



Wissenswertes über **CAPS***

Ein Ratgeber für Patienten und Angehörige

*Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome

Vorwort



Mein Name ist Gabriele Gründl. Ich bin die Bundesvorsitzende der dsai e.V., einer Patientenorganisation, die sich mittlerweile seit 30 Jahren für Menschen mit angeborenen Immundefekten stark macht.

Bei meinem Sohn Mario wurde im Alter von 14 Monaten der Immundefekt Agammaglobulinämie zufällig diagnostiziert. Mario hat keine Antikörper im Blut und muss sein Leben lang mit Immunglobulinen therapiert werden. Da keine Ansprechpartner zur Verfügung standen, entschloss ich mich 1991, einen Verein für Betroffene zu gründen, um meine Erfahrungen weiterzugeben.

Unter dem Motto „Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!“ kämpfen wir für eine frühzeitige Diagnose und bessere Therapiemöglichkeiten – seit 30 Jahren und auch in Zukunft! Inzwischen ist unsere Patientenorganisation ein kompetenter Partner für alle Beteiligten in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

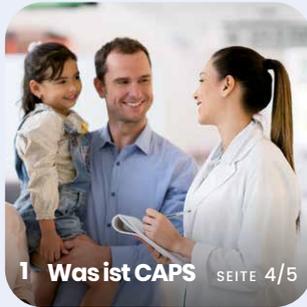
Mit dem vorliegenden Ratgeber hat die Firma Novartis ein weiteres wertvolles Aufklärungsmedium erstellt, das Betroffenen hilft, ihre Krankheit besser zu verstehen. Übersichtlich und gut verständlich aufbereitet, können grundlegende Informationen über Symptome und Diagnosen auch vom Patienten selbst leichter eingeordnet werden und bieten eine gewinnbringende Hilfestellung.

Dafür sagen wir im Namen aller Betroffenen „Danke“!

Herzlichst, Ihre
Gabriele Gründl,

dsai-Bundesvorsitzende und Trägerin des
Bundesverdienstkreuzes am Bande





5 Wie wird CAPS diagnostiziert?
SEITE 10

6 Aktuelle Therapiemöglichkeiten
SEITE 11



8 Wo bekomme ich Unterstützung?
SEITE 14

9 Literatur
SEITE 15



1 Was ist CAPS?

Die Abkürzung CAPS steht für Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome. Es handelt sich um eine Gruppe von sehr seltenen erblichen autoinflammatorischen Erkrankungen. Dazu zählen drei verschiedene Syndrome mit unterschiedlich schweren Verläufen¹²:

- **Familial Cold Autoinflammatory Syndrome (FCAS)**, früher auch familiäre Kälteurtikaria genannt. Die Patienten haben wiederholt Krankheitsepisoden, die meist bis zu 24 Stunden andauern und durch Kälte ausgelöst werden
- **Muckle-Wells-Syndrom (MWS)** – die Krankheitsschübe treten häufiger auf und können länger andauern
- **Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease (NOMID)** beziehungsweise **Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome (CINCA)** sind Bezeichnungen für die gleiche Erkrankung – die Patienten zeigen kontinuierlich Symptome und sind oft pflegebedürftig



In Deutschland leiden etwa 150 bis 200 Patienten an einem der drei CAP-Syndrome¹. Es ist aber wahrscheinlich, dass mehr Menschen betroffen sind, da die Erkrankungen in vielen Fällen erst spät oder gar nicht diagnostiziert werden¹. In der Regel haben die Patienten von Geburt an Symptome. FCAS und MWS können jedoch auch in der späteren Kindheit oder erst im Erwachsenenalter beginnen.

CAPS ist eine Erbkrankheit. Leidet jemand in der Familie daran, bedeutet das aber nicht automatisch, dass alle Nachkommen die Krankheit haben müssen. In manchen Fällen tritt CAPS lediglich bei einem Familienmitglied auf³.



