dsai

No.34 immun? 1 | 2023

Der Newsletter der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte

12. Jahrgang

Fachberichte

Prinzipien der genetischen Diagnostik bei Verdacht auf Immundefekt S. 4

Immundefekte in der Hämatologie und Onkologie S. 10

Patientengeschichten

Diagnose „Brustkrebs“ S. 14

Sozialrecht

Antrag auf Feststellung einer Behinderung S. 16

Impressum

Auflage: 1.500 Stück
Herausgeber: dsai e. V.
Hochschatzen 5, 83530 Schnaitsee

Telefon: 08074 – 8164
E-Mail: info@dsai.de
Internet: www.dsai.de

Gestaltung: www.ultrabold.com
Foto Titelseite: shutterstock.com

Die Redaktion behält sich die Kürzung und Bearbeitung von Beiträgen vor. Für unverlangt eingesandte Fotos und Artikel übernimmt die Redaktion keine Haftung. Für individuell ausgesprochene Therapieempfehlungen in medizinischen Fachartikeln wird keine Haftung übernommen. Namentlich gekennzeichnete Artikel geben die Meinung der Autoren wieder und müssen nicht der Meinung der Redaktion entsprechen. Nachdruck und Vervielfältigung, auch auszugsweise, nur mit vorheriger schriftlicher Genehmigung des dsai e. V.

Die Empfehlungen der dsai-Mitarbeiter ersetzen nie den Rat des Facharztes.

Vorwort

„Es gibt überall Blumen für den, der sie sehen will."

(Henri Matisse)

Schwerpunktthemen dieser Ausgabe:

* **Prinzipien der genetischen Diagnostik bei Verdacht auf Immundefekt** (Seite 4)
  Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch
  Molekulare Pädiatrie
  Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
  Technische Universität Dresden
  Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

* **Immundefekte in der Hämatologie/Onkologie** (Seite 10)
  Dr. med. Kirsten Wittke
  Fachärztin für Innere Medizin und Hämatologie/Onkologie
  Immundefektambulanz für Erwachsene, Institut für Medizinische Immunologie,
  Charité-Campus Virchow Klinikum

* **Antrag auf Feststellung einer Behinderung – Update 02-2023** (Seite 16)
  Monika Grimm, Ehrenamtliche Sozialrichterin und Behindertenbeauftragte

Nach den sehr anstrengenden Monaten des zweiten Halbjahres 2022 entspannte sich die bedrohliche Lage bei den Lieferengpässen von Immunglobulinen für alle Beteiligten tatsächlich wieder. So konnte die dsai mit **Zuversicht ins neue Jahr** starten und sich in der Geschäftsstelle wieder stärker auf Basisthemen rund um angeborene Immundefekte konzentrieren, wie auch in diesem Newsletter. Passend zum Fachartikel über **Immundefekte in der Hämatologie und Onkologie** erzählt uns ein weibliches Mitglied ihre persönlichen Erfahrungen mit Brustkrebs und vermittelt dabei **ihre positive Sicht der Dinge**. Der Antrag auf Feststellung auf Behinderung hat einem anderen Mitglied unnötig viele Nerven gekostet, hier bekommen Sie wichtige Tipps für den Antrag und den Widerspruch. Weiterhin können Sie sich inspirieren lassen von den Ideen und Anregungen zu **Infusions-Notfalltaschen und Klinikkoffer**, inklusive Checkliste. Mit großer Freude blicken wir auf **10 Jahre Schirmherrschaft von Michaela Schaffrath** zurück und wie immer informieren wir Sie über verschiedene **Veranstaltungen, Internationale Sondertage und die laufende Arbeit** der dsai-Geschäftsstelle.

Für Ihre Anregungen zu interessanten Themen sind wir immer offen und danken Ihnen schon im Voraus für Ihre Beiträge, die wir gerne in den nächsten Newsletter aufnehmen (Redaktionsschluss: 01. Juni 2023)!

Herzlichst
Sabine Aschekowsky
(Redakteurin)

Tipp: Bitte besuchen Sie regelmäßig unsere Webseite.
Wir stellen dort aktuelle Informationen, Fachberichte, Links und Publikationen für Sie bereit.

Prinzipien der genetischen Diagnostik bei Verdacht auf Immundefekt

STAND: 03-2023

AUTORIN:
PROF. DR. MED. MIN AE LEE-KIRSCH

Abstract

Technische und wissenschaftliche Fortschritte in der Genetik haben unser Verständnis von Krankheit in allen Bereichen der Medizin maßgeblich verändert. In der pädiatrischen Immunologie hat die Aufklärung monogen bedingter Erkrankungen, die auf einer Fehlregulation des Immunsystems beruhen, zu neuen grundlegenden Erkenntnissen über die vielfältigen Funktionen des Immunsystem geführt. Zunehmend sind Krankheiten des Immunsystems einer spezifischen therapeutischen Intervention zugänglich. Insofern kommt der genetischen Ursachenfindung bei der diagnostischen Abklärung eines Patienten im Hinblick auf das klinische Management eine besondere Bedeutung zu. Klinisch tätige Ärzte sollten daher mit den Möglichkeiten und Grenzen aktueller molekulargenetischer diagnostischer Verfahren vertraut sein.

Einfluss der Genetik auf die klinische Medizin

Die Genetik als medizinisches Anwendungsgebiet befasst sich mit der Erforschung genetisch bedingter Variabilität und deren Auswirkung auf die Entstehung von Krankheiten. Der rasante Fortschritt in der genetischen Forschung, insbesondere die Entschlüsselung des humanen Genoms im Jahr 2001, sowie die stetige Weiterentwicklung molekulargenetischer Technologien haben ganz wesentlich dazu beigetragen, dass wir die genetischen Grundlagen von Gesundheit und Krankheit besser verstehen. So lassen sich mit Hilfe molekulargenetischer Methoden nicht nur Genmutationen identifizieren, welche eine Krankheit verursachen oder den Entstehungsprozess einer Erkrankung maßgeblich beeinflussen, sondern auch immer öfter Aussagen über den Verlauf einer Erkrankung oder das Ansprechen auf therapeutische Interventionen machen. Wissenschaftliche genetische Erkenntnisse sind ein zentraler Motor bei der Entwicklung neuer diagnostischer Verfahren sowie neuer zielgerichteter Behandlungsansätze und nehmen daher eine Schlüsselrolle bei der medizinischen Innovation ein. Genetische und genomische Informationen haben damit weitreichenden Einfluss auf alle Sektoren der Medizin.
Den Möglichkeiten der molekulargenetischen Diagnostik und der kontinuierlichen Zunahme an genetischem Wissen stehen für den klinisch tätigen Arzt Herausforderungen gegenüber, die mit der Anwendung molekulargenetischer Technologien und der Interpretation genetischer Daten verbunden sind. Immer mehr müssen Ärzte auf der Grundlage meist sehr komplexer Informationen individuelle diagnostische und therapeutische Entscheidungen treffen. So lassen sich im Rahmen der individualisierten Medizin, basierend auf dem Wissen um krankheits- und therapierelevante Gene, zunehmend maßgeschneiderte Therapien ableiten. Dies trifft beson-

Tabelle 1: Web-basierte regelmäßig aktualisierte Informationsquellen zu genetisch bedingten Erkrankungen

Datenbase	Web-Adresse	Beschreibung
OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man	www.omim.org	Katalog humaner Gene und genetisch bedingter Krankheiten; Beschreibung von Genfunktionen, Krankheitsphänotypen und Krankheitsmechanismen; umfassende Literaturangaben und Links zu Gen- und Protein-Datenbasen; kuratiert von der Johns Hopkins University, Baltimore, USA
GeneReviews	www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116	Übersicht über gut erforschte genetisch gedingte Krankheiten mit klinisch relevanten Informationen zu Diagnose, Differential-diagnose und Therapie; umfassende Literaturangaben und Links zu weiteren Datenbasen; kuratiert vom National Center for Biotechnology Information, U.S. National Library of Medicine und National Institutes of Health, Bethesda, USA
Orphanet	www.orpha.net/national/DE-DE/index/startseite	Verzeichnis seltener Krankheiten; Informationen über Leitlinien, Expertenzentren, Diagnostikleistungen, Forschungsprojekte, Register, klinische Studien und Patientenorganisationen; Literaturangaben und Links zu weiteren Datenbasen; Orphanet Deutschland wird von der Medizinischen Hochschule Hannover kuratiert, Orphanet International wird vom Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) und der Europäischen Kommission kuratiert

ders für die pädiatrische Immunologie zu, da sich zahlreiche genetisch bedingte Erkrankungen, die mit einer Immundysregulation einher gehen, mit einem größer werdenden Arsenal an Biologika gezielt behandeln lassen[1]. Daher ist es besonders wichtig, sich kontinuierlich zu informieren und interdisziplinär zu vernetzen, um neue wissenschaftliche Zusammenhange über Krankheitsmechanismen zu verstehen und Evidenz-basierte Entscheidungen im Interesse des Patienten treffen zu können. Eine Möglichkeit sich über genetisch bedingte Erkrankungen zu informieren, stellen unabhängige, qualitätsgesicherte und ständig aktualisierte Informationsplattformen im Internet dar, auf die Ärzte zugreifen können, um sich ergänzend zu informieren (Tab. 1) [2,3].

Molekulargenetische Diagnostik

Die Entwicklung molekulargenetischer Methoden, insbesondere die Entwicklung der unter dem Begriff des Next generation sequencing (NGS) zusammengefassten neuen Sequenziertechnologien, haben die genetische Diagnostik revolutioniert und wesentlich zur Identifizierung neuer krankheitsrelevanter Genen beigetragen. Die Technologie des NGS ermöglicht die simultane Sequenzierung multipler Regionen des Genoms oder des gesamten Genoms innerhalb kurzer Zeit. Das Exom umfasst alle Exons (Expressed regions) der ca. 23.000 Protein-kodierenden Gene des Menschen, die zusammen lediglich etwa 1,5 % des gesamten Genoms ausmachen. Da bei monogenen Erkrankungen ca. 85 % aller Mutationen in Protein-kodierenden Genabschnitten liegen, stellt die Exom-Sequenzierung (Whole exome sequencing) eine sinnvolle Methode für die Identifizierung krankheitsrelevanter Mutationen dar (Tab. 2). Mit der Exom-Sequenzierung lassen sich vor allem Punktmutationen und kleinere Deletionen/Insertionen gut identifizieren, wobei mittlere oder größere Deletionen/Insertionen sowie schwache Mosaike je nach Analyseverfahren nicht sicher auffindbar sind. Wichtige Voraussetzung für eine akkurate Datenanalyse ist vor allem eine ausreichende Sequenziertiefe, die eine möglichst vollständige Abdeckung des Exoms und die Identifizierung heterozygoter Genvarianten gewährleistet.

