

INFORMACIÓN **acerca del CAPS**

Síndrome Periódico Asociado a Criopirina

FCAS

Síndrome Autoinflamatorio Familiar
Inducido por el Frío

MWS

Síndrome de Muckle-Wells

NOMID/CINCA

Enfermedad Neonatal Multisistémica
Inflamatoria, también conocida como
Síndrome Infantil Neurológico, Cutáneo
y Articular Crónico

¿Qué es el CAPS?

CAPS son las siglas en inglés de Síndrome Periódico Asociado a Criopirina. Es el nombre dado a un grupo de 3 enfermedades diferentes.

Estas 3 enfermedades son:

- **FCAS**, que son las siglas de Síndrome Autoinflamatorio Familiar Inducido por el Frío
- **MWS**, que son las siglas de Síndrome de Muckle-Wells
- **NOMID/CINCA** que son las siglas de Enfermedad Neonatal Multisistémica Inflamatoria, también conocida como Síndrome Infantil Neurológico, Cutáneo y Articular Crónico

Información acerca del CAPS

El CAPS es un grupo de enfermedades inflamatorias poco frecuentes.¹ En todo el mundo se han descrito menos de 1.000 casos de CAPS², pero más de 5.500 personas pueden tener actualmente el CAPS sin saberlo.³

Los síntomas de los 3 tipos de CAPS son el resultado de la reacción del cuerpo a la inflamación.⁴ El cuerpo responde a la inflamación con dolor e hinchazón.

Algunas personas quizás no saben que tienen CAPS⁴, pero tendrán síntomas que les harán darse cuenta de que algo no va bien. Si usted cree que puede tener CAPS después de leer este folleto, debería consultar a su médico.

Si el médico le diagnostica CAPS, le dará un tratamiento para aliviar los síntomas que pueda presentar y en ocasiones incluso eliminarlos.

Por favor véase la página 17 para conocer los significados de las palabras clave de este folleto que quizás usted no conoce.



Información acerca del CAPS

FCAS: Síndrome Autoinflamatorio Familiar Inducido por el Frío

FCAS son las siglas de Síndrome Autoinflamatorio Familiar Inducido por el Frío. También puede ser denominado FCAIS o FCU, que son las siglas de Urticaria Familiar Inducida por el Frío.

Síntomas que se observan

Los síntomas del FCAS suelen ser menos intensos que los de los otros 2 tipos de CAPS⁴, pero sin embargo pueden limitar algunas de las actividades de su vida cotidiana.⁵ Aunque existe mucha variabilidad entre pacientes, estos síntomas incluyen:

- **Erupción que reaparece periódicamente⁴**
- **Fiebre⁴**
- **Sentirse débil o cansado⁴**
- **Dolores articulares⁴**
- **Dolor de cabeza⁴**
- **Escalofríos⁴**
- **Molestias oculares u ojos rojos⁶**
- **Dolores musculares**

Las personas que padecen el FCAS normalmente empiezan a tener síntomas desde el nacimiento. Ocasionalmente los síntomas pueden empezar más tarde en la infancia⁴.

Los síntomas de FCAS pueden empezar después de que una persona haya estado expuesta a bajas temperaturas. Por ejemplo, estar en una habitación con aire acondicionado, comer comidas frías, o nadar en agua fría pueden provocar los síntomas.

Información acerca del CAPS

La erupción empezará normalmente de 1 a 2 horas después de la exposición al frío. Los otros síntomas pueden empezar de 4 a 6 horas después de la exposición al frío.⁷

Puede ocurrir que algunos días no se tengan síntomas, pero siempre reaparecen. Estos síntomas pueden empeorar a lo largo del día. La mayoría de los síntomas duran 24 horas, aunque algunos pueden durar más tiempo.⁴

El FCAS puede alterar su vida

En la mayoría de los casos, las personas que tienen el FCAS tienen una serie de síntomas que les hacen intuir que algo no va bien y consultar al médico para averiguar que es lo que ocurre con su salud.

Los síntomas del FCAS pueden afectar seriamente a sus actividades cotidianas. Se efectuó un seguimiento a treinta personas que tenían el FCAS para ver cómo la enfermedad había alterado sus vidas cotidianas antes de que fueran tratadas,⁵ y probando que el 78 % de las personas podían trabajar pero con dificultad.

Por favor véase la página 13 para conocer algunos de estos tratamientos.



Información acerca del CAPS

MWS: Síndrome de Muckle-Wells

MWS son las siglas de Síndrome de Muckle-Wells. El MWS fue reconocido por primera vez en una familia a principios de los años 60 por 2 médicos, Thomas James Muckle y Michael Vernon Wells⁶. Desde entonces, los médicos han aprendido mucho más acerca del MWS.

