dsai

Defektes Immunsystem?
Starke Patientenorganisation!

dsai-
PATIENTENBROSCHÜRE

Angeborene Immundefekte –
Hintergründe, Fragen und Antworten
für Betroffene und deren Angehörige

INHALTSVERZEICHNIS

Einführung ..... Seite 04

Vorstellung verschiedener angeborener Immundefekte ..... Seite 06

- Agammaglobulinämie ..... Seite 07
- CVID ..... Seite 07
- CID ..... Seite 08
- SCID ..... Seite 08
- Selektiver IgA-Mangel ..... Seite 09
- IgG-Subklassendefekt ..... Seite 09
- Hypogammaglobulinämie ..... Seite 09
- Hyper-IgM-Syndrome ..... Seite 09

Fragen und Antworten ..... Seite 10

- Allgemeines ..... Seite 11
- Behandlung ..... Seite 12
- Immunglobuline ..... Seite 15
- Naturheilkunde ..... Seite 16
- Forschung ..... Seite 17
- Medizinische Betreuung ..... Seite 17
- Soziales – der Alltag ..... Seite 19

Über dsai ..... Seite 22

Impressum ..... Seite 23

Das dsai-Team (v.l.n.r.): Monika Sewald-Wendrich, Gabriele Gründl mit Sammy, Andrea Neuner, Manuela Mödl, Birgit Brandl, Gabi Langer

In dieser Informationsbroschüre haben wir die wichtigsten Fragen gesammelt und in Zusammenarbeit mit unserem medizinischen Berater Prof. Dr. Volker Wahn aus Berlin beantwortet.

Mit diesem Heft möchten wir Ihnen einen Ratgeber und Wegweiser an die Hand geben. Wenn Sie darüber hinaus Fragen haben, wenden Sie sich an Ihren Arzt oder kontaktieren Sie die dsai e. V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte.

Laut International Union of Immunological Societies (IUIS) sind aktuell mehr als 250 verschiedene angeborene Immundefekte bekannt. Die Medizin ordnet sie verschiedenen Kategorien zu – je nachdem, welcher Teil des Immunsystems betroffen ist. Eine Kategorie, in die sehr viele Immundefekte fallen, ist die der Antikörpermangelsyndrome. Um diese soll es in dieser Broschüre gehen.

Die folgenden Fragen und Antworten werden Ihnen helfen, Ihre oder die Krankheit Ihres Kindes besser zu verstehen, Ängste abzubauen und wieder mit Zuversicht in die Zukunft zu blicken. Wir hoffen, dass Sie anfallende Fragen auch mit Ihrem Immunologen besprechen können: Wenn Sie sich einen Termin ausschließlich für ein Gespräch geben lassen, werden Ihre Fragen am besten beantwortet.

Ebenso hoffen wir, dass unsere Informationen auch Lesern mit anderen primären Immundefekten bzw. Krankheitsbildern helfen. Viele Probleme und Fragen sind sehr ähnlich und gerade der soziale Aspekt dieser Krankheitsbilder ist stets gleich.

Wann auch immer Sie unsicher sind, Sie weiterführende Informationen benötigen oder einen bestimmten Aspekt vertiefen möchten: Gerne sind wir für Sie da und helfen Ihnen weiter.

EINFÜHRUNG

Von vielen Patienten und auch aus unserer persönlichen Erfahrung wissen wir, dass nach der Diagnose „Primärer Immundefekt“ zahlreiche Fragen aufkommen – vor allem bei den Betroffenen, aber auch bei deren Angehörigen. Sorgen und Befürchtungen entspringen dabei oft einer Unsicherheit im Umgang mit der Krankheit: Wie kann ich damit leben? Was ändert sich und worauf sollte ich achten?

Prof. Dr. Volker Wahn beschäftigt sich seit fast 40 Jahren mit primären Immundefekten (PID). Zuletzt war er bis 2014 Leiter der Sektion Infektionsimmunologie der Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie, Campus Virchow-Klinikum, Charité, Berlin. Während seiner beruflichen Tätigkeit entstanden zahlreiche wissenschaftliche Veröffentlichungen und Lehrbücher. Noch heute arbeitet er als Senior Consultant in der Immundefekt-Ambulanz der o. g. Klinik.

Prof. Wahn ist Mitinitiator von FIND-ID, einer Netzwerkinitiative, die Ärzte in Krankenhäusern und Praxen dafür sensibilisieren will, bei Patienten mit schweren und wiederkehrenden Infektionen an einen angeborenen Immundefekt zu denken, frühzeitig die notwendige Diagnostik zu veranlassen und mit einem der dafür vorgesehenen Schwerpunktzentren für primäre Immundefekte (ID-Zentren) zusammenzuarbeiten. FIND-ID arbeitet eng mit der dsai zusammen.

VORSTELLUNG VERSCHIEDENER **ANGEBORENER IMMUNDEFEKTE**

Krankheitsbilder bei Antikörpermangel
Bei einem primären Immundefekt ist das Immunsystem in seiner reibungslosen Funktion gestört, teilweise schon von Geburt an. Primäre Immundefekte heißen daher auch angeborene Immundefekte. Etwa zwei Drittel der primären Immundefekte sind dadurch gekennzeichnet, dass es dem Organismus nicht gelingt, eine ausreichende Zahl an Antikörpern bereitzustellen – jenen Proteinen, die wir zur Bekämpfung von Eindringlingen wie Viren oder Bakterien benötigen. Aufgrund eines Fehlers in der Erbinformation, also in den Genen, kann der Betroffene diese wichtigen Antikörper nur unzureichend oder gar nicht bilden. Ihm fehlen die für die Antikörperproduktion verantwortlichen B-Lymphozyten, kurz auch B-Zellen, oder aber diese funktionieren nicht, weil sie nicht richtig ausgereift sind.

Die Folge: Patienten mit einem Antikörpermangelsyndrom können gar nicht oder nur unzureichend auf Infektionen reagieren und diese überwinden. Sie leiden daher häufig unter Infektionen, deren Verlauf meist schwerer als gewöhnlich ist und auch lebensbedrohlich sein kann. Bleibende Schäden, z. B. an der Lunge, sind nach durchgemachten Infektionen wie etwa mehreren Lungenentzündungen bei diesen Immundefekten nicht ungewöhnlich.

Antikörper kommen beim Menschen in fünf verschiedenen Klassen vor, die unterschiedliche Aufgaben haben: Immunglobulin A, D, E, G und M. Es gibt also unterschiedliche Arten von Antikörpern, die bei den verschiedenen Antikörpermangelsyndromen in unterschiedlicher Form verändert sein können.

Agammaglobulinämie
Bei diesem Immundefekt ist meistens die Produktion aller Immunglobuline gestört, sodass deren Spiegel im Blut sehr niedrig sind. Patienten mit Agammaglobulinämie haben keine B-Zellen, jene Zellen, die sich bei einem gesunden Menschen zu Immunglobulin-produzierenden Plasmazellen weiterentwickeln.

Die Krankheit zeigt sich ab dem sechsten Lebensmonat und findet sich zumeist bei Jungen. Betroffene leiden unter häufigen Infektionen der oberen und unteren Atemwege wie Bronchitis und Lungenentzündungen, später kommen Infektionen der Nasennebenhöhlen dazu. Zusätzlich sind schwere Infektionen wie Sepsis (Blutvergiftung), Entzündungen der Hirnhäute, Knochen und Gelenke möglich. Begleit- und Folgeerkrankungen sind u. a. Bronchiektasien (sackartige Verformungen der Bronchien) oder eine Schädigung der Hirnhäute und des Gehirns.

CVID (Common Variable Immunodeficiency – variabler Immundefekt)
Unter dem Begriff CVID fassen Mediziner primäre Immundefekte zusammen, bei denen der Körper mindestens zwei Klassen von Immunglobulinen, meist IgG und IgA, nicht ausreichend produziert. Bei Menschen mit einem CVID zeigen sich die Krankheitssymptome erst im Laufe des Lebens, teils erst im frühen Erwachsenenalter.