Bei einer Panel-Sequenzierung werden nur gezielt ausgewählte Gene, die für eine Krankheit oder eine Krankheitsgruppe relevant sind, sequenziert (Tab. 2).

Tabelle 2: Molekulargenetische Methoden zum Nachweis genetischer Veränderungen

Methode	Verfahren	Nachweisbare Mutationen
Einzelgen-Sequenzierung	Ermittlung der Basenabfolge eines Genabschnitts, der zuvor per PCR amplifiziert wurde, mittels Kettenabbruch-Synthese nach Sanger	Punktmutationen, kleine Deletionen oder Insertionen
Exom-Sequenzierung	Sequenzierung der Protein-kodierenden Abschnitte (Exons) aller Gene mittels Next generation sequencing. Bei der Auswertung werden in der Regel nur ausgwählte Gene, die für eine bestimmte Erkrankung oder eine Erkrankungsgruppe relevant sind, analysiert. In diesem Fall spricht man auch von Panel-Analyse. Da aber das gesamte Exom sequenziert wurde, können bei einer Reevaluation weitere andere Gene in die Auswertung mit einbezogen werden.	Punktmutationen, kleine Deletionen oder Insertionen, je nach Sequenziertiefe auch Mosaike
Panel-Sequenzierung	Parallele Sequenzierung mehrerer Gene, die für eine bestimmte Erkrankung oder eine Erkrankungsgruppe relevant sind, mittels Next generation sequencing. Es können nur die sequenzierten Gene ausgewertet werden.	Punktmutationen, kleine Deletionen oder Insertionen, Mosaike
Genom-Sequenzierung	Sequenzierung des gesamten Genoms mittels Next generation sequencing	Punktmutationen, kleine Deletionen oder Insertionen, Gendosis-Variationen (Copy number variants), mitochondriale Gene, je nach Sequenziertiefe auch Mosaike

Zunehmend wird statt einer Panel-Sequenzierung eine Panel-Analyse durchgeführt. Hierbei erfolgt eine Exom-Sequenzierung, jedoch werden bei der Datenauswertung nur gezielt ausgewählte Gene, also ein Panel, analysiert. Diese Vorgehensweise ermöglicht es, im Rahmen einer Reevaluation der Exom-Daten, andere bisher nicht ausgewertete Gene nachträglich zu analysieren.

Trotz höherer Kosten und besonderer Anforderungen an Computerkapazität, hat die Genom-Sequenzierung (Whole genome sequencing) inzwischen Einzug in die Routinediagnostik gefunden. So besteht seit 2022 für bestimmte gesetzlich versicherte Patienten an ausgewählten Zentren für Seltene Erkrankungen *(www.se-atlas.de)* im Rahmen eines interdisziplinären Fallmanagements, die Möglichkeit einer Genom-Sequenzierung.

Die Frage, welche genetische Untersuchung zu welchem Zeitpunkt am sinnvollsten ist, hängt von der klinischen Präsentation eines Patienten ab. So ist bei Vorliegen klinisch eindeutiger Symptome eine Einzelgen-Sequenzierung (Tab. 2) sinnvoll. Bei klinischen Symptomen, die sich nicht sicher einer bestimmten Erkrankung zuordnen lassen, ist unter den aktuellen Randbedingungen eine Exom-Sequenzierung zu empfehlen. Dies gilt insbesondere dann, wenn aufgrund der Stammbaumdaten ein monogener Erbgang angenommen werden kann. Die Exom-Sequenzierung kann aber auch bei Patienten ohne auffällige Familienanamnese, die einen besonders ungewöhnlichen oder schweren Verlauf oder einen sehr frühen Krankheitsbeginn aufweisen, eingesetzt werden. Zudem erlaubt die parallele Exom-Sequenzierung der Eltern eines erkrankten Kindes, selbst wenn diese nicht von der Erkrankung betroffen sind, die Identifizierung von de novo-Mutationen. Insgesamt wird die Diagnoserate mittels Exom-Sequenzierung auf ca. 25 % geschätzt, wobei unter Kleinkindern eine Diagnoserate von bis zu 50 % erzielt werden kann[4–7].

Bei weiterhin unklaren Fällen kann eine Genom-Sequenzierung zielführend sein, da mit dieser Methode auch tiefe intronische oder regulatorische Sequenzen, die das Splicing von Gen-Transkripten verändern können, erfasst werden. Es kann davon ausgegangen werden, dass die

CSL Behring ist ein weltweit führendes Unternehmen im Bereich Biotherapeutika, das sich seinem Versprechen, Leben zu retten, verpflichtet hat.

Wir erforschen, entwickeln und liefern innovative Therapeutika für Menschen mit Erkrankungen in den Bereichen

- **Immunologie**
- **Hämatologie**
- **Herz-Kreislauf- und Stoffwechselkrankheiten**
- **Atemwegserkrankungen und Transplantation**

Für die Herstellung unserer Therapien nutzen wir drei strategische wissenschaftliche Plattformen: Plasmafraktionierung, rekombinante Proteintechnologie sowie Zell- und Gentherapie. Damit fördern wir kontinuierliche Innovation und verbessern die Art und Weise, wie Produkte ungedeckte medizinische Bedürfnisse erfüllen. Dies mit dem Ziel, Patienten helfen zu können, ein erfülltes Leben zu führen.

www.cslbehring.de

Tabelle 3: Einteilung von Gen-Varianten nach ACMG-Kriterien [8]

Klasse	Wahrscheinlichkeit, pathogen zu sein	Interpretation, weiteres Vorgehen
1 – benigne	< 0,001	• nicht krankheitsrelevant
2 – wahrscheinlich benigne	0,001 – 0,049	• nicht krankheitsrelevant
3 – Variante unklarer Signifikanz	0,05 – 0,949	• nicht sicher krankheitsrelevant • unter Berücksichtigung weiterer Kriterien wie Art der Mutation, Populationsfrequenz, funktionelle Daten etc. kann die Einschätzung der Krankheitsrelevanz von niedrig bis hoch variieren • eine Reevaluation ist sinnvoll, z. B. nach Segregationsanalyse der Variante in der Familie
4 – wahrscheinlich pathogen	0,95 – 0,99	• krankheitsrelevant • krankheitsspezifische Maßnahmen erforderlich
5 – pathogen	> 0,99	• krankheitsrelevant • krankheitsspezifische Maßnahmen erforderlich

Genom-Sequenzierung in den kommenden Jahren die Exom-Sequenzierung als primäres genetisches Diagnoseverfahren ablösen wird.

Für bestimmte Fragestellungen, beispielsweise bei Verdacht auf grobstrukturelle chromosomale Aberrationen, spielen andere etablierte Methoden der molekulargenetischen Diagnostik wie die Array-CGH (Comparative genomic hybridization) oder die Chromosomenanalyse weiterhin eine Rolle.
Die Klärung der genetischen Ursache einer Erkrankung ist nicht nur für den betroffenen Patienten, sondern auch für die gesamte Familie von großer Bedeutung. So eröffnet die molekulargenetische Sicherung der Diagnose die Möglichkeit, weitere Familienmitglieder gezielt auf Mutationsstatus oder Anlageträgerschaft zu untersuchen, Aussagen über das Wiederholungsrisiko zu machen sowie Maßnahmen für eine vorgeburtliche Diagnostik zu ergreifen.

Interpretation von Varianten unklarer Varianz

Der Kenntnis aller Gen-Varianten des Exoms eines Individuums steht die Schwierigkeit gegenüber, die genetischen Daten hinsichtlich ihrer pathogenetischen Relevanz zu interpretieren. Ein weiterer Aspekt ist die Frage, wie man mit sekundären Befunden wie beispielsweise Mutationen in Onkogenen umgeht, die nicht im Zusammenhang mit der betrachteten Erkrankung stehen. Dies sollte im Vorfeld einer Diagnostik mit dem Patienten bzw. den Eltern eines erkrankten Kindes besprochen werden.

Nach den Leitlinien des American College of Medical Genetics and Genomics wird für die Interpretation von Sequenz-Varianten eine Klassifizierung empfohlen, die sich danach orientiert, mit welcher Wahrscheinlichkeit eine Gen-Variante pathogen ist [8]. Demnach werden Varianten in 5 Klassen mit zunehmenden Grad an Pathogenität eingeteilt, wobei die Einteilung verschiedene Evidenzkriterien berücksichtigt wie populationsbezogene Allelfrequenzen, bioinformatische Vorhersagen zur funktionellen Auswirkung einer Variante, Segregationsdaten sowie experimentelle Daten zur Funktion (Tab. 3).

Wenn bei der Analyse des Exoms oder Genoms eines Patienten eine Gen-Variante identifiziert wird, bei der unklar ist, ob diese Variante tatsächlich ursächlich mit der Krankheit zusammenhängt, wird diese als Variante unklarer Signifikanz (VUS) bezeichnet. Solche VUS

machen den größten Anteil aller Varianten aus. In der Regel sind weitere Informationen erforderlich, um festzustellen, ob die Variante mit einer Krankheit in Zusammenhang steht. Hierzu zählt die Segregationsanalyse, mit der geprüft wird, ob alle Familienmitglieder, die die Variante tragen, auch an der betrachteten Krankheit erkrankt sind. Weiterhin können neue wissenschaftliche Erkenntnisse oder experimentelle Untersuchungen auf Forschungsbasis Aufschluss über die funktionelle Auswirkung einer Variante geben. Da diese Einflussgrößen einem stetigen Wandel unterliegen, kann die Interpretation von VUS als dynamischer Prozess betrachtet werden. Daher sollte bei Vorliegen einer VUS gegebenenfalls in regelmäßigen Abständen eine erneute Evaluation und Interpretation erfolgen.

