

Kontakt zur dsai

Seit 1991 ist dsai e. V., Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, ein kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

Die dsai hilft Ihnen bei Verdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung gerne weiter:

dsai e. V. | Hochschätzen 5 | 83530 Schnaitsee
Tel.: +49 8074 8164 | Fax: +49 8074 9734
E-Mail: info@dsai.de
www.dsai.de



Das Team der dsai-Geschäftsstelle



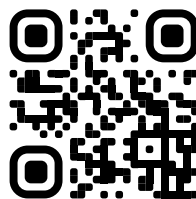
Defektes Immunsystem?
Starke Patientenorganisation!



Defektes Immunsystem?
Starke Patientenorganisation!

Diagnose: Autoinflammatorische Erkrankungen

Ein Leitfaden für Ärzte zur Erstdiagnostik



Weitere Informationen und
Publikationen finden Sie unter
www.dsai.de



**Adressen aller spezialisierten Immundefekt-
Ambulanzen finden Sie unter:**

www.dsai.de/immundefekte/ambulanzen
www.find-id.net

Mit freundlicher Unterstützung von

ballcom
DIGITAL PUBLIC RELATIONS

sobi

NOVARTIS

Auflage: 5.000 | 2021



Leitsymptom

- Rezidivierendes FIEBER
- Unklare systemische INFLAMMATION (häufig begleitet von Hautsymptomen)

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

insbesondere bei Kindern ist Fieber ein häufiges Symptom von Infekten. Dennoch kann rezidivierendes Fieber ohne erkennbare Ursache auch Ausdruck eines Fiebersyndroms sein. Diese Erkrankungen werden mittlerweile unter dem Oberbegriff „Autoinflammatorische Erkrankung“ zusammengefasst, da nicht alle mit dem Leitsymptom Fieber einhergehen.

Die autoinflammatorischen Erkrankungen

sind durch systemische Inflammationsvorgänge gekennzeichnet, die unbehandelt oftmals zu irreversiblen Organschäden führen. Ausgelöst ist diese Inflammation oft durch genetisch bedingte Störungen im angeborenen Immunsystem. Die Erkrankungen zeigen häufig einen schubweisen Verlauf. Ein Großteil der Erkrankungen tritt erstmalig im Kindesalter auf, aber auch ein Beginn erst im Erwachsenenalter ist möglich. Für viele der Erkrankungen stehen mittlerweile zielgerichtete Therapieoptionen zur Verfügung.

Oft ist die differentialdiagnostische Abgrenzung zu anderen Erkrankungen anfangs schwierig (Infektionserkrankungen, chronisch entzündliche Haut- oder Darmerkrankungen, Malignome). Dieser Flyer soll Ihnen einen Überblick über die Symptome von autoinflammatorischen Erkrankungen geben und als Anleitung zur initialen Diagnostik dienen.

Ihr PD Dr. med. Henner Morbach

Sprecher des Zentrums für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen (ZIDA)

Universitätsklinikum Würzburg

Klinische Hinweise

Fieber und Inflammation

- ★ Fieber ohne Erregernachweis
- ★ Periodische Fieberschübe/
persistierend subfebrile Temperaturen
- ★ Kälteinduzierte Fieberschübe
- ★ Unklar erhöhte Entzündungswerte

Hauterscheinungen

- ★ Urtikarielle, makulo-papulöse oder pustulöse Exantheme; Erytheme
- ★ Periorbitales Ödem
- ★ Pannikulitis und Lipodystrophie
- ★ Fasziiitis
- ★ Pyoderma gangraenosum, Sweet-Syndrom, Akne und suppurative Hidradenitis
- ★ Livedo reticularis, Chilblains, akrale Nekrosen
- ★ Aphten (enoral, genital)

Organmanifestationen

- ★ Serositis (Peritoneum, Perikard, Pleura)
- ★ Konjunktivitis
- ★ Arthritis/Osteomyelitis
- ★ Aseptische Meningitis/Innenohr-Schwerhörigkeit
- ★ Tonsillitis
- ★ Lymphadenopathie
- ★ Amyloidose (Niere, Darm)

Familienanamnese

- ★ Herkunft
- ★ Frühe Dialysepflichtigkeit (Amyloidose)
- ★ Innenohr-Schwerhörigkeit
- ★ Unklares Fieber und/oder Hauterscheinungen
- ★ Aphten (enoral, genital)



Kennen Sie schon den dsai-Leitfaden „Diagnose: Angeborener Immundefekt“?

www.dsai.de/publikationen/broschueren-und-flyer/

Wegweisende Diagnostik

- ✓ Die Aufzeichnung der Symptome in einem Symptomkalender ergibt wichtige Hinweise und ist neben der Labordiagnostik unerlässlich.
- ✓ In der (differential-) diagnostischen Aufarbeitung ist der Ausschluss anderer Ursachen für Fieber/Inflammation wichtig: Insbesondere Infektionen und Malignome müssen als Ursache ausgeschlossen werden.
- ✓ Die Labordiagnostik dient dem Nachweis einer unkontrollierten Inflammation (z. B. deutlich erhöhtes CRP bei Fieberschub, ggf. erhöhte Entzündungsparameter im fieberfreien Intervall) und der Klassifizierung der Inflammationsreaktion (z. B. hohes Ferritin/niedriges Fibrinogen bei HLH/MAS).
- ✓ Entzündungsparameter müssen nicht anhaltend erhöht sein. Eine Untersuchung im Fieberschub und im fieberfreien Intervall ist zu empfehlen (anhaltende subklinische Inflammation?).

Basisdiagnostik

- ★ (Manuelles) Differential-Blutbild
- ★ CRP, Blutsenkungsgeschwindigkeit
- ★ Ferritin, Fibrinogen
- ★ Zellzerfallsparemeter (LDH, Harnsäure), Leber-/Nierenwerte
- ★ Immunglobuline (IgA, IgG, IgM, IgE, IgD)
- ★ Urinstatus

Erweiterte Diagnostik

- ★ S100 A8/9 (MRP8/14, Calprotectin)
- ★ Serum-Amyloid A
- ★ Bildgebung (Sonographie Abdomen, Echokardiographie, Röntgen-Thorax, MRT)
- ★ Humangenetische Diagnostik (z. B. NGS-Panelndiagnostik)



Entsteht nach Prüfung der oben dargelegten Punkte der Verdacht auf das Vorliegen einer autoinflammatorischen Erkrankung, empfehlen wir die Kontaktaufnahme zu einer spezialisierten Ambulanz/einem Zentrum.