Um Folgeschäden zu vermeiden und den Krankheitsverlauf positiv zu beeinflussen, sind eine frühe Diagnose, regelmäßige Kontrollen beim Arzt und die Therapietreue ausschlaggebend.

www.autoinflammation.de/caps1



2 Was sind autoinflammatorische Erkrankungen?

Es gibt verschiedene Arten von autoinflammatorischen Erkrankungen. Eines haben sie alle gemeinsam: Der Körper reagiert mit einer Entzündung (Inflammation), die scheinbar von selbst (auto) auftritt. Da der gesamte Körper betroffen ist, sprechen Experten von einer systemischen Erkrankung.

Ausgelöst wird dieser Prozess durch das angeborene Immunsystem. Es ist in unserem Körper für die erste Abwehr von Krankheitserregern wie Bakterien, Pilzen und Viren zuständig. Bei einer autoinflammatorischen Erkrankung reagiert das Immunsystem, obwohl keiner dieser Erreger unsere Gesundheit bedroht. Stattdessen greift es körpereigenes Gewebe an und schüttet Entzündungsbotenstoffe aus, die das Geschehen weiter anheizen.



Erfahren Sie mehr:



www.autoinflammation.de/caps2



3 Ursachen von CAPS

Wie bei allen autoinflammatorischen Erkrankungen kommt es auch bei CAPS zu einer fehlgeleiteten Aktivierung des angeborenen Immunsystems. Verantwortlich dafür ist eine Veränderung in einem Gen, das das Protein Cryopyrin kodiert. Dadurch wird die Cryopyrin-Aktivität verstärkt, was eine erhöhte Freisetzung des entzündlichen Botenstoffs zur Folge hat. Der Körper reagiert mit Entzündungsreaktionen und Fieber.



4 Symptome bei CAPS

Die Symptome aller drei CAP-Syndrome werden durch die autoinflammatorische Entzündungsreaktion des Körpers verursacht. Sie äußern sich in der Regel in Form von Hautausschlag (Urtikaria beziehungsweise Nesselsucht), Fieber, Müdigkeit, Gelenkschmerzen sowie Bindehautentzündung.

FCAS:

- wiederkehrende, kurze, von selbst aufhörende Fieberepisoden
- Ausschlag (Urtikaria)
- Bindehautentzündung (Konjunktivitis)
- extremer Durst
- Schwitzen
- Kopfschmerzen
- selten Fatigue
- ausgelöst durch Kälte



Die Schwere und die Häufigkeit der Beschwerden sind bei jeder der drei Krankheiten unterschiedlich. Dabei gilt FCAS als die leichtere Form, NOMID/ CINCA als die schwerste.



MWS:

- wiederkehrende Episoden von Fieber und Hautausschlag (Urtikaria), zusammen mit Gelenk- und Augenbeschwerden
- allmählicher Hörverlust
- Nierenschädigung durch Amyloidose (krankhafte Proteinablagerungen)
- Fatigue
- Symptome können durch Kälte, Stress und Anstrengung ausgelöst werden

NOMID/CINCA:

- fortschreitende chronische Hirnhautentzündung (Meningitis) – Taubheit, Erblindung, mentale Probleme
- Gelenkentzündungen, Knochenveränderungen
- Amyloidose (krankhafte Proteinablagerungen)
- Fatigue
- Hörverlust



Einen Symptomkalender zu führen, kann Ihnen und Ihrem Arzt bei der Therapie helfen.

www.autoinflammation.de/caps3



Hier geht's zur Vorlage



5 Wie wird CAPS diagnostiziert?

Fieber, Hautausschlag, Gelenkschmerzen: Die Symptome von CAPS ähneln denen anderer Kinderkrankheiten oder entzündlich-rheumatischen Erkrankungen. Deshalb – und auch, weil sie sehr selten sind – kann es manchmal länger dauern, bis der Kinderarzt sie mit einem der CAP-Syn-drome in Verbindung bringt.

