



# Wissenswertes über CAPS für Patienten

Ein Leitfaden mit wichtigen Informationen über  
die Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndrome

 **NOVARTIS**  
PHARMACEUTICALS

## Wissenswertes über CAPS

In der vorliegenden Broschüre erfahren Sie alles Wissenswerte über die Krankheit CAPS: Wofür die Abkürzung steht, wer an CAPS erkranken kann, wodurch CAPS verursacht wird, welche Symptome mit CAPS einhergehen und welche Behandlungsmöglichkeiten es gibt.

Wenn Sie glauben, dass Sie selbst oder ein Familienmitglied an CAPS erkrankt sein könnte(n), beantworten Sie bitte die folgenden Fragen in Vorbereitung auf das Gespräch mit Ihrem Arzt:

- Leiden Sie häufig an Hautausschlag, Fieber oder Kopfschmerzen?
- Reagieren Sie stark auf Kälte?
- Fühlen Sie sich ständig, als hätten Sie Grippe?
- Haben Sie durchgehend Schmerzen im gesamten Körper?
- Hatten Sie die gleichen Schmerzen schon als Kind?
- Scheinen die Schmerzen schlimmer zu werden?
- Gibt es in Ihrer Familie jemanden, der an ähnlichen Symptomen leidet oder gelitten hat?
- Gibt es in Ihrer Familie jemanden, der an CAPS leidet?

Bitte nehmen Sie diese Broschüre mit, wenn Sie Ihren Arzt aufsuchen. Sie dient Ihnen als Gedächtnisstütze für Ihr Gespräch.

Sie sollten sich unbedingt an Ihren Arzt wenden, um abzuklären, ob Sie an CAPS leiden. Der Arzt kann Ihnen Medikamente verordnen, die Ihre Symptome lindern oder in manchen Fällen sogar verschwinden lassen.

# Inhalt

Was ist CAPS?	4
Wissenswertes über FCAS	8
Wissenswertes über das Muckle-Wells-Syndrom	12
Wissenswertes über NOMID	14
Warum habe ich noch nie etwas von CAPS gehört?	16
Wie erkrankt man an CAPS?	17
Wie erkenne ich, ob ich CAPS habe?	18
Aktuelle Behandlungsmöglichkeiten	20
Was kann ich sonst noch tun?	21
Wo erfahre ich mehr über CAPS?	22
Wichtige Begriffe	24
Literatur	26

# Was ist CAPS?

Die Abkürzung CAPS steht für Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome. Mit dieser Bezeichnung werden drei unterschiedliche Erkrankungen zusammengefasst.

## Die drei CAPS-Erkrankungen:

- **FCAS**      **Familial Cold Autoinflammatory Syndrome,**  
(Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom/  
Familiäre Kälteurtikaria (FCU))
  
- **MWS**      **Muckle-Wells-Syndrom**
  
- **NOMID/CINCA**      **Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease/  
Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome,**  
(multisystemische entzündliche Erkrankung mit Beginn im Neugeborenenalter/  
chronisches infantiles neuro-dermo-artikuläres Syndrom)



Mit der Abkürzung CAPS werden mehrere seltene entzündliche Krankheiten zusammengefasst.<sup>1</sup> Weltweit sind etwa 1 000 Fälle von CAPS bekannt,<sup>2</sup> obwohl möglicherweise über 5 500 Personen an CAPS leiden, ohne dass die Krankheit bisher diagnostiziert wurde.<sup>3</sup> In Deutschland leiden circa 80–160 Patienten an einem der CAP-Syndrome.

Die Symptomatik aller drei CAPS-Arten wird durch eine Reaktion des Körpers auf Entzündungen verursacht,<sup>4</sup> die sich in der Regel in Form von Schmerzen und Schwellungen äußern.

An CAPS erkrankte Personen wissen eventuell nicht, dass sie an dieser Krankheit leiden,<sup>4</sup> aber die bestehenden Symptome weisen auf jeden Fall darauf hin, dass etwas nicht stimmt.

