



Dr. von Haunersches Kinderspital



# Immundefekte in der Transition

dsai Ärztliche Fortbildung 2015

Gundula Notheis  
Immundefektambulanz, München



Dr. von Haunersches Kinderspital



## Problemstellung

- ca. 15% aller Kinder in Deutschland benötigen aufgrund einer chronischen Erkrankung eine spezielle medizinische Betreuung
- Besonders kritische Phase ist der Übergang (Transition) von der pädiatrischen in die erwachsenenmedizinische Betreuung im Alter von 18-21 Jahren
- Vielen Jugendlichen gelingt es nicht, eine kontinuierliche Betreuung in Anspruch zu nehmen und eine ausreichende Eigenverantwortung zu entwickeln.
- Sie verlieren den Kontakt zu der notwendigen Spezialbetreuung
- Vorstellung in qualifizierten Einrichtungen der Erwachsenenmedizin erst, wenn bereits Komplikationen aufgetreten sind



**KLINIKUM**  
DER UNIVERSITÄT MÜNCHEN

Dr. von Haunersches Kinderspital



## Transition - Definition

- Geplante zielgerichtete Überleitung von Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit chronischen Erkrankungen aus der kindzentrierten in die erwachsenenorientierte Gesundheitsbetreuung
- Sicherung einer koordinierten, kontinuierlichen, altersangepassten und kompetenten medizinische Versorgung Jugendlicher und junger Erwachsener
- Kein festgelegtes „Zielalter“ für den Wechsel, sondern individuell ausgerichtet
- Betreuungswechsel- Transfer erst, wenn sich der Jugendliche ausreichend gut vorbereitet fühlt und er die nötigen Fähigkeiten bzw. das nötige Wissen aufweist, seine Krankheit selbst zu managen



Dr. von Haunersches Kinderspital



## Hindernisse der Transition

- keine etablierte Versorgungsstrukturen
- Aus- und Weiterbildungsdefizite
- begrenzte Ressourcen – fehlende Unterstützung durch Institution



Dr. von Haunersches Kinderspital



## Bedarf an einer spezialisierten Behandlung jugendlicher und erwachsener Patienten mit PID

- Prävalenz primärer Immundefekte ca. 1:1200 (*Boyle JM, Buckley RH, J Clin Immunol 2007*)
- Manifestationsalter variabel  
hypomorphe Mutationen mit Restfunktion des Genprodukts führen zu milderem Phänotyp und späterem Manifestationsalter

## Mutationen im RAG1/RAG2-Gen

Ommen-Syndrom mit SCID

CID bei Schulkindern und  
Jugendlichen





**KLINIKUM**  
DER UNIVERSITÄT MÜNCHEN

Dr. von Haunersches Kinderspital



## Bedarf an einer spezialisierten Behandlung jugendlicher und erwachsener Patienten mit PID

- Viele Patienten erreichen das Erwachsenenalter, bleiben aber behandlungsbedürftig
- Nur ein kleiner Anteil der Patienten kann durch SZT oder Gentherapie geheilt werden, Komplikationen oder erhöhtes Risiko für eine Tumorentwicklung machen langfristige Überwachung notwendig



Dr. von Haunersches Kinderspital



### Altersverteilung auf verschiedenen Kategorien der Immundefekte (ESID 2011)

PID-Kategorie	Total	<17 Jahre	>17 Jahre
Alle Kategorien	12349	55.0%	45.0%
<b>Antikörpermangelerkrankungen</b>	<b>7227</b>	<b>49.6%</b>	<b>50.4%</b>
T-Zell oder kombinierte (T-und B-Zell)-Defekte (SCID)	760	61.2%	38.8%
Phagozytenfunktionsdefekte	1026	78.0%	22.0%
Andere primäre Immundefekte	1721	58.0%	42.0%
Defekte der angeborenen Immunität	98	21.2%	78.8%
Komplementdefekte	631	72.5%	27.5%
Autoinflammationssyndrome	263	52.6%	47.4%
Immundysregulationssyndrome	395	65.2%	34.8%
Nicht klassifizierte Immundefekte	228	47.9%	52.1%





