

発症原因

「生まれつき備わっている」防御システム調節に関与する遺伝子 NLRP3(CIAS1)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 β (炎症性サイトカイン)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が、いまだ十分には解明されておりません。発症は百万人に一人とも言われています。



【特徴的な蕁麻疹様発疹】

さまざまな症状・障害

周期的に繰り返す高熱、蕁麻疹様発疹、慢性無菌性髄膜炎による激しい頭痛・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で臓器にアミロイド蛋白が沈着することによるアミロイドーシスがみられることもあります。さまざまな症状・障害が確認され、最悪の場合幼くして命をおとすケースもあります。

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ありません。

欧米では、炎症症状を抑えるために、IL-1 β の働きを標的にした生物学的製剤

『**アナキンラ** (Anakinra/Kineret®)』

『**リロナセプト** (Rilonasept/Arcalyst®)』

『**カナキヌマブ** (Canakinumab/Illaris®)』

が開発され、CAPS患者に使用されています。

日本国内ではようやく国内治験を経て、CAPS に対する1つ目の適応薬として平成 23 年 9 月に**カナキヌマブ** (商標名：**イラリス**) が承認されたところです。

「リロナセプト」については国内での開発を担当する製薬会社が見つかっておりません。

「アナキンラ」は国外から個人輸入するしかない現状です。

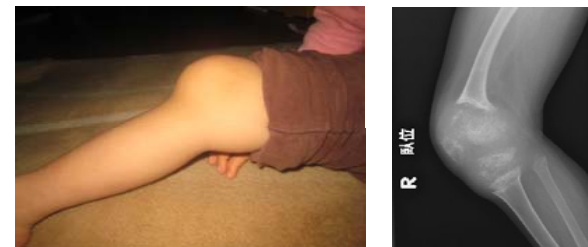
私達は、すべての患者が必要な治療を受けられる環境を目指しています。

病名が同じであっても、NLRP3 遺伝子に異常が認められないケースもあり、個々に症状は異なります。薬の作用機構にも違いがあることから、適合性にも差があることを考える必要があります。発現する症状が多岐かつ激しいことから、それぞれ症状や体質に少しでも適合した薬が選択できるようにしたいと考えています。

薬の確保と共に取り組む課題もあります。生物学的製剤治療が非常に高額になることは、欧米の動向や他の剤

の薬価などから容易に想定されます。ようやく承認にこぎ着けた薬が高額ゆえに使うことが出来ないといった状況に陥ることの無いよう、また将来に渡って治療を受ける事ができるよう「**特定疾患治療研究事業**」に認定されるよう要望していきます。

また、CAPS に対する詳細なメカニズムの解明や有効薬の開発、さらには根治療法に繋がるような研究が継続して進められるよう、研究体制の推奨や整備のためにも「**難治性疾患克服研究事業**」に認定されることが必要と考えています。



【腫れ上がった膝・膝骨端の過成長】

◆ 高IgD症候群 (HIDS) について

CAPS と同様の周期性発熱症候群であり、症状も非常に良く似た「**高IgD症候群(HIDS)**」という病気があります。患者数は日本に5名程の希少疾患で、現在日本国内では効果的な薬や治療法がありません。

高IgD症候群(HIDS)もCAPSと同様に、炎症物質(IL-1 β)の過剰生産が関与しているとされ、CAPSと同様にIL-1 β を抑える薬を投与する事により症状を抑えられる可能性があると言われています。しかし診断名がCAPSでは無い為に「適応外」となり日本では使う事ができません。私達は患者数の少ない者同士お互いに協力しながら治療薬が一日も早く患者の元に届くように要望を続けていきたいと思っています。



【高 IgD 症候群 連也君の作品】

CAPS 患者・家族の会 目的

患者たちの明るい未来のために・・・

- ✦ CAPS 患者の治療法確保および患者を持つ家庭の生活の質(QOL)向上の為、国レベルでの医療体制の整備や患者支援が受けられるよう、医療関係者及び公的機関、関係団体などに働きかける。
- ✦ 報道機関等との連携を強化するなどして CAPS の情報発信を行い、CAPS を広く知っていただくことにより、潜在する患者の早期診断・治療につなげる。
- ✦ 海外の患者会や関係団体との情報交換、患者や家族への CAPS 関連情報の提供と共に、親睦を深め悩みや相談など情報交換の場となる。

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

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)の認定を目指しています。

CAPS 患者・家族の会の活動に協力していただける会員を募集しています。

未来ある子供達(患者)は、一生という長い年月をこの病気と向き合い治療し続けていかなければなりません。不安を抱くことなく治療が続けられるよう、より良い制度にするための働きかけ、また病名のつかない方々への情報の発信地となるべく精一杯の活動をしたいと考えています。

どうぞ私たちの活動にご理解をお願い致します。



- ✦ 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

ご入会、ご不明な点に関しましては下記のメールにお問い合わせください。

メールアドレス: capsKANJI@Gmail.com

ホームページ: <http://www.caps-family.com>



CAPS 患者・家族の会

～クリオピリン関連周期性発熱症候群～

<http://www.caps-family.com>



CAPS とは

CAPS (Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome) とは、生後ないし乳幼児期から発症し、生涯に渡り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 には以下の 3 つの疾患が含まれます。

- ◆NOMID/CINCA 症候群
(新生児期発症多臓器系炎症性疾患)
- ◆Muckle-Wells 症候群
- ◆家族性寒冷蕁麻疹