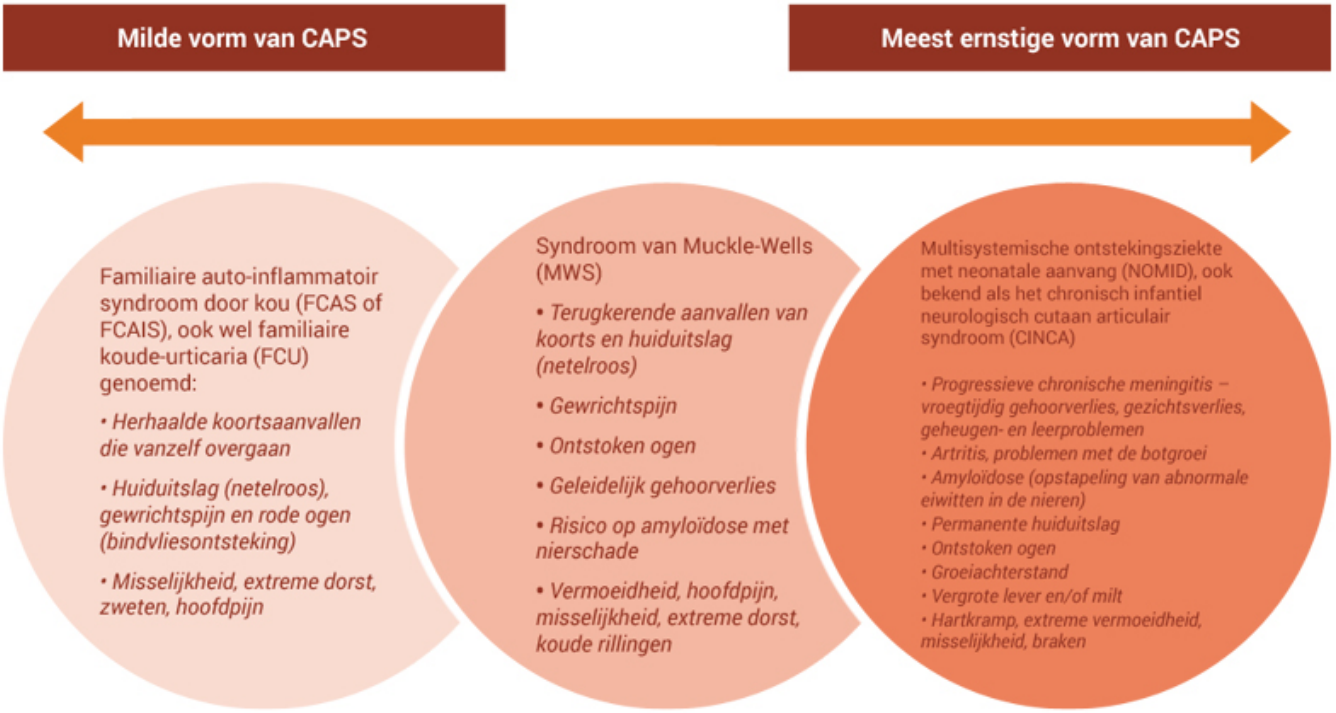
Image

Cryopyrine-geassocieerde periodieke syndromen (CAPS)

CAP-syndromen zijn zeldzame auto-inflammatoire aandoeningen die meestal worden overgeërfd. CAPS bestaat uit 3 verschillende aandoeningen, van mild tot ernstig, met overlappende symptomen:[1]

Image



Mogelijke symptomen van CAPS (aangepast volgens 3–5)

Hoe vaak komt CAPS voor?

CAP-syndromen zijn zeer zeldzaam. Slechts één op de 1 miljoen mensen heeft last van een CAP-syndroom.[2]

Dit getal zou hoger kunnen zijn, omdat sommige gevallen van CAPS niet gediagnosticeerd of verkeerd gediagnosticeerd worden. Daarnaast hebben sommige patiënten symptomen van meer dan één CAP-syndroom, waardoor het stellen van de diagnose FCAS, MWS of NOMID lastiger wordt.[2]

Wat zijn de symptomen van CAPS?