Literatur

1. Manthiram K, Zhou Q, Aksentijevich I, Kastner DL. The monogenic autoinflammatory diseases define new pathways in human innate immunity and inflammation. Nat Immunol. 2017 Jul 19;18(8):832–42.
2. Antonarakis SE, McKusick VA. OMIM passes the 1,000-disease-gene mark. NatGenet. 2000 May;25(1061-4036 (Print)):11.
3. Pavan S, Rommel K, Mateo Marquina ME, Höhn S, Lanneau V, Rath A. Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: The Orphanet Database. PLoS ONE. 2017;12(1):e0170365.
4. Yang Y, Muzny DM, Reid JG, Bainbridge MN, Willis A, Ward PA, et al. Clinical Whole-Exome Sequencing for the Diagnosis of Mendelian Disorders. New England Journal of Medicine. 2013 Oct 17;369(16):1502–11.
5. Lee H, Deignan JL, Dorrani N, Strom SP, Kantarci S, Quintero-Rivera F, et al. Clinical Exome Sequencing for Genetic Identification of Rare Mendelian Disorders. JAMA. 2014 Nov 12;312(18):1880–7.
6. Yang Y, Muzny DM, Xia F, Niu Z, Person R, Ding Y, et al. Molecular findings among patients referred for clinical whole-exome sequencing. JAMA. 2014 Nov 12;312(18):1870–9.
7. Posey JE, Rosenfeld JA, James RA, Bainbridge M, Niu Z, Wang X, et al. Molecular diagnostic experience of whole-exome sequencing in adult patients. Genet Med. 2016 Jul;18(7):678–85.
8. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015 May;17(5):405–24.

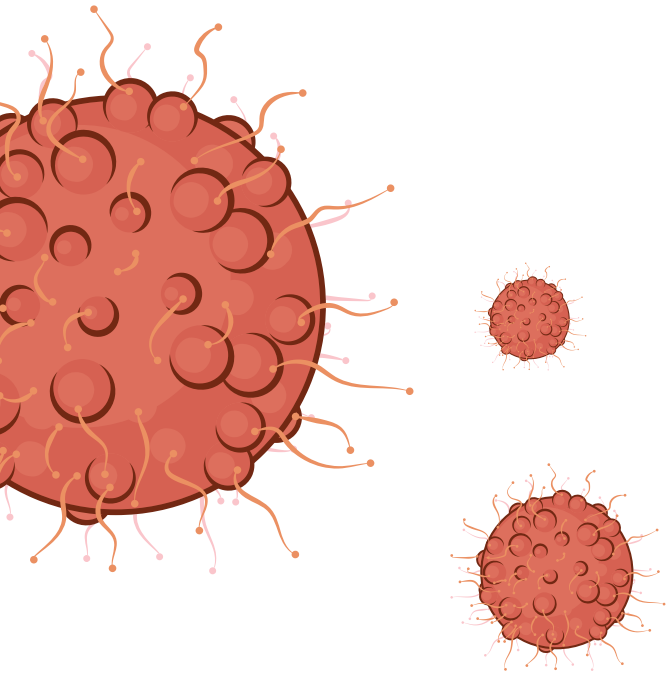
Fazit für die Praxis

- Genetische Faktoren spielen eine zentrale Rolle bei der Pathogenese zahlreicher Krankheitsbilder, die mit einer Fehlregulation des Immunsystems einhergehen.
- Für eine zunehmende Anzahl an Erkrankungen des Immunsystems stehen gezielte Therapien zur Verfügung. Daher kommt der Sicherung der genetischen Diagnose eine entscheidende Rolle zu.
- Die molekulargenetische Abklärung eines Patienten sollte in Abhängigkeit von der Symptomkonstellation erfolgen. Bei eindeutigen Symptomen kann als Erstes die Einzelgen-Sequenzierung erfolgen. NGS-basierte Methoden wie die Exom-Sequenzierung sind bei unklarer Symptomatik sinnvoll.
- Da das Wissen über die genetischen Ursachen von Immundefekten stetig zunimmt, sollten molekulargenetische Befunde, die im Rahmen einer Exom-Sequenzierung erhoben wurden, bei weiterhin unklarer Diagnose regelmäßig reevaluiert werden.

Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch
Molekulare Pädiatrie
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
Technische Universität Dresden
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Immundefekte
in der Hämatologie und Onkologie

STAND: 03-2023



AUTORIN:
DR. MED. KIRSTEN WITTKE

Das Immunsystem spielt eine fundamentale Rolle in der Abwehr von Infekten (externe Gefahr), ist aber grundsätzlich auch in der Lage, Krebszellen (interne Gefahr) zu erkennen und unschädlich zu machen. Die Zellen des Immunsystems haben zu einem großen Teil ihren Ursprung im blutbildenden System, dem Knochenmark. Es verwundert daher nicht, dass Immundefekte in der Hämatologie und Onkologie (der Lehre der Blut- und Tumorerkrankungen) auf gleich mehrere Weisen eine Rolle spielen. Zwei dieser Aspekte sollen in diesem Artikel etwas näher beleuchtet werden:

- **Sekundäre Immundefekte aufgrund von Tumorerkrankungen bzw. Tumortherapien**
- **hämatologische und onkologische Erkrankungen/ Symptome als Zeichen für einen Primären Immundefekt**

Sekundäre Immundefekte in der Hämatologie und Onkologie

Sekundäre Immundefekte treten in Folge einer Grunderkrankung oder Therapie auf, sie sind also nicht angeborenen (genetisch bedingt).

Im Falle von Tumorerkrankungen führt häufig die Erkrankung selbst zu einer deutlichen Schwächung der Infektabwehr. Dies ist insbesondere für bösartige Erkrankungen des blutbildenden Systems wie die chronisch lymphatische Leukämie (CLL) oder das multiple Myelom der Fall. Klinisch äußert sich Abwehrschwäche in gehäuften Infekten wie z. B. Lungenentzündungen oder einer Gürtelrose. Auch die Wirksamkeit von Impfungen kann durch die Erkrankung beeinträchtigt sein.

Die Auswirkungen der Tumortherapie auf das Immunsystem sind mannigfaltig. In Abhängigkeit des Wirkprinzips der Präparate werden unterschiedliche Teile des Immunsystems beeinträchtigt.

Klassische Chemotherapien wirken auf alle sich teilenden Zellen. In der Folge werden daher nicht nur die Krebszellen geschädigt, sondern auch viele gesunde Zellen wie z. B. blutbildende Zellen, Haarzellen oder Schleimhautzellen. Bezogen auf die Infektionsabwehr sind dabei insbesondere die weißen Blutkörperchen wichtig, wie z. B. neutrophile Granulozyten oder Lymphozyten. Aber auch Schleimhautzellen spielen eine Rolle, da diese wichtig sind als Barrierefunktion gegen Infektionserreger.

Das Ausmaß und die Dauer des Abfalls der gesunden Zellen kann bezüglich der jeweiligen Chemotherapie relativ genau vorhergesagt werden. Meist handelt es sich um Tage oder wenige Wochen nach der der Chemotherapiegabe, in denen die Infektionsgefahr besonders hoch ist. Für diese Zeit erhalten Patienten meist Empfehlungen zu Verhaltensweisen (wie z. B. Meidung größerer Menschenansamm-

lungen, Masken tragen, umgehende Vorstellung bei Arzt/Ärztin im Falle von Fieber/Infektzeichen), manchmal auch Medikamente, die die Zeit des „Zelltals" verkürzen wie z. B. Wachstumsfaktoren oder vorbeugende Antibiotika.
Neben der klassischen Chemotherapie spielen aber immer mehr sogenannte zielgerichtete Therapien eine große Rolle in der Tumortherapie. Dabei handelt es sich um Medikamente, die gezielt Eigenschaften der Tumorzellen angreifen. Ein Medikament, das als eines der ersten zielgerichteten Wirkstoffe bereits Ende der 90er Jahre zugelassen wurde, ist Rituximab.

Rituximab ist ein Antikörper, der eine bestimmte Oberflächeneigenschaft von B-Zellen angreift und letztlich zur Zerstörung dieser Zellen führt. Dieses Wirkprinzip war und ist ein sehr großer Fortschritt in der Behandlung von B-Zell-Tumoren (wie z.B. CLL, Non Hodgkin Lymphome). Es werden jedoch auch gesunde B-Zellen zerstört. Je nach Häufigkeit und Dosierung von Rituximab dauert es mehrere Monate, manchmal auch viele Jahre bis die gesunden B-Zellen sich wieder ganz erholen. B-Zellen sind in der Immunabwehr v. a. wichtig, da sie Immunglobuline (Antikörper) bilden. In den Monaten nach einer Rituximabtherapie ist daher auch die Wirksamkeit von Impfungen durch fehlende bzw. reduzierte Antikörperbildung deutlich reduziert.

Insbesondere bei wiederholten Rituximabgaben besteht das Risiko, dass Patienten einen klinisch relevanten Immunglobulinmangel und Infektionsneigung entwickeln und in einigen Fällen ein therapeutischer Ersatz von Immunglobulinen notwendig wird.

Neben Rituximab gibt es eine Vielzahl anderer zielgerichteter Therapien und jedes Jahr kommen viele neue Medikamente dazu. Bezüglich der Möglichkeiten der Tumortherapie ist dies natürlich ein großer Gewinn. Viele Tumorerkrankungen sind dadurch heilbar oder kontrollierbar geworden. Auch die subjektiven Nebenwirkungen der Therapie sind häufig deutlich geringer als bei der klassischen Chemotherapie. Die Auswirkungen auf das Immunsystem werden aber mit Zunahme der Therapiemöglichkeiten immer komplexer. Dies wird noch dadurch verstärkt, dass häufig mehrere Medikamente/Wirkprinzipien miteinander kombiniert werden oder viele verschiedene Wirkstoffe nacheinander gegeben werden.

