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

Кріопірин-асоційований періодичний синдром (CAPS)

Версія 2016

1. Про CAPS

1.1 Що це означає?

До кріопірин-асоційованих періодичних синдромів належить група рідкісних автозапальних захворювань: сімейний індукований холодом автозапальний синдром (FCAS), Muckle- Wells синдром (MWS) і хронічний інфантильний нейро-шкірно-суглобовий синдром (CINCA), котрий також відомий під назвою неонатальне запальне системне захворювання (NOMID). Незважаючи на клінічні подібності, ці синдроми були класифіковані спочатку як окремі клінічні ситуації. Спільними симптомами яких є лихоманка, шкірний висип у вигляді кропивниці (псевдо-кропив''янки) і пошкодження суглобів різного ступеня тяжкості, які пов''язані зі системною запальною реакцією.
Три захворювання мають різні ступені тяжкості: FCAS є легким захворюванням, CINCA (NOMID) – найбільш серйозним і MWS має середньоважкий перебіг.
Для цих захворювань характерним є виявлення на молекулярному рівні мутації в одному і тому ж гені при всіх трьох захворюваннях.

1.2 Як часто зустрічаються захворювання?

CAPS є дуже рідкісними захворюваннями, які зустрічаються з частотою у декілька випадків на мільйони людей, однак, захворювання, ймовірно, не завжди розпізнається. CAPS поширене по всьому світу.

1.3 Які є причини захворювання?

При CAPS йдеться про генетичне захворювання. За розвиток трьох клінічних проявів (FCAS, MWS, CINCA / NOMID) відповідає ген, котрий називається CIAS1 (або NLRP3) і кодує білок із назвою кріопірин. Цей білок відіграє ключову роль у запальних реакціях організму. Якщо ген є пошкодженим, то це дає білку більше завдань (так звані посилені функції) і запальні реакції посилюються. Ці посилені запальні реакції є відповідальними за клінічні симптоми, які спостерігаються при CAPS.
У 30% пацієнтів з CINCA / NOMID не виявляють мутації гена CIAS1. Існує певна кореляція між генотипом та фенотипом. Мутації, які знаходять у людей з легкою формою перебігу CAPS, не виявляють у важких хворих, і, навпаки. Крім того, генетичні та екологічні фактори можуть впливати на важкість і симптоми захворювання.

1.4 Чи захворювання спадкове?

CAPS успадковується за аутосомно-домінантним типом успадкування. Це означає, що хвороба успадковується від одного з батьків, який її має і є носієм ненормальної копії гену CIAS1. Оскільки кожна людина має дві копії всіх генів, ризик отримати мутантну копію гена CIAS1 з пошкодженим батьківським мутантним геном та успадкувати дитині хворобу становить 50%. Можуть також зустрічатися de-novo (нові) мутації. У цих випадках хвороба не є зумовленою батьківськими частинами, де один з батьків є носієм мутації в гені CIAS1, а порушенням у гені CIAS1, котре відбувається під час зачаття. У цьому випадку ризик того, що наступна дитина буде хворіти на CAPS, є випадком.

1.5 Чи це захворювання заразне?

CAPS не є заразним.

1.6 Які симптоми є основними?

Зазвичай висип - ключовий симптом всіх трьох захворювань - перший впізнаваний симптом. Висип при кожному з трьох

синдромів є подібним: це мігруючий, макулопапулярний висип, що виглядає як кропив’янка і, як правило, не свербить. Інтенсивність висипу може змінюватися від пацієнта до пацієнта і різнитися у залежності від активності захворювання.
FCAS, раніше відомий як сімейна холодова кропив’янка, характеризується повторюваними епізодами короткої лихоманки, висипу і болю в суглобах, які відбуваються після контакту пацієнта з холодом (експозиція холодом). Інші симптоми, про котрі часто повідомляють, включають кон’юнктивіт та біль у м’язах. Симптоми, зазвичай, проявляються через 1-2 години після впливу холоду на весь організм або внаслідок значних температурних коливань, та напади, як правило, є нетривалими (