



Angeborene Immundefekte

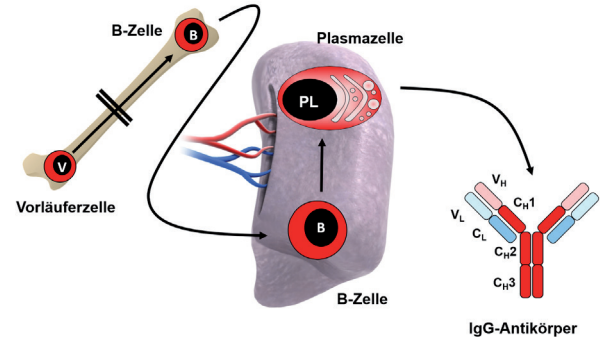
Agammaglobulinämie

Patienten mit einem primären Immundefekt haben ein schwächeres Immunsystem und eine eingeschränkte Fähigkeit, auf Infektionen zu reagieren und sie zu überwinden.

Sie leiden häufiger als gesunde Personen an z. T. schweren Infektionen, die dann Organe zerstören oder lebensbedrohlich sein können.

Bei der Agammaglobulinämie fehlen im Regelfall alle Immunglobuline, IgG, IgA und IgM. Sie manifestiert sich im Regelfall ab dem sechsten Lebensmonat. Die Vererbung erfolgt X-chromosomal (sog. Morbus Bruton, nur Jungen betroffen), seltener autosomal-rezessiv mit etwa gleicher Verteilung von Jungen und Mädchen. In manchen Familien gibt es mehrere Fälle.

Agammaglobulinämie



Erfahrungsbericht

Krankheitsbericht von Arne aus Sicht seiner Eltern

Arne war von Geburt an ein zartes Kind, das auch sehr langsam an Gewicht zunahm. Ab dem 8. Monat (er wurde bis zum 5. Monat gestillt), ging es dann los mit ständigen Infektionen. Mehrere Mittelohrentzündungen, die mit Antibiotika behandelt wurden. Der Erfolg war immer nur kurzfristig.

Ein paar Tage nach Absetzen des Medikaments war Arne schon wieder krank. Magen-Darm-Erkrankungen kamen hinzu und eine eitrige Bindehautentzündung.

Mit 14 Monaten erkrankte Arne an einer Lungenentzündung, die nur ambulant behandelt wurde. Nach 10 Tagen wurde das Antibiotikum abgesetzt. In der nächsten Nacht hatte er einen Fieberkrampf und wurde per Notarzt in die Klinik gebracht. Hier wurde ein Wiederaufflammen der Lungenentzündung festgestellt und intravenös mit Antibiotika therapiert. Eine stationäre Aufnahme wurde notwendig.

Mehrere Untersuchungen wurden durchgeführt, da die häufige Infektanfälligkeit den Ärzten etwas seltsam erschien. Bei der Testung auf Antikörper wurde dann festgestellt, dass Arne trotz aller Impfungen keine Antikörper bildet und somit ständig krank war. Die Diagnose lautete „Agammaglobulinämie“!

Heute wird Arne zweimal wöchentlich subkutan mit Immunglobulinen therapiert, und es treten nur noch wenige Infektionen auf. Aber er leidet heute noch unter den Spätfolgen seiner Krankheit, seine Lungenfunktion ist erheblich eingeschränkt.

Krankheitsbeginn

- ★ meist ab einem Alter von sechs Monaten (Ende des mütterlichen Nestschutzes)

Wiederkehrende Infektionen

- ★ chronische & wiederkehrende bakterielle Infektionen der oberen Atemwege (Nasennebenhöhlen-, Mittelohr- und Mandelentzündungen)
- ★ chronische & wiederkehrende Infektionen der unteren Atemwege (Bronchitis, Lungenentzündungen)
- ★ wiederkehrende Hautabszesse
- ★ erhöhte Anfälligkeit gegenüber Infektionen mit Enteroviren (Polio-, Coxsackie-, ECHO-Viren, auch mit chronischer Hirnhaut- oder Gehirnentzündung)

