

## **33 Jahre dsai – Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation.**

### **Frau Gründl, Sie haben bereits 1991 die dsai gegründet. Wie kam es dazu?**

Mein Sohn war von Geburt an ständig schwer krank und wäre schließlich beinahe an einer Blasenentzündung gestorben. Wir sind von Arzt zu Arzt geirrt und niemand konnte uns helfen. Ich war absolut verzweifelt. Bis dann in der Münchner Uniklinik die Diagnose „Angeborener Immundefekt“ gestellt wurde. Der Weg zur Diagnose hat ganze elf Monate gedauert, drei davon verbrachten wir im Krankenhaus. Kaum jemand kannte sich aus mit den Themen rund um angeborene Immundefekte und so beschloss ich, mit einigen anderen Eltern eine Selbsthilfegruppe zu gründen, denn gemeinsam ist man einfach stärker und ich wollte anderen unseren Leidensweg ersparen. Das war die Geburtsstunde der dsai – der Deutschen Selbsthilfe für Angeborene Immundefekte – im November vor 33 Jahren.

### **dsai ist also eine Abkürzung? Wie spricht man den Namen dann korrekt aus?**

Wir sagen: d-s-a-i., verstehen es aber auch, wenn es in einem ganzen Wort ausgesprochen wird.

### **Heute verwenden Sie lieber „Patientenorganisation“ statt „Selbsthilfe“. Warum?**

Wir sind von einer kleinen Selbsthilfegruppe zu einer deutschlandweit vertretenen und international angebundenen Patientenorganisation mit über 1000 Mitgliedern gewachsen. Schon bald ging es zusätzlich zu den originären Themen einer Selbsthilfegruppe, wie Beratung und Austausch, vor allem für meine Person um weitaus mehr. Als Vorsitzende kämpfte ich dann an allen Fronten – speziell für eine frühere Diagnose, mehr Forschung und neue Therapiemöglichkeiten – und heute sind wir in ein ständig wachsendes Netzwerk aus Forschung, Medizin, Industrie, Selbsthilfe und Politik eingebunden. Wir haben viel erreicht seit 1991 und ich kann mich voll und ganz auf mein tolles Team in der Geschäftsstelle und die 16 Regionalgruppenleiter:innen in ganz Deutschland verlassen. Nach wie vor geht es uns primär um die Menschen hinter der Erkrankung und daher sorgen wir für den extrem wichtigen Austausch der Patienten untereinander, z. B. über Online-Stammtische, Patiententage und gemeinsame Wochenenden.

### **Was sind angeborene Immundefekte eigentlich?**

Das Immunsystem von Betroffenen, wie auch bei meinem eigenen Sohn, kann keine oder zu wenige Antikörper bilden. Daher sind die meisten Patienten von Klein an ständig schwer krank – bis hin zu schweren Organschäden oder gar dem frühen Tod bei zu später Diagnose. Die Betroffenen leiden an verschiedenen Infektionen des HNO-Traktes wie Bronchiektasen, Entzündungen der Nasennebenhöhlen, der Lunge, der Blase sowie an Hautausschlägen, massiven Störungen des Magen-Darm-Traktes, Zahn- und Kieferentzündungen etc. und haben oft eine lange Odyssee hinter sich, bis die korrekte Diagnose gestellt werden kann. Viele von ihnen können keiner geregelten Arbeit nachgehen, viele Kinder fallen aufgrund der Fehlzeiten durch das Raster im deutschen Schulsystem. Verständlich, dass sich nur Wenige „outen“, um nicht von vorneherein auf Ablehnung zu stoßen. Man sieht Betroffenen ihre Erkrankung meist nicht an, daher ist das Verständnis für ihre Situation in der Öffentlichkeit vergleichsweise gering. Eine seltene Erkrankung mit hoher Dunkelziffer. Es wurden inzwischen rund 500 verschiedene angeborene Immundefekte bestimmt – und diese mit meist völlig unterschiedlichen Krankheitsbildern!

### **Aber die Ärzte kennen die Erkrankung „Angeborener Immundefekt“ doch sicherlich?**

Leider nein. Nach wie vor wissen sehr viele nicht ausreichend Bescheid und die Diagnose ist nicht über ein „normales“ Blutbild möglich, dort erscheinen die Defekte des Immunsystems nicht. Leider gibt es bis heute keinen Facharzt für Immunologie in Deutschland, es gibt nur eine Zusatzausbildung und im Studium werden angeborene Immundefekte noch eher stiefmütterlich behandelt. 2019 konnten wir mit unseren Netzwerkpartnern aus Medizin und Forschung erreichen, dass „Schwere angeborene Immundefekte“ in das Neugeborenen-Screening aufgenommen wurden und viele betroffene Babys konnten diagnostiziert werden. Doch andere Krankheitsbilder können nicht „automatisch“ erkannt werden und fallen durch das Raster. Deshalb organisiert die dsai deutschlandweit Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen in Kooperation mit den renommierten Unikliniken, um jedes Jahr weitere Ärztinnen und Ärzte zu sensibilisieren und aufzuklären und kämpft für eine möglichst frühe Diagnose.

### **Welche Therapiemöglichkeiten gibt es denn?**

Ein Großteil der Patienten ist neben Antibiotika auf plasmabasierte Medikamente aus Plasmaspenden angewiesen. Die Immunglobulin-Therapie erfolgt neben der intravenösen Infusion inzwischen vor allem subkutan, zu Hause. Immunglobuline können nicht künstlich hergestellt werden. Die Betroffenen sind daher auf zuverlässige Plasma-Spenderinnen und -Spender angewiesen.

### **Frau Gründl, Sie haben 2017 das Bundesverdienstkreuz am Bande und von der Gesellschaft für Immunologie die Ehrenmedaille erhalten. Erzählen Sie uns darüber?**

Ich muss sagen, auf beide Auszeichnungen bin ich schon ein bisschen stolz. Denn es ist für mich der Beweis, dass mein und unser persönliches Engagement für die Patienten gesehen wird. Schließlich war die dsai maßgeblich an der Einführung der subkutanen Therapie beteiligt, womit die Betroffenen sich zu Hause ihr Medikament selber spritzen können. Die Aufnahme der schweren angeborenen Immundefekte in das Neugeborenen-Screening war dann auch ein echter Meilenstein für uns und heute werden wir in relevante Entwicklungen von Medizin, Forschung, Industrie und Politik miteinbezogen.

### **Möchten Sie den Leserinnen und Lesern noch etwas ans Herz legen?**

Ja, vielen Dank. Wenn in Ihrem Umfeld Kinder oder Erwachsene überdurchschnittlich oft (schwer) krank sind, könnte es ein angeborener Immundefekt sein. Informationen dazu, zur Plasmaspende, zur gemeinnützigen dsai e. V., zu den Spendenmöglichkeiten u. v. m., finden Sie auf [www.dsai.de](http://www.dsai.de) – und folgen Sie uns gerne auf **Instagram, Facebook und LinkedIn!**



Gabriele Gründl, Bundesvorsitzende der dsai e. V.



Das dsai-Team (v.l.): Sabine Aschekowsky, Manuela Kaltenhauser, Michaela Scholtysik, Gabriele Gründl (Bundesvorsitzende), Andrea Maier-Neuner (Geschäftsführerin), Carmen Hellmeier