Die Diagnose erfolgt in der Regel nach dem Ausschlussverfahren. Neben der körperlichen Untersuchung, etwa des Hautausschlags, der Gelenke oder des Bauches, können Blutwerte Aufschluss über die Krankheit geben. So weisen im akuten Schub sowohl die BSG (Blutkörperchensenkungsgeschwindigkeit) als auch die Entzündungswerte wie etwa CRP (C-reaktives Protein) erhöhte Werte auf.



Mit einem Ultraschall kann der Arzt außerdem überprüfen, ob innere Organe betroffen sind. Eine Urinuntersuchung auf Eiweiße zeigt, ob die Nierenfunktion gestört ist. Das ist wichtig für die Amyloidose-Diagnostik.



Gehen Sie am besten während eines akuten Krankheitsschubs zum Arzt – möglichst zu einem Spezialisten.

Um die Diagnose zu sichern, kann in manchen Fällen auch eine genetische Analyse sinnvoll sein¹².

6 Aktuelle Therapiemöglichkeiten

CAPS ist nicht heilbar. Allerdings verstehen Wissenschaftler die verschiedenen Syndrome immer besser. Deshalb kann die moderne Medizin mittlerweile passende Medikamente zur Verfügung stellen.

Wird bei einem Patienten CAPS diagnostiziert, kann er mit einem dieser Wirkstoffe behandelt werden. Sprechen Sie am besten mit Ihrem Arzt über die Therapieoptionen, die in Ihrem individuellen Fall möglich und sinnvoll sind.

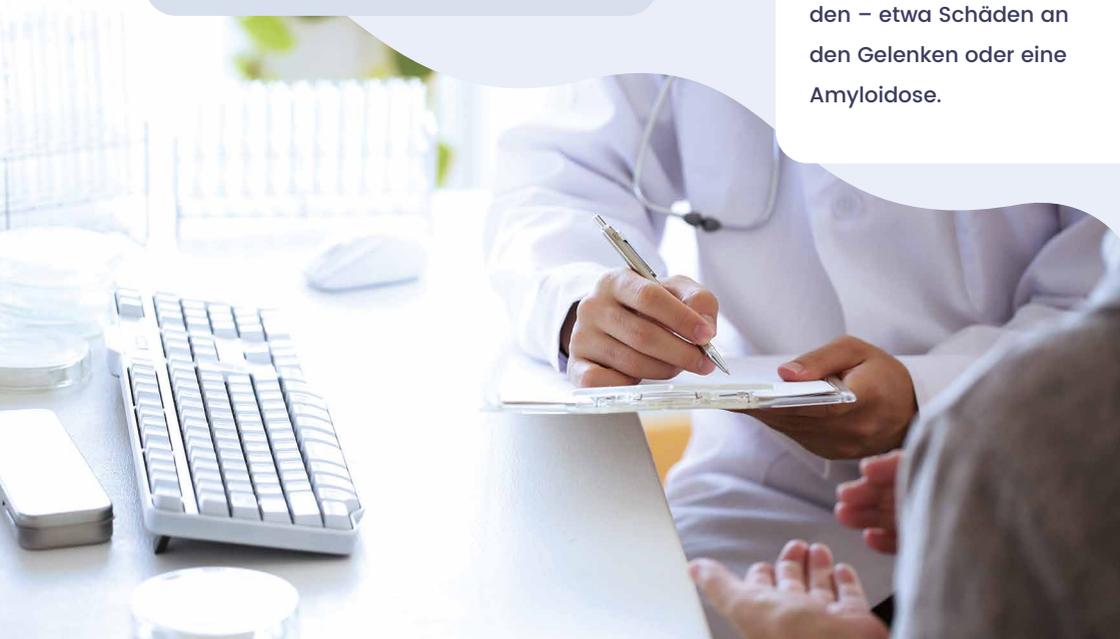
Biologika⁴

- Hemmen oder blockieren den Signalweg von Entzündungsbotenstoffen wie Interleukin 1 (IL-1)
- Diese Entzündungsbotenstoffe spielen eine maßgebliche Rolle bei autoinflammatorischen Entzündungsreaktionen



Um den bestmöglichen Behandlungserfolg zu erzielen, ist es wichtig, die Medikamente regelmäßig in der verschriebenen Dosierung einzunehmen.