Der CVID äußert sich nicht als einheitliche Krankheit, entsprechend vielfältig sind die Symptome. Sie reichen von wiederkehrenden, teils schweren Infektionen insbesondere des Atem- und des Magen-Darm-Traktes bis hin zu wiederkehrenden Bindehautentzündungen, Gelenkentzündungen, Sepsis sowie Hirnhaut- und Hirngewebsentzündungen.

Bei etwa jedem fünften CVID-Betroffenen kommt es zudem zu Autoimmunkrankheiten, bei denen das Immunsystem körpereigene Zellen angreift und zerstört. Auch chronische Entzündungszustände des Magen-Darm-Traktes sind möglich, die zu chronischen Durchfällen und Gewichtsabnahme führen können.

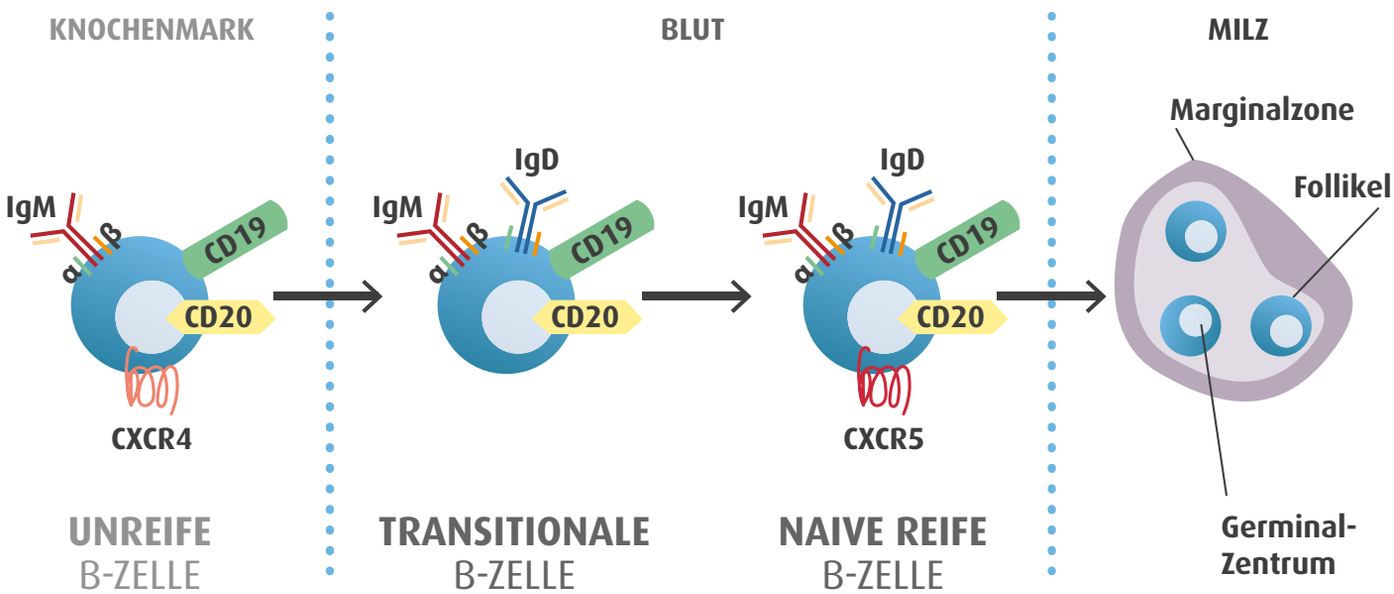


Abb.: Organe und B-Zell-Reifung

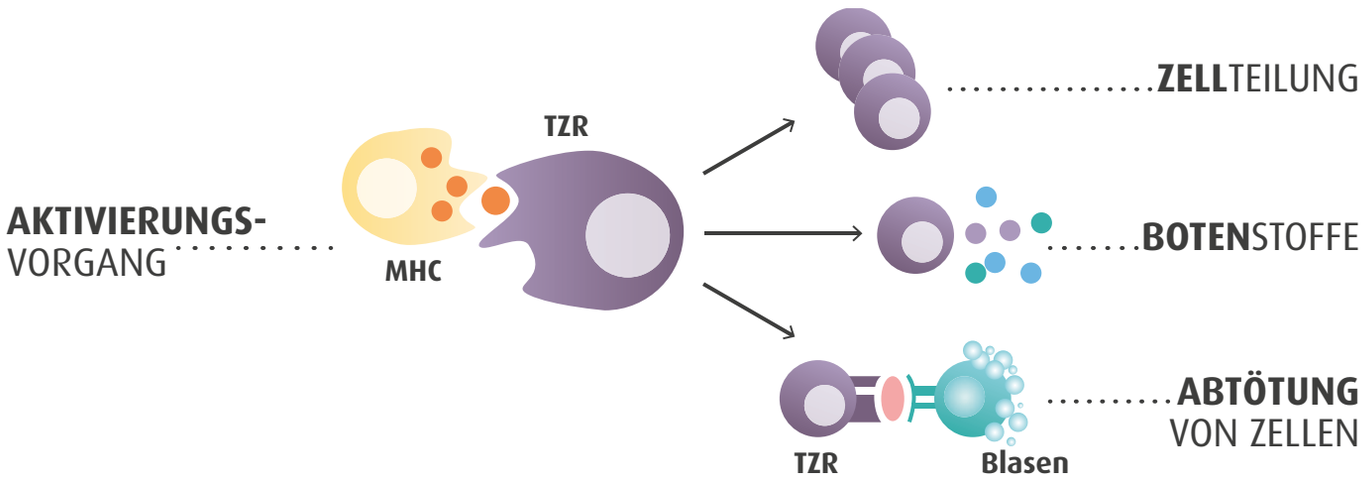


Abb.: Aufgaben von T-Zellen

CID (Combined Immunodeficiency – kombinierter Immundefekt)
Bei der Agammaglobulinämie und beim CVID stehen Störungen der B-Zellen ganz im Vordergrund, andere Abwehrsysteme funktionieren weitgehend normal. Es gibt aber Störungen, bei denen auch die Funktion der in der Thymusdrüse entstehenden T-Zellen beeinträchtigt ist. Diese Fälle zeigen meist einen schweren Verlauf und die Therapie mit der Gabe von Immunglobulinen reicht oft nicht aus.

SCID (Severe Combined Immunodeficiency – schwerer kombinierter Immundefekt)
Wenn sowohl B- als auch T-Zellen überhaupt nicht funktionieren und die Kinder schon als Säuglinge an schwersten Infektionen erkranken und meist im ersten Lebensjahr versterben, sprechen wir vom SCID. Bei diesen Kindern ist von vornherein klar, dass sie mit einer alleinigen Gabe von Immunglobulinen nicht mit Erfolg behandelt werden können. Alle diese Defekte bedürfen einer korrigierenden Behandlung – in der Regel durch eine Stammzelltransplantation. Die Gentherapie stellt bisher keine Alternative dar, die routinemäßig empfohlen werden kann.

Selektiver IgA-Mangel
Dieser Immundefekt liegt vor, wenn Patienten keine Antikörper der Klasse A produzieren können, aber alle anderen Immunglobuline und IgG-Subklassen normal sind. Bei den meisten Betroffenen verläuft die Krankheit ohne Symptome. Einige Patienten sind allerdings stärker anfällig für Infektionen insbesondere der Atemwege oder auch des Magen-Darm-Traktes, weil der wichtigste Antikörper der Schleimhäute, das Sekret-IgA, fehlt.

Möglich sind auch Autoimmunerkrankungen, die die Gelenke, die Schilddrüse, den Darm oder die Haut betreffen können. Der selektive IgA-Mangel ist relativ häufig.