**Wenn Sie nach dem Lesen dieser Broschüre glauben, dass Sie an CAPS leiden könnten, wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt.**

Falls der Arzt CAPS diagnostiziert, verordnet er eine medikamentöse Behandlung der Entzündungen und der daraus resultierenden Symptomatik.

# Wissenswertes über FCAS

FCAS ist die Abkürzung für den englischen Begriff **Familial Cold Autoinflammatory Syndrome** (Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom).

Weitere Bezeichnungen sind FCAIS oder FCU (Familial Cold Urticaria, d. h. familiäre Kälteurtikaria).

Die Symptomatik bei FCAS ist weniger schwer als die der anderen beiden CAPS-Arten,<sup>4</sup> obwohl auch FCAS zu einer erheblichen Einschränkung der alltäglichen Aktivitäten führen kann.<sup>5</sup>

- Immer wieder auftretender Hautausschlag<sup>4</sup> (oft durch Kälte)
- Fieber<sup>4</sup>
- Schwächegefühl oder Müdigkeit<sup>4</sup>
- Gelenkschmerzen<sup>4</sup>
- Kopfschmerzen<sup>4</sup>
- Schüttelfrost<sup>4</sup>
- Schmerzende oder gerötete Augen<sup>6</sup>
- Muskelschmerzen<sup>4</sup>

## Wichtige Informationen

- Menschen mit FCAS leiden in der Regel von Geburt an unter den Symptomen der Krankheit. In manchen Fällen entwickeln sich Symptome auch erst im Laufe der Kindheit.<sup>4</sup>
- FCAS-Symptome können auftreten, nachdem sich die betroffene Person in der Kälte aufgehalten hat,<sup>4</sup> zum Beispiel in einem klimatisierten Raum, aber auch nach dem Verzehr von kaltem Essen oder nach Schwimmen/Duschen in kaltem Wasser.
- Der Hautausschlag tritt üblicherweise ein bis zwei Stunden nach dem Kältekontakt in Erscheinung. Weitere Symptome treten vier bis sechs Stunden später auf.<sup>7</sup>
- FCAS-Patienten können einige Tage symptomfrei sein, anschließend treten die Beschwerden jedoch immer wieder auf und können sich im Tagesverlauf verschlimmern. Die meisten Symptome dauern etwa 24 Stunden an; sie können aber auch länger andauern.<sup>4</sup>
- Manche Patienten wissen nicht, dass Sie an FCAS leiden.<sup>4</sup> Wenn Sie glauben, dass Sie an dieser Krankheit leiden, suchen Sie bitte Ihren Arzt auf.
- Es ist wichtig, dass die Krankheit diagnostiziert und behandelt wird. Die Symptome können gelindert werden und in manchen Fällen sogar vollständig verschwinden.



Gerötete Augen bei FCAS



Hautausschlag bei FCAS

## Auswirkungen von FCAS auf die Lebensqualität

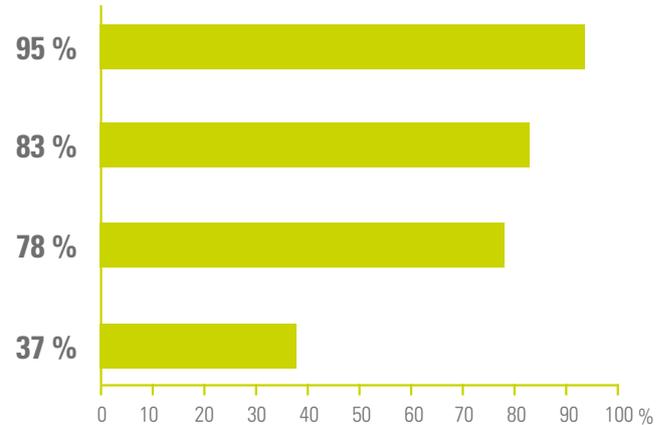
Die meisten Personen, die an FCAS leiden, wissen, dass mit ihnen etwas nicht stimmt.