Begleit- und Folgeerkrankungen

- ★ Bronchiektasien (sackartige Verformung der Bronchien, sodass der Schleim in der Lunge nicht richtig abgehustet werden kann)
- ★ Gehirnentzündungen durch Enteroviren (Schädigung des Gehirns und seiner Funktionen, z. B. auch nach oraler Polioschluckimpfung)
- ★ chronische Bindehautentzündung

Klinische Befunde

- ★ Bei Kindern mit M. Bruton findet man keine Rachenmandeln und kann keine vergrößerten Lymphknoten tasten

Labor

- ★ erhebliche Verminderung aller drei Immunglobulinklassen (IgM, IgG und IgA)
- ★ B-Zellen stark vermindert oder nicht nachweisbar
- ★ Impfantikörper nicht nachweisbar
- ★ T-Zell-System intakt
- ★ Sicherung der Diagnose durch Molekulargenetik

Bei Infektionen

- ★ Erregersuche (z. B. im Blut, Abzesseiter, Sputum, Stuhl, Urin u. a.)

Therapie

- ★ Ersatz der fehlenden IgG-Immunglobuline (intravenös/subkutan)
- ★ Physiotherapie (autogene Drainage, Inhalation etc. bei Bronchiektasen)
- ★ bei akuten Infektionen gezielte antibiotische Therapie

Impfungen

- * nicht sinnvoll, Lebendimpfungen sogar gefährlich!
- * passiver Impfschutz durch Immunglobuline
 - sinnvoll ist aber die Impfung der unmittelbaren Kontaktpersonen, auch gegen Influenza-Viren

Prophylaxe

- * normale und ausgewogene Ernährung
- * Integration der Physiotherapie, falls nötig, in den Alltag
- * sportliche Betätigung: Ausdauertraining
- * Vorsicht bei ansteckenden Erkrankungen (Husten, Schnupfen) im Umfeld
- * regelmäßige Kontrolluntersuchungen: Lungenfunktion, Talspiegelkontrollen der Serumspiegel an Immunglobulin G ca. drei- bis viermal jährlich
- * einzelne Patienten brauchen trotz guter IgG-Spiegel eine antibiotische Dauerprophylaxe (z. B. Penicillin oder Cotrimoxazol)

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 Differentialblutbild ist der 1. Schritt zur Diagnose.

Genauere Infos darüber finden Sie im dsai-Flyer „Ein Leitfaden für Ärzte zur Erstdiagnostik“.

www.dsai.de/publikationen/broschueren.html



Warnzeichen

liefern Anhaltspunkte bei der Identifizierung von Patienten mit primären Immundefekten. Sie erfassen allerdings nicht das gesamte Spektrum möglicher klinischer Befunde.

- * Angeborene Immundefekte in der Verwandtschaft
- * Pro Jahr acht oder mehr eitrige Mittelohrentzündungen
- * Mehrfach hintereinander oder dauerhaft Nasennebenhöhlenentzündungen
- * Zwei oder mehr Lungenentzündungen (Röntgenbild) innerhalb eines Jahres
- * Wiederkehrende tiefe Haut- oder Organabszesse
- * Zwei oder mehr Infektionen innerer Organe
(z. B. Hirnhautentzündung, eitrige Gelenkentzündung, Blutvergiftung)
- * Antibiotische Therapien bei bakteriellen Infektionen ohne Wirkung
- * Infektionen mit ungewöhnlichen Bakterien oder anderen Erregern (Viren, Pilze, Parasiten)
- * Pilz-Infektionen an Haut, Nägeln oder Schleimhaut jenseits des 1. Lebensjahres
- * Impfkomplicationen nach Lebendimpfungen (z. B. Rota-Virus, BCG oder Polio oral)
- * Gedeihstörung im Säuglingsalter, mit und ohne chronische Durchfälle
- * Unklare Hautrötungen bei Neugeborenen und jungen Säuglingen

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

www.facebook.com/www.dsai.de

www.instagram.com/immundefekt_ratgeber

www.twitter.com/pid_dsai

**Klinik für Pädiatrie m.S. Pneumologie
und Immunologie mit Intensivmedizin**

Prof. Dr. Volker Wahn

Virchow-Klinikum der Charité

Augustenburger Platz 1

13353 Berlin

www.charite-ppi.de

© 2019



www.dsai.de

Mit freundlicher Unterstützung von

CSL Behring
Biotherapies for Life™