



Defektes Immunsystem?
Starke Patientenorganisation!



Immundefekte erkennen und behandeln

Gemeinsam stark * S.3

Das bietet die dsai * S.5

Was sind angeborene Immundefekte? * S.6

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es? * S.8

Warnsignale – habe ich einen Immundefekt? * S.10

Welche Immundefekte gibt es? * S.12

Gemeinsam stark

Viele Menschen mit einem angeborenem Immundefekt haben einen steinigen Weg voller Sorgen und Ängste hinter sich, bevor sie die Diagnose Immundefekt erhalten. Mit der dsai, der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, möchten wir anderen Betroffenen diesen Leidensweg ersparen. Eines unserer wichtigsten Ziele ist daher die frühzeitige Diagnose und eine angemessene Therapie für alle Betroffenen. Erreichen wollen wir dies vor allem durch eine breit angelegte Aufklärung: Allgemeinmediziner und Fachärzte sensibilisieren wir damit ebenso für das Krankheitsbild wie die breite Öffentlichkeit. So konnten wir u.a. mit Ärztefortbildungen und gezielter Öffentlichkeitsarbeit die Diagnoserate in den vergangenen zehn Jahren verfünffachen. Wertvolle Unterstützung erfahren wir auch durch unsere

prominente Schirmherrin, Schauspielerin und gelernte Kinderkrankenschwester Michaela Schaffrath.

Die dsai ist mittlerweile ein kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Spezialisten, Behörden und Forscherteams. Unter dem Motto „Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!“ betreut und unterstützt die dsai Patienten und ihre Angehörigen seit 1991 mit allen erdenklichen Kräften.

Gabriele Gründl

*dsai-Bundesvorsitzende und
Trägerin des Bundesverdienstkreuzes am Bande*





Unser Team v. l. n. r.:
Andrea Maier-Neuner,
Birgit Schlennert,
Gabriele Gründl, Manuela
Kaltenhauser, Michaela
Scholtysik, Gabi Langer

Das bietet die dsai

Zuallererst sind wir natürlich für die Betroffenen und deren Angehörige da! Wir verfügen über die jahrelange Erfahrung vieler Menschen, die selbst betroffen sind. Wir hören zu, wir beraten, wir fördern den Erfahrungsaustausch auch außerhalb der medizinischen Betreuung und wir bieten wichtige seelische Unterstützung. Das erforderliche Fachwissen erhalten wir dabei von unserem wissenschaftlichen und medizinischen Beirat.

Bei uns gibt es für Patienten und deren Angehörige Antworten auf alle brennenden Fragen zum Krankheitsbild und zu Therapiemöglichkeiten. Wir setzen uns dafür ein, dass Forschungen zu Immundefekten vorangetrieben und die ärztliche Ausbildung sowie Maßnahmen zur Frühdiagnostik verbessert werden.

Darüber hinaus arbeiten wir eng mit Behörden, Sozialversicherungen, Krankenkassen und ärztlichen Organisationen zusammen, um Betroffenen möglichst viele Türen zu öffnen.

A woman with long brown hair, wearing a black top, is holding a young boy with short brown hair, wearing a blue and white checkered shirt. They are both looking towards the camera. The background is white with several colorful stars (red, yellow, blue, green) scattered around. The text 'Was sind angeborene Immundefekte?' is written in a bold, green, sans-serif font on the right side of the image.

Was sind angeborene Immundefekte?

Angeborene Immundefekte zählen zu den sogenannten seltenen Erkrankungen und sind – der Name drückt es bereits aus – von Geburt an vorhanden. Mediziner sprechen auch von primären Immundefekten. Bei betroffenen Patienten arbeitet das Immunsystem nicht richtig, da ihnen Antikörper zur Abwehr von Bakterien und Viren fehlen. Sie können daher Infektionen nicht so effektiv bekämpfen wie gesunde Menschen. Die Betroffenen leiden an häufig wiederkehrenden Infektionen, beispielsweise der Atem- oder Harnwege, die zudem schwer verlaufen, lange dauern und im schlimmsten Fall lebensbedrohlich sein können.

Die Krankheit ist nicht ansteckend; die Mehrzahl der angeborenen Immundefekte wird vererbt.*

Knapp 400 primäre Immundefekte sind bisher bekannt, der häufigste unter ihnen ist der Antikörpermangel. Die Zahl der genetisch definierten Immundefekte steigt ununterbrochen. Experten schätzen, dass allein in Deutschland rund 100.000 Menschen an einem angeborenen Immundefekt leiden. Diagnostiziert sind jedoch erst ca. 4,5 Prozent.

