

My XLA Journey

Hallo, mein Name ist Andy und ich habe eine X-Linked Agammaglobulinämie.

Ich möchte meine Erfahrungen mit anderen Patienten, Eltern und Freunden von Patienten, Spezialisten usw einfach teilen und ich hoffe, es wird irgendwie relevant und interessant für alle.

Ich komme ursprünglich aus Manchester, England und bin 1971 geboren. Meine Eltern waren gesund. Als Baby war ich auch noch völlig gesund und "normal". Das ist ganz typisch bei XLA, weil die XLA Babys die ersten Antikörper von ihren Müttern bekommen und somit gut geschützt sind.

Hier bin ich zusammen mit meiner Mama und meinem Onkel, im Jahre 1971:



Was ist eigentlich XLA (oder Morbus Bruton)?

Das Bruton-Syndrom (auch Morbus Bruton genannt) ist ein genetisch bedingter Immundefekt und hierunter eine besondere Form der Agammaglobulinämie. Man spricht auch von der Brutonschen Agammaglobulinämie. Bei Menschen mit dem Bruton-Syndrom bilden sich aufgrund eines Mangels von bestimmten Abwehrzellen, den B-Lymphozyten, keine Antikörper. Die Erkrankung wird X-chromosomal rezessiv vererbt, dadurch tritt sie fast nur bei Männern auf, da diese im Gegensatz zu Frauen nur ein X-Chromosom besitzen. Frauen können jedoch

gesunde Träger (sogenannte Konduktorinnen) des defekten Gens sein und die Krankheit so an ihre Kinder weitergeben.

Aber nach den ersten 3 - 6 Monaten bemerkte meine Mama, dass ich Gelenkprobleme habe; besonders am Handgelenk, das ich zum Krabbeln gebraucht hätte. Ich war auch irgendwie immer krank – kleine Wunden wie Abszesse dauerten eine gefühlte Ewigkeit, bis sie abheilten. Kurz vor meinem zweiten Geburtstag musste ich mit richtig hohem Fieber in die Notaufnahme gebracht werden. Diagnose: Haemophilus Influenza (Hirnhautentzündung). Weitere Untersuchungen zeigten Auffälligkeiten im Blut und schließlich wurde die Diagnose XLA gestellt.

Damals, 1973, bekam ich die Immunglobuline intramuskulär gespritzt. Dazu kam eine Krankenschwester zu mir nachhause. Die darauffolgenden Jahre ging es mir richtig gut und ich fühlte mich gesund. Es war normal für mich geworden, dass ich einmal pro Woche gespritzt werde, im Gegenteil – als ich in den Kindergarten kam war ich ganz überrascht, dass die anderen Kinder nicht wöchentlichen Besuch von einer Krankenschwester mit einer Nadel bekamen...

Bis zu meinem sechsten oder siebten Lebensjahr war ich ohne Auffälligkeiten und ich lebte ein für mich "ganz normales" Leben, bis ich meine ersten gastrointestinalen Probleme bekam: Regelmässiger Durchfall, Schwächeanfälle, Untergewichtigkeit und schließlich schwere Gelenkprobleme waren an der Tagesordnung. Letztere wurden von meinem damaligen Hausarzt als Rheuma fehldiagnostiziert. Die Beschwerden dauerten gute zwei bis drei Jahre und gingen eher in Richtung "Hyperkalzämie". Als 10-Jähriger musste ich dann wieder stationär in die Kinderklinik in Manchester aufgenommen werden, dieses Mal wegen des chronischen Malabsorptionssyndroms. Die Ursache dafür wurde leider nie gefunden.

In dieser Zeit war es auch entscheidend, von der intramuskulären auf die intravenöse Therapieform umzustellen, um weiterhin mein XLA erfolgreich zu behandeln. Wegen der Darmprobleme bekam ich zusätzlich jede Woche im Kinderspital eine Infusion. Und wegen der Malabsorption wurde ich mit unterschiedlichen, faulschmeckenden Nahrungsmitteln und Vitaminen versorgt. So ging das für sechs bis sieben Jahre. Meine Venen waren zwischenzeitlich schon durch die unzähligen Einstiche sehr in Mitleidenschaft gezogen, sodass der Arzt manchmal bis zu sieben oder acht Versuche brauchte, um eine nicht vernarbte Stelle zu finden, in die er stechen konnte/wollte. Im Alter von 13 oder 14 Jahren sagte ich zu meinem damaligen Kinderarzt: "Ich kann das wahrscheinlich besser als Sie, darf ich es selbst probieren?". Als er zustimmend nickte, stach ich mir selbst die Nadel in meine Vene und war bereits beim ersten Versuch erfolgreich in die Vene gestochen.

In den darauffolgenden Jahren machte ich meine Mittlere Reife und begann mit dem Abitur. Mein Körper war vergleichsweise sehr klein und schwach durch die Malabsorption, mit 17 Jahren sah ich immer noch aus wie ein Junge mit 12.

