

原因不明熱や誤診などの可能性

CAPSや高IgD症候群はとても珍しい病気の為に多くの医師が病名を認知しておらず、「**原因不明熱**」とされている患者が多数いると予想されております。乳児期から頻回または持続性の発疹が認められ、発熱、関節痛や炎症、眼の充血や疼痛または頭痛が伴うようであれば、これらの病気について考える必要があります



一度進行してしまった障害は治る事はありません。CAPSや高IgD症候群は生後まもなく発症し、炎症や障害が進行して行きますので**早期発見、早期治療により炎症を抑えることが幼い患者の将来に非常に重要になります。**

CAPS患者・家族の会 活動目的

CAPS・高IgD症候群患者の治療法確保及び患者を持つ家庭のQOL向上の為に国レベルでの医療体制の整備や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活動。

報道機関等との連携を強化するなどしてCAPS・高IgD症候群の情報発信を行いCAPS・高IgD症候群を広く知っていただく事により潜在する患者の早期診断・治療につなげる活動。

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・高IgD症候群関連情報の提供と共に、親睦を深め、悩みや相談などの情報交換の場となる活動。



- 毎年一度、全国から患者家族・CAPSを診察・研究されている医師・製薬会社の方々にお集まりいただき「定例会」を開催しております。
- また年に数回程、関東や関西地方で親睦会を開き、患者の様子や体調の事、学校や仕事などの近況報告をして情報交換や交流をしています。

CAPS・高IgD症候群(HIDS)が指定難病になりました！！

平成27年1月に施行された難病法により、新たに**CAPS**と**高IgD症候群**が医療費助成の対象となる「**指定難病**」となりました。そして「**小児慢性特定疾患**」の疾患としても認定され、私達の要望していた患者の医療費自己負担額の軽減が実現されました！

指定難病になった事により研究体制が推進し、病気の解明、治療法、治療薬の研究や開発が進む事、患者家族達の経済的負担が減る事になり、将来への希望が広がりました！

温かいご支援をお願いいたします



未来ある子ども達(患者)は、生涯に渡りこの病気と向き合い治療を続けて行かなければなりません。病気を抱えた患者達が不安を抱くことなく治療を続けられるよう、より良い制度への働きかけ、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いっぱい活動を続けて行きたいと考えております。

どうぞ私達の活動にご理解いただき、温かいご支援をお願いいたします。ご寄附くださる方は下記メールにて一度ご連絡ください。担当者より折り返しご連絡させていただきます。

【正会員】

- 会の目的に賛同の上ご入会いただいた患者およびご家族
年会費 3,000円

【賛助会員・賛助医師】

- 会の目的に賛同し、活動を支援して下さる個人・医師または団体

ご入会、ご不明な点に関しましては下記のメールアドレスにお問い合わせください。

メールアドレス
capskanjakai@gmail.com



ホームページ
http://www.caps-family.com



2017.10月(第4版)



CAPS患者・家族の会

クリオピリン関連周期性熱症候群と高IgD症候群(HIDS)の家族の会

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



CAPSとは

CAPS(クリオピリン関連周期性熱症候群)とは、NLRP3遺伝子の異常により新生児期・乳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、**日本国内患者数は100名程**の非常に希少な難治性の自己炎症性疾患です。

高IgD症候群(HIDS)とは

高IgD症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)とは、コレステロール生合成経路に関わるメバロン酸キナーゼ(MK)の活性低下により発症する周期性発熱症候群です。**日本国内患者数は10名程**しか確認されていない非常に希少な難治性の自己炎症性疾患です。

【自己炎症性疾患とは】

生まれつきの免疫システムの異常により、感染症などに罹っていないのに勝手に炎症物質を産出してしまい、関節・皮膚・腸・眼・骨・中枢神経など全身を攻撃してしまう病気です。膠原病などの**自己免疫疾患**とは区別され、自己抗体や自己反応性Tリンパ球など認められません。



CAPSに含まれる3つの症候群と特徴的な症状

軽症型

中間型

重症型

家族性寒冷
自己炎症性症候群 (FCAS)

