

Πληροφορίες για τα Περιοδικά Σύνδρομα σχετιζόμενα με την Κρυοπυρίνη (CAPS)



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ) είναι ο μόνος φορέας, μη κερδοσκοπικό σωματείο, συλλόγων ασθενών σπανίων παθήσεων αλλά και μεμονωμένων ασθενών. Η ΠΕΣΠΑ ιδρύθηκε το 2003 με στόχο να αναδείξει στη χώρα μας τη σοβαρότητα των σπανίων παθήσεων, γενετικής ή άλλης αιτιολογίας και να αναπτύξει δράσεις ενημέρωσης, έρευνας, συγκέντρωσης πληροφοριών, αλληλοβοήθειας των συλλόγων ασθενών με σπάνιες παθήσεις, αλλά και των πολυάριθμων πασχόντων που δεν διαθέτουν σύλλογο για να τους αντιπροσωπεύει.

Επίσης, είναι αναγνωρισμένο μέλος του **EURORDIS**, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις και συμμετέχει σε όλες τις σχετικές δράσεις που συντονίζονται από αυτόν, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

Στη χώρα μας υπάρχουν περίπου **1.000.000** άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες ανέρχονται στις 6.000-8.000. Η έρευνα, η επιστημονική γνώση, η θεραπευτική αντιμετώπιση, η κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη για τις σπάνιες παθήσεις είναι ελλιπείς αλλά απολύτως αναγκαίες.

Η ΠΕΣΠΑ πιστεύει ότι εκτός από την ενημέρωση πρωταρχικό ρόλο έχει η καταγραφή ασθενών και ασθενειών στην χώρα μας η οποία θα βοηθήσει και θα καλύψει πολλές ανάγκες των ασθενών αυτών αλλά και όλων των εμπλεκομένων με τις Σπάνιες Παθήσεις. Στην προσπάθεια ενημέρωσης του επιστημονικού και ευρύτερου κοινού σχετικά με σπάνιες ασθένειες η ΠΕΣΠΑ εκδίδει το έντυπο αυτό με στόχο να ακολουθηθεί μια σειρά αντίστοιχων ενημερωτικών εντύπων για σπάνιες παθήσεις ώστε να επιτύχουμε όσο είναι δυνατόν την έγκαιρη διάγνωση και τη σωστή αντιμετώπιση τους.

Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ)
Τηλ.: 210 7660989, Fax 210 7660991
Τιμοθέου 99-101, 162 32 Αθήνα.

Τι είναι το CAPS;

Τα αρχικά CAPS προέρχονται από το Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome, δηλαδή περιοδικά σύνδρομα σχετιζόμενα με την κρυοπυρίνη. Πρόκειται για το όνομα που δόθηκε σε μια ομάδα 3 διαφορετικών νόσων.

Αυτές οι 3 νόσοι είναι οι εξής:

- **FCAS**, που σημαίνει Οικογενές αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο εκ ψύχους γνωστό και ως Οικογενής Κνίδωση εκ ψύχους
- **MWS**, που σημαίνει σύνδρομο Muckle-Wells (Muckle-Wells Syndrome)
- **NOMID/CINCA**, που σημαίνει νεογνικής έναρξης πολυσυστηματική φλεγμονώδης νόσος, επίσης γνωστή ως χρόνια φλεγμονώδες νευρολογικό δερματικό, αρθρικό σύνδρομο (Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease / Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome)



Το CAPS είναι μια ομάδα σπάνιων φλεγμονωδών νόσων.¹ Στον κόσμο έχουν αναφερθεί λιγότερες από 1000 περιπτώσεις CAPS,² αλλά περισσότερα από 5500 άτομα μπορεί να έχουν στην πραγματικότητα CAPS και να μην το γνωρίζουν.³

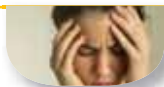
Τα συμπτώματα και των 3 τύπων CAPS είναι το αποτέλεσμα της αντίδρασης του οργανισμού στη φλεγμονή.⁴ Ο οργανισμός αντιδρά στη φλεγμονή με ερεθισμό και οίδημα.

