

## CAPS 患者・家族の会 目的

子供たちの明るい未来のために・・・

- ✚ CAPS を広く知っていただくことにより、患者の早期診断、早期治療につなげる。
- ✚ 患者や家族への CAPS 関連情報の提供と共に、それぞれの悩みや相談など情報交換の場となる。
- ✚ 患者の治療や生活の質(QOL)改善のために、医療に関係する機関や組織に働きかける。

CAPS は、①希少性（患者数5万人未満）  
②原因不明 ③治療方法未確立 ④生活面への長期の支障 の条件にも合致しており、  
難治性疾患克服研究事業（難病指定）・  
特定疾患治療研究事業（特定疾患）  
への指定を目指しています。

難病・特定疾患の指定を受ける事により、長期療養患者への医療費の助成など、治療においては研究体制が整い治療薬・治療方法の開発などの希望が見えてきます。



### <会員種別>

- ✚ 正会員  
会の目的に賛同して入会した患者及び家族
- ✚ 賛助会員  
会の目的に賛同して活動を支援するために入会した個人または団体

### <会費/年額>

- ✚ 入会費 無し
- ✚ 正会員 3,000 円
- ✚ 賛助会員 (一口) 3,000 円

入会のお申し込みやご不明な点などございましたら、下記の連絡先にお問い合わせください。

連絡先： [c-a-p-s@nifmail.jp](mailto:c-a-p-s@nifmail.jp)

# CAPS

(クリオピリン関連周期性発熱症候群)

患者・家族の会



## CAPS とは

CAPS (Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome) とは、生後ないし乳幼児期から発症し、発熱や激しい炎症を繰り返す、国内患者数も 50 名ほどの非常に希少な難治性の自己炎症性疾患です。  
(CAPS には、CINCA 症候群、Muckle-Wells 症候群、家族性寒冷蕁麻疹が含まれます)

## 発症原因

CIAS1 遺伝子の異常などから、当遺伝子産物であるクリオピリン(病原体認識受容体)の変異により発症し、IL-1 $\beta$ (炎症性サイトカイン)の制御機構に問題が起こり、全身で様々な炎症を繰り返すと考えられています。発症は百万人に一人とも言われています。



## さまざまな症状・障害

繰り返す発熱、蕁麻疹様発疹、慢性髄膜炎による頭痛・嘔吐、水頭症、発達障害、低身長、膝・足首など関節の炎症や変形による腫れと激しい痛み、それに伴う歩行困難、視力喪失、進行性難聴、炎症が長期にわたって繰り返されることによる臓器障害といったさまざまな症状・障害が確認され、最悪の場合幼くして死に至るといふ事もあります。



## 治療と薬

近年、遺伝子レベルでの研究が進み、診断できるようになった希少な疾患であり、いまだ確立された治療法はなく、国内で適用を受けている薬もありません。多くは、炎症制御の為にステロイド剤、免疫抑制剤などを投与してきましたが、卓効があるとはいえません。

一方、欧米では炎症や症状の悪化を抑えるために、この疾患に対し第一の選択肢として、

『**アナキンラ**(Anakinra/Kineret<sup>®</sup>)』など IL-1 $\beta$ の働きを標的にした薬が使用されるようになってきています。

しかしながら、国内においては医薬品として承認されていないことから、容易に入手できる薬ではありません。一部患者の中には製薬会社からの提供や高額な個人輸入によって**アナキンラ**を投与した結果、

「歩行困難が投薬後数ヶ月で歩けるようになった」  
「毎日の発熱・頭痛・関節痛がなくなった」  
「入院で行けなかった学校に通えるようになった」

等の劇的な改善が報告されています。しかし、体重にもよりますが、高額(10~20万円/月)な薬の使用は、一般の家庭にとって重過ぎる負担となります。

『**アナキンラ**』とは？



米国製薬会社で開発された生物学的製剤で、IL-1 $\beta$ (炎症性サイトカイン)の働きを抑える薬です。  
1日に1回あるいは2回を皮下注射で投与します。

私達は必要な薬をすべての患者に投与できる環境を目指しています。

**アナキンラ**の優れた効果が確認できていることから、日本小児科学会からも、必要性や有用性を説明いただき、日本における早期承認を審議してもらいましたが、欧米でも、大人の慢性関節リウマチへの適用薬であり、CAPSへの適用はなくオフラベルで使用していること、製薬会社も治験を実施する意思がないことなどの理由から、見送られたまま進展がありません。

CAPS適用薬として、近年海外では、同様な生物学的製剤である

『**リロナセプト**(Rilonasept/Arcalyst<sup>®</sup>)』

：米国(2008/2承認)

『**カナキヌマブ**(Canakinumab/Ilaris<sup>®</sup>\*)』

：米国(CINCA以外に対し2009/6承認)

が開発されました。これらは、効果の持続性が増し、投与回数も減らせ患者への負担低減も見込まれます。しかし、大変残念なことにこれらも国内承認がされていません。

ただ、ここに来て**カナキヌマブ**の国内での治験が開始されることになりました。私たちは早期承認に向けできる限りの協力をしていきます。

こうしている間にも、患者たちは日々40℃に及び発熱や激しい痛みを耐え、そばで見守り看病する家族も必死です。一刻も早く必要な薬を求め患者達に投与できるように、私たちは、お互いに励ましあい、有効と考えられる手段を模索しながら精一杯の働きかけをしようとがんばっています。

どうぞ、私たちの活動にご理解をお願い致します。