Infektionen gehören weiterhin zu den wichtigsten und schwerwiegendsten Folgen einer Tumorerkrankung bzw. Tumortherapie. Es ist angesichts der o. g. zunehmenden Komplexität daher wichtig, einige Grundprinzipien in der Einschätzung sekundärer Immundefekte in der Hämatologie und Onkologie zu beachten:

- Welche Auswirkungen auf das Immunsystem/die Infektabwehr sind durch die Therapien/Erkrankung zu erwarten?
- Sind Prophylaxen sinnvoll, wie z. B. Impfungen, Medikamente?
- Sollten bestimmte Laborwerte regelmäßig oder bei bestimmten Symptomen kontrolliert werden, wie z. B. Blutbild, Lymphozytenuntergruppen, Immunglobulinspiegel?
- Welche Infektionen/Erreger sind in Folge der Therapie/Erkrankung besonders zu beachten?
- Welche Warnsymptome können auftreten und sollten zu einer umgehenden ärztlichen Vorstellung führen?

Diese Fragen können Patient*innen mit ihren behandelnden Ärzt*innen besprechen, und davon ausgehend, einen individuellen Plan erstellen. Ziel ist es, Infektionen zu verhindern oder zumindest frühzeitig und gut behandeln zu können. Gerade bei komplexen Fragestellungen sind auch die Immundefektzentren gute Ansprechpartner für betroffene Patient*innen oder auch die behandelnden Ärzt*innen.

Primäre Immundefekte in der Hämatologie und Onkologie

Es gibt viele verschiedene Gruppen von primären, also angeborenen Immundefekten und mittlerweile sind mehr als 450 genetisch bedingte Immundefekte bekannt. Diese Erkrankungen sind von ihren klinischen Symptomen sehr unterschiedlich und viele angeborene Immundefekte zeigen sich erst im Erwachsenenalter. Während bei etwa 2/3 der Patient*innen eine auffällige Infektanfälligkeit zur Diagnose der Erkrankung führt, treten bei dem restlichen Drittel andere Symptome wie z. B. Autoimmunphänomene, Entzündungen ohne Erregernachweis, Lymphknotenvergrößerungen oder auch Tumorerkrankungen als erstes Zeichen der Krankheit auf.

Insbesondere in diesen Fällen denken betreuende Ärzt*innen häufig nicht frühzeitig an Immundefekterkrankungen und es kommt leider häufig zu verzögerten Diagnosestellungen.

Beispiel eines möglichen Symptoms einer Immundefekterkrankung in der hämatologischen Praxis ist die Immunthrombozytopenie (ITP). Dabei kommt es durch eine Autoimmunreaktion zur Zerstörung von Blutplättchen und in der Folge zu Blutungszeichen wie z. B. Einblutungen in der Haut, die die Patient*innen zur Hämatologin/Hämatologen führen. Die ITP kann heutzutage gut behandelt werden. Häufig tritt die ITP als eigenständige Erkrankung auf. Manchmal ist die ITP aber auch erstes Zeichen einer anderen Erkrankung, z. B. einer angeborenen Immundefekterkrankung wie das Common Variable Immunodeficiency Syndroms (CVID). Bei dieser Erkrankung sind die Immunglobulinspiegel im Blut vermindert und es kann eine Vielzahl von Symptomen wie Infektanfälligkeit, Lymphknotenvergrößerungen, chronische Durchfälle auftreten. Es ist wichtig für die betroffenen Patient*innen, die Diagnose des CVID möglichst frühzeitig zu stellen, um eine adäquate Diagnostik und Therapie einleiten zu können. Die ITP sollte daher als Warnsymptom wahrgenommen werden und es sollten Immunglobuline bestimmt werden, deren Mangel auf einen primären Immundefekt hinweist.

Auch andere Symptome oder Erkrankungen wie die autoimmunhämolytische Anämie („Blutarmut" durch Zerstörung der roten Blutkörperchen), unklare Lymphknotenvergrößerungen oder auch Lymphomerkrankungen können Zeichen für einen zugrundeliegenden Immundefekt sein und führen Patient*innen in die hämatologische Praxis.

Helfen kann es, die behandelnden Ärzt*innen darauf hinzuweisen, an einen primären Immundefekt zu denken, wenn Patient*innen möglichst die Gesamtheit ihrer Symptome berichten, z. B. dass neben den Blutungszeichen oder Lymphknotenvergrößerungen auch viele Atemwegsinfekte auftreten. Es besteht aber auch in der Ärzteschaft noch Fortbildungs- und Aufklärungsbedarf, dem sich die dsai intensiv widmet. Bei Verdacht auf einen primären Immundefekt ist eine Vorstellung im Immundefektzentrum sinnvoll.

Fazit

Zusammenfassend kann man feststellen, dass sowohl in Folge von hämatologischen und onkologischen Erkrankungen sekundäre Immundefekte auftreten können als auch hämatologische oder onkologische Erkrankungen/Symptome (erste) Zeichen für einen primären Immundefekt sein können. In beiden Fällen ist das „dran denken" entscheidend für die weitere Versorgung der Patient*innen. Die dsai übernimmt dabei eine sehr wichtige Rolle in der Aufklärung sowohl von Patient*innen als auch Ärzt*innen. Immundefektzentren sind gute Anlaufstellen sowohl in der Betreuung von Patient*innen mit primären Immundefekten als auch in der Beurteilung (komplexer) sekundärer Immundefekte.

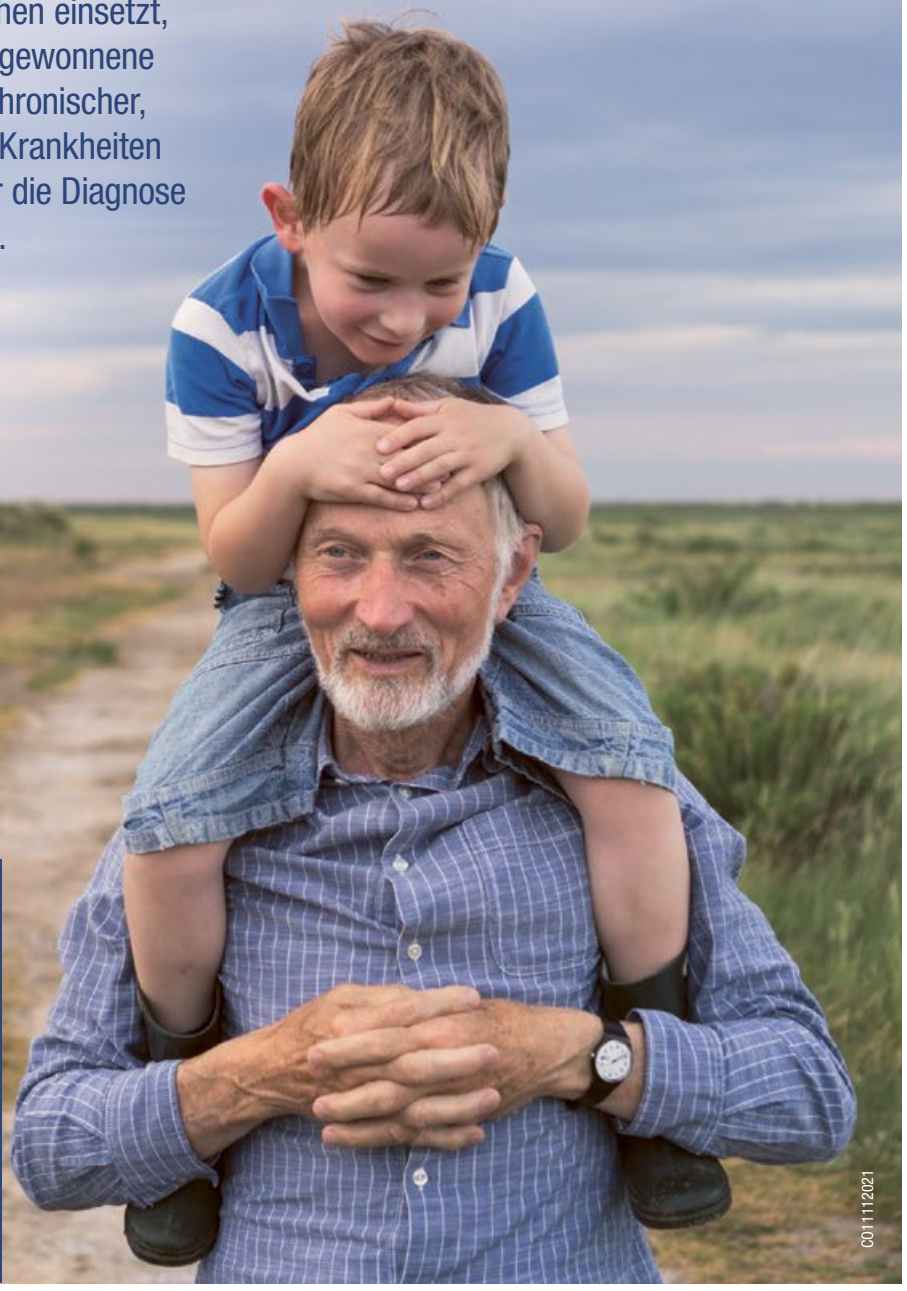
Literatur

1. Shah N, Mustafa SS, Vinh DC. Management of secondary immunodeficiency in hematological malignancies in the era of modern oncology. Crit Rev Oncol Hematol. 2023 Jan;181:103896. doi: 10.1016/j.critrevonc.2022.103896. Epub 2022 Dec 15. PMID: 36528276.
2. Gathmann B, Mahlaoui N; CEREDIH; Gérard L, Oksenhendler E, Warnatz K, Schulze I, Kindle G, Kuijpers TW; Dutch WID; van Beem RT, Guzman D, Workman S, Soler-Palacín P, De Gracia J, Witte T, Schmidt RE, Litzman J, Hlavackova E, Thon V, Borte M, Borte S, Kumararatne D, Feighery C, Longhurst H, Helbert M, Szaflarska A, Sediva A, Belohradsky BH, Jones A, Baumann U, Meyts I, Kutukculer N, Wågström P, Galal NM, Roesler J, Farmaki E, Zinovieva N, Ciznar P, Papadopoulou-Alataki E, Bienemann K, Velbri S, Panahloo Z, Grimbacher B; European Society for Immunodeficiencies Registry Working Party. Clinical picture and treatment of 2212 patients with common variable immunodeficiency. J Allergy Clin Immunol. 2014 Jul;134(1):116-26. doi: 10.1016/j.jaci.2013.12.1077. Epub 2014 Feb 28. PMID: 24582312.
3. Onkopedia Leitlinie sekundäre Immundefekte: https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/immundefekte-sekundaer/@@guideline/html/index.html
4. S2k-Leitlinie Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefektes (PID): https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/112-001

Dr. med. Kirsten Wittke
Fachärztin für Innere Medizin und Hämatologie/Onkologie,
Immundefektambulanz für Erwachsene,
Institut für Medizinische Immunologie,
Charité-Campus Virchow Klinikum, Berlin

LEIDENSCHAFT FÜR PATIENTEN

Als wegweisendes globales Gesundheitsunternehmen, das sich für die Verbesserung der Lebensqualität der Menschen einsetzt, produziert Grifols aus Plasma gewonnene Arzneimittel zur Behandlung chronischer, seltener und weit verbreiteter Krankheiten sowie innovative Lösungen für die Diagnose und Versorgung von Patienten.