Ορισμένα άτομα μπορεί να μην γνωρίζουν ότι έχουν CAPS,⁴ αλλά τα συμπτώματά τους θα τους κάνουν να αντιληφθούν ότι κάτι συμβαίνει. Εάν νομίζετε ότι μπορεί να έχετε CAPS αφού διαβάσετε το παρόν φυλλάδιο, θα πρέπει να επισκεφθείτε ένα γιατρό (π.χ παιδορευματολόγο ή ρευματολόγο).

Εάν ο γιατρός διαγνώσει ότι έχετε CAPS, θα παράσχει θεραπεία για την αντιμετώπιση της φλεγμονής και τυχόν συμπτωμάτων που μπορεί να ακολουθήσουν.

Παρακαλούμε ανατρέξτε στη σελίδα 13 για τα νοήματα των βασικών λέξεων που μπορεί να μην γνωρίζετε στο παρόν φυλλάδιο

Πληροφορίες για το FCAS



FCAS σημαίνει Οικογενές αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο εκ ψύχους (Familial Cold Autoinflammatory Syndrome). Μπορεί επίσης να ονομάζεται FCAIS ή FCU, που σημαίνει Οικογενής Κνίδωση εκ ψύχους (Familial Cold Urticaria).

Τα συμπτώματα του FCAS είναι λιγότερο σοβαρά από τους άλλους τύπους CAPS,⁴ αλλά μπορούν και πάλι να περιορίσουν σοβαρά τις αποφάσεις που λαμβάνετε στην καθημερινή σας ζωή σχετικά με το τι μπορείτε ή δεν μπορείτε να κάνετε.⁵ Σε αυτά τα συμπτώματα συμπεριλαμβάνονται:

- Εξάνθημα που επανεμφανίζεται⁴
- Πυρετός⁴
- Αίσθημα αδυναμίας ή κόπωσης⁴
- Πόνος στις αρθρώσεις⁴
- Κεφαλαλγία⁴
- Ρίγη⁴
- Ερεθισμένα ή ερυθρά μάτια⁶
- Πόνος στους μυς⁴

Εμφάνιση συμπτωμάτων

Τα άτομα με FCAS συνήθως ξεκινούν να παρουσιάζουν συμπτώματα από τη γέννηση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα συμπτώματα μπορεί να ξεκινήσουν αργότερα κατά την παιδική ηλικία.⁴

Τα συμπτώματα του FCAS μπορεί να εμφανιστούν αφού εκτεθεί ένα άτομο στο κρύο.⁴ Για παράδειγμα, εάν βρεθείτε σε δωμάτιο με κλιματισμό, καταναλώσετε κρύα φαγητά ή κολυπήσετε σε κρύο νερό, μπορεί να εμφανιστούν συμπτώματα.

Το εξάνθημα εμφανίζεται συνήθως 1 έως 2 ώρες μετά από την έκθεση στο κρύο. Άλλα συμπτώματα μπορεί να εμφανιστούν 4 έως 6 ώρες μετά από την έκθεση στο κρύο.⁷

Μπορεί να υπάρχουν ημέρες κατά τις οποίες δεν παρουσιάζονται συμπτώματα, αλλά πάντοτε επανεμφανίζονται. Αυτά τα συμπτώματα μπορεί να επιδεινωθούν καθ' όλη τη διάρκεια της ημέρας. Τα περισσότερα συμπτώματα διαρκούν μέχρι 24 ώρες, παρά το ότι κάποια μπορεί να διαρκέσουν περισσότερο.⁴

Ορισμένοι μπορεί να μην γνωρίζουν ότι έχουν FCAS.⁴ Εάν νομίζετε ότι έχετε, θα πρέπει να επισκεφθείτε το γιατρό σας.

Είναι σημαντικό να διαγνωσθείτε και να λάβετε θεραπεία από το γιατρό σας. Η θεραπεία μπορεί να συντελέσει στην ανακούφιση από τα συμπτώματα ενώ, σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να τα εξαλείψει.