Síntomas que se observan

Los síntomas del MWS que se indican abajo de color **naranja** son similares a los síntomas del FCAS, pero aparecen con mayor frecuencia y pueden durar más tiempo. Los síntomas de color **verde** son síntomas adicionales que alguien que tenga el MWS puede tener.

- Erupción que reaparece periódicamente⁴
- Fiebre⁴
- Sentirse débil o cansado⁴
- Dolores articulares⁴
- Dolor de cabeza⁴
- Escalofríos⁴
- Molestias oculares u ojos rojos⁶
- Dolores musculares⁴
- Eliminación de proteínas por los riñones⁶
- Pérdida gradual de audición⁴

Información acerca del CAPS

Como ocurre en el FCAS, las personas que tienen el MWS normalmente empiezan a tener síntomas desde el nacimiento. Ocasionalmente los síntomas pueden empezar más tarde en la infancia.⁴

Los síntomas pueden aparecer sin ninguna razón aparente. Sólo se han podido vincular algunas cosas con la aparición o el empeoramiento de los síntomas del MWS. Por ejemplo, en algunas personas, los síntomas pueden empezar después de que hayan estado expuestas a bajas temperaturas, estén estresadas o cansadas.⁴

Puede ocurrir que algunos días no se tengan los síntomas, pero siempre reaparecen. Estos síntomas pueden empezar en cualquier momento. La mayoría de los síntomas duran de 1 a 2 días, aunque algunos pueden durar más tiempo.⁴



Información acerca del CAPS

NOMID: Enfermedad Neonatal Multisistémica Inflamatoria

NOMID son las siglas de Enfermedad Neonatal Multisistémica Inflamatoria. El NOMID, también puede recibir el nombre de CINCA, que son las siglas de Síndrome Infantil Neurológico, Cutáneo y Articular Crónico.

Síntomas que se observan

El NOMID/CINCA es el tipo más grave de CAPS.⁴ Los síntomas del NOMID/CINCA que se indican abajo de color **rojo** son similares a los síntomas del MWS, pero se manifiestan continuamente.⁴ Los síntomas de color **violeta** son síntomas adicionales que alguien que tenga el NOMID/CINCA puede tener.

- Erupción que reaparece periódicamente⁴
- Fiebre⁴
- Sentirse débil o cansado⁴
- Dolores articulares⁴
- Eliminación de proteínas por los riñones⁶
- Dolor de cabeza⁴
- Escalofríos⁴
- Molestias oculares u ojos rojos⁶
- Dolores musculares⁴
- Pérdida gradual de audición⁴
- Hinchazón de las rodillas⁶
- Pérdida gradual de visión⁴
- Dificultades mentales⁴

Información acerca del CAPS

Las personas que tienen NOMID/CINCA casi siempre empiezan a tener síntomas desde el nacimiento.⁴ Los médicos pueden diagnosticar el NOMID/CINCA en un recién nacido puesto que a menudo los síntomas son más evidentes que en el FCAS o el MWS.^{9,10}

El NOMID/CINCA puede ser incapacitante¹ y, sin tratamiento, en algunos casos puede ocasionar la muerte.¹¹ El tratamiento puede contribuir a aliviar los síntomas hasta cierto punto, pero nunca desaparecen completamente.⁴

Es evidente para los padres de niños que tienen NOMID/CINCA lo mucho que éstos sufren. Desde el momento en que nacen, es una lucha constante para evitar que el NOMID/CINCA empeore.

Para pacientes con todos los tipos de CAPS, pero especialmente para los que necesitan ayuda para el NOMID/CINCA, existen organizaciones que pueden ayudarles.



Información acerca del CAPS

¿Por qué no he oído hablar del CAPS?

El CAPS es poco frecuente¹. En todo el mundo se conocen menos de 1.000 casos de CAPS², pero más de 5.500 personas pueden tener actualmente el CAPS sin saberlo. Puesto que el CAPS es tan raro, la mayoría de los médicos no habrán visto ningún paciente.¹⁰

La mayoría de síntomas de CAPS, como el dolor de cabeza y la fiebre, son comunes en otras enfermedades mucho más frecuentes, lo que dificulta el diagnóstico.^{4,5} Puede pasar un cierto tiempo antes de que un médico empiece a pensar en el CAPS puesto que no es algo que él o ella vea cada día.⁴

Incluso a veces, las personas que tienen algunos de los síntomas más benignos de CAPS pueden creer que sus síntomas son debidos a la gripe u otras infecciones banales. Por lo tanto, quizás no van a ver al médico para preguntarle acerca de estos síntomas.⁴

Si usted cree que tiene CAPS, debería hablar con su médico. Lleve este folleto con usted para que pueda recordar los síntomas de los que usted quiere comentar con su médico.