IgG-Subklassendefekt
Ein gewisser Prozentsatz der Patienten mit einem Immunglobulin-A-Mangel hat zusätzlich einen Mangel an einer Untergruppe (Subklasse) der Immunglobulinklasse G, meist IgG2 und IgG4. Bei ihnen kann die Anfälligkeit für Infektionen erhöht sein. IgG2 ist besonders wichtig bei der Abwehr von solchen Bakterien, die auf ihrer Oberfläche von einer Schleimkapsel umhüllt sind.

Hypogammaglobulinämie
Hierbei handelt es sich um einen Zustand, bei dem das Gesamt-IgG dauerhaft vermindert ist. Besonders häufig findet man so etwas im Säuglings- und Kleinkindalter als „transitorische Hypogammaglobulinämie". Viele dieser Kinder haben keine krankhafte Infektanfälligkeit und bilden z. B. nach Impfungen normale – und somit schützende – Mengen von Antikörpern. Die Hypogammaglobulinämie kommt aber auch später vor – bis hin zum Erwachsenenalter.

Auch dabei liegt dann keine krankhafte Infektanfälligkeit vor und die Bildung von Antikörpern ist normal. Diese Zustände, bei denen also nur der Laborwert „IgG" erniedrigt ist, müssen dann abgegrenzt werden gegenüber „echten" Immundefekten wie Agammaglobulinämie, IgG-Subklassenmangel oder CVID.

Hyper-IgM-Syndrome
Patienten mit einem der Hyper-IgM-Syndrome produzieren zu viel Immunglobulin der Klasse M. IgM ist lediglich am Anfang einer Infektion zur Abwehr erforderlich, im Verlauf einer Infektion wechselt bei einem gesunden Menschen die Produktion von IgM zum Immunglobulin der Klasse G. Dieser Wechsel findet bei Betroffenen nicht statt. Der IgG-Gehalt des Blutes ist daher stark verringert, der IgM-Spiegel dagegen oft erhöht (hyper = oberhalb der Norm). Infektionen und Impfungen hinterlassen keinen Schutz.

Die Folge sind häufig wiederkehrende Infektionen der Atemwege und des Magen-Darm-Traktes. Möglich sind auch schwere Infektionen wie Blutvergiftung. Auch die Leber kann durch eine chronische Infektion mit bestimmten Erregern (Parasiten) in Mitleidenschaft gezogen werden. Besonders schwere Fälle der Hyper-IgM-Syndrome sind einzuschätzen wie ein SCID.

FRAGEN UND ANTWORTEN

Auf den folgenden Seiten haben wir Antworten auf Fragen zusammengestellt, die sich rund um angeborene Immundefekte (primäre Immundefekte – PID) drehen. Um die Vielzahl der Informationen für Sie übersichtlicher zu machen, sind die Fragen und Antworten in sieben Kategorien eingeteilt. So können Sie bei Bedarf direkt zu der Kategorie blättern, die Ihnen am meisten am Herzen liegt.

Allgemeines ..... **Seite 11**

Behandlung ..... **Seite 12**

Immunglobuline ..... **Seite 15**

Naturheilkunde ..... **Seite 16**

Forschung ..... **Seite 17**

Medizinische Betreuung ..... **Seite 17**

Soziales – der Alltag ..... **Seite 19**

Allgemeines

Besteht bei einem angeborenen Immundefekt die Chance auf Heilung?

Zurzeit gibt es zwar gute Behandlungs-, aber nur wenige Heilungsmöglichkeiten für Patienten mit einem angeborenen Immundefekt. Bei einigen schweren angeborenen Immundefekten (z. B. SCID) ist eine Stammzelltransplantation (Knochenmarktransplantation) die einzige Überlebenschance.

Ist diese erfolgreich, ist die Krankheit dadurch heilbar. Zukünftige Entwicklungen auf dem Gebiet der Gentherapie für diese Krankheitsbilder könnten einen weiteren Fortschritt bringen. Da es aber noch viele ungelöste Probleme gibt, muss die Gentherapie im Moment noch als experimentell angesehen werden.

Was ist der Unterschied zwischen angeborenen Immundefekten und AIDS?

Obwohl diese angeborenen Erkrankungen ebenso wie AIDS mit einer Abwehrschwäche einhergehen, sind die Krankheiten doch völlig verschieden. AIDS ist eine sekundäre Erkrankung des Immunsystems, das heißt, die Abwehrschwäche wurde im Laufe des Lebens erworben. Ursache ist das HI-Virus, welches das Immunsystem angreift und schädigt.

Patienten mit angeborenen Immundefekten haben oft Gendefekte ererbt und sind natürlich nicht ansteckend, während das HI-Virus auf sexuellem Wege oder über das Blut übertragen werden kann.

Wie bekommt man einen angeborenen Immundefekt?

Die meisten PID werden vererbt. Dadurch gibt es Häufungen bestimmter Defekte in einer ganzen Familie – teils über mehrere Generationen.

Eine andere Möglichkeit ist eine Spontanmutation; dann hat der Organismus diese Krankheit aus sich selbst heraus entwickelt, die Eltern sind keine Träger für diese Erkrankungen. Ist eine Mutation aber einmal da, kann sie weitervererbt werden.

Wie werden die angeborenen Immundefekte vererbt?

Es gibt zwei wichtige Erbgänge:
1. Beim sogenannten X-chromosomalen Erbgang sind nur männliche Personen betroffen, die ein krankes X-Chromosom neben einem gesunden Y-Chromosom haben. Die Mutter trägt in der Regel ein krankes und ein gesundes X-Chromosom in sich. Da ein gesundes X-Chromosom ausreicht, um gesund zu bleiben, sind die Mütter meist nicht krank. Man kann die Trägerschaft mit aufwendigen Methoden aber nachweisen.

2. Beim autosomal-rezessiven Erbgang sind nicht die Geschlechtschromosomen X und Y betroffen, sondern irgendwelche anderen. Auch hier wissen beide Eltern als Träger der Krankheit meist nichts von ihrer Trägerschaft, da sie nicht krank sind und nichts davon merken. Wenn nun die kranken Chromosomen von Vater und Mutter beim Kind zusammentreffen, erkrankt das Kind. Besonders häufig ist das, wenn die Eltern miteinander verwandt sind, z. B. Cousin und Cousine. In arabischen Staaten ist das eine häufige Konstellation.

Kann ich mit einem PID auch Kinder bekommen?

Grundsätzlich ja. Wenn allerdings in einer Familie schon ein Kind mit einem Immundefekt lebt, für den es keine Therapie gibt, dann denken Eltern in Einzelfällen beim nächsten Kind über eine vorgeburtliche Diagnose und einen Schwangerschaftsabbruch nach. Da müssen intensive Beratungsgespräche geführt werden. Leidet eine Schwangere z. B. an einem CVID, so kann der Bedarf an Immunglobulinen im Laufe der Schwangerschaft ansteigen, da ja über die Mutter auch das Kind mit IgG versorgt werden muss. Das ist der sogenannte „Nestschutz“.

Ist ein angeborener Immundefekt ansteckend?

Nein. Angeborene Immundefekte sind niemals ansteckend.

Sollten Familienmitglieder auf PID untersucht werden?

Unter Umständen ist das notwendig – abhängig vom Erbgang. Das sollten Sie mit Ihrem behandelnden Arzt besprechen.

Wie hoch ist die Lebenserwartung mit dieser Krankheit?

Hier ist die frühe Diagnose des Immundefektes entscheidend. Bei einer adäquaten und konsequenten Behandlung steigt die Lebenserwartung und kann in vielen Fällen normal sein!

Nur beim Auftreten schwerer Sekundärerkrankungen (Folgekrankheiten, z. B. Lungenschäden, oder bösartige Erkrankungen) oder wenn die medizinische Betreuung abgebrochen wird, kann die Lebenserwartung eingeschränkt sein.