Εξάνθημα στο FCAS

Το FCAS μπορεί να διαταράξει τη ζωή σας

Τα συμπτώματα του FCAS μπορεί να επηρεάσουν σοβαρά τις καθημερινές σας δραστηριότητες. Τριάντα άτομα με FCAS συμμετείχαν σε έρευνα, προκειμένου να διαπιστωθεί πώς το FCAS είχε διαταράξει την καθημερινή τους ζωή πριν λάβουν θεραπεία.⁵

Ορίστε τι είπαν⁵:

- Σχεδόν όλα τα άτομα με FCAS έπρεπε να μειώσουν δραστικά το χρόνο που περνούσαν σε δραστηριότητες σε ανοιχτούς χώρους



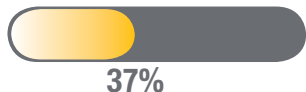
- Πολλά άτομα με FCAS δήλωσαν ότι έπρεπε να ακυρώσουν σχέδια με τους φίλους και την οικογένειά τους



- Πολλά άτομα με FCAS δήλωσαν ότι, επηρεάζονταν αρνητικά η ικανότητά τους για εργασία



- Περισσότερο από το ένα τρίτο των ατόμων με FCAS χρειάστηκε να εγκαταλείψουν την εργασία τους



Τα συμπτώματα του FCAS μπορεί να επηρεάσουν σε μεγάλο βαθμό την καθημερινή ζωή. Ωστόσο, υπάρχουν θεραπείες, οι οποίες μπορούν να συντελέσουν στην ανακούφιση από τα συμπτώματα, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορούν να τα εξαλείψουν.

Παρακαλούμε ανατρέξτε στη σελίδα 10 για ορισμένες από αυτές τις θεραπείες.

Πληροφορίες για το MWS



MWS σημαίνει σύνδρομο Muckle-Wells (Muckle-Wells Syndrome). Το MWS αναγνωρίστηκε για πρώτη φορά σε μια οικογένεια στις αρχές της δεκαετίας του 1960 από 2 γιατρούς με το όνομα Thomas James Muckle και Michael Vernon Wells.⁸ Έκτοτε, οι γιατροί έχουν μάθει πολλά περισσότερα για το σύνδρομο MWS.

Τα συμπτώματα του MWS που αναφέρονται παρακάτω με **πορτοκαλί** χρώμα, είναι παρόμοια με τα συμπτώματα του FCAS, αλλά παρουσιάζονται συχνότερα και μπορεί να διαρκέσουν περισσότερο.⁴ Τα συμπτώματα με **πράσινο** χρώμα αποτελούν επιπλέον συμπτώματα που μπορεί να παρουσιάσει κάποιος με σύνδρομο MWS.

- Εξάνθημα που επανεμφανίζεται⁴
- Πυρετός⁴
- Αίσθημα αδυναμίας ή κόπωσης⁴
- Πόνος στις αρθρώσεις⁴
- Υψηλά επίπεδα πρωτεϊνών στους νεφρούς⁶
- Κεφαλαλγία⁴
- Ρίγη⁴
- Ερεθισμένα ή ερυθρά μάτια⁶
- Πόνος στους μυς⁴
- Βαθμιαία απώλεια ακοής⁴

Εμφάνιση συμπτωμάτων

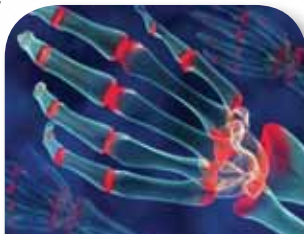
Όπως και στην περίπτωση του FCAS, τα άτομα με MWS συνήθως αρχίζουν να παρουσιάζουν συμπτώματα από τη γέννηση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα συμπτώματα μπορεί να ξεκινήσουν αργότερα κατά την παιδική ηλικία.⁴

Τα συμπτώματα μπορεί να παρουσιαστούν χωρίς προφανή λόγο. Μόλις ελάχιστα πράγματα έχουν συνδεθεί με την έναρξη ή την επιδείνωση συμπτωμάτων MWS. Για παράδειγμα, τα συμπτώματα μπορεί να εμφανιστούν αφού εκτεθεί ένα άτομο στο κρύο,ιώσει στρες ή μετά από σωματική κόπωση.⁴

Μπορεί να υπάρχουν ημέρες κατά τις οποίες δεν παρουσιάζονται συμπτώματα, αλλά πάντοτε επανεμφανίζονται. Αυτά τα συμπτώματα μπορεί να επανεμφανιστούν οποιαδήποτε στιγμή αφού εκδηλωθούν για πρώτη φορά. Τα περισσότερα συμπτώματα διαρκούν 1 έως 2 ημέρες, παρά το ότι κάποια μπορεί να διαρκέσουν περισσότερο.⁴

Ορισμένοι μπορεί να μην γνωρίζουν ότι έχουν MWS,⁴ αλλά τα συμπτώματά τους θα τους κάνουν να αντιληφθούν ότι κάτι συμβαίνει. Εάν νομίζετε ότι έχετε MWS, θα πρέπει να επισκεφθείτε το γιατρό σας.