De ernst en frequentie van de symptomen zijn voor elk van de drie ziektebeelden verschillend. Familiair auto-inflammatoir syndroom door kou (FCAS) wordt gezien als de meest milde vorm en wordt niet gekenmerkt door chronische ontsteking. Multisystemische ontstekingsziekte met neonatale aanvang (ook bekend als het chronisch infantiel neurologisch cutaan articulair syndroom, NOMID/CINCA) is de meest ernstige variant.[3]

Veelvoorkomende symptomen van CAPS zijn o.a. koorts, op netelroos lijkende huiduitslag en gewrichtspijn. Ook vermoeidheid, hoofdpijn, zwelling en rode ogen.4 De symptomen kunnen worden uitgelokt door koude of veranderende temperaturen, stress en inspanning. Bij de ernstigere CAP-syndromen komen verschillende extra symptomen voor, waaronder gehoorverlies en hersenschade (in het geval van NOMID/CINCA – zie bovenstaande diagram).[4]

Hoe ziet het ziekteverloop bij CAPS eruit?

De meeste CAPS-patiënten hebben vanaf de geboorte symptomen. FCAS en het syndroom van Muckle-Wells (MWS) kunnen echter ook later in de kindertijd of op volwassen leeftijd tot uiting komen.[5]

De impact op het leven van een patiënt hangt af van de ernst van het syndroom.[5]

Alle CAPS-patiënten hebben last van aanvallen van koorts, huiduitslag, gewrichtspijn en ontstoken ogen. In het geval van FCAS worden deze symptomen uitgelokt door blootstelling aan koude temperaturen. Bij ernstigere vormen van de ziekte treedt ontsteking van andere organen en bijbehorende orgaanschade en uitval van organen op, maar dit is voor alle patiënten verschillend.[4] De meeste MWS-patiënten krijgen uiteindelijk te maken met gehoorverlies, maar bij patiënten met NOMID/CINCA ontwikkelt dit zich meestal al in de eerste 10 levensjaren. Hoewel het resultaat op de lange termijn voor patiënten met FCAS meestal positief is, kan de ziekte een ernstige impact hebben op patiënten met NOMID/CINCA. De beperkingen waar NOMID-patiënten mee te maken krijgen hangen samen met de duur, omvang en ernst van de ontsteking. Als de ontsteking onbehandeld blijft, leidt het tot permanente orgaanschade en beperkingen waaronder gezichtsverlies, vertraagde groei, mobiliteitsverlies en leerproblemen.[4,6]

Waar wordt CAPS door veroorzaakt?

Bij CAPS wordt er chronisch een ontstekingsreactie geactiveerd als gevolg van een mutatie in het NLRP3-gen (ook wel NALP3 en CIAS1 genaamd). Dit gen codeert voor een eiwit dat verantwoordelijk is voor de activiteit van de stof interleukine-1-bèta (IL-1β), die de ontstekingsrespons bevordert. Bij CAPS zorgt een verandering in dit gen voor een continue aanmaak van IL-1β en daarmee voor een verhoogde ontstekingsrespons in het hele lichaam.[4,6]

Referenties

1. Lachmann HJ, Kone-Paut I, Kuemmerle-Deschner JB, et al. N Engl J Med 2009; 360(23):2416-25.
2. The NOMID Alliance. CAPS Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes. Available from: http://www.autoinflammatory.org/downloads/finalCAPSbrochure_web.pdf

3. American College of Rheumatology. Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes. Available from: http://www.rheumatology.org/I-Am-A/Patient-Caregiver/Diseases-Conditions...
4. Goldbach-Mansky, R Curr Rheumatol Rep 2011; 13(2): 123-131.
5. Shinkai K, McCalmont TH, Leslie KS. Clin Exp Dermatol 2007; 33(1): 19.
6. Goldbach-Mansky R. Clin Exper Immunol. 2011;167: 391-404

Gerelateerde content

Article

Tumor-necrosefactor-receptor-geassocieerd periodiek syndroom (TRAPS)

Article - 18 mrt 2025

Tumor-necrosefactor-receptor-geassocieerd periodiek syndroom (TRAPS)

Toon meer

Verbergen

Article

5 min

HIDS / MKD

Article - 18 mrt 2025

5 min

HIDS / MKD

Toon meer

Verbergen

Article

Familiale Mediterrane Koorts (FMF)

Article - 18 mrt 2025

Familiale Mediterrane Koorts (FMF)

Toon meer

Verbergen

Source URL:
https://www.pro.novartis.com/nl-nl/therapeutische-gebieden/reumatologie/periodieke-koortssyndromen/caps