Worauf sollte ich achten, um das Risiko möglicher Folgeerkrankungen möglichst gering zu halten?

Die ärztlich empfohlene Behandlung sollte konsequent durchgeführt werden. Damit sollte nicht in Eigenverantwortung leichtsinnig umgegangen werden. Die Ernährung sollte ausgewogen sein. Täglich sollte diese etwas frisches Obst oder Salat enthalten, um einem Vitaminmangel vorzubeugen. Die noch funktionierenden Anteile des Immunsystems brauchen Vitamine. Extra-Vitamine in Form von Tabletten oder Spritzen werden nur vereinzelt benötigt, z. B. bei Patienten, die Krankheiten im Bereich des Magen-Darm-Traktes haben, sonst nicht. Rauchen Sie nicht. So kann das Risiko für zusätzliche Schäden an der Lunge verringert werden.

Behandlung

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es bei primären Immundefekten?

Es gibt die unterschiedlichsten Therapiemöglichkeiten. Das hängt von der Diagnose ab. Patienten mit vorwiegenden Antikörpermangelerkrankungen erhalten eine Substitution von Immunglobulinen, Patienten mit zusätzlichem schwerem T-Zell-Defekt können eine Stammzelltransplantation erhalten, Patienten mit schwerem Mangel an Fresszellen können mit einem Wachstumsfaktor für diese Zellen behandelt oder aber transplantiert werden. Daneben können bei bestimmten Defekten auch über lange Zeit eingesetzte Antibiotika nützlich sein.

Substitution von Immunglobulinen
Bei einigen Immundefekten, bei denen der Körper selbst keine Antikörper produziert, besteht die Möglichkeit der Immunglobulingabe. Leider gibt es keine Möglichkeit, den körpereigenen Produktionsmechanismus von Antikörpern anzuregen. Doch durch Infusionen mit Immunglobulinen lassen sich die fehlenden Antikörper ersetzen (substituieren). Früher hatten die Ärzte nur die Möglichkeit, die Immunglobuline in die Vene (= intravenös) zu infundieren. Heute können die lebenswichtigen Antikörper auch direkt unter die Haut (= subkutan) infundiert oder gespritzt werden. Diese Therapie kann der Patient in der Regel selbst zu Hause anwenden – und gewinnt damit ein großes Stück Lebensqualität. Die Patienten können im Gespräch mit dem Arzt entscheiden, was für sie besser ist.

Stammzelltransplantation
Seit mehr als 30 Jahren steht die Transplantation von Stammzellen (z. B. Knochenmark) zur Verfügung. Sie wurde zunächst zur Behandlung des SCID verwendet. Kinder mit SCID sterben in der Regel im ersten Lebensjahr, wenn sie nicht frühzeitig transplantiert werden. Später hat sich gezeigt, dass auch andere genetisch bedingte Immundefekte von einer Transplantation profitieren können: So können Fälle von septischer Granulomatose, Agranulozytose oder bestimmte kombinierte Immundefekte von einer Transplantation profitieren. Bei Agammaglobulinämie oder CVID bleibt dieses Verfahren auf bestimmte Einzelfälle beschränkt.

Vor einer Transplantation muss ein geeigneter Spender gefunden werden. Dieser kann in derselben Familie gefunden werden, aber auch in der Gruppe der sogenannten Fremdspender, die sich einer Gewebetypisierung unterzogen haben. Nur in Ausnahmefällen wird man das Knochenmark von Mutter oder Vater verwenden, da dabei die Ergebnisse nicht so gut sind.

Gentherapie
Bei der Gentherapie werden dem betroffenen Patienten Stammzellen aus dem Knochenmark entnommen und dann wird das kranke durch das gesunde Gen ersetzt. Anschließend werden dem Patienten die korrigierten Stammzellen zurückgegeben. Das klingt einfach, ist aber leider recht kompliziert. Wirklich erfolgreich war das Ganze bisher nur bei einer bestimmten Form des SCID, dem Mangel an Adenosindesaminase (ADA). Auch einige Kinder mit der X-chromosomalen Form des SCID sowie Kinder mit dem Wiskott-Aldrich-Syndrom und der septischen Granulomatose haben von der Gentherapie profitiert. Es gab aber zum Teil erhebliche Nebenwirkungen im Sinne der Entwicklung von Leukämien. Daher werden derzeit weltweit neue Verfahren entwickelt, um die Gentherapie sicherer zu machen. Bis dahin muss sie als experimentell angesehen werden.

? Ist es nötig, zusätzlich Antibiotika einzunehmen?

Die Einnahme von Antibiotika wird oft erforderlich sein, da Immunglobuline nicht automatisch vor jeder Infektion schützen. Bei einigen Immundefekten ist die Einnahme von Antibiotika – teilweise sogar lebenslang – die einzige Therapieoption.

? Warum genügt es nicht, ausschließlich Antibiotika zu nehmen?

Antibiotika werden vorbeugend eingesetzt (Prophylaxe), aber auch zur Behandlung (Therapie). Sie können, prophylaktisch eingesetzt, z. B. bei den septischen Granulomatosen relativ guten Schutz gegen Bakterien und Pilze verleihen; bei Patienten mit einem Antikörpermangel reichen sie aber nicht aus, um Infektionen in den Griff zu bekommen.

Die Erfahrung zeigt, dass Patienten ohne ausreichenden Antikörperschutz unter stets wiederkehrenden (rezidivierenden) Infekten leiden, welche den Körper zunehmend schwächen und Organschäden hinterlassen. Die Antibiotikatherapie hilft zudem immer nur kurzfristig, nach Absetzen werden die Betroffenen wieder schnell krank.

? Werden die Bakterien nach längerer und immer wiederkehrender Einnahme von Antibiotika resistent?

Je länger Antibiotika eingesetzt werden, umso größer wird die Chance, dass sich Bakterien daran gewöhnen, also resistent werden. Wenn es nun trotz einer Prophylaxe zu einer bakteriellen Infektion kommt, muss gewährleistet sein, dass man immer noch ein Antibiotikum zur Therapie zur Verfügung hat. Der Arzt muss also einen klaren Plan haben, welche Antibiotika er zur Prophylaxe und welche er zur Therapie einsetzt.

? Gibt es gegen jeden Keim ein Antibiotikum?

Im Regelfall gelingt es, gegen Bakterien und Pilze geeignete Medikamente zu finden.

? Sollte vor der Antibiotikagabe der Keim bestimmt werden?

Insbesondere bei Patienten, die häufig Antibiotika bekommen, und bei denen, die unter einer Dauerprophylaxe stehen, sollte frisches eitriges Sekret immer durch einen Mikrobiologen untersucht werden, da man so das beste Antibiotikum ermitteln kann.

Was ist der Unterschied zwischen intramuskulärer und intravenöser Gabe der Immunglobuline?

In den Anfängen der Antikörper-Substitution wurden die Immunglobuline in den Muskel (Gesäßmuskel oder Oberschenkel) gespritzt (= intramuskulär – i. m.). Dabei konnten nur sehr geringe Mengen verabreicht werden und die Behandlung war äußerst schmerzhaft. Heute werden Immunglobuline in größeren Mengen nur über die Vene verabreicht (= intravenös – i. v.). Dafür müssen Patienten eine entsprechende Immundefekt-Ambulanz oder eine Arztpraxis aufsuchen.

Wie lange dauert die intravenöse Behandlung?

Die Infusionsdauer hängt ganz von der Medikamentenmenge und der verabreichten ml/Minute ab. Bei Kleinkindern ist die Infusion eventuell bereits nach einer Stunde beendet. Für Erwachsene kann es manchmal ein halber Tag sein.