Είναι σημαντικό να διαγνωσθεί και να λάβετε θεραπεία από το γιατρό σας. Η θεραπεία μπορεί να συντελέσει στην ανακούφιση από τα συμπτώματα, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να τα εξαλείψει.



Πόνος στις αρθρώσεις σε MWS

Πληροφορίες για τη NOMID



NOMID σημαίνει Νεογνικής έναρξης πολυσυστηματική φλεγμονώδης νόσος (Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease). Η NOMID ονομάζεται επίσης CINCA, που σημαίνει χρόνια φλεγμονώδες νευρολογικό δερματικό και αρθρικό σύνδρομο (Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome).

Η NOMID/CINCA αποτελεί τον βαρύτερο τύπο CAPS.⁴ Τα συμπτώματα της NOMID/CINCA που αναφέρονται παρακάτω με **πράσινο** χρώμα, είναι παρόμοια με τα συμπτώματα του MWS, αλλά είναι αισθητά διαρκώς.⁴ Τα συμπτώματα με **μπλε** χρώμα είναι επιπλέον συμπτώματα που μπορεί να παρουσιάζει κάποιος με NOMID/CINCA.

- Εξάνθημα που επανεμφανίζεται⁴
- Πυρετός⁴
- Αίσθημα αδυναμίας ή κόπωσης⁴
- Πόνος στις αρθρώσεις⁴
- Υψηλά επίπεδα πρωτεϊνών στους νεφρούς⁶
- Οίδημα στα γόνατα⁶
- Κεφαλαλγία²
- Ρίγη⁴
- Ερεθισμένα ή ερυθρά μάτια⁶
- Πόνος στους μυς⁴
- Βαθμιαία απώλεια ακοής⁴
- Βαθμιαία απώλεια όρασης⁴
- Διανοητικές δυσκολίες⁴

Εμφάνιση συμπτωμάτων

Τα άτομα με NOMID/CINCA σχεδόν πάντα αρχίζουν να εμφανίζουν συμπτώματα από τη γέννηση.⁴ Ένας γιατρός μπορεί να διαγνώσει γρήγορα τη νόσο NOMID/CINCA σε ένα νεογέννητο, διότι τα συμπτώματα είναι συχνά πολύ πιο αισθητά από ότι στο FCAS ή το MWS.^{9,10}

Η NOMID/CINCA μπορεί να προκαλέσει αναπηρία¹ ενώ, χωρίς θεραπεία, σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να επέλθει ο θάνατος.¹¹ Η θεραπεία μπορεί να ανακουφίσει από τα συμπτώματα σε κάποιο βαθμό, αλλά δεν θα υποχωρήσουν ποτέ ολοκληρωτικά.⁴

Είναι σαφές στους γονείς των παιδιών με NOMID/CINCA το πόσο υποφέρουν. Από τη στιγμή που γεννιούνται, πρόκειται για έναν συνεχή αγώνα για να προληφθεί η επιδείνωση της νόσου.

Για τους ασθενείς με όλους τους τύπους CAPS, αλλά ειδικότερα για εκείνους που χρειάζονται υποστήριξη για NOMID/CINCA, υπάρχουν οργανώσεις που μπορούν να βοηθήσουν.

Παρακαλούμε ανατρέξτε στη σελίδα 12 για ορισμένους ενημερωτικούς ιστοτόπους



Οίδημα στα γόνατα κατά την NOMID/το CINCA

Γιατί δεν έχω ακούσει για το CAPS;

Το CAPS είναι σπάνιο.¹ Στον κόσμο έχουν αναφερθεί λιγότερες από 1000 περιπτώσεις CAPS,² αλλά στην πραγματικότητα περισσότερα από 5500 άτομα ενδέχεται να έχουν CAPS χωρίς να το γνωρίζουν.³ Εφόσον το CAPS είναι τόσο σπάνιο, οι περισσότεροι γιατροί δεν θα έχουν δει ασθενή με CAPS.¹⁰