Durch eine frühe Diagnose und Behandlung können mögliche Spätfolgen vermieden werden – etwa Schäden an den Gelenken oder eine Amyloidose.



7 Was können Betroffene selbst tun?

Bei **CAPS** ist nicht nur die richtige Therapie mit Medikamenten wichtig. Auch die Ernährung, Bewegung und der Schlaf können einen Einfluss auf die Erkrankung und damit die Lebensqualität haben:

Ernährung kann sich nachweislich auf Entzündungsprozesse im Körper auswirken⁵, Experten empfehlen daher eine abwechslungsreiche und ausgewogene Ernährung. Dazu gehören vor allem viel frisches Gemüse und Obst, wenig Fleisch, dafür häufiger Fisch und wertvolle Pflanzenöle.

Bewegung ist nicht nur gut für Ausdauer, Kraft und Koordination. Es werden außerdem wichtige Immunzellen im Körper neu verteilt und dazu angeregt, sich weiterzuentwickeln. Wer sich regelmäßig bewegt, trainiert also auch das Immunsystem⁶.

Schlaf ist wichtig für die Gesundheit. Wissenschaftler haben beobachtet, dass bereits drei Stunden weniger Schlaf unser Immunsystem negativ beeinflussen können⁷.



7 Was können Betroffene darüber hinaus tun?

Menschen, die an FCAS, MWS oder NOMID/CINCA leiden, kann es helfen, wenn sie ...

- offen mit der Krankheit umgehen und mit Freunden und Familie ebenso wie mit Kita oder Schule darüber sprechen
- so viel Normalität wie möglich im Alltag schaffen
- falls Krankheitsschübe durch Kälte ausgelöst werden, warme Kleidung tragen und Situationen vermeiden, in denen man leicht unterkühlt
- im Verlauf des Tages regelmäßig heiße Getränke trinken
- warme Bäder nehmen
- in akuten Phasen auf sportliche Aktivitäten und andere körperlich anstrengende Tätigkeiten verzichten⁸
- einen besseren Umgang mit Stress erlernen, zum Beispiel durch Achtsamkeitsübungen

Eltern und Geschwistern kann es helfen, sich mit Gleichgesinnten auszutauschen. So können sie von lebenspraktischen Erfahrungen oder auch psychologischen Tipps profitieren.

**Spielerisch aufbereitetes Infomaterial für Kinder finden
Sie hier online zum Download:**

www.autoinflammation.de/caps4



8 Wo bekomme ich Unterstützung?

Bei seltenen Erkrankungen ist oft schon der Weg zur Diagnose sehr lang und schwierig. Hinzu kommt, dass das Umfeld häufig noch nie von diesen Krankheiten gehört hat und sie nicht ernst nimmt.

Kompetente Unterstützung finden Patienten und Angehörige im Rahmen einer psychosozialen Betreuung. Dort lernen sie Bewältigungsstrategien im Umgang mit ihrer Erkrankung.

Geeignete Beratungsstellen in Ihrer Nähe, jede Menge Informationen und Kontakt zu Gleichgesinnten finden Sie zum Beispiel bei der dsai e.V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte: **www.dsai.de**.

