



Wie schwer es Betroffene mit autoinflammatorischen Erkrankungen plus PID von der Diagnose bis zur Behandlung und Therapie haben, bringt Mitglied Lisa im folgenden zum Ausdruck. Er spiegelt neben ihrer eigenen Einschätzung der Situation für die Betroffenen auch die Erfahrungen der TeilnehmerInnen des Autoinflammationsstammtisches wider.

## Autoinflammatorische Erkrankungen einhergehend mit Immundefekt – häufiger als ein paar „Einzelfälle“

„Bis vor ein paar Jahren gab es nur wenige Mitglieder bei der dsai, die an einem Autoinflammatorischen Syndrom (AIS) erkrankt waren. Da sich in den letzten Jahren die Anzahl der bekannten autoinflammatorischen Erkrankungen erhöht hat und diese zwischenzeitlich auch in der Klassifikation Primärer Immundefekte aufgelistet sind, gibt es, u. a. auch über die Immundefektambulanz, immer mehr Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen bei der dsai. Es wurde vermehrt der Wunsch nach einer eigenen AIS-Stammtischgruppe geäußert, so dass wir zwischenzeitlich eine online-Stammtischgruppe für autoinflammatorische Erkrankungen ins Leben gerufen haben.“

Vormals wirkte das Spektrum der autoinflammatorischen Erkrankungen bei der dsai (unterschiedlichste Fachdisziplinen, Symptomatik, Schweregrade, ggf. zusätzlich primärer Immundefekt (PID)) zu heterogen für eine Stammtischgruppe. Wir haben uns aber schlussendlich bewusst dazu entschieden, die Breite der Erkrankungssymptomatik vorerst für den Stammtisch beizubehalten, um den bestmöglichen Wissens- und Erfahrungsaustausch auch zwischen Erfahrungen aus Pädiatrie und Erwachsenenmedizin zu gewährleisten. Bei den ersten beiden Stammtischterminen war die Verteilung zwischen eigenständigem AIS und PID mit AIS/zusätzlicher autoinflammatorischer Symptomatik ungefähr ausgeglichen. Eltern von betroffenen Kindern/Jugendlichen waren bisher nur wenige dabei, weshalb vor allem die Erfahrungen aus den Erwachsenenambulanzen beziehungsweise der Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenambulanz thematisiert wurde. Vorerst ist geplant, ca. 3-4 Termine jährlich altersübergreifend anzubieten.

### *Autoinflammation – mit Überschneidung zu Immundefekten und Autoimmunität*

Zumindest in der Erwachsenenmedizin werden AIS und PID leider immer noch viel zu häufig getrennt voneinander betrachtet. In der Regel werden die AIS über eine der wenigen Klinikambulanzen aus der Rheumatologie, Dermatologie oder auch Neurologie bzw. Nephrologie betreut, die oftmals keine Immundefektambulanz am Standort haben. PID werden in der Erwachsenenmedizin jedoch meistens über Immundefektambulanz und seltener über niedergelassene Immunologen oder Hämatologen betreut. Die Erfahrung aus den Stammtischen der letzten Jahre zeigt, dass es viele Patienten mit PID gibt, die zusätzlich autoinflammatorische und/oder autoimmune Symptomatiken aufweisen. Auch AIS mit Hinweis auf PID und Autoimmunität kommen bei der dsai vor.

### *Interdisziplinäres Wissen von und Austausch zwischen Behandelnden unzureichend*

Die Erfahrung aus der Patientenbetreuung (häufig Universitätskliniken) zeigt jedoch, dass trotz Literatur oftmals nicht ausreichend Wissen über die zwischenzeitlich bekannten Überschneidungen von PID, AIS und Autoimmunität vorhanden ist (vgl. Find-ID zu Autoinflammatorischen Erkrankungen aus 2022, Klassifikation Primärer Immundefekte (IUIS 2022)). Auch die Kompetenz und das Wissen über AIS in Immundefektambulanz bzw. PID in den Ambulanzen mit AIS-Schwerpunkt ist für eine interdisziplinäre Behandlung oft nicht hinreichend vorhanden. Des Weiteren kennt man sich in den meisten AIS-Ambulanzen nur mit „einer Hand geläufiger AIS“ aus, was der Entwicklung und dem Wissensstand der letzten Jahre inklusive der rele-

vanten Laborwerte teilweise weit hinterherhinkt. Differenzialdiagnosen sowie die Werte Serum Amyloid A, NF-kB, IL-18 oder S100A8/A9 finden bei den wenigsten Betroffenen in der AIS-Diagnostik ausreichend Beachtung. Die Erfahrung zeigt, dass Betroffene mit seltenen AIS oder GOF-Mutationen (Gain-of-function-Mutation) sowie Patienten, bei denen trotz Verdacht noch keinerlei Genetik eines AIS nachgewiesen werden konnte, bisher nicht ausreichend oder überhaupt nicht behandelt/betreut werden. Ergänzend fällt auf, dass ein nicht unerheblicher Teil an Stammtischteilnehmenden neben einem PID auch von autoinflammatorischen und/oder autoimmuner Symptomatik berichtet, die oftmals nicht ausreichend abgeklärt wird. Austausch zwischen den Behandelnden der beiden Schwerpunktbereiche AIS und PID gibt es offensichtlich viel zu wenig – Leidtragende sind vor allem die Patienten mit interdisziplinären Erkrankungsbildern.