マックル・ウェルズ
症候群 (MWS)

CINCA症候群
(NOMID)



CAPS患者には上記の3つの症候群があります。どのタイプの症候群も患者により下記のような症状の出現が様々です。出現する症状には連続性や重複があり、はっきりとした境界線はありません。



CAPSの特徴的な症状

周期的に繰り返す高熱

弱視・視力喪失

進行性難聴

ぶどう膜炎



水頭症

貧血

知的障害・発達遅滞

口内炎

著しい低身長

視神経乳頭浮腫

蕁麻疹様発疹

慢性的なだるさ

てんかん

慢性無菌性髄膜炎による激しい頭痛・嘔吐

炎症による関節の変形・腫れ・
激しい痛み・拘縮による歩行困難

持続的な炎症に伴うアミロイドーシスを合併し、予後不良因子となることがあります。

骨幹端過形成



患者の生活(障害へのご理解・心のケア)

イラリスの素晴らしい効果により、炎症による痛みや辛さを抑えることができるようになり体力もついてきました。しかし見た目は元気そうに見えても、慢性的な体調不良や不自由さがあり、理解を得ることが難しい時があります。また、それまでに進んでしまった障害は良くなる事はありません。

【難聴・弱視の患者さん】視野が狭い・文字が見えづらい・補聴器をつけていても特定の音域が聞こえない・聞き間違いが多い・会話に入れないなど人とのコミュニケーションが取りづらい・授業や会議が聞こえないなどとても不自由な思いをしています。



【関節障害・低身長の患者さん】学校での活動や遊びなどでお友達と同じように活動できず、消極的になってしまい、寂しい思いをしています。また背が低く手足が短いことで思う様に手が届かなかったり、行動が遅れてしまうなど不自由な思いをすることがあります。低身長や関節の変形など外見の事では心無い言葉に傷つくこともあり精神的ケアも必要です。

CAPSの子ども達の小さな手。毎日頑張っています！



ほとんどのCAPS・高IgD症候群(HIDS)の患者達は慢性的な頭痛、吐き気、だるさなどにより疲れやすく、常に体調不良に悩まされ日常生活に困難をきたしております。また乳幼期からの発熱や痛みなどの辛い症状から発達や発育に遅れが出たり、社会的機能への障害がある事があります。

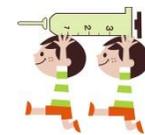
患者達が社会で生活して行く為には学校や職場での病気や障害に対するご理解、心のケアが必要です。どうか患者達の障害や体調をご理解いただき、個人の障害に合ったご配慮、心の面でのサポートなどの温かいご支援をいただけます様よろしくお願い申し上げます。



CAPS・高IgD症候群(HIDS)のお薬

患者達が待ち望んでいた日本で初めてのCAPSのお薬「イラリス(ILARIS®)」販売元：ノバルティスファーマ株式会社」が承認され2011年11月に販売になり全国のCAPS患者が使える様になりました！

CAPSは炎症性物質(IL-1β)が過剰に産出されるために左記の様な激しい炎症症状が周期的・持続的に起こります。この炎症性物質(IL-1β)を標的にしたお薬「イラリス」が非常に有効です。8週間に一度を目安に皮下注射で投与する事により、症状を抑える事ができるようになり患者のQOL(生活の質)が素晴らしく改善しました。



しかしCAPSにはイラリスしか日本で使えるお薬がありません。海外ではイラリスの他にも薬がいくつかありますが、日本では使う事ができません。アレルギーや体質などによりイラリスが合わない事もありますのでイラリスに代わる薬が必要と考えております。

また高IgD症候群もCAPSと同じようにIL-1βの過剰生産が関与しているとされ、出現する症状も良く似ております。

高IgD症候群・家族性地中海熱・TNF受容体関連周期性症候群などの自己炎症性疾患に対して、2016年12月にイラリスが承認され、多くの自己炎症性疾患の患者達にも薬が使える様になりました!!

※イラリスは免疫を抑える作用がある為に細菌感染症などに注意が必要です。イラリス使用中に発熱や体調不良などの症状があれば必ず主治医にご相談ください。