Weitere Informationen über Grifols auf **www.grifols.com**

GRIFOLS
pioneering spirit

C011112021

Diagnose Brustkrebs

oder wie meine Welt endgültig aus den Angeln geriet

Ich möchte mich kurz vorstellen, Angela, 53 Jahre, wohnhaft im schönen Ahrtal.

Die Diagnose CVID bekam ich mit 42 Jahren, fast von Beginn an infundiere ich subkutan und die Infusionen gehören zu meinem Leben wie das Atmen. Dank der Immunglobuline kann ich mein Leben leben wie ich will, mache viel Sport, reite und bin sehr oft am Nürburgring unterwegs. Kurzum – ich bin glücklich und zufrieden. Im Juli 2021 kam die große Flut durch das Ahrtal. Seit dem Zeitpunkt bestand mein Leben neben der Arbeit hauptsächlich aus Aufräumen und Wiederaufbau. Trotz zum Teil katastrophaler hygienischer Bedingungen bin ich mit meinen Infusionen sehr gut durch die Zeit gekommen.

- **Februar 2022:** beim Einräumen von Spendenholz haue ich mir einen Holzscheit vor die linke Brust, das Ergebnis ist ein dicker blauer Fleck.
- **März 2022:** der blaue Fleck ist weg, aber ich habe scheinbar einen verkapselten Bluterguss in der Brust, Abklärung durch den Gynäkologen.
- **April 2022:** Mammographie und der Alptraum beginnt, es ist kein Bluterguss, es ist ein 2 cm großer Tumor.

Ab diesem Zeitpunkt bin ich nur noch Passagier in meinem eigenen Leben.

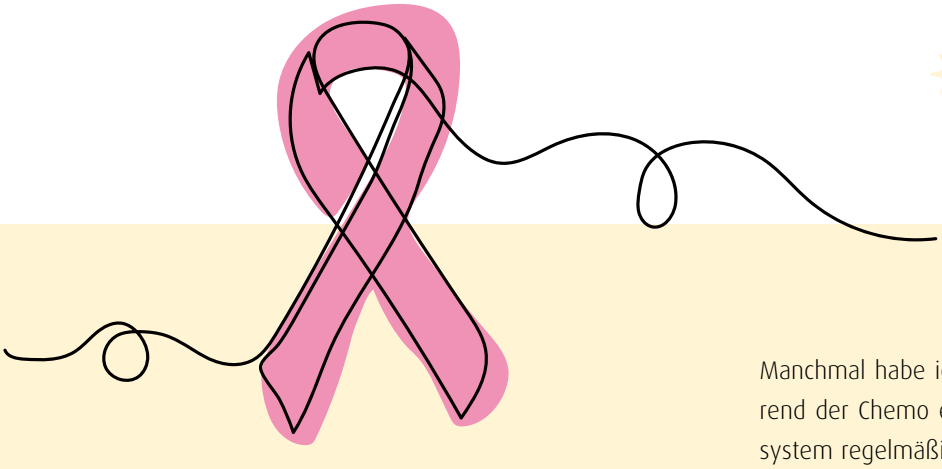
CT, MRT, Knochenszintigramm und alle möglichen weiteren Untersuchungen. Die Diagnose Immundefekt wird notiert, aber es wird nicht weiter darauf eingegangen.

Dann der erste Schock... die Leber!!! Ja genau, eine Immunleber. Diese wird mittels zusätzlichem MRT nochmals genauer untersucht.... Ist „nur" eine Immunleber mit Zyste. Aufatmen, keine Metastasen! Die Ergebnisse der Untersuchungen werden im Tumorboard besprochen und mir dann Ende Mai vorgestellt. Es folgen: Port-OP und 16 Chemos, dann OP und Bestrahlung, so der Plan. Welche Auswirkungen die Chemo auf meinen Immundefekt hat, konnte leider niemand beantworten.

Hier ist es also ganz wichtig, den Immunologen mit ins Boot zu holen, wenn eine Teilnahme am Tumorboard nicht möglich ist, dann auf jeden Fall die Ergebnisse mit dem Immunologen zu besprechen

Weiter infundieren wie bisher und regelmäßige Updates an den Immunologen. Durch die Chemos bin ich gut durchgekommen, die Blutwerte waren soweit gut und regelmäßiger Sport war zu jeder Zeit möglich und ist auch ganz wichtig, denke ich. Klar, so auspowern wie vorher ging nicht, aber auf Halbgas war alles möglich.

Nach Chemo Nr. 4 und Nr. 10 kamen Kontrolluntersuchungen, nach Nr. 4 hatte der Tumor schon das Gesicht verzogen und war am Schrumpfen. Nach Nr. 10 war im Ultraschall nichts zu erkennen, rein gar nichts. Das MRT brachte die böse Überraschung, der Tumor war unter der Chemo gewachsen. **Das passiert wohl nur bei 2 % der Patienten mit dieser Chemotherapie**. Ich hab also mal wieder „Hier!" gerufen. Es kann also auch durchaus viel besser laufen als bei mir.



Abbruch der Chemotherapie und schnellstmögliche OP. Leider hatte ich nicht mehr die Möglichkeit zusätzliche Infusionen vor der OP zu setzen, da die OP für den nächsten Arbeitstag angesetzt wurde.

Die OP ist gut verlaufen, Wundheilung ohne Probleme, 3 Tage nach der OP durfte ich wieder nach Hause. Das Warten auf Befunde und Ergebnisse ist das Schlimmste, was es in der ganzen Zeit gibt. Nach unendlichen 6 Wochen war Befundbesprechung. Der Tumor war komplett entfernt, die Schnittränder waren alle frei von Tumorzellen. Aufatmen, Freude.... Freude? Nein, irgendwie kam ein Loch, ein ganz tiefes Loch. Hey, ich bin krebsfrei, eigentlich, aber uneigentlich kommt noch ein langer weiter Weg.

15 + 8 Boosterbestrahlungen und danach nochmal 24 Wochen Tabletten-Chemo, die nächsten 9 Monate bin ich also noch gut beschäftigt. Das Problem ist, dass noch sehr viele aktive Tumorzellen vorhanden sind und keiner weiß, wie viele noch im Blut umherschwirren, sicher ist sicher. Augen zu, Krönchen richten und weiter kämpfen.

Die Ergebnisse wurden wieder mit dem Immunologen besprochen, weiter wie bisher infundieren, keine Besonderheiten. Die Bestrahlung habe ich inzwischen geschafft, aktuell befinde ich mich im 2. von 8 Zyklen der Tabletten-Chemo und mir geht es weiterhin so gut, dass ich mich immer noch um mein Pferd kümmern kann.

Manchmal habe ich das Gefühl, dass die Infusionen während der Chemo ein Segen sind, da wir ja unser Immunsystem regelmäßig extern auffüllen können. Diesen Luxus haben andere Patienten nicht. Wichtig ist es auf jeden Fall, während der ganzen Behandlung engen Kontakt zum Immunologen zu halten und im Zweifelsfall auch darauf zu bestehen.

Was ich gelernt habe ist, dass die Nachkontrollen bei Immundefektpatienten viel engmaschiger erfolgen müssen, wie bei normalen Krebspatienten. Der Plan der Nachkontrollen sollte unbedingt mit dem Immunologen aufgestellt werden, die Tragweite eines Immundefektes in Bezug auf Rezidive, also einen Rückfall, ist bei Onkologen ohne Erfahrung mit Immundefekten nicht wirklich gegeben.

Und noch viel wichtiger ist die eigene Einstellung: Das Glas ist immer halbvoll gefüllt, auch wenn es manchmal echt schwer fällt und ich noch einen verdammt langen Atem brauche.

Ich habe die Flut überlebt, dann lasse ich mir doch nicht von so einem kleinen verdammten Tumor den Wind aus den Segeln nehmen!

Keep fighting!

Eure Angi
dsai-Mitglied

Antrag auf Feststellung einer Behinderung – Aktualisierung

STAND: 02-2023

AUTORIN:
MONIKA GRIMM

Tipp: Bitte nehmen Sie zu diesem Artikel von Frau Grimm auch den Beitrag zum Sozialrecht aus dem Newsletter 32 (02-2022) ergänzend als umfassende Informationsquelle mit wichtigen Links und Anlaufstellen zur Hand!

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

immer wieder gerne unterstütze ich das Team der Geschäftsstelle mit meinem Wissen als aktuell ehrenamtlich tätige Sozialrichterin, als ehrenamtliche Behindertenbeauftragte meiner Heimatgemeinde und mit der Erfahrung durch meine frühere Tätigkeit in der Schwerbehindertenabteilung eines hessischen Versorgungsamtes. Ich bin selbst von CVID betroffen und langjähriges Mitglied der dsai.

Der ursprüngliche Artikel zum „Antrag auf Feststellung einer Behinderung" stammt aus dem Jahr 2016 und wurde nun, aufgrund des wichtigen Themas, zum zweiten Mal überarbeitet, um auch für Neumitglieder das Verfahren in der aktuellen Version aufzuzeigen.

Bei den Informationen handelt sich um keine Rechtsberatung und ich verzichte auch ganz bewusst auf Angaben zu konkreten Daten von Gesetzesänderungen. Der Artikel hat keinen Anspruch auf Vollständigkeit, dazu ist der Themenbereich viel zu komplex. Es ist mein Anliegen, betroffenen Patientinnen und Patienten eine Art Leitfaden zur Antragstellung an die Hand zu geben, und eventuell auch die Angst vor einem Widerspruch gegen eine ergangene Entscheidung zu nehmen. Die kommenden Ausführungen betreffen nicht nur Antragstellungen wegen eines Immundefektes, sondern gelten auch für alle anderen Personen und deren Erkrankungen/Behinderungen.