Dr. von Haunersches Kinderspital



## Altersverteilung lebender Patienten mit PID

ESID-Register (European Society for Immunodeficiencies) 2013 (B.Gathmann)

Alter (Jahre)	Europa N=16635	Deutschland N=1703
<15	5684 (34,2%)	569 (33,4%)
15-<18	1349 (8,1%)	133 (7,8%)
18-22	1872 (11,25%)	193 (11,3%)
≥23	7730 (46,47%)	808 (47%)

} 19%



Dr. von Haunersches Kinderspital



# Transitionsmodell als Versorgungspfad

## Vorbereitungsphase → Übergang → Wechsel

entwickelt von U. Baumann, I. Schulze und N. Gebert

### Vorbereitungsphase

strukturiertes Gespräch  
(Pädiater+ Patient +  
Sozialpäd./Psychologe)

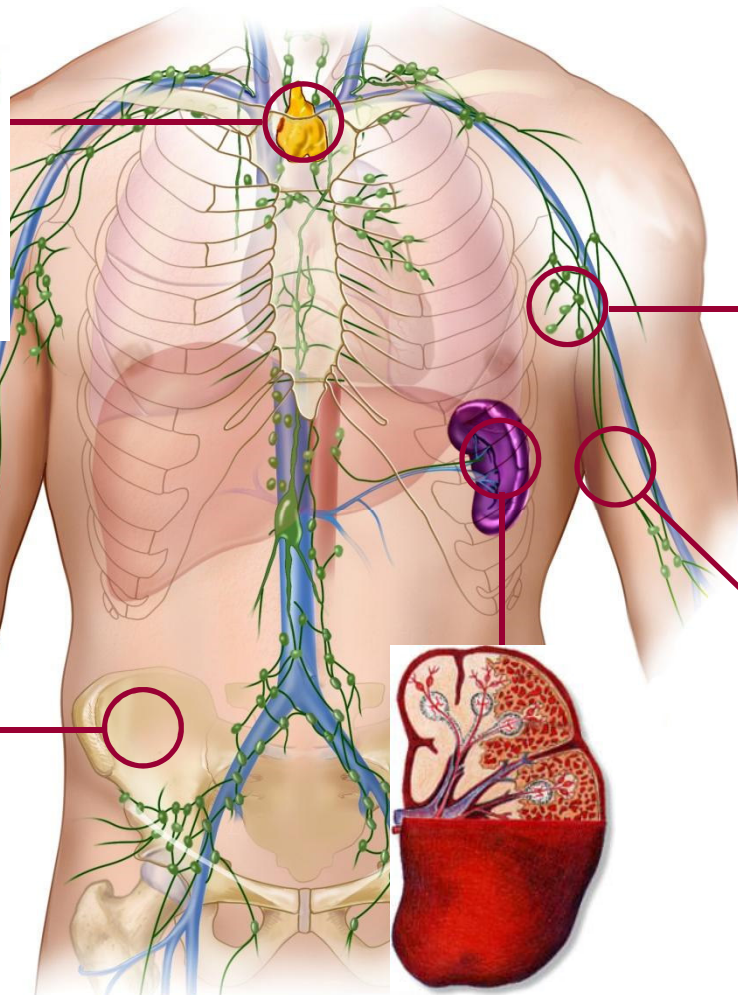
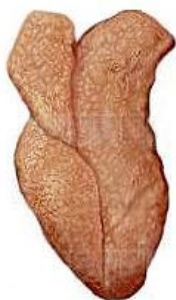
- Einstellung des Patienten zur Transition
- Vorstellungen und Erwartungen zur Art der Weiterbehandlung
- Befürchtungen zum Wechsel

Patientenschulung  
(Pädiater + Internist+  
Sozialpäd./ Psychologe)

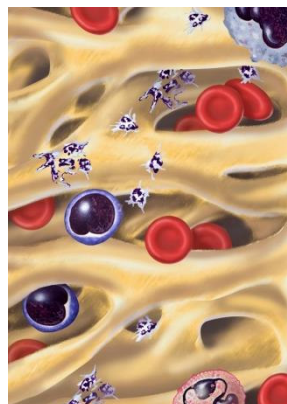
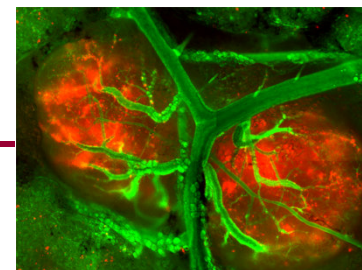
- Kenntnisse und Einstellung zur eigenen Erkrankung
- Übernahme eigener Verantwortung für die Behandlung