Τα ηπιότερα συμπτώματα, όπως η κεφαλαλγία και ο πυρετός, μπορεί να φαίνεται ότι οφείλονται σε άλλα αίτια.^{4,6} Μπορεί να χρειαστεί λίγος χρόνος πριν αρχίσει ένας γιατρός να προσανατολίζεται στο CAPS, εφόσον πρόκειται για κάτι που δεν συναντά κάθε μέρα.⁴

Ακόμη κι εκείνοι που παρουσιάζουν ηπιότερα συμπτώματα CAPS, μπορεί να νομίζουν ότι τα συμπτώματά τους οφείλονται σε γρίπη. Επομένως, μπορεί να μην επισκεφθούν το γιατρό για να κάνουν ερωτήσεις σχετικά με αυτά τα συμπτώματα.⁴

Εάν νομίζετε ότι έχετε CAPS, θα πρέπει να επισκεφθείτε το γιατρό σας. Πάρτε μαζί σας αυτό το φυλλάδιο, ώστε να μπορείτε να θυμηθείτε τα συμπτώματα για τα οποία επιθυμείτε να μιλήσετε με το γιατρό σας.

Είναι σημαντικό να διαγνωσθείτε και να λάβετε θεραπεία από το γιατρό σας. Η θεραπεία μπορεί να συντελέσει στην ανακούφιση από τα συμπτώματα, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να τα εξαλείψει.

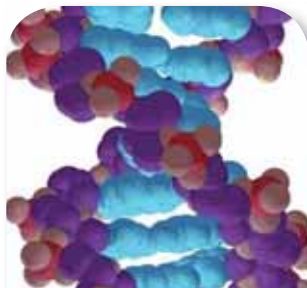
Πώς παρουσιάζει κάποιος CAPS;

Το CAPS μεταδίδεται συνήθως από τον γονιό στο παιδί μέσω των γονιδίων.⁴ Επομένως, κάποιος που πάσχει από CAPS, πιθανώς το κληρονόμησε από έναν από τους γονείς του.

Το ότι κάποιος στην οικογένεια πάσχει από CAPS, δεν σημαίνει απαραίτητα ότι πάσχετε κι εσείς.⁶

Ορισμένα άτομα μπορεί να πάσχουν από CAPS χωρίς να το έχει κάποιος άλλος στην οικογένεια. Ωστόσο, για τους περισσότερους, το CAPS μπορεί να εντοπιστεί στο ιστορικό της οικογένειας για πολλές γενιές.⁶

Εάν κάποιος στην οικογένειά σας πάσχει από CAPS, θα πρέπει να επισκεφθείτε το γιατρό σας.



Πώς καταλαβαίνω εάν έχω CAPS;

Οποιοδήποτε από τα συμπτώματα των 3 τύπων του CAPS μπορεί να ποικίλει από εξαιρετικά ενοχλητικό έως να προκαλεί αναπηρία σε σοβαρές περιπτώσεις.^{4,5} Ακόμη κι εάν είναι ήπια και φαίνεται να μην είναι πάντοτε παρόντα, είναι σημαντικό να επισημάνετε αυτά τα συμπτώματα σε ένα γιατρό.

Σκεφθείτε τις απαντήσεις σε αυτές τις ερωτήσεις:

- Παρουσιάζετε συχνά εξανθήματα, πυρετούς ή κεφαλαλγίες;
- Παρουσιάζετε τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν προηγουμένως όταν εκτίθεστε στο κρύο;
- Νιώθετε διαρκώς ότι έχετε γρίπη;
- Πονά συνεχώς το σώμα σας;
- Νιώθετε τους ίδιους πόνους από τότε που ήσασταν παιδί;
- Σάς φαίνεται ότι οι πόνοι σας επιδεινώνονται;
- Έχει κάποιο από τα μέλη της οικογένειας ή κάποιος συγγενής παρουσιάσει ποτέ παρόμοια συμπτώματα;
- Έχει διαγνωστεί κάποιο από τα μέλη της οικογένειας ή κάποιος συγγενής με CAPS;

Ενημερώστε το γιατρό σχετικά με τις απαντήσεις σας σε αυτές τις ερωτήσεις. Λεπτομέρειες για τα συμπτώματά σας και το οικογενειακό σας ιστορικό θα βοηθήσουν το γιατρό να κάνει τη σωστή διάγνωση.

Πάρτε μαζί σας αυτό το φυλλάδιο, ώστε να σάς βοηθήσει να θυμάστε αυτά για τα οποία επιθυμείτε να μιλήσετε.