Die Beschwerden weisen eindeutig darauf hin, dass sie einen Arzt aufsuchen müssen, um abzuklären, wie es um ihre Gesundheit steht.

FCAS-Symptome können zu **erheblichen Beeinträchtigungen alltäglicher Aktivitäten** führen. Eine Umfrage, an der 30 FCAS-Patienten teilnahmen, zeigt die Auswirkungen der unbehandelten Krankheit auf den Alltag.<sup>5</sup>

## Ergebnisse der Umfrage:<sup>5</sup>

- Fast alle FCAS-Patienten konnten sich kaum noch im Freien aufhalten.
- Viele FCAS-Patienten mussten Aktivitäten mit Freunden und Familie absagen.
- Viele FCAS-Patienten, die noch arbeiten konnten, hatten Schwierigkeiten bei der Ausübung ihres Berufs.
- Mehr als ein Drittel der an FCAS Erkrankten mussten ihre Arbeit aufgeben.



FCAS-Symptome können das alltägliche Leben stark beeinträchtigen. Es stehen jedoch Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung, um die Symptome zu lindern und in manchen Fällen sogar vollständig verschwinden zu lassen.

# Wissenswertes über das Muckle-Wells-Syndrom

Das **Muckle-Wells-Syndrom** wurde erstmals in den frühen sechziger Jahren von den beiden Ärzten Thomas James Muckle und Michael Vernon Wells bei einer erkrankten Familie festgestellt.<sup>8</sup> Inzwischen ist sehr viel mehr über das MWS bekannt.

Die MWS-Symptome ähneln denjenigen bei FCAS. Sie treten jedoch häufiger auf und können länger andauern.<sup>4</sup> Die hervorgehobenen Beschwerden sind zusätzliche Symptome, die nur bei MWS-Patienten auftreten.

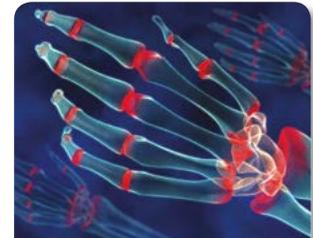
- Immer wieder auftretender Hautausschlag<sup>4</sup>
- Kopfschmerzen<sup>4</sup>
- Fieber<sup>4</sup>
- Schüttelfrost<sup>4</sup>
- Schwächegefühl oder Müdigkeit<sup>4</sup>
- Schmerzende oder gerötete Augen<sup>6</sup>
- Gelenkschmerzen<sup>4</sup>
- Muskelschmerzen<sup>4</sup>
- **Starke Proteinablagerungen in den Nieren<sup>6</sup>**
- **Allmählicher Hörverlust<sup>4</sup>**

## Wichtige Informationen

- Ähnlich wie bei FCAS leiden die meisten Menschen mit MWS von Geburt an unter den entsprechenden Beschwerden. Zuweilen bilden sich Symptome auch erst im Verlauf der Kindheit heraus.<sup>4</sup>
- MWS-Symptome treten häufig ohne ersichtlichen Auslöser auf. Nur wenige konkrete Umgebungsbedingungen wurden bisher ausgemacht, die MWS-Symptome auslösen oder verschlimmern können, hierzu gehören z. B. Kälte, Stress oder Müdigkeit.<sup>4</sup>
- MWS-Patienten können einige Tage lang beschwerdefrei sein; anschließend treten die Symptome aber immer wieder auf. Die Beschwerden können zu einem beliebigen Zeitpunkt nach dem auslösenden Faktor in Erscheinung treten. Die meisten Symptome dauern ein bis zwei Tage an, manche können aber auch über längere Zeit anhalten.<sup>4</sup>
- Nicht alle Erkrankten wissen, dass sie an MWS leiden.<sup>4</sup> Die Symptome weisen jedoch darauf hin, dass etwas nicht stimmt. Wenn Sie glauben, dass Sie an MWS leiden, suchen Sie bitte Ihren Arzt auf.
- Es ist wichtig, dass die Krankheit diagnostiziert und behandelt wird. Die Symptome können gelindert werden und in manchen Fällen sogar vollständig verschwinden.