**Demgegenüber stehen erworbene Immundefekte. Diese sind nicht vererbt, können aber im Laufe der Zeit – beispielsweise durch Krankheit – auftreten.*



Welche
Therapiemöglichkeiten
gibt es?



Ein Großteil der angeborenen Immundefekte ist nicht heilbar, aber therapierbar.



Bei einigen Immundefekten, bei denen der Körper selbst keine Antikörper produziert, können diese auf zwei Arten substituiert/zugeführt werden (s. roter Balken).

Weitere Therapiemöglichkeiten sind gegebenenfalls die Stammzelltransplantation und die Gentherapie.

Substitution von Immunglobulinen

subkutan: Die lebenswichtigen Antikörper werden direkt unter die Haut (=subkutan) gespritzt. Diese Therapie kann der Patient in der Regel selbst zu Hause ausführen – was ihm zu einem großen Stück Lebensqualität verhilft.

intravenös: Hierbei erfolgt die regelmäßige Gabe von Antikörpern über die Vene. Patienten müssen dafür in eine Klinik oder Arztpraxis.

Stammzelltransplantation

Seit mehr als 40 Jahren steht die Transplantation von Stammzellen (z. B. Knochenmark) zur Verfügung. Besonders schwere Fälle können davon profitieren.

Gentherapie

Bei der Gentherapie werden dem betroffenen Patienten Stammzellen aus dem Knochenmark entnommen und dann wird das kranke durch das gesunde Gen ersetzt.

Warnsignale

Habe ich einen Immundefekt?



Sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen gibt es Anzeichen, die auf einen angeborenen Immundefekt hinweisen. Wer diese Anzeichen bei sich oder seinen Kindern beobachtet, sollte auf jeden Fall den behandelnden Arzt darauf ansprechen. Ein großes Blutbild mit Differentialblutbild und Bestimmung der Immunglobuline/Antikörper ist der 1. Schritt zur Diagnose. Genauere Infos darüber finden Sie in dem dsai-Flyer „Ein Leitfaden für Ärzte zur Erstdiagnostik“.

www.dsai.de/publikationen/broschueren.html



Hier die wichtigsten Warnsignale:

- * Mehrere neue Infektionen innerhalb eines Jahres
(z. B. Bronchitis, Nasennebenhöhlen-, Mittelohr- oder Lungenentzündung)
- * Immer wiederkehrende Infektionen, die trotz langer Antibiotikatherapie keine wesentliche Besserung bringen
- * Mehrere schwere bakterielle Infektionen (z. B. Hirnhautentzündung)
- * Infektionen mit ungewöhnlicher Lokalisation oder ungewöhnlichem Erreger
- * Bekannter Immundefekt in der Familie
- * Impfkomplicationen bei Impfungen mit Lebendimpfstoffen
- * Unzureichende Gewichtszunahme im Säuglingsalter, mit oder ohne chronische Durchfälle
- * Wiederkehrende Pilzinfektionen an Haut und Schleimhäuten jenseits des ersten Lebensjahres

Weitere Warnsignale bei Kindern und Erwachsenen finden Sie auf der Website unter www.dsai.de.
Oder testen Sie direkt Ihr Immunsystem auf www.mach-den-immuncheck.de.

Welche Immundefekte gibt es?

CVID – Variables Immundefektsyndrom

- * gestörte Antikörperproduktion (B-Zell Defekt)
- * häufige/wiederkehrende Infektionen (Atemwege, Magen-Darm etc.)
- * Auftreten von begleitenden Problemen, z.B. Autoimmunerkrankungen
- * Krankheitszeichen ab Kindes- oder Erwachsenenalter

SCID – Schwerer kombinierter Immundefekt

- * B- und T-Zellen fehlen oder funktionieren nicht
- * opportunistische Infektionen können schon bei Säuglingen auftreten
- * lebensbedrohlich, verläuft unbehandelt tödlich
- * Krankheitsbeginn im ersten Lebensjahr

CID – Kombiniertes Immundefekt

- * B- und T-Zellen einschließlich Antikörperproduktion gestört
- * Neben häufigen/wiederkehrenden auch opportunistische Infektionen (d.h. solche mit normalerweise nicht krankmachenden Erregern)
- * Krankheitsbeginn im Säuglings-/Kleinkindalter

IgG-Subklassenmangel

- * erniedrigte Subklassen des Immunglobulin G (IgG1 – IG4)
- * häufige Infektionen (vor allem Atemwege), kann aber auch asymptomatisch sein
- * Krankheitsbeginn meistens nach dem 4. Lebensjahr

Weitere Immundefekte sind zum Beispiel Hyper-IgE-Syndrom, Wiskott-Aldrich-Syndrom, ALPS, HLH, APDS, DiGeorge-Syndrom und viele weitere.