Alt:
Schwerbehindertengesetz

Aktuell:
SGB (Sozialgesetzbuch) IX, Teil 2, Schwerbehindertenrecht

Den meisten Bürgerinnen und Bürgern ist der Begriff geläufig, einen „Schwerbehindertenantrag" zu stellen. Früher erfolgte dies nach dem „Gesetz zur Sicherung und Eingliederung Schwerbehinderter in Arbeit, Beruf und Gesellschaft".
– Schwerbehindertengesetz – dieses Gesetz wurde aufgehoben und durch den zweiten Teil des Sozialgesetzbuches IX (SGB IX Teil2) ersetzt.

Alt:
Anhaltspunkte für die ärztliche Gutachtertätigkeit im sozialen Entschädigungsrecht und nach dem Schwerbehindertengesetz , AHP

Aktuell:
Versorgungsmedizin-Verordnung – VersMedV – Versorgungsmedizinische Grundsätze (letzte Aktualisierung: 01.01.2020)

Diese medizinischen Grundsätze, die bundesweit einheitlich gelten, sind die Grundlage für die Beurteilung der bestehenden Behinderungen. Dabei ist zu beachten, dass nicht jede Behinderung, auch wenn sie kurzzeitig sehr schwer sein mag, zu einer Feststellung nach dem Schwerbehindertenrecht führt.

*„Menschen sind **behindert**, wenn ihre körperliche Funktion, geistige Fähigkeit oder seelische Gesundheit mit hoher Wahrscheinlichkeit länger als 6 Monate von dem für das Lebensalter typischen Zustand abweicht und daher ihre Teilhabe am Leben in der Gemeinschaft beeinträchtigt ist."*

Dabei gilt als **schwerbehindert**, wer einen Grad der Behinderung (GdB) von 50 oder mehr erreicht. Wer einen geringeren GdB erreicht, gilt als **behindert**, nicht jedoch als schwerbehindert.

Bei Behinderungen, die ganz klar dauerhaft 6 Monate und auch länger dauern werden (z. B. Verlust des Augenlichtes, Verlust eines Armes, eine schwere Krebserkrankung, etc.) ist eine Antragstellung auch schon vor Ablauf von 6 Monaten möglich.

Die Antragstellung

Das SGB IX Teil 2 ist als Bundesgesetz deutschlandweit gleichermaßen gültig. Jedoch ist es möglich, dass die Antragsformulare der einzelnen Bundesländer/Stadtstaaten optisch unterschiedlich gestaltet sein können. Es macht Sinn und erleichtert die Bearbeitung, wenn Sie sich für die Antragstellung das für Ihr Bundesland/Stadtstaat maßgebliche Formular besorgen, z.B. übers Internet oder telefonisch anfordern (in Hessen z. B. bei den Versorgungämtern).

Nehmen Sie sich Zeit, um das Formular sorgfältig auszufüllen.

Sie möchten, dass all Ihre Gesundheitsstörungen berücksichtigt werden? Dann bitte auch alle Erkrankungen benennen! Bitte nicht z. B. nur schreiben „Immundefekt" und dann davon ausgehen, dass der Gutachter/die Gutachterin schon weiß, welche **Auswirkungen** diese Erkrankung bei Ihnen hat. Wenn Sie diese nicht benennen, fehlen ihm/ihr wichtige Informationen für die Bewertung (ein Arzt erklärte mir, während des Studiums nur 2 Stunden Vorlesung zum Thema Immundefekte gehabt zu haben). Wenn Sie neben der Immundefekterkrankung noch weitere Erkrankungen haben, z. B. eine Magen-Darmerkrankung, Schilddrüsenerkrankung, Atemwegserkrankung, Autoimmunerkrankung, psychische Störung oder, oder, oder... **dann bitte alle Erkrankungen aufzählen.**

Machen Sie Ihren Arzt/Ihre Ärztin unbedingt umgehend darauf aufmerksam, wenn Sie einen Befund erhalten sollten, der sich auf „CVID", angeborener Immundefekt, o. ä. beschränkt! Es müssen die Auswirkungen dieses Immundefekts beschrieben werden!

Es erleichtert und beschleunigt die Bearbeitung, wenn Sie Befundberichte, Klinikberichte etc., die Ihnen vorliegen, bereits in Kopie dem Antrag beifügen. Diese Berichte müssen dann nicht mehr von der Verwaltung angefordert werden (Zeitgewinn). Wenn Sie nun überlegen, den Antrag jetzt oder erst später zu stellen, so bedenken Sie bitte, **Leistungen** (z. B. Sonderurlaub, Steuervergünstigungen, Kündigungsschutz etc.) gibt es in der Regel **erst ab Antragstellung**.

Das Verfahren

Nach Antragseingang wird eine Akte angelegt (elektronisch oder Papierform), es wird ein Geschäftszeichen vergeben. Möglich, dass Sie keine Eingangsbestätigung erhalten, oft wird darauf verzichtet. Die Behörde prüft, wegen welcher Gesundheitsstörungen der Antrag gestellt wird. Welche der genannten Erkrankungen sind bereits durch beigefügte Befundberichte, Klinikberichte usw. nachgewiesen? Zu welchen Erkrankungen muss die Behörde Befundberichte, Klinikberichte etc. noch beiziehen? Um Kosten (die Ärzt:innen erhalten eine Vergütung für deren Bericht) und Zeit zu sparen ist es möglich, dass der Hausarzt/die Hausärztin um einen Befundbericht ersucht wird, und dabei auch gebeten wird, vorliegende Fremdbefunde mit zu übersenden. Bitte informieren Sie Ihre Ärzte/Ihre Ärztinnen entsprechend, damit diese auch **ausführliche** Befundberichte erstellen.

Wichtig: Dabei sollen bitte die Auswirkungen Ihrer Erkrankungen genau beschrieben werden. Die Aufzählung von Diagnosen allein, ohne Angaben zu den Auswirkungen, genügt nicht!

Liegen später die **Nachweise** über die im Antrag genannten Erkrankungen vor, wird die Akte einem/r Versorgungsarzt/-ärztin oder evtl. auch eine/r Außengutachter/-in zugeleitet,

Zitat:

> **Immundefekte**
>
> Angeborene Defekte der humoralen und zellulären Abwehr (z. B. Adenosindesaminase-Defekt, DiGeorge-Syndrom, permanente B-Zell-Defekte, septische Granulomatose) ohne klinische Auswirkungen 0
>
> trotz Therapie erhöhte Infektanfälligkeit, aber keine außergewöhnlichen Infektionen 20–40
>
> trotz Therapie neben erhöhter Infektanfälligkeit auch außergewöhnliche Infektionen (ein bis zwei pro Jahr) 50
>
> Bei schweren Verlaufsformen kommt ein höherer GdB* in Betracht.

GdB = Grad der Behinderung, Ausgabe Stand September 2015

die in der Beurteilung nach der Versorgungsmedizin-Verordnung erfahren sind. Diese prüfen dann, welche **nachgewiesenen** Erkrankungen vorliegen und wie sich diese Gesundheitsstörungen auswirken.

Bitte beachten Sie dabei, dass es umgangssprachlich oft heißt „Wie viele Prozente hast Du?" Der Begriff Prozente ist dabei nicht korrekt. Es muss heißen: Grad der Behinderung (GdB). Deshalb gibt es in der Versorgungsmedizin-Verordnung auch kein % -Zeichen bei den Werteangaben. Liegen bei dem/der Antragsteller/in weitere Erkrankungen vor, wird der/die Gutachter/in auch diese nach den Richtlinien der Versorgungsmedizin-Verordnung beurteilen und dann den Gesamt-GdB bilden.

Achtung: Es erfolgt **keine** Addition der Einzel-GdB-Werte! Es wird bewertet, wie sich die **verschiedenen Gesundheitsstörungen in ihrer Gesamtheit auswirken**. Meist wirken sich Gesundheitsstörungen, die nur einen 10er Grad erreichen, oft auch bei einem 20er Grad, nicht erschwerend aus. Andere Erkrankungen jedoch, die paarige Organe/Bereiche betreffen, aber umso mehr (z. B. **beide** Augen sind betroffen, **beide** Beine, **beide** Ohren etc.). Mit der ärztlichen Stellungnahme kommt die Akte anschließend zurück zu den Verwaltungsmitarbeitern. Die Verwaltung trifft dann die Entscheidung, basierend auf der Stellungnahme des Arztes/der Ärztin. Auf Ihren Antrag hin wird Ihnen dann ein Bescheid erteilt.

Der Bescheid

Er beginnt meist mit den Worten:

Auf Ihren Antrag vom … ergeht folgender Bescheid nach § …

Sollte keine oder keine maßgebliche Behinderung bei Ihnen festgestellt worden sein, wird Ihr Antrag abgelehnt. War Ihr Antrag erfolgreich, dann werden in dem Bescheid die Art der Behinderung/en und der Grad der Gesamt-GdB genannt, ebenso, ob die Voraussetzungen für Vergünstigungsmerkmale erfüllt sind. Mit dem Bescheid kann Ihnen auch Informationsmaterial übersandt werden, z. B. zu den Vergünstigungsmerkmalen, falls welche festgestellt werden.

- Wird ein GdB von 50 oder mehr erreicht, haben Sie die Möglichkeit, die Ausstellung eines Schwerbehindertenausweises zu beantragen.
- Bei einem geringeren GdB geht dies nicht.
- Dann sind Sie zwar behindert, nicht aber schwerbehindert.

Im Unterschied zu dem erteilten Bescheid, in dem Ihre Gesundheitsstörungen benannt und aufgeführt werden, weist der Ausweis nur den GdB aus. Das bedeutet, dass Sie den Ausweis als Dokument vorlegen können, ohne dass andere Personen/Stellen gleich darüber informiert sind, welche Erkrankungen Sie haben. Manchmal möchte man verhindern, dass andere Personen/Stellen über die Art der Erkrankung/en informiert sind. Mit dem Ausweis ist dies möglich.