**Thymus**  
Schule  
der T-Zellen



**Lymphknoten**  
Treffpunkt für Immunzellen



**Knochenmark**  
Ursprung der Immunzellen

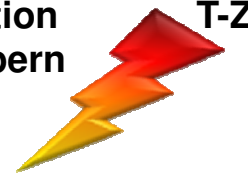
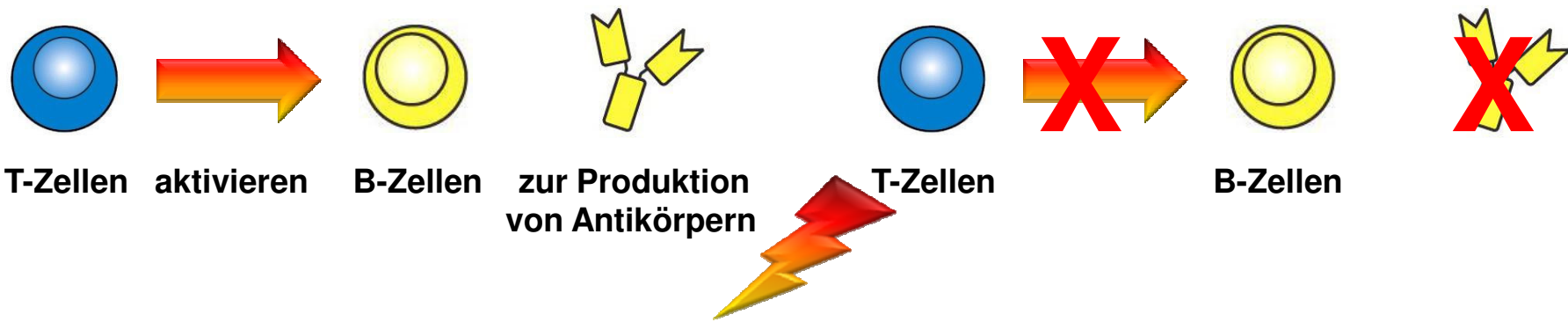


**Milz**  
Filter des Blutkreislaufs



**Lymphgefäßsystem**  
Autobahn für Immunzellen

# Wenn T- und B-Zellen sich nicht verstehen: Keine Immunglobulin-Produktion und Fehlalarm bei Variablem Immundefekt



**Fehlalarm**



Dr. von Haunersches Kinderspital



## Transitionsmodell als Versorgungspfad

entwickelt von U. Baumann, I. Schulze und N. Gebert

### Übergang

Übergabegespräch  
(Pädiater + Internist + Pat.  
Sozialpäd./Psych.)

Übergabe und Besprechung relevanter  
medizinischer und psychosozialer Informationen  
in strukturierter und auch schriftlicher Form an  
den Weiterbehandler

### Phase nach dem Wechsel

Fallkonferenz

Diskussion neu entstandener oder  
offener Fragen zwischen Pädiater und Internist

Patientengespräch

Rückblick auf Transition, Reflexion von  
Erwartungen





Dr. von Haunersches Kinderspital



## Betreuung jugendlicher und erwachsener Patienten mit PID

Stand März 2011

Zusammenfassung einer Fragebogenaktion an 13 Zentren (Rücklauf aus 10 Zentren: Berlin, Düsseldorf, Freiburg, Hannover, Hamburg, Krefeld, Leipzig, Mainz, München, Ulm)

Patienten:	1638
davon 16-25 Jahre:	524
<b>Betreuung ambulant</b>	
ohne Altersbegrenzung:	5/10 Zentren
<b>Betreuung stationär &gt;18 Jahre:</b>	3/10 Zentren
<b>Weiterbetreuung</b>	
Immunologie/Innere Medizin in Klinik:	6/10 Zentren
Facharzt/Praxis:	4/10 Zentren
<b>Transitionssprechstunde:</b>	2/10 Zentren