Kurz vor meinem 18. Geburtstag wechselte ich zum Ärzteteam des "Hope Hospital" in Salford (England), und genoss somit zum ersten Mal die Behandlung "richtiger" Immunologen. Meine Therapie sowie meine Ernährung wurden sofort

umgestellt. Ich bekam einen zentralen Venenkatheter mit nachhause, über den mir dann die Immunglobuline und die zwischenzeitlich total parenterale Ernährung zugeführt wurden. Es war eine große Erleichterung für mich, meine Immunglobuline ohne erneutes Stechen zu bekommen – und ich konnte zuhause bei meiner Mama sein – allerdings war dies damals mein Leben: 12 Stunden am Tag für fast 3,5 Jahre!



Allerdings hat sich diese Behandlungsmethode, diese "Durststrecke" für mich, im Nachhinein betrachtet, absolut gelohnt, denn nach dieser Zeit (1992) ging es mir plötzlich viel besser. So haben wir die parenterale Ernährung auf drei Mal pro Woche reduziert und langsam wieder auf "normale" Ernährung umgestellt. Der Venenkatheter wurde im Sommer 1992 entfernt und meine Venen, die sich in den 3,5 Jahren erholen konnten, waren richtig ausgeheilt. Also entschied ich, mir meine Immunglobuline alle 2 – 3 Wochen selbst zu spritzen. Es ging mir richtig gut in der Zeit, ein neues Freiheitsgefühl stieg in mir auf. So begann ich Anfang 1993 ein bisschen leichten Sport zu betreiben, das erste Mal in meinem Leben! Ein Jahr später habe ich meinen Bachelor erfolgreich abgeschlossen und zwei Jahre später (1996) bin ich wegen einer Arbeitsstelle nach London gezogen.

In London wurde ich vom Royal Free Hospital in North London hervorragend unterstützt und so fühlte ich mich ab der Zeit richtig gut und gesund. Ich begann eine Kampfsportart zu trainieren und lief 1999 meinen ersten London-Marathon!

Im Jahr 2004 konnte ich damit sogar ein bisschen Geld für die PiA – die Patientenorganisation für Immundefekte in England generieren.



PiA Marathon Fundraiser 2004

This issue of *inSIGHT* brings you the opportunity to participate in a nationwide fundraising event thanks to PiA member Andy Johnston.

Andy, who was born with X-linked Agammaglobulinaemia (XLA), will be running for the PiA in the London Marathon on April 18th 2004.

Turn to pages 8-9 to learn more about Andy and how to add your support to this brave challenge. All sponsorship raised will be kindly donated to the PiA to help us improve our services to members and continue to support people with primary immunodeficiencies in the UK.

Please send your form back and help us raise these much needed funds.

Everyone at the PiA national office would like to say a huge thank you to Andy and we hope to report a very successful event in the Summer issue.

Good luck Andy!!!

INSIDE ▶▶▶

Viewpoint **2**, Jeans for Genes **3**, News **4**, Dear Doctor **5**, Member Fundraising **6-9**, PiA Profile **10**, Benefits **11**, Members Write **12**, Research **13**, HAE **14**,

Zwei Jahre später, als ich wegen einer neuen Arbeitsstelle nach München gezogen war, begannen leider die gastrointestinalen Probleme wieder. Zum ersten Mal nach 15 Jahren fühlte ich mich wieder richtig krank – das war echt hart für mich. Zum Glück fand ich aber auch hier gleich die richtige Unterstützung: Der exzellente Herr Prof. Belohradsky betreute mich hervorragend (natürlich inoffiziell, ich war ja schon erwachsen), offiziell lief ich im 400 km entfernten Freiburg als Patient. Ende 2011 wurde ich dann ganz offiziell und korrekt an die IDA in München zu Frau Dr. Carla Neumann transferiert.

Seit März 2015 arbeite ich in der Schweiz, wohne aber weiterhin in Deutschland, nahe der Schweizer Grenze. Deswegen habe ich nochmal zu Freiburg gewechselt und bin Herrn Prof. Grimbacher und seinem Team sehr dankbar für die tolle Unterstützung. Die gastrointestinalen Probleme bekamen wir allerdings nicht in den Griff, so musste ich im Sommer 2015 auf Station. Chronische

Entzündungen und Morbus Crohn wurden diagnostiziert und sind auch heute noch meine ständigen Begleiter. Ich bin aber optimistisch, dass wir auch hierfür in den nächsten Jahren eine Lösung finden werden.

Im November 2016 bin ich erstmals mit subcutaner Therapie behandelt worden. Ich hatte die subcutane Therapieform schon vor einigen Jahren ausprobiert, aber es war damals wirklich nichts für mich. Allerdings bin ich jetzt, nach meinen ersten Infusionen, sehr zufrieden damit und bin froh, diese selbst von zuhause aus durchführen zu können.

Ich freue mich sehr auf meine Zukunft, meine Ziele im Leben weiter verfolgen und mit meiner Frau (2013 haben wir geheiratet) glücklich leben zu können. Und so lange wie es geht fit zu bleiben, um das Leben zu genießen!



Ich hoffe, dass diese kleine Geschichte wenigstens ein bisschen sinnvoll war und wünsche Ihnen allen viel Erfolg und vor allem Gesundheit für die Zukunft. Vielleicht sehen wir uns beim nächsten dsai-Patiententreffen in Freiburg. Würde mich freuen!

Andy J., dsai-Mitglied