* Wenn Sie nun mit dem Ergebnis nicht zufrieden sind, oder den Eindruck haben, eine Erkrankung sei nicht oder zu gering bewertet,
* dann bleibt die Möglichkeit, **innerhalb eines Monats schriftlich Widerspruch zu erheben.**

Der Widerspruch

Möglich, dass Sie vielleicht mit einer anderen Entscheidung gerechnet haben, selbst Ihre Erkrankung anders bewerten, nicht nachvollziehen können wie das Ergebnis zustande kam, enttäuscht sind. Dann können Sie Widerspruch einlegen.

* Dazu benötigen Sie keine anwaltliche Hilfe, Sie müssen auch nicht in einem Behindertenverband o.ä. sein. Natürlich dürfen Sie sich dort Hilfe holen, müssen es aber nicht.
* Es würde zunächst genügen, wenn Sie den Widerspruch z. B. wie folgt formulieren:

„Hiermit lege ich Widerspruch ein gegen den Bescheid vom .... (bitte Bescheid-Datum nennen). Der Widerspruch erfolgt zur Fristwahrung. Begründung folgt."

Dies bitte unbedingt während der Widerspruchsfrist erledigen! Bei verspätetem Widerspruch braucht die Behörde nicht in die Begründung/Sachprüfung einsteigen. Der Widerspruch wird dann wegen Fristversäumnis verworfen (das heißt, dass ansonsten Ihr Anliegen nicht mehr geprüft wird).

* Haben Sie Widerspruch erhoben, dann könnten Sie z. B. Akteneinsicht beantragen und prüfen, welche Befundberichte vorliegen, ob alle Erkrankungen zutreffend beschrieben sind und wie der Versorgungsarzt beurteilt hat. Sie dürfen auch um Kopien bitten (ggf. gegen eine kleine Gebühr) und können dann in Ruhe nochmal überlegen, oder sich mit einem Arzt/einer Ärztin beraten, wie Sie den Widerspruch begründen. Wenn Sie dies dann tun – bitte Nachweise beifügen – wird die Behörde erneut prüfen, anhand Ihrer Angaben und der beigefügte neuen Befunde.
* Möglich auch, dass Sie zum Ergebnis kommen, alles ist berücksichtigt, im Ergebnis kommt aber nicht mehr raus.
* Dann genügt es zu schreiben:

„Meinen Widerspruch vom ... (Datum) ziehe ich hiermit zurück."

Dann ist die Angelegenheit erledigt und der zuvor erteilte Bescheid wird bindend. Bleibt der Widerspruch aufrecht erhalten, prüft die Behörde erneut (durch die Widerspruchsabteilung, andere Mitarbeiter als die, die für die Antragsbearbeitung und Bescheid-Erteilung zuständig waren). Das Widerspruchsverfahren endet dann mit einem neuen Bescheid. Sollte der Widerspruch erfolgreich gewesen sein, wird ihm abgeholfen, es ergeht ein „Abhilfe-Bescheid" mit dem die Behinderungen ggf. neu bezeichnet und auch bewertet werden. War der Widerspruch erfolglos, dann wird ein negativer, ein ablehnender Bescheid, ein "Widerspruchsbescheid" erteilt.

* Sollte dies der Fall sein, so bleibt die Möglichkeit, innerhalb der gesetzten Frist Klage vor dem Sozialgericht zu erheben.

Die Klage

Auch hier gilt, ebenso wie beim Widerspruch, bei diesem Verfahren vor dem Sozialgericht besteht kein Anwaltszwang! Sie dürfen sich zwar vertreten lassen, müssen es aber nicht.

Hinsichtlich der Begründung der Klage könnten Sie verfahren wie beim Widerspruch. Hinweis: mit einer längeren Verfahrensdauer muss wegen einer starken Auslastung der Sozialgerichte auch in anderen Rechtsbereichen gerechnet werden. Es ist möglich, dass Sie (oder Ihr Anwalt/Ihre Anwältin oder sonstige/r Vertreter/in, falls Sie sich vertreten lassen) während des Klageverfahrens vom Gericht angeschrieben werden. Zum Beispiel, um neue

medizinische Unterlagen vorzulegen. **Bitte reagieren Sie auf solche Anfragen!**

Leider mussten schon Klagen abgewiesen werden, weil Kläger/-in oder auch Vertreter/-in nicht mitgewirkt hat und dadurch keine günstigere Entscheidung getroffen werden konnte.

- Falls das Gericht Sie um eine Schweigepflichtsentbindung bittet, dann deshalb, weil das Gericht Ihre behandelnden Ärzte anschreiben möchte, weil evtl. weitere/neuere Befunde beigezogen werden sollen. Ohne Ihre Zustimmung kann das Gericht dies nicht tun.
- Wenn Sie dann zu einem Verhandlungs-Termin vor dem Sozialgericht geladen werden, bereiten Sie sich bitte gut auf das Verfahren vor (Akteninhalt kennen, Argumente vorbringen und evtl. neue medizinische Berichte vorlegen können etc.). Bei Gericht werden Sie (oder gemeinsam mit der von Ihnen bevollmächtigte Person) als Kläger Ihr Anliegen vertreten. Die Behörde, die den Bescheid erlassen hat, wird als Beklagte vertreten sein. Das Gericht ist mit einem Berufsrichter und zwei ehrenamtlichen Laienrichtern besetzt. Der Berufsrichter/die Berufsrichterin wird den Sachverhalt darstellen und dann sowohl Ihnen als auch der beklagten Behörde Möglichkeit geben, sich zur Sache zu äußern, sich zu besprechen, den Sachverhalt erörtern.

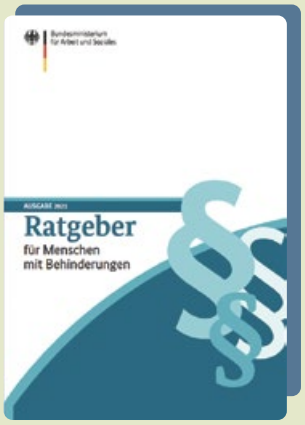
Nach Abschluss der Erörterung zieht sich das Gericht (die 3 Richter:innen) zur Beratung zurück. Nach der Beratung wird das Urteil verkündet. Es gibt auch Situationen, in denen der Kläger/die Klägerin die Klage vor Urteilsverkündung zurücknimmt. Auch kommt es vor, dass die Behörde erkennt, dass sie die Gesundheitsstörungen nicht ausreichend bewertet hatte und bietet während des Verfahrens einen höheren GdB an. In solchen Fällen muss dann kein Urteil gefällt werden.

Tipp zur Beantragung beim zuständigen Versorgungsamt Ihres Bundeslandes:
In Ergänzung zu den Informationen aus dem Artikel von Monika Grimm und zu den Informationsquellen und links im dsai-Newsletter 32 / 02-2022) zum Thema „Teilhabe" finden Sie auf der Seite

www.einfach-teilhaben.de **unter „Ratgeber" > Beantragung eines Schwerbehindertenausweises über eine Suchfunktion:**

1. Den passenden Antrag für einen Schwerbehindertenausweis **für Ihr Bundesland**.
   Achtung: die Anträge unterscheiden sich von Bundesland zu Bundesland!
   - Erstantrag
   - Neufeststellungsantrag
   - Merkblatt des Bundeslandes zum Antrag auf Schwerbehinderung

2. Die genaue Anschrift und die **Kontaktdaten Ihres zuständigen Versorgungsamts**, denn auch die zuständigen Ämter und Behörden sind unterschiedlich.



Sie lassen sich vertreten?
Den Antrag auf einen Schwerbehindertenausweis können auch andere für Sie stellen:
Für Jugendliche unter 15 Jahren unterschreiben beide Erziehungsberechtigten den Antrag, bei anderen bevollmächtigten Personen benötigt das Amt den vollständigen Namen sowie deren Adresse und Telefonnummer.
Auch ein offizieller Betreuer darf den Antrag für Sie einreichen, wenn er eine Kopie seiner Betreuungsurkunde beilegt.
Erkundigen Sie sich bei Ihrem Versorgungsamt, in welcher Form Sie die jeweilige Vollmacht genau nachweisen müssen.
Vorlagen für die Formulierung eines Widerspruchs erhalten Sie auf Anfrage bei der dsai-Geschäftsstelle.

Was bringt mir die Feststellung einer Behinderung?

Das kann sehr unterschiedlich sein, abhängig von vielen Faktoren. Zum Beispiel dvaon, ob man noch im Erwerbsleben steht, wie hoch der GdB ist, ob man Steuern zahlt. Es würde den Rahmen sprengen, wollte ich alle Möglichkeiten aufführen. Das dürfen Sie auch gerne bei der Behörde erfragen, die Ihren Bescheid erteilt hat.

Wichtig jedoch für Menschen, bei denen ein GdB von nur 30 oder 40 festgestellt wurde, die noch im Arbeitsprozess stehen und Sorge um ihren Arbeitsplatz haben: Auch diese Personengruppe kann sich um einen Schutz vor Kündigung am Arbeitsplatz bemühen. Sie haben die Möglichkeit, die Gleichstellung zu beantragen (Adressen der zuständigen Stellen bei der Entscheidungsbehörde erfragen).

Gleichstellung bedeutet: gleichgestellt werden kann, wer ohne die Gleichstellung keinen Arbeitsplatz finden oder behalten kann. Das würde bedeuten, dass diese Menschen, was den Kündigungsschutz anbelangt (nicht die sonstigen Vergünstigungen), einem Schwerbehinderten gleich zu stellen sind. Gegen eine ausgesprochene Gleichstellung kann der Arbeitgeber keinen Widerspruch einlegen.

Auch wenn Ihr Schwerbehindertenantrag gerade erst gestellt wurde und darüber noch nicht entschieden ist und Sie Sorge um den Arbeitsplatz haben müssen, können Sie die Stelle informieren, die für die Gleichstellung zuständig ist (z. B. Integrationsamt; bitte nachfragen, welche Stelle in Ihrem Bundesland/Stadtstaat zuständig ist). Bitte teilen Sie dort mit, dass ein Antragsverfahren läuft und Ihr Arbeitsplatz in Gefahr ist. Lassen Sie sich von dieser Stelle umgehend und umfassend beraten. Bitte keine Zeit verlieren. Dann den Arbeitgeber, und, falls vorhanden, die betriebliche Behindertenvertretung über den gestellten Schwerbehindertenantrag und den Antrag auf Gleichstellung informieren.

