

## Klinische und genetische Charakteristika der autoinflammatorischen (Fieber-) Syndrome (1/2)

Erkrankung	FMF	TRAPS	HIDS	FCAS	MWS	CINCA/ NOMID	Blau- syndrom	ZN	PFAPA
<b>Alter bei Beginn</b>	< 20 Jahre	Alle Lebensalter	< 1 Jahr	< 1 Jahr	Variabel	< 1 Monat	< 10 Jahre	< 5 Jahre	< 5 Jahre
<b>Fieberdauer</b>	1 - 3 Tage evtl. kein Fieber	Variabel – 14 Tage, (evtl. kein Fieber, bei Erwachsenen meist kein Fieber)	3 - 7 Tage	Tage (-Wochen)	Tage (-Wochen)	variabel	variabel	4 - 5 Tage	3 - 5 Tage
<b>Symptom-freies Intervall</b>	Wochen - Monate	Wochen - Monate	4 - 8 Wochen	Expositions-bedingt	variabel	variabel	variabel	20 – 22 Tage	2 – 8 Wochen
<b>Periodizität</b>	(keine)	keine	(keine)	keine	keine	keine	keine	fixiert	fixiert
<b>Spezifische Befunde</b>	Polyserositis: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Peritonitis</li> <li>• Arthritis</li> <li>• Pleuritis</li> </ul>	Periorbitale Ödeme Konjunktivitis Nackensteifigkeit Bauchschmerzen	Lymphadenopathie (zervikal) Bauchschmerzen Erbrechen Diarrhoe (Splenomegalie)	Kälteintoleranz Konjunktivitis	Taubheit Konjunktivitis	Aseptische Meningitis Papillenödem Mentale Retardierung	Uveitis	Aphthöse Stomatitis Pharyngitis Lymphadenopathie	Pharyngitis Weiße tonsilläre Plaques Aphthöse Stomatitis Zervikale Lymphadenopathie
<b>Muskulo-skeletale Beteiligung</b>	Monarthritis der großen Gelenke (nicht destruktiv)	Myalgien (lokalisiert) Bei Erwachsenen: Arthralgien/ Arthritis	Meist Polyarthritis der großen Gelenke (nicht destruktiv) Arthralgie Arthritis	Schmerzhafte Schwellung nach Kälteexposition	Arthralgien Transiente Synovitis (Monarthritis)	Überschießendes Knochenwachstum (inkl. Gehörknöchelchen) Minderwuchs Destruktive Arthropathie der großen Gelenke	Chron. Granulom. Arthritis	keine	Keine/ selten
<b>Hautbefunde</b>	Erysipel-ähnlich (beinbetont)	Schmerzhafte erythematöse Plaques	Häufig makulopapulös	Urtikaria	Urtikaria	Häufig Urtikaria	Ausschlag	Kutane und subkutane Infektionen (Furunkulose)	Keine/ selten

## Klinische und genetische Charakteristika der autoinflammatorischen (Fieber-) Syndrome (2/2)

Erkrankung	FMF	TRAPS	HIDS	FCAS	MWS	CINCA/ NOMID	Blau- syndrom	ZN	PFAPA
<b>Spezifische Labor-Veränderungen</b>	Keine	Evtl. Typ 1 TNF-Rezeptor ↓ (im Serum)	IgD↑, (IgA↑), MVK↓	Keine	Keine	keine	keine	Neutropenie	Keine
<b>Komplikationen</b>	Amyloidose	Amyloidose	Einzelfälle mit Amyloidose	Selten Amyloidose	Amyloidose, Taubheit	Amyloidose, mentale Retardierung	Granulo-matöse Erkrankung, assoziiert mit M. Crohn	Sepsis (Clostridien) Gingivitis Kolitis Intestinale Perforation	keine
<b>Erbgang</b>	AR und AD	AD	AR	AD und de novo	AD und de novo	AD und de novo	AD	AD	Unbekannt / nicht hereditär
<b>Genort</b>	16p13	12p13	12q24	1q44	1q44	1q44	16	19p13.3	
<b>Gen</b>	MEFV	TNFRSF1A	MVK	NLRP3/CIAS1	NLRP3/CIAS1	NLRP3/CIAS1	NOD 2	ELA2	
<b>Protein</b>	Pyrin	Typ-1 TNF-Rezeptor	Mevalonatkinase	Cryopyrin	Cryopyrin	Cryopyrin		Neutrophilen-Elastase	
<b>Therapie</b>	Colchicin (Etanercept, Infliximab, Anakinra)	NSAID, Kortikosteroide, Etanercept, Anakinra	NSAID, Kortikosteroide, Etanercept, Anakinra	Kälteexposition meiden, Anakinra, Canakinumab	Anakinra, Canakinumab	Anakinra, Canakinumab	Kortikosteroide	Mundhygiene, GCSF	Prednison (1-2 mg/kg/ED bei Schub-beginn) Cimetidin (20mg/kg/die)

### Abkürzungen:

AR = autosomal rezessiv, AD = autosomal dominant, PFAPA = Periodisch Fieberepisoden, aphthöse Stomatitis, Pharyngitis und zervikale Lymphadenitis, FMF = familiäres Mittelmeerfieber, TRAPS = Tumornekrosefaktor -Rezeptor 1 assoziiertes periodisches Syndrom, HIDS = Hyper-IgD-Syndrom, FCAS = familial cold associated syndrome, MWS = Muckle-Wells-Syndrom, CINCA = „chronic infantile neurological, cutaneous and articular“-Syndrom, NOMID = „neonatal onset multisystem inflammatory disease“, ZN = zyklische Neutropenie

nach Lohse und Kümmerle-Deschner 2009