Hörverlust bei MWS



Gelenkschmerzen bei MWS

# Wissenswertes über NOMID

NOMID ist die Abkürzung für die englische Bezeichnung **Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease** (multisystemische entzündliche Erkrankung mit Beginn im Neugeborenenalter).

NOMID wird auch als **CINCA** (Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome, chronisches infantiles neuro-dermo-artikuläres Syndrom) bezeichnet.

**NOMID/CINCA** ist die schwerwiegendste Form von CAPS.<sup>4</sup> Die folgenden Symptome ähneln der MWS-Symptomatik, liegen aber ohne Unterbrechung vor.<sup>4</sup>

Die hervorgehobenen Beschwerden sind zusätzliche Symptome, die nur bei Patienten mit NOMID/CINCA auftreten.

- Immer wieder auftretender Hautausschlag<sup>4</sup>
- Fieber<sup>4</sup>
- Schwächegefühl oder Müdigkeit<sup>4</sup>
- Gelenkschmerzen<sup>4</sup>
- Starke Proteinablagerungen in den Nieren<sup>6</sup>
- **Geschwollene Knie**<sup>6</sup>
- Kopfschmerzen<sup>4</sup>
- Schüttelfrost<sup>4</sup>
- Schmerzende oder gerötete Augen<sup>6</sup>
- Muskelschmerzen<sup>4</sup>
- Allmählicher Hörverlust<sup>4</sup>
- **Allmählicher Verlust der Sehkraft**<sup>4</sup>
- **Psychische Störungen**<sup>4</sup>

## Wichtige Informationen

- Beschwerden bei NOMID/CINCA bestehen fast immer von Geburt an.<sup>4</sup> Die Diagnose kann meistens bereits beim Neugeborenen gestellt werden, da die Beschwerden offensichtlicher sind als bei FCAS oder MWS.<sup>9,10</sup>
- NOMID/CINCA geht häufig mit erheblichen Beeinträchtigungen einher<sup>1</sup> und kann bei ausbleibender Behandlung in einigen Fällen zum Tod führen.<sup>11</sup> Durch eine Behandlung können die Beschwerden bis zu einem gewissen Grad gelindert werden; eine Heilung ist jedoch in der Regel nicht möglich.<sup>4</sup>
- Für Eltern von Kindern mit NOMID/CINCA ist deutlich erkennbar, wie sehr ihr Kind leidet. Von Geburt an kämpfen Eltern und Kinder laufend gegen eine Verschlimmerung der Erkrankung.
- Für alle CAPS-Patienten, insbesondere für Patienten mit NOMID/CINCA, stehen verschiedene Organisationen zur Verfügung, die Informationen und Hilfe anbieten.



**Knieschwellung bei  
NOMID/CINCA**

# Warum habe ich noch nie etwas von CAPS gehört?

CAPS ist eine seltene Krankheit.<sup>1</sup> Weltweit sind **weniger als 1000 Fälle bekannt**,<sup>2</sup> obwohl möglicherweise **mehr als 5500 Menschen** an CAPS leiden, ohne es zu wissen.<sup>3</sup> Da CAPS so selten ist, haben die meisten Ärzte wahrscheinlich noch keinen CAPS-Patienten behandelt.<sup>10</sup>

Leichtere Beschwerden, z. B. Kopfschmerzen oder Fieber, werden häufig auf andere Ursachen zurückgeführt.<sup>4,6</sup> Da Ärzte nicht täglich mit CAPS zu tun haben, kann es einige Zeit dauern, bis die bestehenden Beschwerden mit CAPS in Verbindung gebracht werden.<sup>4</sup>

Patienten mit leichteren CAPS-Symptomen führen diese eventuell auf eine Grippe zurück und sehen keinen Grund, einen Arzt aufzusuchen.<sup>4</sup>

**Bitte wenden Sie sich an Ihren Arzt, wenn Sie glauben, an CAPS zu leiden. Nehmen Sie die vorliegende Broschüre mit. So können Sie sich leichter daran erinnern, über welche Symptome Sie sprechen möchten.**

Es ist wichtig, dass die Krankheit diagnostiziert und behandelt wird. Die Symptome können gelindert werden und in manchen Fällen sogar vollständig verschwinden.