Es importante ser diagnosticado y recibir un tratamiento correcto. El tratamiento puede ayudar a aliviar los síntomas y, en algunos casos, puede eliminarlos.

Información acerca del CAPS

¿Cómo se coge el CAPS?

El CAPS se transmite normalmente de padres a hijos a través de los genes.⁴ Por lo tanto, es probable que alguien que tenga el CAPS lo haya heredado de un pariente.

Que alguien de su familia tenga el CAPS no significa que usted lo tenga también.⁶

Algunas personas pueden tener el CAPS sin que nadie más de su familia lo tenga. Sin embargo, por lo general, el CAPS puede remontarse en su familia a muchas generaciones.⁶

Si alguien de su familia tiene CAPS, debería consultar con su médico.

¿Cómo sé que tengo el CAPS?

Los síntomas pueden presentarse con distintos grados de agresividad en los diferentes pacientes de CAPS: desde síntomas simplemente incómodos hasta los que son incapacitantes en los casos graves^{4,5}. Aunque sean benignos y parezca que no estén ahí siempre, es importante decirle estos síntomas a su médico.



Información acerca del CAPS

Piense en las respuestas a estas preguntas:

- ¿Tiene erupciones, fiebre, y dolores de cabeza frecuentemente?
- ¿Tiene una fuerte reacción a las bajas temperaturas?
- ¿Se siente siempre como si tuviera la gripe muy a menudo?
- ¿Tiene dolores articulares o musculares constantemente?
- ¿Tiene los mismos dolores desde su infancia?
- ¿Cree que sus dolores empeoran?
- ¿Algunos de los miembros de su familia o algunos de sus parientes han tenido alguna vez síntomas similares?
- ¿Algunos de los miembros de su familia o algunos de sus parientes tienen el CAPS?

Hable con su médico sobre sus respuestas a estas preguntas. Los detalles acerca de sus síntomas y el historial de su familia ayudarán al médico a hacer el diagnóstico correcto.



Tratamientos actuales para el CAPS

Todavía no hay curación para la causa del CAPS. Sin embargo, según el tipo de CAPS que usted tenga y la gravedad de sus síntomas, su médico puede sugerir cualquiera de las siguientes opciones actuales de tratamiento para intentar controlar los síntomas del CAPS.

Estos tratamientos pueden ser utilizados solos o en combinación con otros tratamientos, según el consejo del médico*:

- Los AINEs (antiinflamatorios no-esteroides) pueden ser utilizados para algunos de los síntomas del CAPS como los dolores y la fiebre^{4,9}
- Los antihistamínicos pueden ser utilizados para aliviar las erupciones cutáneas⁵
- Los corticoides pueden ser utilizados para aquellos brotes de inflamación con síntomas más importantes^{1,5}
- Los inmunosupresores/inmunomoduladores pueden utilizarse como tratamiento de base, para intentar disminuir los brotes de inflamación^{1,12}



Información acerca del CAPS

Aunque estos tratamientos pueden ser beneficiosos, algunos síntomas no pueden ser mitigados y otros no pueden ser aliviados por mucho tiempo. La causa de esto es que algunos de estos tratamientos sólo actúan sobre los síntomas, sin actuar directamente sobre la cascada inflamatoria que los provoca.

*Recuerde: siga solamente el consejo de su médico acerca del tratamiento

Tratamientos futuros para el CAPS

La investigación continúa para buscar un tratamiento más completo para el CAPS que no trate solamente los síntomas. Los tratamientos dirigidos a la causa subyacente de la inflamación que provoca los síntomas del CAPS, están en fase de desarrollo en este momento.

Los investigadores creen que estas medicaciones pueden tener una mayor capacidad de tratar la inflamación en el CAPS y ayudar a evitar que los síntomas empeoren.



¿Qué más puedo hacer?

Si usted tiene el FCAS o el MWS, su médico también puede sugerir estas acciones para aliviar sus síntomas⁴:

- Si sus síntomas empeoran con el frío: mantenerse caliente con ropa de abrigo, una bebida caliente, un baño caliente
- Reducir el ejercicio intenso
- Evitar las cosas que pueden causarle estrés de manera regular

Las personas enfermas de CAPS, que tienen frío con facilidad y que creen que sus síntomas empeoran pueden considerar la posibilidad de vivir en un lugar en el que el tiempo sea más cálido.⁴ Esto puede ayudar a aliviar los síntomas. En algunos casos graves, estos cambios quizás no ayuden, deberá acudir a su médico para un tratamiento específico.



