

# Thieme Case Report

Editorial

Inhalt

8 / 2016

## Ist es CAPS?

Periodisch auftretende Fieberschübe, Abgeschlagenheit, Hautausschläge, Gelenkschmerzen und -schwellungen, Seh- und/oder Hörstörungen – das sind Symptome, bei denen unbedingt an eine autoinflammatorische Erkrankung und insbesondere an ein Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS) zu denken ist. Das rechtzeitige Erkennen der Erkrankung und eine rasche Therapieeinleitung können die Entwicklung irreversibler Organschäden und den vorzeitigen Tod des Patienten verhindern.

Die Realität sieht häufig anders aus: Da sich das Krankheitsbild mit ersten Symptomen oft schon im Kindesalter manifestiert, haben die Patienten nicht selten eine jahrzehntelange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich, ehe die richtige Diagnose gestellt wird. Im Praxisalltag kann das frühzeitige Erkennen eines CAPS eine Herausforderung sein, die medizinischen Spürsinn erfordert, was die nachfolgend dargestellten Kasuistiken verdeutlichen.

Im Detail wird hierbei gezeigt, wann an ein CAPS als mögliche Ursache vermeintlich unerklärlicher und unspezifischer Beschwerden zu denken ist und wie sich bei intensiver Anamnese und Familienanamnese das diagnostische Puzzle oft zusammenfügen lässt.

Die nachfolgenden Fallberichte sollen zudem das Bewusstsein in puncto CAPS stärken, um den betroffenen Patienten schwere Organmanifestationen und damit den Verlust an Lebensqualität und auch Lebenszeit zu ersparen. Dies ist umso wichtiger, als es mit dem Interleukin(IL)-1-Rezeptoragonisten Anakinra eine effektive Therapiemöglichkeit gibt, durch welche die drohenden Komplikationen der seltenen Erbkrankheit abgewendet werden können.

Da sich CAPS mit unterschiedlichen Symptomen manifestieren kann, sind hinsichtlich der Diagnosestellung gleich mehrere Fachdisziplinen gefragt. Nicht selten werden die Patienten z. T. bereits beim Pädiater vorstellig, während sie als Erwachsene aufgrund der unterschiedlichen Symptome und Organmanifestationen v. a. Dermatologen, Rheumatologen, Nephrologen und allgemein internistisch tätige Mediziner sowie Hausärzte konsultieren.

Die Fallberichte stellen das vielfältige klinische Erscheinungsbild von CAPS aus dem Blickwinkel der unterschiedlichen Fachdisziplinen dar und geben Hinweise zum diagnostischen Vorgehen sowie zur evidenzbasierten Therapie der Erkrankung.

## 2 Impressum

## 3 Editorial

## 4 Herausforderung CAPS: Durch eine frühe Diagnose und Therapieeinleitung irreversible Organschäden verhindern

*Prof. Dr. Michael Borte, Leipzig*

## 6 Fall 1: Patientin mit Muckle-Wells-Syndrom-Diagnose erst nach 39 Jahren

*PD Christian S. Haas, Lübeck*

## 8 Fall 2: Bankangestellter mit CINCA-Syndrom – erst nach 25-jähriger Krankheitsgeschichte wieder voll im Job

*Prof. Dr. Michael Borte, Leipzig*

## 10 Fall 3: 42-jährige Goldschmiedin mit CAPS – nach Jahren der Abgeschlagenheit wieder mitten im Leben

*Dr. Verena Frings, Würzburg*



Prof. Dr.  
Michael Borte,  
Leipzig