# Wie erkrankt man an CAPS?

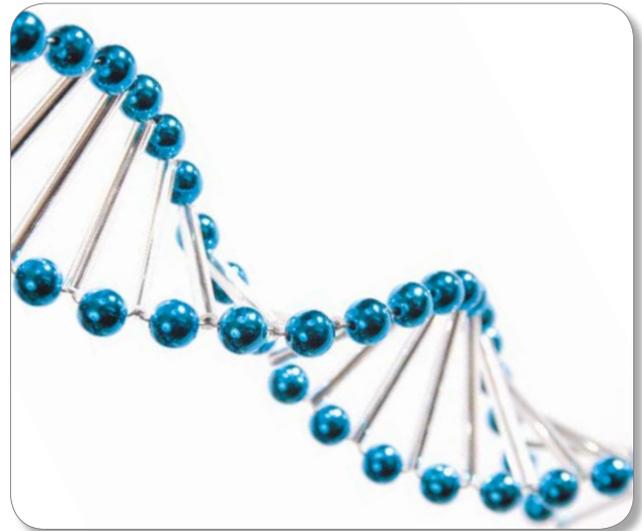
CAPS wird in der Regel **über die Gene** von der Mutter oder dem Vater an das Kind weitergegeben.<sup>4</sup>

Daher ist es wahrscheinlich, dass ein CAPS-Patient die Krankheit von einem Elternteil geerbt hat.

Sollte jemand in Ihrer Familie an CAPS leiden, bedeutet das nicht, dass Sie die Krankheit auch haben müssen.<sup>6</sup>

In manchen Fällen tritt CAPS auch nur bei einem Familienmitglied auf. In den meisten Fällen kann die Krankheit jedoch in einer Familie **über viele Generationen** hinweg zurückverfolgt werden.<sup>6</sup>

**Bitte wenden Sie sich an Ihren Arzt, wenn ein Familienmitglied von Ihnen an CAPS leidet.**



# Wie erkenne ich, ob ich CAPS habe?

Alle Symptome der drei CAPS-Typen können **sehr unangenehm** und in schwerwiegenden Fällen auch **stark beeinträchtigend** sein.<sup>4,5</sup> Aber auch leichtere Symptome, die nicht durchgehend vorhanden sind, sollten mit einem Arzt besprochen werden.

## Bitte beantworten Sie die folgenden Fragen:

- |   | ja                       | nein                     |
|---|--------------------------|--------------------------|
| ➤ Leiden Sie häufig an Hautausschlag, Fieber oder Kopfschmerzen?                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Reagieren Sie stark auf Kälte?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Fühlen Sie sich ständig, als hätten Sie Grippe?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Haben Sie durchgehend Schmerzen im gesamten Körper?                                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Hatten Sie die gleichen Schmerzen schon als Kind?                                       | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Scheinen die Schmerzen schlimmer zu werden?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Gibt es in Ihrer Familie jemanden, der an ähnlichen Symptomen leidet oder gelitten hat? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ➤ Gibt es in Ihrer Familie jemanden, der an CAPS leidet?                                  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |



- Besprechen Sie Ihre Antworten auf diese Fragen mit Ihrem Arzt. Informationen über Ihre Beschwerden und Ihre Familiengeschichte helfen dem Arzt bei der Diagnosestellung.
- Bitte nehmen Sie diese Broschüre mit, wenn Sie Ihren Arzt aufsuchen. Sie dient Ihnen als Gedächtnisstütze für Ihr Gespräch.
- Es ist wichtig, dass die Krankheit diagnostiziert und behandelt wird. Die Symptome können gelindert und in manchen Fällen sogar geheilt werden.
- Falls bei Ihnen CAPS diagnostiziert wird, kann Ihnen Ihr Arzt eines der zur Verfügung stehenden Medikamente zur Behandlung der Beschwerden verordnen.