Información acerca del CAPS

¿Dónde puedo encontrar más información?

Existen organizaciones y grupos de apoyo online que ofrecen información sobre el CAPS. El objetivo principal es el de ayudar a las personas a entender estas enfermedades y ayudar a mejorar las vidas de personas que tienen el CAPS.

- 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.opha.net/CEREMA/index.html>
- Pediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO)
<http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/information/Spagna/13.htm>
- FEDER - Federación Española de Enfermedades Raras
<http://www.enfermedades-raras.org/>

Servicio de información y orientación en enfermedades raras: **902 181 725**

WWW.

Consultando Internet, usted puede encontrar otros sitios Web relativos al CAPS que informan sobre la enfermedad y que permiten que las personas que tienen el CAPS compartan sus experiencias. Sin embargo, el consejo de su médico es el mejor consejo a seguir.

Palabras clave

Antihistamínicos: medicamentos comúnmente utilizados para tratar alergias.

Articular: que esta relacionado con las articulaciones de su cuerpo.

Autoinflamatorio: Inflamación en el cuerpo que se produce por sí sola sin infección ni lesión externa.

Crónico: enfermedad con síntomas constantes o frecuentes, de larga duración o sin curación a corto plazo.

Ensayos clínicos: estudios utilizados para determinar si un nuevo medicamento puede ser aprobado.

Cutáneo: que está relacionado con la piel.

Diagnosticar: un médico confirma que usted tiene una enfermedad.

Enfermedad: una dolencia que altera la salud y se distingue de las otras por unos determinados síntomas. También puede ser llamada *síndrome*.

Genes: contienen información que se transmite de padres a hijos. Cuando una enfermedad es transmitida a través de los genes, significa que usted puede haberla recibido de sus parientes. Por ejemplo, si sus padres tienen el pelo castaño, probablemente usted tendrá el pelo castaño. Asimismo, si sus padres tienen el CAPS, usted tiene más probabilidades de tener también el CAPS.

Eliminación de proteínas por el riñón: las proteínas son los elementos fundamentales de cualquier órgano del cuerpo humano y tienen un papel muy importante para que su cuerpo funcione correctamente. Normalmente, los riñones eliminan pequeñas cantidades de proteína que se pueden detectar en un análisis de orina. Pero la eliminación de altos niveles de proteína puede sugerir que hay una infección o mal funcionamiento del riñón y debe ser tratada por su médico inmediatamente.

Inmunosupresores/inmunomoduladores: medicamentos utilizados comúnmente para reducir la inflamación.

Información acerca del CAPS

Inflamación: la respuesta natural del cuerpo ante una infección o agresión externa. En los pacientes de CAPS, la inflamación se produce sin infección ni lesión.

Enfermedad inflamatoria: una enfermedad que es causada por una inflamación. El CAPS es un tipo específico de enfermedad inflamatoria llamada enfermedad autoinflamatoria. Véase la definición de *autoinflamatorio* más arriba.

Neonatal: que está relacionado con un niño recién nacido.

Neurológico: que está relacionado con el sistema nervioso: cerebro, espina dorsal y nervios.

Medicamento huérfano: un medicamento que sirve para tratar una enfermedad rara.

Placebo: un tratamiento que no contiene ningún medicamento activo pero que se da en lugar de un tratamiento verdadero, normalmente como parte de un ensayo clínico, para comparar sus efectos.

Enfermedad rara: una enfermedad poco común que afecta a muy pocas personas en el mundo.

Corticoides: medicamentos con acción antiinflamatoria utilizados comúnmente para tratar diferentes dolencias, desde la irritación de la piel hasta el hinchazón en las articulaciones.

Síntomas: una descripción de la forma en la que usted se siente a causa de una enfermedad.

Síndrome: un conjunto de síntomas que aparecen en una determinada enfermedad.

Urticaria: erupción en la piel causada por la inflamación.

Referencias

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, Dobrovolny 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.

Información acerca del CAPS

CAPS

Este folleto es su guía para todo lo que usted necesita saber sobre el CAPS. En el mismo, usted aprenderá lo que es el CAPS, quien coge el CAPS, y qué causa el CAPS; también encontrará información sobre los síntomas y los tratamientos del CAPS.

Lleve este folleto con usted a la consulta del médico para que le ayude a recordar aquello de lo que usted quiere hablar.

Es importante que usted hable con su médico para ver si usted tiene CAPS. Su médico puede darle un tratamiento para ayudar a aliviar los síntomas y, en algunos casos, eliminarlos.