Είναι σημαντικό να διαγνωσθείτε και να λάβετε θεραπεία από το γιατρό σας. Η θεραπεία μπορεί να συντελέσει στην ανακούφιση από τα συμπτώματα, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να τα εξαλείψει.

Τρέχουσες θεραπείες για το CAPS

Με βάση τον τύπο του CAPS που παρουσιάζεται και το πόσο άσχημα είναι τα συμπτώματά σας, ο γιατρός σας μπορεί να προτείνει οποιαδήποτε από τις παρακάτω τρέχουσες θεραπευτικές επιλογές στην προσπάθεια διαχείρισης των συμπτωμάτων του CAPS.

Αυτές οι θεραπείες μπορεί να χρησιμοποιηθούν μεμονωμένα ή σε συνδυασμό, ανάλογα με τη συμβουλή του γιατρού*:

- ΜΣΑΦ (μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα) μπορούν να χρησιμοποιηθούν για ασθενείς με FCAS και MWS, καθώς και για ορισμένους ασθενείς με NOMID/CINCA^{4,9}
- Αντιισταμινικά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για ασθενείς με FCAS5
- Στεροειδή μπορούν να χρησιμοποιούνται για ασθενείς με FCAS, MWS και NOMID/CINCA^{1,5}
- Ανοσοκατασταλτικά/ανοσορρυθμιστικά μπορούν να χρησιμοποιούνται για ασθενείς με MWS και NOMID/CINCA^{1,12}
- Νέες στοχευμένες ανοσορρυθμιστικές θεραπείες, οι οποίες αντιμετωπίζουν τόσο το υποκείμενο αίτιο της φλεγμονής όσο και τα συμπτώματα του CAPS, επιπλέον συντελούν στην πρόληψη της επιδείνωσης της νόσου. Για ασθενείς με FCAS, MWS και NOMID/CINCA.

*Υπενθύμιση: ακολουθείτε μόνο τις συμβουλές του γιατρού σας για τη θεραπεία.

Τι άλλο μπορώ να κάνω;

Εάν έχετε FCAS ή MWS, ο γιατρός σας μπορεί ακόμη να προτείνει τις ακόλουθες ενέργειες για την ανακούφιση από τα συμπτώματά σας⁴:

- Να διατηρείστε ζεστοί με ζεστό ρόφημα, ζεστό μπάνιο ή πολλά ενδύματα
- Μειώστε την πολλή άσκηση
- Αποφεύγετε πράγματα που σας προκαλούν στρες σε τακτική βάση

Σε ορισμένες σοβαρές περιπτώσεις, μπορεί αυτές οι αλλαγές να μην βοηθήσουν. Τα άτομα που πάσχουν από CAPS, τα οποία κρυώνουν εύκολα και διαπιστώνουν ότι τα συμπτώματά τους επιδεινώνονται, μπορούν να εξετάσουν το ενδεχόμενο να ζήσουν σε μέρη όπου ο καιρός είναι πιο θερμός.⁴ Αυτό μπορεί να συντελέσει στην ανακούφιση από τα συμπτώματα.



Πού αλλού μπορώ να βρω πληροφορίες;

Υπάρχουν ομάδες υποστήριξης και οργανώσεις online που παρέχουν πληροφορίες για το CAPS. Κύριος στόχος είναι να βοηθήσουν τον κόσμο να καταλάβει αυτές τις νόσους και να συντελέσουν στη βελτίωση της ζωής ατόμων με CAPS.

Επισκεφθείτε οποιονδήποτε από τους παρακάτω ιστοτόπους για να μάθετε περισσότερα:

- CAPS Family Network—<http://www.capsfamilynetwork.com>
- The NOMID Alliance—<http://www.nomidalliance.net>
- The Genetics Home Reference Guide—<http://ghr.nlm.nih.gov>
- The Portal for Rare Diseases and Orphan Drugs—<http://www.orpha.net>
- National Organization for Rare Disorders (NORD)—
<http://www.rarediseases.org/>
- International Society of Systemic Auto-Inflammatory Diseases (ISSAID)—
<http://fmf.igh.cnrs.fr/ISSAID/>
- Centre de Référence des Maladies Auto-Inflammatoires—
<http://asso.orpha.net/CEREMAI/index.html>
- Κέντρο Αναφοράς για τις Αυτο-Φλεγμονώδεις Ασθένειες—
<http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/pediatricrheumatology/index.asp?Lingua=Grecia&Paese=Greece>
- Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ)—
<http://www.pespa.gr>

Εάν περιηγηθείτε στο διαδίκτυο, μπορεί να συναντήσετε κι άλλους ιστοτόπους υποστήριξης πασχόντων από CAPS που επιτρέπουν σε άτομα με CAPS να μοιραστούν τις εμπειρίες τους. Ωστόσο, η συμβουλή του γιατρού σας είναι η καλύτερη που έχετε στη διάθεσή σας.