Einige Patienten vertragen das Immunglobulin sehr gut, bei ihnen kann die Infusionsgeschwindigkeit erhöht werden. Die Hersteller haben für jedes Präparat aber eine Obergrenze festgelegt.

Was ist eine subkutane Therapie?

Bei der subkutanen Therapie werden die lebenswichtigen Antikörper mit einer Infusionspumpe direkt unter die Haut (= subkutan) infundiert. In anderen Ländern können die Präparate auch ohne Pumpe gespritzt werden (sogenannte Push-Behandlung). Nach einer ausführlichen Einweisung durch den Arzt kann der Patient diese Therapie selbst zu Hause anwenden – was ein großes Plus an Lebensqualität bedeutet.

Je nach Höhe der Dosis erfolgt die Infusion einmal oder mehrmals in der Woche. Die Zeitpunkte der Infusion können individuell in den Tagesablauf eingebaut werden. Die Infusionspumpe kann man bequem in einem Beutel oder am Gürtel mit sich tragen, man ist also während der Behandlung beweglich, kann z. B. kleine Tätigkeiten erledigen, fernsehen oder auch einfach am Lieblingsplatz entspannen. Oder man lässt die Infusion während des Schlafes langsam einlaufen, wenn man weiß, dass man sich im Schlaf kaum bewegt. Neben der konventionellen, wöchentlichen subkutanen Immunglobulinbehandlung gibt es seit 2013 die Möglichkeit, Immunglobuline nur einmal im Monat ebenfalls subkutan mit einer Infusionspumpe zu infundieren. Dies wird ermöglicht durch den Hilfsstoff Hyaluronidase; ein Enzym, welches im Unterhautfettgewebe vor der eigentlichen Infusion sozusagen „Platz schafft". Die infundierten Immunglobulin-Mengen sind vergleichbar mit der intravenösen Therapie.

Fühlt man sich bald nach Behandlungsbeginn besser oder stellt sich eine Besserung erst später ein?

Wenn der Körper durch die Substitution mit Immunglobulinen aufgesättigt ist, also weitgehend normale IgG-Spiegel erreicht sind, wird sich bald eine Besserung einstellen. Diese zeigt sich an einer Verminderung der Infektionen, oft auch in einer Zunahme der körperlichen Leistungsfähigkeit. Bei intravenöser Therapie merken aber einzelne Patienten, dass ab Woche 3 nach Infusion die Wirkung langsam nachlässt.

Bei der subkutanen Therapie sind die Zeitabstände zwischen den Infusionen geringer als bei der intravenösen Behandlung. Die Wirkung der Immunglobuline und der IgG-Spiegel schwanken dann kaum.

Sind bei der Behandlung mit Immunglobulinen Nebenwirkungen zu erwarten?

Bei der intravenösen Therapie sind einige Nebenwirkungen bekannt, die der behandelnde Arzt kennen muss. Sie treten gewöhnlich unmittelbar während der Behandlung auf. Bekannt sind „allergische" Reaktionen, Zerstörung roter Blutkörperchen (Hämolyse), Blutgerinnsel (Thrombosen) und anderes mehr. Durch ständige Verbesserung der Präparate konnten die Nebenwirkungen verringert, aber nicht vollständig ver-

hindert werden. Die subkutane Therapie hat weniger Nebenwirkungen. Diese betreffen dann auch meist die Infusionsstellen. Schwellungen entstehen immer, bleibende Hautveränderungen (kleine Knötchen, Hautnekrosen) sind selten.

Wo erfolgt die Behandlung bei intravenöser Therapie?

Der Behandlungsbeginn sollte in einer Klinik unter der Aufsicht eines Immunologen stattfinden. Dieser wird die ersten Infusionen mit dem neuen Medikament und dessen Verträglichkeit überwachen. Die Menge des Immunglobulins wird nach Gewicht und Laborwerten festgelegt. Wird die Infusion mit dem Immunglobulin gut vertragen, kann die Infusion bei einem niedergelassenen Arzt in der Praxis erfolgen.

Eine Vene für die Blutabnahme zu finden, bereitet oft große Probleme – macht dies eine intravenöse Behandlung unmöglich?

Wurde erst einmal die Diagnose gestellt, ist die Therapie mit Immunglobulinen zurzeit die einzig adäquate Behandlungsmöglichkeit und lebensnotwendig. Bei Erwachsenen wird sich meist eine brauchbare Vene finden – und meistens auch bei Kindern.

Einzelne Patienten, so auch manche Säuglinge, haben zum Teil so schlechte Venen, dass man die subkutane Therapie empfehlen muss, um die Belastung der Patienten in Grenzen zu halten. Bei sehr kleinen Kindern kann großzügig EMLA (= Lokalanästhetikum) eingesetzt werden, was die Einstichstelle betäubt.

Schaden wiederholte Infusionen den Venen?

Wird die Nadel für die Infusion mit Geschick gelegt, so werden die Venen auch nicht verletzt. Eine verletzte Vene erholt sich zudem im Laufe der vier Wochen bis zur nächsten Infusion wieder. Außerdem haben wir oft eine große Anzahl an geeigneten Venen, sodass man immer wieder wechseln kann.

Immunglobuline

Was genau sind Immunglobuline?

Immunglobuline, die eine riesige Zahl an Antikörpern enthalten, gehören zu den Proteinen (Eiweißen) und bewirken zwei Dinge: Zum einen helfen sie dem Körper, Infektionen abzuwehren, indem sie produziert werden, sobald Eindringlinge wie Bakterien oder Viren unseren Körper angreifen. Zum anderen verhindern sie, dass dieselbe Infektion in Zukunft erneut auftritt – was im Übrigen auch der Zweck einer Schutzimpfung ist: Immunität.

Gibt es Risiken bei der Behandlung mit Immunglobulinen?

Alle Immunglobulinpräparate werden aus dem Blut gesunder Blutspender hergestellt, Blut also, das Antikörper dieser Spender enthält. Dadurch lässt sich ein sehr breites Antikörperspektrum erreichen, welches dem Empfänger einen guten Schutz gegen Keime und Erreger bietet. Heute sind die Produktionsverfahren für alle Blutprodukte (Plasmapräparate) optimiert und auf dem neusten Stand der Technik. Bis das durch Plasmaspende gewonnene Blutplasma wirklich verwendet wird, durchläuft es verschiedene Stationen:

Umfangreiche Vorsorgemaßnahmen und zahlreiche Untersuchungen stellen sicher, dass die medizinischen Präparate nur in einwandfreier Qualität beim Patienten zum Einsatz kommen. Das Paul-Ehrlich-Institut als unabhängige staatliche Behörde prüft jede Charge auf Qualität und Sicherheit, bevor es die Freigabe gibt. Nur Biotherapeutika, die allen abschließenden Anforderungen entsprechen, werden von der Zulassungsbehörde freigegeben.

Diese hohen Anforderungen haben dazu geführt, dass es seit mehr als 20 Jahren keine Infektionsübertragung (HIV, Hepatitis B, Hepatitis C) mehr gegeben hat.

Welche Unterschiede gibt es bei Immunglobulinpräparaten?

Die erhältlichen Präparate unterscheiden sich nur unwesentlich. Ihr Arzt wird Ihnen das richtige Präparat verschreiben.

Ist es für mich/mein Kind wichtig, bei einem Hersteller zu bleiben, oder spielt es keine Rolle, von welchem Hersteller die Medikamente kommen?

Das hängt von der Verträglichkeit ab. Sollten Sie/Ihr Kind das von Ihrem Arzt zugewiesene Präparat gut vertragen, gibt es keinen Grund, zu wechseln. Sollten jedoch erhebliche Nebenwirkungen auftreten, wäre es ratsam, zu wechseln – natürlich nur nach Absprache mit Ihrem behandelnden Arzt. Bei guter Verträglichkeit wechseln Patienten in der Regel ungern.