# Aktuelle Behandlungsmöglichkeiten



CAPS kann nicht geheilt werden, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt. Allerdings sind durch erhebliche Fortschritte im Verständnis dieser Erkrankungen neue Medikamente verfügbar, für die eine gute Verträglichkeit und Wirksamkeit nachgewiesen wurde.

Wenn bei Ihnen CAPS diagnostiziert wurde, können Sie möglicherweise mit einem Medikament behandelt werden. **Sprechen Sie Ihren Arzt auf die zugelassenen Medikamente an.**

# Was kann ich sonst noch tun?

Wenn Sie an FCAS, MWS oder NOMID/CINCA leiden, spricht der Arzt mit Ihnen wahrscheinlich auch über die folgenden Maßnahmen zur Linderung Ihrer Symptome:<sup>4</sup>



- Tragen Sie **warme Kleidung** und mehrere Schichten übereinander.
- Trinken Sie im Verlauf des Tages regelmäßig **heiße Getränke**.
- Nehmen Sie **warme Bäder**.
- **Verzichten** Sie auf sportliche Aktivitäten und andere körperlich **anstrengenden Tätigkeiten**.
- **Vermeiden** Sie Tätigkeiten, bei denen Sie regelmäßig unter **Stress** stehen.

In manchen schwerwiegenden Fällen sind diese Maßnahmen eventuell nicht hilfreich. CAPS-Patienten, denen rasch kalt wird und deren Symptome sich dann verschlimmern, sollten in Erwägung ziehen, zur Linderung der Beschwerden an einen wärmeren Ort umzuziehen.<sup>4</sup>

# Wo erfahre ich mehr über CAPS?

Verschiedene **Selbsthilfegruppen** und **Organisationen** stellen auf ihrer Internetseite Informationen über CAPS zur Verfügung.

Sie wollen in erster Linie über CAPS aufklären und die Lebensqualität von CAPS-Patienten verbessern.





## Hier erhalten Sie weitere Informationen:

- **CAPS-Netzwerk:** <http://www.capsnetzwerk.de>
- **ACHSE e.V. – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen:**  
<http://www.achse-online.de>
- **The Portal for Rare Diseases and Orphan Drugs:** <http://www.orpha.net>
- **EURORDIS:** <http://www.eurordis.org>
- **The NOMID Alliance:** <http://www.nomidalliance.net>
- **Leben mit AUTO INFLAMMATION:** [autoinflammation.de](http://autoinflammation.de)

oder über QR-Code



## Hotline für medizinische Anfragen:

**MCC** (Medical Competence Center): **01802-23 23 00**

(0,06 € pro Anruf aus dem deutschen Festnetz; max. 0,42 € pro Minute aus dem deutschen Mobilfunknetz)



Möglicherweise stoßen Sie im Internet auch auf weitere Seiten, die Unterstützung anbieten und CAPS-Patienten ermöglichen, sich auszutauschen. **Die Anweisungen Ihres Arztes sollten Sie jedoch in jedem Fall befolgen.**

# Wichtige Begriffe

## **Antihistaminika:**

Häufig eingesetzte Arzneimittel zur Behandlung von Allergien

## **Artikulär:**

Auf Gelenke in ihrem Körpers bezogen

## **Autoinflammatorisch:**

Auf Entzündungen im Körper bezogen, die nicht auf Infektionen oder Verletzungen zurückzuführen sind

## **Chronisch:**

Dauerhaft bestehende oder wiederkehrende Symptome

## **Diagnose:**

Bestätigung einer Erkrankung durch einen Arzt

## **Entzündung:**

Natürliche körpereigene Abwehr zum Schutz vor Infektionen oder Verletzungen. CAPS-Patienten leiden an Entzündungserscheinungen, die nicht auf Infektionen oder Verletzungen zurückzuführen sind.