Αντιισταμινικά: φάρμακα που χρησιμοποιούνται συχνά για την αντιμετώπιση αλλεργιών.

Αρθρικός: αφορά τις αρθρώσεις στο σώμα σας.

Αυτοφλεγμονώδης: φλεγμονή στον οργανισμό που παρουσιάζεται από μόνη της, χωρίς να οφείλεται σε λοίμωξη ή τραυματισμό.

Δερματικός: αφορά το δέρμα.

Διάγνωση: επιβεβαίωση από γιατρό ότι πάσχετε από μία νόσο .

Νόσος: ασθένεια που διαχωρίζεται από άλλες με βάση τα συμπτώματα που μπορεί να παρουσιάζονται. Μπορεί επίσης να ονομάζεται σύνδρομο.

Γονίδια: όταν μια νόσος μεταφέρεται μέσω των γονιδίων, σημαίνει ότι μπορείτε να την κληρονομήσετε από την οικογένειά σας ή τους συγγενείς σας. Για παράδειγμα, εάν οι γονείς σας έχουν καστανά μαλλιά, είναι πιθανόν να έχετε καστανά μαλλιά. Ομοίως, εάν οι γονείς σας έχουν CAPS, είναι πιθανόν να έχετε κι εσείς CAPS.

Υψηλά επίπεδα πρωτεϊνών: οι πρωτεΐνες είναι τα δομικά συστατικά για όλα τα μέρη του οργανισμού. Για παράδειγμα, αποτελούν τα κύτταρα που δρουν ως φυσική άμυνα του οργανισμού. Μικρές ποσότητες πρωτεϊνών απαντώνται υπό φυσιολογικές συνθήκες στους νεφρούς σας. Ωστόσο, υψηλά επίπεδα πρωτεϊνών στους νεφρούς σας μπορεί να δείχνουν λοίμωξη και θα πρέπει αμέσως να αντιμετωπίζονται από το γιατρό σας.

Ανοσοκατασταλικά/ανοσορρυθμιστές: φάρμακα που χρησιμοποιούνται συχνά για τη μείωση φλεγμονών.

Βρεφικός: αφορά τα μωρά, συνήθως πριν την ηλικία κατά την οποία βαδίζουν.

Φλεγμονή: η φυσική αμυντική λειτουργία του οργανισμού με την οποία προστατεύεται από λοίμωξη ή τραυματισμό. Σε ασθενείς με CAPS, η φλεγμονή παρουσιάζεται χωρίς να προϋπάρχει λοίμωξη ή τραυματισμός.

Φλεγμονώδης νόσος: ασθένεια που προκαλείται από φλεγμονή. Το CAPS αποτελεί συγκεκριμένο τύπο φλεγμονώδους νόσου που ονομάζεται αυτοφλεγμονώδης νόσος. Βλ. λήμμα αυτοφλεγμονώδης παραπάνω.

Νεογνικός: αφορά ένα νεογέννητο μωρό.

Νευρολογικός: αφορά τον εγκέφαλο, το νωτιαίο μυελό και τα νεύρα στον οργανισμό.

Στεροειδή: φάρμακα που χρησιμοποιούνται συνήθως για την αντιμετώπιση μίας σειράς παθήσεων, από τον ερεθισμό του δέρματος έως πόνο στις αρθρώσεις.

Συμπτώματα: περιγραφή του τρόπου που αισθάνεστε λόγω μίας συγκεκριμένης ασθένειας.

Σύνδρομο: ομάδα συμπτωμάτων που περιγράφουν μία συγκεκριμένη ασθένεια. Μπορεί επίσης να ονομάζεται νόσος.

Κνίδωση: δερματικό εξάνθημα που προκαλείται από φλεγμονή.

Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Farasat S, Aksentijevich I, Toro JR. Autoinflammatory diseases: clinical and genetic advances. *Arch Dermatol*. 2008;144(3):392-402.
2. Data on file. Novartis Pharmaceuticals Corporation.
3. Durrant KLW, Goldbach-Mansky R, Hoffman H, Leslie K, Rubin B. CAPS: cryopyrin-associated periodic syndromes. San Francisco, CA: The NOMID Alliance; 2008.
4. Hoffman HM. Hereditary immunologic disorders caused by pyrin and cryopyrin. *Curr Allergy Asthma Rep*. 2007;7(5):323-330.
5. Stych B, Dobrovolsky D. Familial cold auto-inflammatory syndrome (FCAS): characterization of symptomatology and impact on patients' lives. *Curr Med Res Opin*. 2008;24(6):1577-1582.
6. Shinkai K, McCalmont TH, Leslie KS. Cryopyrin-associated periodic syndromes and autoinflammation. *Clin Exp Dermatol*. 2007;33(1):1-9.
7. Familial Cold Autoinflammatory Syndrome (FCAS). The NOMID Alliance Web site. <http://www.nomidalliance.net/subpage1.html>. Accessed April 13, 2009.
8. Muckle TJ, Wells M. Urticaria, deafness and amyloidosis: a new hereditary familial syndrome. *QJM*. 1962;31:235-248.
9. Boschan C, Witt O, Lohse P, Foeldvari I, Zappel H, Schweigerer L. Clinical report: neonatal-onset multisystem inflammatory disease (NOMID) due to a novel s331r mutation of the CIAS1 gene and response to interleukin-1 receptor antagonist treatment. *Am J Med Genet*. 2006;140A:883-886.
10. Gattorno M, Federici S, Pelagatti MA, et al. Diagnosis and management of autoinflammatory diseases in childhood. *J Clin Immunol*. 2008;28 (suppl 1):S73-S83.
11. Prieur AM, Griscelli C, Lampert F, et al. A chronic infantile neurological cutaneous and articular (CINCA) syndrome: a specific entity analysed in 30 patients. *Scand J Rheumatol Suppl*. 1987;66:57-68.
12. Watts RA, Nicholls A, Scott DGI. Case report: the arthropathy of the Muckle-Wells syndrome. *Br J Rheumatol*. 1994;33(12):1184-1187.

Τι είναι το CAPS;

Αυτό το φυλλάδιο είναι ο οδηγός σας για όλα όσα χρειάζεται να ξέρετε για το CAPS. Σε αυτό θα μάθετε τι είναι το CAPS, ποιος εμφανίζει CAPS και τι το προκαλεί, ενώ επίσης θα βρείτε πληροφορίες για τα συμπτώματα και τις θεραπείες του.

Εάν νομίζετε ότι εσείς ή ένα μέλος της οικογένειας έχει CAPS, ακολουθούν ορισμένες ερωτήσεις που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να σας βοηθήσουν να απευθυνθείτε σε ένα γιατρό:

- Παρουσιάζετε συχνά εξανθήματα, πυρετούς ή κεφαλαλγίες;
- Παρουσιάζετε τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν προηγουμένως όταν εκτίθεστε στο κρύο;
- Νιώθετε διαρκώς ότι έχετε γρίπη;
- Πονά συνεχώς το σώμα σας;
- Νιώθετε τους ίδιους πόνους από τότε που ήσασταν παιδί;
- Σάς φαίνεται ότι οι πόνοι σας επιδεινώνονται;
- Έχει κάποιο από τα μέλη της οικογένειας ή κάποιος συγγενής παρουσιάσει ποτέ παρόμοια συμπτώματα;
- Έχει κάποιο από τα μέλη της οικογένειας ή κάποιος συγγενής CAPS;

Πάρτε μαζί σας αυτό το φυλλάδιο στο ιατρείο, ώστε να θυμάστε ευκολότερα αυτά για τα οποία επιθυμείτε να μιλήσετε.

Είναι σημαντικό να μιλήσετε με το γιατρό σας για να διαπιστωθεί εάν πάσχετε από CAPS. Ο γιατρός σας μπορεί να παράσχει θεραπεία για την ανακούφιση από τα συμπτώματα και, σε ορισμένες περιπτώσεις, για τη εξάλειψή τους.