Die Verträglichkeit eines Präparates sollte Vorrang haben gegenüber ökonomischen Überlegungen!

Naturheilkunde

Können Naturheilmittel das Immunsystem so stärken, dass irgendwann keine Immunglobulin-Infusionen mehr notwendig sind?

Es gibt keine Mittel aus der Naturheilkunde, die das Immunsystem derart stärken, dass man damit auf andere Maßnahmen verzichten könnte. Sie sind daher nutzlos, während die Infusionen mit Immunglobulinen erwiesenermaßen wirksam sind.

Wir glauben an den Nutzen von alternativen Therapien. Können die Homöopathie, die Akupunktur oder pflanzliche Heilmittel etc. mich/mein Kind heilen?

Bei alternativen oder ergänzenden Therapien konnte bisher nicht gezeigt werden, dass diese in der Lage waren, einen sinnvollen Beitrag zur Behandlung von Patienten mit PID zu leisten. Da diese Therapien die medizinische Behandlung aber auch nicht behindern, können sie begleitend eingesetzt werden.

Forschung

? Inwiefern beschäftigt sich die Forschung mit angeborenen Immundefekten? Ist die Gentherapie ein Thema für diese Krankheitsbilder?

Dass primäre Immundefekte im Regelfall erbliche Erkrankungen sind, ist schon seit Jahrzehnten aufgrund von Stammbaumanalysen bekannt. Aber erst durch den konsequenten Einsatz moderner molekularbiologischer Methoden ist es gelungen, bis heute an die 300 verschiedene Gendefekte zu identifizieren, die für PID verantwortlich sein können.

Die Kenntnis dieser Genstrukturen war die entscheidende Voraussetzung für die Entwicklung einer Gentherapie, bei der dann ein krankes durch ein gesundes Gen ersetzt wird. Primäre Immundefekte stehen daher immer noch ganz im Zentrum der Genforschung.

Eine Gentherapie käme dann in Betracht, wenn für Patienten mit einer klar definierten genetischen Erkrankung, die nur durch eine Stammzelltransplantation geheilt werden könnte, kein passender Spender gefunden wird. Im Ausland, aber auch in Deutschland sind Patienten bereits mit einer Gentherapie behandelt worden. Die Sicherheit dieser Methode bereitet, wie bereits erwähnt, noch große Probleme. Es besteht jedoch die berechtigte Hoffnung, dass diese Therapieform in den kommenden Jahren so weit entwickelt sein wird, dass sie bei Erfüllung bestimmter Voraussetzungen als Standard empfohlen werden kann.

Medizinische Betreuung

? Müssen alle Patienten mit primären Immundefekten unter der Obhut eines klinischen Immunologen stehen?

Die Vielfalt möglicher Komplikationen bei diesem Patientenkreis ist sehr ausgeprägt. Die klinischen Immunologen sind Spezialisten, die potenzielle Signale und Symptome mit geübtem Auge und speziellen Laboruntersuchungen früh erkennen. Bei Ihrem Hausarzt sind Sie vielleicht der einzige Patient mit einem PID, somit wird er gerne mit dem Facharzt zusammenarbeiten. Die Schwierigkeit liegt in der begrenzten Anzahl von Fachärzten. Die dsai gibt Ihnen gerne die Anschrift eines Immunologischen Zentrums in Ihrer Nähe.

? Mein Hausarzt kennt meine Grunderkrankung nicht. Was kann ich tun?

Normalerweise sieht ein Arzt selten einen Patienten mit Ihrer Krankheit. Es gibt aber Informationsmaterial, das dem Arzt helfen wird, sich damit und mit der anstehenden Behandlung vertraut zu machen. Sollten Sie dennoch das Gefühl haben, dass es Ihnen oder Ihrem Kind nicht gut geht, so bitten Sie Ihren Hausarzt ganz offen darum, Kontakt mit einem Spezialisten für angeborene Immundefekte aufzunehmen oder Sie dorthin zu überweisen.

? Wissen mein Hausarzt und das örtliche Krankenhaus, wie sie mich richtig behandeln, wenn ich mit Infektionen zu ihnen komme?

Infektionen, an denen Patienten mit primären Immundefekten leiden, werden meistens von gewöhnlichen, bekannten Keimen oder Erregern ausgelöst und können mit den gängigen Antibiotika bekämpft werden. Nur selten verursachen exotische Bakterien oder Pilze Probleme. Ihr Hausarzt oder Ihr Krankenhaus werden daher sicher die richtigen Medikamente einsetzen. Bei Zweifeln können Sie sich in eine Immundefekt-Ambulanz überweisen lassen. Hilfreich sein können dabei Informationen über alle wichtigen Blutwerte, die Medikamente, die federführende Klinik und die genaue Diagnose.

? Wie oft sollte ich/mein Kind eine Immundefekt-Ambulanz aufsuchen?

Wenn Ihr Hausarzt die Behandlung übernommen hat, so ist eine Vorstellung beim Facharzt mindestens einmal im Jahr ratsam, bei bestimmten Erkrankungen

auch häufiger. Dort werden die notwendigen Blutuntersuchungen vorgenommen und bei Bedarf die Medikamente neu eingestellt. Bei hartnäckigen gesundheitlichen Problemen sollten Sie auch zwischendurch Ihre Ambulanz kontaktieren.

? Wenn ich eine Infektion habe: Wie schnell sollte ich meinen behandelnden Arzt aufsuchen?

Suchen Sie Ihren Arzt zu einem frühen Zeitpunkt auf. Der Hausarzt sollte sich mit der Immundefekt-Ambulanz über diesen Gesichtspunkt unterhalten, sobald eine Diagnose gestellt wurde. Es gilt die Regel: Bei einem angeborenen Immundefekt müssen bei einer bakteriellen Infektion frühzeitig Antibiotika gegeben werden. Die Dosis sollte ausreichend sein und die Dauer der Therapie ist in der Regel länger als bei einem Patienten ohne Immundefekt.

? Neigen PID-Patienten zu Infektionen, die bei anderen Personen nicht auftreten?

In der Tat können bei Patienten mit primären Immundefekten Infektionen vorkommen, die bei Immungesunden praktisch nicht anzutreffen sind. Beispiele:

- Pneumocystis-jirovecii-Pneumonie bei SCID
- Lungenaspergillose bei septischer Granulomatose
- Candida-Infektion an Haut, Schleimhäuten und Nägeln
- Disseminierte BCG-Infektion bei SCID, septischer Granulomatose oder Defekten der natürlichen Immunität
- Disseminierte Infektion mit atypischen Mykobakterien bei Defekten der natürlichen Immunität
- Paralytische Polio nach Lebendimpfung bei Agammaglobulinämie

? Welche speziellen Vorsichtsmaßnahmen sollte ich/mein Kind für den Fall einer Wunde/Verletzung (schwer oder leicht) treffen?

Treffen Sie die allgemeinen Vorsichtsmaßnahmen einer Wundversorgung: Wunde reinigen und desinfizieren, kleine Verletzungen mit einem Pflaster abdecken, damit kein Schmutz in die Wunde kommt und zu einer Infektion führt. Größere Verletzungen sollten von einem Arzt behandelt werden. Eine Tetanus-Impfung ist nicht notwendig, wenn Patienten Immunglobuline bekommen, da im Immunglobulin bereits hohe Dosen von Tetanus-Antikörpern enthalten sind. Damit haben Sie immer einen ausreichenden Schutz.

Sollte ich/mein Kind normale Schutzimpfungen erhalten?

Patienten mit B- oder T-Zell-Defekten sollten niemals Schutzimpfungen mit Lebendimpfstoffen erhalten, da diese schwerwiegende Folgen haben können. Dies gilt insbesondere für die BCG-Impfung gegen Tuberkulose sowie die Schluckimpfung (Polio). Beide Impfungen werden in Deutschland zwar nicht mehr angewandt, sind aber in vielen anderen Ländern üblich. Mit den Immunglobulin-Infusionen erhalten Sie regelmäßig eine ausreichende Menge an Antikörpern, welche immungesunde Mitmenschen (Blutspender) nach einer Impfung selbst gebildet haben.

