



www.printo.it/pediatric-rheumatology/TW/intro

Cryopyrin 综合征 (CAPS)

简介

1. 什么是 Cryopyrin 综合征

1.1 什么是 Cryopyrin 综合征

Cryopyrin 综合征 (CAPS) 是一组由单克隆 IgG 抗体介导的自身炎症性疾病 (FCAS) 和 Muckle-Wells 综合征 (MWS) 以及常染色体显性遗传的 CINCA 综合征和 NOMID) 综合征。这些疾病是由 Cryopyrin 基因突变引起的。FCAS、CINCA 和 NOMID 是 CAPS 综合征的亚型。MWS 是一种罕见的 CAPS 亚型。CAPS 综合征的特征是反复发作的发热、皮疹、结膜炎和耳痛。

1.2 诊断

CAPS 的诊断基于临床表现和基因检测。FCAS、MWS、CINCA 和 NOMID 的诊断标准如下：

1.3 治疗

CAPS 综合征的治疗包括秋水仙碱 (Colchicine) 和 IL-1 抑制剂 (Cryopyrin 抑制剂)。秋水仙碱是治疗 CAPS 综合征的一线药物。IL-1 抑制剂 (Cryopyrin 抑制剂) 是治疗 CAPS 综合征的二线药物。秋水仙碱的剂量为 0.1 mg/kg/天，分两次口服。IL-1 抑制剂的剂量为 2 mg/kg/天，分两次口服。50% 的患者对秋水仙碱治疗有反应。对秋水仙碱治疗无反应的患者，应考虑使用 IL-1 抑制剂。秋水仙碱治疗无效的患者，应考虑使用 IL-1 抑制剂。

1.4 预后

CAPS 综合征的预后取决于疾病的严重程度。FCAS 和 MWS 的预后良好。CINCA 和 NOMID 的预后较差。秋水仙碱治疗可以改善 CAPS 综合征的预后。IL-1 抑制剂治疗可以改善 CAPS 综合征的预后。秋水仙碱治疗无效的患者，应考虑使用 IL-1 抑制剂。

1.5 CAPS

1.6

FCAS 1-2 24 6 FCAS

MWS 70% 25% CAPS

CINCA NOMID 3 25% CAPS MWS FCAS CINCA NOMID CAPS FCAS MWS CINCA NOMID

1.7

CAPS FCAS MWS CI

NCA/NOMID

2.

2.1

CAPS FCAS MWS MWS CINCA/NOMID

2.2

CAPS CAPS

2.3

CAPS IL-1 β IL-1 β IL-1 β CAPS Anakinra etanercept IL-1 FDA 11 FCAS MWS Canakinumab IL-1 FDA EMA 4 CAPS MWS 4-8 IL-1

2.4

CAPS

2.5

FCAS MWS CINCA CINCA/NOMID IL-1 CAPS

3

3.1

3.2

3.3

3.4

3.5

3.6

3.7