

Tabelle 1:

Übersicht über die wichtigsten hereditären Autoinflammationssyndrome.

Erkrankung	OMIM*	Genlocus	Gendefekt	Klinische Manifestationen
FMF (Familiäres Mittelmeerfieber)	#249100	16p13	MEFV, Pyrin (Marenostrin)	Monarthritis, Myalgien, Peritonitis, Erysipeloid, , AA- Amyloidose
TRAPS (TNF-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom)	#142680	12p13.2	TNF Rezeptor 1	Monarthritis, lokalisierte Myalgien, Erysipeloid, , AA- Amyloidose
HIDS (Hyper-IgD Syndrom)	#260920	12q24	MVK, Mevalonatkinase	Polyarthralgien, makulopapulöses Exanthem Bauchschmerzen, Diarrhoe
CAPS (Überbegriff) (Cryopyrin assoz. periodische Syndrome)	#606416	1q44	CIAS1 (NLRP3) Cryopyrin	
CAPS-FCAS (Familiäres kalteassoziertes autoinflamm. Syndrom)	#120100			Kälteurtikaria, Arthralgien, Konjunktivitis
CAPS-MWS (Muckle-Wells Syndrom)	#191900			Urtikarielles Exanthem, Arthralgien, Hörverlust, AA- Amyloidose
CAPS-CINCA/NOMID (Chronic Infantile Neurologic Cutaneous Arthritis / Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease)	#607115			Deformierende Arthritis, urtikarielles Exanthem, ZNS- Beteiligung, Hörverlust
PAPA-Syndrom (Pyogene sterile Arthritis; Pyoderma gangraenosum; Akne)	#604416	15q24- q25.1	PSTPIP1 (Adapterprotein)	Pyogene Arthritis, Pyoderma gangraenosum, schwere Akne
Pädiatrische granulomatöse Arthritis (Blau-Syndrom, early-onset Sarkoidose)	#186580 #609464	16q12	NOD2 (Bestandteil des Inflammasoms)	Granulomatöse Entzündung von Gelenken, Haut und Augen (Uveitis)
DIRA-Syndrom (Deficiency of the interleukin- 1-receptor antagonist)	#612852	2q14.2	IL1RN (kodiert IL-1- Rezeptorantagonist)	Sterile multifokale Osteomyelitis, Periostitis, Gelenkschwellungen, Pustulose, Stomatitis, Konjunktivitis, Vaskulitis

* Online Mendelian Inheritance in Man: Syndrome durch OMIM-Ziffer charakterisiert (Auffinden im Internet: OMIM plus Ziffer eingeben)