Haben Sie medizinische Fragen zu Novartis-Produkten oder Ihrer Erkrankung, die mit Novartis-Produkten behandelt wird, dann kontaktieren Sie uns, den Medizinischen **InfoService der Novartis Pharma**, gerne unter

Telefon: 0911 – 27312100*
Fax: 0911 – 27312160
E-Mail: infoservice.novartis@novartis.com
Internet: www.infoservice.novartis.de
Live-Chat: www.chat.novartis.de

*Mo. – Fr. von 08:00 bis 18:00 Uhr

Antworten auf häufige Fragen finden Sie hier:

www.autoinflammation.de/caps5



- 1 Eugen Feist und Jörg Henes: Autoinflammatorische Erkrankungen Springer Medizin e.Medpedia: https://www.springermedizin.de/emedpedia/dgim-innere-medin/autoinflammatorische-erkrankungen?epediaDoi=10.1007%2F978-3-642-54676-1_92 (abgerufen am 08.09.2021)
- 2 Gerd Horneff und Angela Rösen-Wolff: Episodische Fiebersyndrome – autoinflammatorische Syndrome, Springer Medizin e.Medpedia: https://www.springermedizin.de/emedpedia/paediatric/episodische-fiebersyndrome-autoinflammatorische-syndrome?epediaDoi=10.1007%2F978-3-642-54671-6_107 (abgerufen am 08.09.2021)
- 3 Welzel, T.,Kuemmerle-Deschner, J.B. (2021): Diagnosis and Management of the Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes (CAPS): What Do We Know Today? Journal of Clinical Medicine am 01.01.2021. <https://www.mdpi.com/2077-0383/10/1/128/htm>, (abgerufen 08.09.2021)
- 4 Sandra Hansmann et al.(2020): Consensus protocols for the diagnosis and management of the hereditary autoinflammatory syndromes CAPS, TRAPS and MKD/HIDS: a German PRO-KIND initiative: <https://doi.org/10.1186/s12969-020-0409-3>
- 5 Fachgesellschaft für Ernährungstherapie und Prävention: Ernährung bei chronischen Entzündungen. <https://fet-ev.eu/entzuendungshemmende-ernaehrung/> (abgerufen am 08.09.2021)
- 6 Sport: Bloch W. Immunsystem und Sport – Eine wechselhafte Beziehung. Dtsch Z Sportmed. 2019; 70: 217-218. <https://www.germanjournalsportsmedicine.com/archiv/archiv-2019/issue-10/editorial-immunsystem-und-sport-eine-wechselhafte-beziehung/> (abgerufen am 08.09.2021)
- 7 Schlaf: Universität Lübeck: Wie Schlaf des Immunsystem stärkt. www.uni-luebeck.de/aktuelles/nachricht/artikel/wie-schlaf-das-immunsystem-staerkt-1.html (abgerufen am 08.09.2021)
- 8 Informationen zu rheumatischen Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen: Cyroporin-Assoziierte Periodische Syndrome, [https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DE/info/17/Cryopyrin-Assoziierte-Periodische-Syndrome-\(CAPS\)](https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DE/info/17/Cryopyrin-Assoziierte-Periodische-Syndrome-(CAPS)), (abgerufen am 08.09.2021)

Bildnachweise:

S.1 iStockphoto mdphoto16

S. 3, 4 iStockphoto andresr

S. 3, 6 iStockphoto fizkes

S. 3, 7 iStockphoto laflor

S. 3, 8 iStockphoto gokhanilgaz

S. 3, 12 iStockphoto _jüre

S. 5 iStockphoto Prostock-Studio

S. 8 iStockphoto AaronAmat

S. 9 iStockphoto damircudic

S.10 iStockphoto LightFieldStudios

S.11 iStockphoto kazoka303030

S.12 iStockphoto Lisovskaya

S.12 iStockphoto PeopleImages

S.14 iStockphoto Farknot_Architect

S.16 AdobeStock Konstantin Yuganov



Novartis Pharma GmbH
Roonstraße 25
90429 Nürnberg
www.novartis.de

04/2024 1079757

 **NOVARTIS**