### **Waisen der Medizin – die ultraseltenen „Einzelfälle“, die so selten gar nicht sind...**

Die Konsequenz der fachlichen Ausrichtung hinsichtlich Spezialisierung mit fehlendem interdisziplinärem Wissen bekommen vor allem diejenigen Patienten zu spüren, die sowohl von einem Immundefekt als auch von einer autoinflammatorischen Erkrankung betroffen sind, was in der Realität oft noch durch Autoimmunerkrankungen ergänzt wird. Da auf der einen Seite das Wissen und die Kompetenz fehlt, wird entweder versucht, den Patienten andere Ambulanzen nahezulegen oder es findet aufgrund von fehlendem Wissen nur eine eingeschränkte Diagnostik, Behandlung und Kontrolle statt. Viele dieser Betroffenen, die als „Einzelfälle“ benannt werden, weisen jedoch verdächtig ähnliche interdisziplinäre Krankengeschichten auf. Daher ist diese Einstufung aufgrund der verhältnismäßig großen Anzahl ähnlicher Fälle zumindest kritisch zu hinterfragen. Viele dieser sogenannten „Einzelfälle“ tingeln gezwungenermaßen auf der Suche nach einem Behandelnden (Zentrum) seit Jahren als „Waisen der Medizin“ durch die Bundesrepublik und sammeln Termine in den unter-

schiedlichsten Facharztpraxen und Klinikambulanzen, als müsste ein Stickeralbum gefüllt werden. Dass dies nicht effizient sein kann, liegt auf der Hand.

### **Behandlung funktioniert nur, wenn es einen übergeordneten „Kümmerer“ mit umfassender Fachkenntnis gibt**

Einhergehend mit der Anzahl an Vorstellungen an unterschiedlichen Standorten summieren sich die Arztbriefe und Laborwerte. Hier Übersicht zu behalten ist selbst für die Betroffenen schwierig, aber für Ärzte – selbst für Hausarztpraxen – fast unmöglich. Aufgrund der Vielzahl an Symptomen bzw. Erkrankungen ist die Zuordnung von Symptomen zu ihren jeweiligen Erkrankungen nicht immer möglich; wenn dann noch – was bei Immundefekten häufiger der Fall ist – manches anders ist, als es in der medizinischen Standardliteratur gelehrt wird, wird es selbst für erfahrene Fachärzte knifflig. Zu nennen sei hier exemplarisch, dass CRP im Falle von Entzündungen/Infekten nicht bei allen Betroffenen mit PID ansteigt.

Daher, aber auch aufgrund der nicht ausreichenden Kompetenz im Bereich Immunologie und Autoinflammation, schleichen sich mitunter ungewollte Fehler in Arztbriefe, es kommt zu falschen Diagnosen, Schlussfolgerungen und widersprüchlichen Arztbriefen, was im weiteren Verlauf schwer zu eliminieren ist. Des Weiteren gehen relevante Diagnosen in den Dokumentenstapeln und aufgrund der Vielzahl an Behandlerwechseln unter oder werden mangels Fachkenntnis als nicht relevant eingestuft.

Es ist offensichtlich, dass es ohne die Lotsenfunktion bei diesen seltenen, interdisziplinären Fällen nicht funktionieren kann. Und trotzdem ist genau dies leider meistens Realität.

Von Seiten der Immundefektambulanzen und spezialisierten AIS-Ambulanzen wird nicht ausreichend erkannt, dass der Wissensstand zwischen ihnen und den nicht spezialisierten Ärzten ohne diese Fachkenntnis – vor allem auch den Hausarztpraxen – immer weiter auseinandergeht und daher die Koordination, Betreuung und Diagnostik außerhalb dieser Spezialzentren oftmals nicht geleistet werden kann. Eine fachübergreifende Behandlung, sowohl von PID als auch von AIS, aber erst recht für die kombinierte Fälle, benötigt interdisziplinäre immunologische und autoinflammatorische Fachkenntnis sowie eine verbesserte Wissensvermittlung an ärztliche KollegInnen.

***Patienten werden zum „Experten“ –  
Fachbroschüren nicht ausreichend  
wertgeschätzt***

Aufgrund dieser Diskrepanzen und vieler offener Fragen wird ein Teil der Patienten über die Jahre selbst zum „Experten“ der eigenen Erkrankung. Leider wird dieses Wissen, u. a. auch Hinweise auf Vermerke in Arztbriefen oder

in immunologischen bzw. autoinflammatorischen Fachbroschüren aufgrund von Unbekanntheit, von vielen Behandelnden nicht ausreichend wertgeschätzt oder akzeptiert. Die Nichtbeachtung hat jedoch Folgen für den weiteren Erkrankungsverlauf sowie im Falle von Infekten/Schüben, die außer der Norm verlaufen. Häufig sind die Betroffenen überwiegend auf sich alleine gestellt und erhalten auch bei Verschlechterung keine ausreichende ärztliche Unterstützung. Des Weiteren sind viele Betroffene aufgrund unzureichender Behandlung nur noch eingeschränkt oder überhaupt nicht mehr berufstätig.

Das Ziel muss daher eine Verbesserung in der Diagnostik und Behandlung in einer Spezialambulanz sein. Hierfür benötigt es vor allem Veränderung, Respekt, Ehrlichkeit, Vertrauen, Kommunikation, Unterstützung, Fachwissen und kritisches Hinterfragen von allen Beteiligten. Nur gemeinsam ist es möglich, diesen Weg erfolgreich zu gestalten."

***Lisa, Mitglied***

