

Kampf gegen die Seltenheit: Josie leidet an gefährlichem CAPS-Syndrom!

In der neuen Staffel von „Der Bergdoktor“ leidet Josie an CAPS, einer seltenen Entzündungserkrankung. Klinische Studien zeigen Hoffnung.

Ellmau, Österreich - In der neuesten Staffel von „Der Bergdoktor“ steht Josie Bachmeier im Mittelpunkt einer besorgniserregenden Krankheitsgeschichte. Sie leidet an CAPS (Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom), einer seltenen, genetisch bedingten chronischen Entzündungserkrankung. Diese Erbkrankheit ist für die Betroffenen eine enorme Herausforderung, da sie extrem selten vorkommt und etwa ein bis zwei Fälle pro Million Menschen betrifft. In Deutschland sind schätzungsweise 150 bis 200 Menschen diagnostiziert. Im kleinen Ort Ellmau, mit etwa 3.000 Einwohnern, ist die Wahrscheinlichkeit, an CAPS zu erkranken, kaum mehr als 0,0006 %.

CAPS äußert sich durch verschiedene Symptome, unter anderem Hautausschläge, Fieberschübe sowie gravierende Entzündungen in Gelenken und Organen. In schweren Fällen kann die Erkrankung sogar lebensbedrohlich werden, insbesondere beim CINCA/NOMID-Syndrom. Josies Gesundheitszustand verschlechtert sich, was in der aktuellen Staffel einen dramatischen Wendepunkt darstellt. Aufgrund der mangelnden Erfolge der Standardtherapien nimmt sie an einer klinischen Studie teil, um wirksame Medikamente zu finden.

Therapieansätze für CAPS

Die Behandlung von CAPS umfasst mehrere vielversprechende Medikamente, die in der Serie angedeutet werden. Dazu zählen Anakinra, Rilonacept und Canakinumab. Anakinra ist ein IL-1-Hemmer, der schnell Entzündungssymptome lindern kann; es wurde jedoch festgestellt, dass die Behandlung große Herausforderungen mit sich bringt. In klinischen Studien zeigt sich, dass eine frühzeitige Therapie entscheidend ist, um Komplikationen wie Organschäden oder Schwerhörigkeit zu vermeiden. Die häufigsten Nebenwirkungen von Anakinra sind Injektionsstellenreaktionen sowie obere Atemwegsinfektionen.

Rilonacept, ein Interleukin-1-Trap, und Canakinumab, ein monoklonaler Antikörper, sind weitere Optionen zur Behandlung des Syndroms. Rilonacept wird seit 2008 für die Behandlung von FCAS und MWS eingesetzt und zeigt signifikante Verbesserungen bei den Symptomen. Canakinumab hat sich bei zahlreichen Patienten als wirksam erwiesen und wird alle acht Wochen verabreicht. Trotz der Fortschritte in der Therapie sind all diese Medikamente nicht in der Lage, CAPS zu heilen, sondern können lediglich die Symptome kontrollieren.

Aufklärung zu Seltenen Erkrankungen

Die Thematik der Seltenen Erkrankungen erhält zunehmend Aufmerksamkeit, nicht nur in der Medizin, sondern auch in der Gesellschaft. Aktionen wie der weltweite Tag der Seltenen Erkrankungen am letzten Februar-Tag sollen das Bewusstsein schärfen und den Betroffenen eine Stimme geben. Laut einer EU-Definition gilt jede vierte weltweit bekannte Krankheit als selten. Tatsächlich leidet nicht mehr als eine von 2.000 Personen an einer spezifischen Seltenen Erkrankung. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) hat seit 2003 erhebliches Engagement in die Erforschung seltener Erkrankungen investiert.

Wichtige Ziele des Bundesministeriums sind eine korrekte Diagnose innerhalb eines Jahres für alle Betroffenen bis 2027 sowie die Zulassung von 1.000 neuen Therapieansätzen. Dies

untermauert die Dringlichkeit, durch Forschungs Kooperationen und Initiativen das Verständnis und die Behandlung von Seltenen Erkrankungen, wie CAPS, zu verbessern. Trotz der Fortschritte bleibt die frühe Diagnose für die Betroffenen eine Herausforderung, da es im Durchschnitt mehr als drei Jahre dauert, bis die richtige Erkrankung identifiziert wird.

Die Unterstützung durch Selbsthilfeorganisationen ist entscheidend, um Menschen mit seltenen Erkrankungen zu helfen, sei es im Umgang mit Behördengängen oder in der Vernetzung mit anderen Betroffenen. Besonders hervorzuheben ist die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE), die umfassende Informationen und Beratungen bieten kann.

Die dramatische Erzählung von Josie Bachmeier in „Der Bergdoktor“ ist somit nicht nur eine fiktive Handlung, sondern spiegelt die realen Herausforderungen und die Notwendigkeit von Forschung und Behandlung in Bezug auf seltene Erkrankungen wider. Es bleibt zu hoffen, dass die aktuelle Staffel von „Der Bergdoktor“ nicht nur unterhält, sondern auch zur Sensibilisierung für seltene Erkrankungen und deren Patienten beiträgt.

Für weitere Informationen über CAPS und Seltene Erkrankungen besuchen Sie folgende Seiten: **Ruhr24**, **National Center for Biotechnology Information**, und **Bundesministerium für Bildung und Forschung**.

Details	
Vorfall	Gesundheitskrise
Ort	Ellmau, Österreich
Quellen	• www.ruhr24.de • pmc.ncbi.nlm.nih.gov • www.gesundheitsforschung-bmbf.de

Besuchen Sie uns auf: n-ag.de