Die Impfung gegen Grippe (Influenza) ist umstritten. Sie wird zwar bei Immundefekten empfohlen, ihre Schutzwirkung ist aber fraglich. Der Lebendimpfstoff gegen Grippe, der in die Nase gesprüht wird, darf bei Patienten mit Antikörpermangel nicht eingesetzt werden. Wichtig ist aber, dass sich Ihr Umfeld (Familie) impfen lässt. Patienten mit Defekten der Granulozyten oder des Komplementsystems können weitgehend normal geimpft werden. Bei Granulozytendefekten sollten nur BCG und Typhus oral vermieden werden. Bei Komplementdefekten besteht ein hohes Risiko für Meningokokken-Infektionen, weswegen eine Impfung gegen diese Erreger zu empfehlen ist, auch wenn das Risiko damit nicht auf null reduziert werden kann. Das durch Fakten belegbare Wissen über einen gut begründeten Einsatz von Impfungen bei primären Immundefekten ist leider begrenzt und offizielle Empfehlungen aus dem Jahr 2005 sind dringend überarbeitungsbedürftig.

Sollten bestimmte medizinische Eingriffe vermieden werden?

Manche chirurgischen Eingriffe müssen leider sein. Informieren Sie Ihre Ärzte – im Krankenhaus, den Zahnarzt, den Schularzt etc. – über Ihre Krankheit bzw. die Krankheit Ihres Kindes. Nur so können alle Maßnahmen richtig getroffen und Risiken abgeschätzt werden. Besonders vor chirurgischen Eingriffen wird der Patient genau untersucht und muss frei von Lungeninfektionen sein. Auch können bei Bedarf die Dosis an Immunglobulinen erhöht und vorbeugend Antibiotika gegeben werden.

Welche regelmäßigen Kontrolluntersuchungen sind für mich/mein Kind wichtig?

Jede Art der Therapie – sei es die Gabe von Immunglobulinen oder Antibiotika – sollte ärztlich in Bezug auf Wirkung und Nebenwirkungen überwacht werden. Ggf. sind Korrekturen nötig. Auch Begleiterkrankungen sollten Anlass zu Kontrollen bestimmter Laborwerte geben, z. B.:

- Diabetes mellitus
- Vitamin-B12-Mangel
- Chronische Durchfälle mit mangelhafter Aufnahme von Nährstoffen und Vitaminen (insbesondere den fettlöslichen Vitaminen A, D, E, K)

Bestimmte Komplikationen z. B. an Lunge oder Leber können mit bestimmten bildgebenden Verfahren früh entdeckt werden, sodass diese in gewissen Abständen regelmäßig eingesetzt werden sollten. Endoskopische Untersuchungen (Magen-Darm-Trakt oder Lunge) sollten eher bei bestimmten Fragestellungen stattfinden als in festen Abständen.

Soziales – der Alltag

Sollte ich/mein Kind regelmäßig zusätzlich Vitamine einnehmen?

Es gibt keine Untersuchungsergebnisse, die zeigen, dass zusätzliche Vitamine Patienten mit angeborenen Immundefekten helfen. Man kann den normalen Vitaminbedarf durch regelmäßiges Essen von frischem Obst und Gemüse decken. Im Sommer trägt die Sonne zur Bildung von Vitamin D bei (kein Sonnenbrand!).

Eine Infobroschüre zu Vitamin D bei primären Immundefekten kann bei der dsai kostenfrei bestellt werden. Ein Bluttest bei Ihrem Hausarzt kann einen Vitamin-Mangel feststellen.

Sollten wir immer einen gewissen Vorrat an Antibiotika für den Notfall im Haushalt haben?

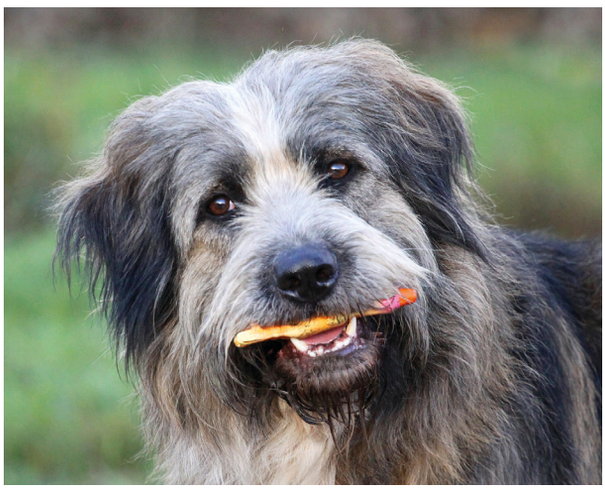
Bei einer frischen eitrigen Infektion sollten Sie in jedem Fall den Arzt aufsuchen, welcher ein Antibiotikum verschreibt. Bei Urlaubsantritt empfiehlt sich durchaus die Mitnahme eines gewohnten Antibiotikums.

Immunglobuline sind sehr teure Medikamente. Wird die Krankenkasse die Behandlung komplett bezahlen?

Wenn eine Indikation besteht, übernehmen die Krankenkassen die Kosten. Wichtig ist, dass vor Gabe der Immunglobuline gut dokumentiert ist, welche Erkrankung genau vorliegt. Nur wenn der Arzt wichtige Untersuchungen vergessen hat, kann es Probleme geben. Die Basis unseres Gesundheitssystems liegt ja gerade in der Grundversorgung – egal, wie teuer diese auch sein mag.

Wie weit sollte ich/mein Kind Personen mit Husten, Schnupfen und Grippe etc. meiden? Kann mein Kind den Kindergarten bzw. die Schule ganz normal besuchen?

Sie können alle öffentlichen Einrichtungen besuchen. Es ist jedoch nicht ratsam, Ihr Kind zur Schule oder in den Kindergarten zu schicken, wenn wissentlich eine typische Kinderkrankheit ausgebrochen ist. Das Gleiche gilt auch für Erwachsene: Meiden Sie Orte und Anlässe, bei denen bekanntermaßen eine hohe Ansteckungsgefahr besteht.



Sollten extreme Hygienebedingungen zu Hause eingeführt werden oder reicht die normale Hygiene aus?

Für die meisten PID gilt: Beachten Sie die normalen Hygienemaßnahmen. Bei transplantierten Kindern oder bei Patienten mit septischer Granulomatose gibt es spezielle Empfehlungen.

Stellen Haustiere eine Gefahr für die Gesundheit dar?

Nicht mehr als für andere Kinder oder Erwachsene auch, wenn das Tier sauber gehalten und die Impfungen durch den Tierarzt eingehalten werden.

Ist das Baden in öffentlichen Bädern, Seen oder im Meer möglich?

Ja. Schwimmen macht Spaß und belastet den Körper nicht über das Maß. Die meisten Bäder sind hygienisch einwandfrei und haben gut chloriertes Wasser.

Geht eine Gefahr von öffentlichen Toiletten aus?

Es sollten hier die üblichen Hygienebedingungen berücksichtigt werden. Im Einzelfall wird man aber nicht ausschließen können, dass die Toilette vorher von einem Ausscheider von Rota- oder Noroviren benutzt worden ist. Unbedingt nach Benutzung der Toilette Hände gut mit Seife waschen!

Sollten wir überfüllte Plätze wie Theater oder Züge im Berufsverkehr meiden?

Das sollte jeder Patient für sich selber entscheiden. Von Leuten, die ständig husten, niesen oder die Nase putzen, sollte man Abstand halten und nicht gerade die Stange oder den Griff benutzen, der vorher von solchen Personen angefasst wurde.