**KLINIKUM**  
DER UNIVERSITÄT MÜNCHEN

Dr. von Haunersches Kinderspital



## Betreuung jugendlicher und erwachsener Patienten mit PID

Stand Januar 2015

(Berlin, Düsseldorf, Freiburg, Hannover, Hamburg, Krefeld, Leipzig, München, Ulm)

### **Betreuung ambulant >18 Jahre**

- **Ulm, Düsseldorf:** Pädiater
- **Leipzig:** Pädiater + (Internist/Infektiologe (2x/Monat) interdisziplinäre Sprechstunde, aktuell nicht besetzt)
- **Krefeld:** teils durch Pädiater, teils Internist
- **Berlin:** 2 unabhängige immunologische Sprechstunden (Kinder + Erwachsene, nur Erwachsene), Teambesprechung, gemeinsame Fortbildung, Hospitation
- **Hamburg:** nach „Kennenlernen“ Weiterbetreuung durch Infektiologe oder in internistisch pädiatrischer Klinik für SZT, Jugendlichengruppe
- **Hannover, Freiburg, München:** Transitionssprechst.(Fallkonferenz) Weiterbetreuung durch immunologische Ambulanz für Erwachsene

Dr. Gundula Notheis, Immundefektambulanz



# Immundefektambulanz

Dr. von Haunersches Kinderspital



Dr. med. Dr.med.univ. **Carla Neumann**  
Anmeldung  
Tel: 089/44005-3579  
aida@med.uni-muenchen.de



## Leistungen:

Betreuung erwachsener Patienten mit primären Immundefekten (PID)

Abklärung pathologischer Infektanfälligkeit

Intravenöse und subcutane Immunglobulintherapie

Schulung zur subkutanen Immunglobulintherapie – SCIG

## **Forschungsschwerpunkt:**

sekundäre Immundefizienz bei antirheumatischer Therapie





Dr. von Haunersches Kinderspital



- Aktuell werden ca. 120 Patienten mit primären Immundefekten betreut
- Alter 18-72 Jahre
- Vorwiegend Antikörpermangelsyndrome
  - 64 Patienten mit CVID
  - 15 Patienten mit Agammaglobulinämie
  - 16 Patienten mit IgG Subklassenmangel
  - 25 andere Diagnosen





Dr. von Haunersches Kinderspital



## Zusammenfassung

- In Deutschland gibt es nur wenige Spezialambulanzen für erwachsenen Patienten mit PID
- Häufig übernehmen weiterhin die Pädiater die Betreuung der erwachsenen Patienten
  - Ältere Patienten bedürfen einer internistischen Fachkompetenz
  - stationäre Aufnahme erwachsener Patienten in eine Kinderklinik schwierig
- **Voraussetzung für eine Transition → Schaffung von immunologischen Spezialambulanzen für Erwachsene**
- Transition als Versorgungspfad über Vorbereitungsphase, Übergang und Phase nach dem Wechsel
- Bereitschaft an der Entwicklung eines fächerübergreifenden Transitionskonzeptes mitzuarbeiten, aber durch mangelnde Finanzierung keine befriedigenden Fortschritte



Dr. von Haunersches Kinderspital



## Zusammenfassung

- Primäre Immundefekte sind keine „Kinderkrankheit“, ca. die Hälfte der dokumentierten Patienten ist erwachsen.
- In Deutschland gibt es nur wenige Spezialambulanzen für erwachsenen Patienten mit primärem Immundefekt
- Voraussetzung für eine Transition → Schaffung von immunologischen Spezialambulanzen für Erwachsene
- Häufig übernehmen weiterhin die Pädiater die Betreuung der erwachsenen Patienten
  - Ältere Patienten bedürfen einer internistischen Fachkompetenz
  - stationäre Aufnahme erwachsener Patienten in eine Kinderklinik schwierig
- Transition als Versorgungspfad über Vorbereitungsphase, Übergang und Phase nach dem Wechsel
- Große Bereitschaft an der Entwicklung eines fächerübergreifenden Transitionskonzeptes mitzuarbeiten