## **Entzündungskrankheit:**

Durch Entzündung verursachte Erkrankung. Bei CAPS handelt es sich um eine besondere Art der Entzündungskrankheit, die als autoinflammatorische Erkrankung bezeichnet wird. Siehe auch Definition „autoinflammatorisch“.

## **Gene:**

Wenn eine Erkrankung genetisch (also durch Gene) weitergegeben wird, bedeutet das, dass sie von Familienmitgliedern /Verwandten vererbt werden kann. Wenn beide Eltern z. B. braune Haare haben, ist es wahrscheinlich, dass deren Kind ebenfalls braune Haare haben wird. Das Gleiche gilt für CAPS: Leidet ein Elternteil an CAPS, ist eine CAPS-Erkrankung des Kindes gut möglich.

## **Immunsuppressiva/Immunomodulatoren:**

Häufig zur Entzündungshemmung eingesetzte Medikamente

## **Infantil:**

Auf Kinder im Säuglingsalter bezogen (in der Regel bis zum Alter von ca. einem Jahr)

**Klinische Studien:**

Prüfung auf z.B. Wirksamkeit von Medikamenten am Patienten/Probanden

**Kutan:**

Auf die Haut bezogen

**Neonatal:**

Auf das Neugeborene bezogen

**Neurologisch:**

Auf das Gehirn, das Rückenmark und das Nervensystem des Körpers bezogen

**Orphan-Arzneimittel:**

Medikament zur Behandlung einer seltenen Erkrankung

**Placebo:**

Scheinmedikament (ohne Wirkstoff), das einem Teil der Patienten in einer klinischen Studie anstelle eines echten Medikaments gegeben wird

**Proteinablagerungen:**

Proteine sind Bausteine, die im gesamten Körper benötigt werden. Sie sind ein wichtiger Bestandteil der Zellen, die für die körpereigene Abwehr zuständig sind. In der Niere sind in der Regel kaum Proteinablagerungen vorhanden. Starke Proteinablagerungen in der Niere können ein Anzeichen für eine Infektion sein und sollten umgehend von einem Arzt behandelt werden.

**Steroide:**

Häufig eingesetzte Arzneimittel zur Behandlung von Hautreizungen bis hin zu Gelenkschmerzen

**Symptome:**

Beschwerden, die bei einer bestimmten Krankheit auftreten

**Syndrom:**

Gleichzeitiges Vorliegen verschiedener Symptome, die typisch für eine bestimmte Krankheit sind

**Urtikaria:**

Entzündlicher Hautausschlag

# Literatur

1. Farasat S, Aksentijevich I, Toro JR. Autoinflammatory diseases: clinical and genetic advances. Arch Dermatol. 2008;144:392-402.
2. Data on file. Novartis Pharma AG.
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;7:323-330.
5. Stych B, Dobrovolny D. Familial cold auto-inflammatory syndrome (FCAS): characterization of symptomatology and impact on patients' lives. Curr Med Res Opin. 2008;24:1577-1582.
6. Shinkai K, McCalmont TH, Leslie KS. Cryopyrin-associated periodic syndromes and autoinflammation. Clin Exp Dermatol. 2007;33:1-9.
7. Familial Cold Autoinflammatory Syndrome (FCAS). The NOMID Alliance Web site. <http://www.nomidalliance.net/subpage1.html>. Zuletzt besucht am 23.3.2015.
8. Muckle TJ, Wells M. Urticaria, deafness and amyloidosis: a new hereditary familial syndrome. Q J Med. 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 A-M, 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.



Novartis Pharma GmbH  
Roonstraße 25  
90429 Nürnberg  
[www.novartis.de](http://www.novartis.de)



04/2015  
318955