Ist die Beantragung eines Behindertenausweises sinnvoll? Wo muss der Antrag gestellt werden?

Ein angeborener Immundefekt berechtigt dazu, einen Behindertenausweis zu erhalten. Den Grad der Behinderung (GdB) kann man in die Steuerkarte eintragen lassen und bekommt somit einen Behindertenausgleich. Mit einem Behindertenausweis erhält man zudem einige wesentliche Vergünstigungen in öffentlichen Einrichtungen. Das gilt auch für die Eltern eines betroffenen Kindes. Wenn man den Ausweis nicht verlängert, verfällt er automatisch. Zur Beantragung: Fordern Sie beim zuständigen Versorgungsamt den Antrag für die Feststellung einer Behinderung und die Ausstellung eines Behindertenausweises an. Dort sind auch Broschüren über mögliche Vorteile des jeweiligen GdB erhältlich.

Wenn mein Kind an einem PID leidet: Kann oder sollte es an allen Schulaktivitäten – insbesondere den „sehr dynamischen" Sportaktivitäten wie etwa Fußball oder Handball – teilnehmen?

Das Ziel ist: Ihr Kind soll nach seinen Möglichkeiten ein völlig normales Leben führen. Oft ist von den Eltern viel Mut gefordert, das Kind nicht über das Maß zu schonen. Lassen Sie Ihr Kind selbst entscheiden und vertrauen Sie auf die gute Selbsteinschätzung des Kindes. Mit einem Antikörpermangelsyndrom ist man nicht von vornherein von den „harten" Sportarten ausgeschlossen. Wenn das Kind dabei Spaß findet, so lassen Sie es daran teilnehmen. Nur wenn z. B. eine Blutungsneigung besteht, etwa beim Wiskott-Aldrich-Syndrom, muss man – abhängig von der Thrombozytenzahl – mit dem Arzt die Einschränkungen besprechen.

Kann ein Erwachsener mit einem primären Immundefekt normal arbeiten?

In der Regel ja. Es gibt natürlich auch hier Einschränkungen. Diese sind jedoch individuell vom einzelnen Patienten bzw. der Diagnose abhängig.

Muss ich/mein Kind eine spezielle Diät einhalten?

Das ist für die meisten PID-Patienten nicht notwendig. Generell sollten Patienten mit einem angeborenen Immundefekt aber auf eine gesunde, ausgewogene Ernährung achten.

Kann ich ein normales Intimleben führen?

Ja. Es sind keine speziellen Vorsichtsmaßnahmen einzuhalten und primäre Immundefekte sind nicht auf den Partner übertragbar.

Kann ich überall hinreisen? Welche Vorsichtsmaßnahmen sollten wir treffen?

In der Regel spricht nichts dagegen. Wenn Sie jedoch in ferne Länder reisen möchten, müssen Sie vorher mit Ihrem Immunologen sprechen. Die Infektionsgefahr durch verseuchtes Wasser mit Salmonellen und anderen Mikroorganismen ist in heißen Ländern groß. Die Mitnahme von Antibiotika ist ratsam.

In bestimmten Ländern werden Lebendimpfungen, z. B. gegen Gelbfieber, verlangt. Diese sind für Patienten mit B- oder T-Zell-Defekten tabu. Lassen Sie sich von der dsai die dsai-Reisebroschüre zusenden. Darin finden Sie wertvolle Informationen rund um das Verreisen und für viele Länder eine Liste von Fachkliniken, an die Sie sich bei einem Notfall im Urlaub wenden können.

Soll ich oder mein Kind psychologische Betreuung in Anspruch nehmen?

Das ist gelegentlich sinnvoll. Häufig führt die Diagnosestellung zu Rat- und Hilflosigkeit. Man weiß erst einmal gar nicht damit umzugehen. Viele Fragen tauchen auf, die oft nur ein Psychologe beantworten kann. Es ist wichtig, die Krankheit anzunehmen und zu lernen, damit zu leben.

Gabriele Gründl ist die Bundesvorsitzende des dsai e. V. Bei ihrem Sohn Mario wurde im Alter von 14 Monaten der Immundefekt „Agammaglobulinämie“ zufällig diagnostiziert. Mario bildet keine Antikörper und muss sein Leben lang mit Immunglobulinen therapiert werden. Da es vor 25 Jahren fast keine Ansprechpartner gab, entschloss sich Gabriele Gründl, gemeinsam mit zwei anderen Familien einen Verein für Betroffene und deren Angehörige zu gründen. Die meisten Patienten haben einen steinigen Weg mit Schmerzen, Sorgen und Ängsten hinter sich, bevor die Diagnose „Immundefekt“ erfolgt.

Gabriele Gründls Engagement steht vor dem Hintergrund, anderen diesen Leidensweg zu ersparen und Ärzte, Politiker sowie die breite Öffentlichkeit für diese seltene Erkrankung zu sensibilisieren.

Defektes Immunsystem?
Starke Patientenorganisation!

Seit mittlerweile 25 Jahren macht sich die dsai stark für Menschen mit einem angeborenen Immundefekt: Sie hilft Patienten und deren Angehörigen dabei, mit der Krankheit besser umgehen zu können, pflegt ein umfangreiches Netzwerk und setzt sich engagiert dafür ein, dass die seltene Krankheit rechtzeitig diagnostiziert und angemessen behandelt wird.

In Deutschland leiden geschätzt rund 100.000 Menschen an einem angeborenen Immundefekt, es sind aber erst ca. 4.000 Patienten diagnostiziert.

Der Weg bis zur Diagnosestellung ist für die Betroffenen jedenfalls meist ein langer Leidensweg und eine nicht enden wollende Ärzte- und Krankenhaus-Odyssee – und oftmals verbunden mit sozialer Isolation.

Die dsai steht nicht nur Betroffenen und deren Angehörigen in allen Lebenssituationen bei, sie hat sich darüber hinaus vor allem auch der Aufklärungsarbeit verschrieben und setzt seit vielen Jahren auf eine umfangreiche, kontinuierliche Presse- und Medienarbeit.

Zudem macht die dsai sich intensiv dafür stark, die weltweite Forschung auf dem Gebiet der Immunologie voranzutreiben und weitere Immundefekt-Ambulanzen an deutschen Kliniken einzurichten. So haben sich Diagnoserate und Therapiemöglichkeiten von Patienten mit angeborenem Immundefekt inzwischen entscheidend verbessert.

Die Patientenorganisation ist ein kompetenter Partner in einem stabilen Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams. Sie ist durch Regionalgruppen in ganz Deutschland vertreten.

ÜBER dsai

Seit 1991 ist die Patientenorganisation Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. (dsai) ein kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams. Die dsai hilft Ihnen bei Verdacht auf einen angeborenen Immundefekt gerne weiter.

Kontakt zur Patientenorganisation dsai

Hochschatzen 5
83530 Schnaitsee
Tel.: +49 8074 8164
Fax: +49 8074 9734
E-Mail: info@dsai.de

Zu diesen Zeiten erreichen Sie uns persönlich:

Montag, Dienstag und Mittwoch: 8.00 – 17.00 Uhr
Donnerstag und Freitag: 8.00 – 12.00 Uhr

Weitere Informationen über angeborene Immundefekte finden Sie auf den Webpräsenzen der dsai:

www.dsai.de
www.facebook.com/www.dsai.de
www.dsai.tv

Adressen aller spezialisierten Immundefekt-Ambulanzen finden Sie unter:

www.dsai.de
www.find-id.net

Mit freundlicher Unterstützung von:

BALLCOM
DIGITAL PUBLIC RELATIONS

© 2016 dsai · Auflage: 2.000 Stück

In Projektpartnerschaft mit:

Gesund. Leben. Bayern.

Bayerisches Staatsministerium für Gesundheit und Pflege

dsai

Defektes Immunsystem?
Starke Patientenorganisation!