IgA-Mangel

- * fehlende/verminderte IgA-Antikörper der Schleimhäute, IgA im Blut fast Null
- * begleitend Mangel der IgG-Subklassen 2 und /oder 4 möglich
- * häufige Infektionen (Atemwege, Magen-Darm), kann aber auch asymptomatisch sein

Agammaglobulinämie

- * gestörte Antikörperproduktion (B-Zellen fehlen oder sind stark vermindert)
- * häufige/wiederkehrende Infektionen (Atemwege, Magen-Darm etc.)
- * Krankheitsbeginn meist ab 6 Monaten

Septische Granulomatose (CGD = chronic granulomatous disease)

- * gestörte Funktion der Phagozyten (Fresszellen)
- * wiederkehrende Haut- und Organabszesse
- * lebensbedrohliche Pilzinfektionen, z. B. durch Aspergillus
- * Krankheitsbeginn im Säuglings- oder frühen Kindesalter

Schwere angeborene Neutropenie

- * Starke Verminderung oder völliges Fehlen der neutrophilen Granulozyten
- * wiederkehrende bakterielle oder Pilzinfektionen
- * chronische Entzündungen der Mund- oder Darmschleimhaut

Wussten Sie schon?

Die dsai hat seit 2019 ihr Beratungsangebot auch auf **autoinflammatorische Erkrankungen**, vor allem auf **Fiebersyndrome**, ausgeweitet und steht als Anlaufstelle für Betroffene zur Verfügung.

Zu Autoinflammation kommt es durch Überaktivierung des angeborenen Immunsystems, eine Schlüsselrolle dabei spielen Botenstoffe, wie z. B. das Interleukin-1 β .

Es treten Entzündungsreaktionen (Inflammation) auf, ohne dass ein Infekt zugrunde liegt (also quasi von selbst = „auto“). Charakteristisch für diese Erkrankungen, die in der Regel genetisch bedingt sind, sind vor allem wiederkehrende Fieberschübe. Aber auch weitere Symptome wie

z. B. Ausschläge, Gelenk-, Augen- oder Ohrenentzündungen und Abgeschlagenheit/Erschöpfung sind typisch.

Einige Beispiele für autoinflammatorische Erkrankungen sind FMF (Familiäres Mittelmeerfieber), CAPS (Cryopyrin-assoziierte periodische Fiebersyndrome), TRAPS (Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom) oder HIDS (Hyperimmunglobulin-D-Syndrom).

Therapieziel: Die Krankheitsaktivität/-symptome frühzeitig, schnell und anhaltend zu bremsen und unter Kontrolle zu bekommen, um so auch der schwerwiegenden Folgeerkrankung Amyloidose vorzubeugen.

Aktuelle Publikationen

Hier finden Sie alle unsere Veröffentlichungen: www.dsai.de/publikationen



Immundefekte und der
Magen-Darm-Trakt
60 Seiten



dsai-Patientenbroschüre
24 Seiten



Kinderwunsch und Schwangerschaft
bei primären Immundefekten
20 Seiten



Vitamin D und Immundefekte
16 Seiten

Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!

dsai e.V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte

Hochschätzen 5 | 83530 Schnaitsee

Tel.: 08074 8164 | Fax: 08074 9734 | E-Mail: info@dsai.de

 facebook.com/www.dsai.de

 instagram.com/immundefekt_ratgeber

 twitter.com/pid_dsai

Zu diesen Zeiten erreichen Sie uns persönlich:

Montag, Dienstag und Mittwoch: 8.00 – 17.00 Uhr

Donnerstag und Freitag: 8.00 – 12.00 Uhr

©dsai 2016

Nachdruck: 2019



www.dsai.de

Mit freundlicher Unterstützung der Firma Leadiant GmbH