Dies sollte dem Arbeitgeber eine Kündigung erschweren. **Diese Ausführungen beschreiben in groben Zügen den Ablauf eines Behinderten-Antragsverfahrens. Wenn Ihnen diese Erläuterungen bei Ihrem Anliegen helfen oder auch nur zum Verständnis beitragen, dann freut mich dies.**

Die Versorgungsmedizin-Verordnung – VersMedV – Versorgungsmedizinische Grundsätze können kostenfrei bezogen werden von:

Publikationsversand der Bundesregierung
Postfach 48 10 09
18132 Rostock
Telefon 030 18 272272 1
E-Mail: publikationen@bundesregierung.de
Internet: www.bmas.de

Allen Betroffenen und ihren Angehörigen wünsche ich eine stabile Gesundheit sowie eine zuverlässige und kompetente Betreuung.

Monika Grimm
Richterin am Sozialgericht
dsai-Mitglied

Die richtige Begründung
ist entscheidend für den Grad der Behinderung (GdB)!

Heute möchte ich meine Geschichte zur Beantragung der Schwerbehinderung erzählen.

Ich bekam die Diagnose Immundefekt im Jahr 2010, damals wurde jedoch keine Therapie eingeleitet, da ich nach Aussage des Arztes noch nicht genug schwerwiegende Infekte (er meinte lebensbedrohliche) hatte. Wie sich Jahre später heraus stellen sollte, war das eine schwere Fehleinschätzung.

Im Jahr 2018 erkrankte ich an einem Infekt, für mich begann dieser mit harmlosen Halsschmerzen zum Weihnachtsfest. Lange war die Diagnose Immundefekt bereits in Vergessenheit geraten. Also fuhren wir ein paar Tage zu meinen Eltern. Schon am nächsten Tag waren die Halsschmerzen unerträglich geworden, sodass ich selbst mit Ibuprofen 600 nicht mehr richtig schlucken konnte. Die Nacht darauf war die schlimmste in meinem Leben, ich konnte nicht mal mehr meinen Speichel schlucken, ich hatte Schmerzen im Hals, die man kaum beschreiben kann. Zudem kam hinzu, dass ich kaum noch Luft bekam. Auch merkte ich, dass ich hohes Fieber hatte. Am Morgen war klar, dass es kein normaler Infekt war. Ich fuhr ins Krankenhaus und dort wurden eine Epiglottitis und eine Laryngitis festgestellt – also um eine lebensbedrohende Kehlkopfdeckelentzündung, die im schlimmsten Fall zur Erstickung führt. Ich bekam sofort hoch dosiertes Cortison und zwei Antibiotika aus der 3. Generation und lag insgesamt 6 Tage stationär. Schließlich wurde ich dann an die Ambulanz der Uniklinik überwiesen, die eine weitere Diagnostik vornehmen sollte. Bereits im April 2019 startete die subkutane Immunglobulin-Therapie und es wurde mir empfohlen, den Grad der Behinderung zu beantragen.

Der erste Antrag

Dies tat ich auch Ende 2019 und gab in meinem Antrag an, dass ich einen Immundefekt habe mit schwerwiegenden Infekten und die Substitution von Immunglobulinen erwähnte ich ebenso. Die entsprechenden Befunde fügte ich bei und versendete den Antrag per Post. Als Zwischenmitteilung bekam ich den Hinweis, dass man die behandelnden Ärzte angeschrieben hat. Dies freute mich sehr, denn ich dachte mir, sie können bestätigen, wie schwer krank ich bin.

Die Ernüchterung kam zwei Monate später mit der Post. Das Versorgungsamt hatte mir einen GdB von 20 zugestanden. Es sollte aber noch schlimmer kommen, denn die 20 waren nicht für den Immundefekt, sondern für ein Problem mit meinem Handgelenk. Ich war erschüttert über diesen Bescheid, sodass ich umgehend Widerspruch einlegte und erneut ausführlich schilderte, warum ich einen höheren Grad der Behinderung beanspruchen möchte und vor allem auch für den CVID. Zur Orientierung nahm ich noch einmal die Tabelle der Entscheidungsgrundsätze zu Hilfe *(siehe Fachbericht Sozialrecht)*.

Ich war der felsenfesten Überzeugung, dass meine Epiglottitis ausreichend ist, für eine Entscheidung von mindestens 20–40. In diese Richtung habe ich auch dann den Widerspruch begründet.

Nach gut drei Monaten bekam ich einen Brief, dass mich eine Ärztin des Amtes begutachten möchte. Ich war total genervt, denn ich stellte mir die Frage, was sie bei einem Immundefekt begutachten will. Man sieht ja die Erkrankung nicht bei einem Gespräch, wie ein amputiertes Bein zum Beispiel. Mit einem schlechten Gefühl bin ich dann in dieses Gespräch gegangen und habe mir keine großen Hoffnungen gemacht, eine bessere Entscheidung zu erhalten.

In der Zwischenzeit war ich noch stationär wegen einer Sepsis im Krankenhaus und im Anschluss hatte ich noch eine Clostridieninfektion, die auch stationär behandelt werden musste.

Zum Termin waren junge Ärztinnen anwesend, auf den ersten Blick sehr nett. Sie stellten mir abwechselnd unzählige Fragen. In diesem Moment wurde mir schlagartig bewusst, dass ich bei meinen bisherigen Ausführungen immer nur die Krankheit erwähnt hatte und weniger auf meine Beschwerden eingegangen bin. Ich hatte alle meine stationären Arztbriefe dabei und beantwortete alles nach bestem Wissen. Ich ging auch mit einem recht guten Gefühl aus dem Gespräch. Nach gut 2 Monaten erhielt ich erneut Post vom Versorgungsamt mit dem Widerspruchsbescheid. Ich war überrascht über diese Entscheidung, denn ich bekam allein auf den Immundefekt einen GdB von 50, unbefristet.

Es war also ein Fehler, mich nur an der Erkrankung CVID aufzuhängen, es geht nämlich viel mehr um die gesundheitlichen Einschränkungen, die man mit dieser Erkrankung hat. Weiterhin waren trotz Infusionstherapie weitere schwere Infekte aufgetreten, die dann schlussendlich zu einem viel höheren GdB geführt haben. Es hilft also oftmals, nicht gleich Hals über Kopf einen Antrag zu stellen, sondern es ist wichtig, genügend ärztliche Berichte zu sammeln, um nachweisen zu können, dass auch trotz Therapie, Infekte auftreten und Einschränkungen im täglichen Leben vorhanden sind.

Ich hoffe, dieser Bericht trägt dazu bei, dass sich andere Betroffene bei der Beantragung leichter tun.

Eure S.K
dsai-Mitglied

Plasma Lieferengpässe – Update
Was im letzten Jahr geschah...

Im Juni 2022 verhängte die Firma Octapharma einen kompletten Lieferstopp über ihr subkutanes Immunglobulin-Präparates „cutaquig®“. Andere Hersteller hatten bereits Lieferengpässe gemeldet. Alles über die näheren Hintergründe und was diese Situation für die Betroffenen und alle Beteiligten bedeutete, ist im Newsletter 33 (03-2022) ausführlich nachzulesen. Am Ende des Jahres zeichnete sich dann ab, dass ein dauerhafter Lieferstopp durch die Firma Octapharma im ersten Schritt nach Intervention des Bundesgesundheitsministeriums bis auf weiteres verhindert werden könnte. Schließlich sorgte dann im Januar eine gesetzliche Änderung für die komplette Aufhebung des Lieferstopps des subkutanen Immunglobulins cutaquig®. Die Belieferung in Deutschland konnte dann nach Bestätigung durch den Hersteller Octapharma wieder vollumfänglich aufgenommen werden!

Der Einsatz der dsai, der engagierten Betroffenen und aller Beteiligten hatte sich gelohnt!

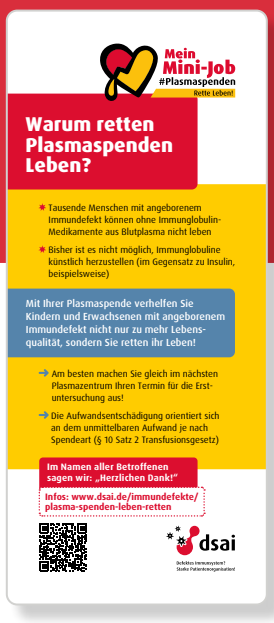
Die Gesetzesänderung wurde veröffentlicht im Bundesanzeiger am 28.12.2022 (Bundesgesetzblatt BGBl. Online-Archiv 1949 – 2022 | Bundesanzeiger Verlag)

Auszug aus dem Einleitungstext zur Pressemeldung auf der Webseite von Octapharma:
„Im Oktober letzten Jahres gab es in der Auseinandersetzung mit dem GKV-Spitzenverband zu Rabattforderungen ein erstes positives Signal - jetzt gibt es Klarheit: das erweiterte Preismoratorium für Immunglobulinpräparate, die nach dem 31.12.2018 zugelassen wurden, wurde aufgehoben. Das bedeutet in der Konsequenz, dass auch die Belieferung mit cutaquig® wieder aufgenommen werden kann. Patientinnen und Patienten mit einem Immundefekt können in Deutschland wieder versorgt werden.“

Januar 2023 – Erneutes Schreiben an das Bundesgesundheitsministerium
Im Januar 2023 bedankte sich dsai-Bundesvorsitzende Gabriele Gründl in einem erneuten Schreiben beim Bundesgesundheitsminister Prof. Lauterbach für das aktive Eingreifen zugunsten der Betroffenen und richtete gleichzeitig folgenden Appell an ihn:

... „Wir möchten mit diesem Schreiben zudem die Gelegenheit nutzen und Sie dringend darum bitten, auch beim Entwurf des Eckpunktepapiers zu den allgemeinen Lieferengpässen, die aus menschlichem Plasma hergestellten Immunglobuline nicht auszuklammern! Wozu die bereits bestehenden Lieferengpässe bei Immunglobulinen durch den zeitweiligen Lieferstopp eines einzigen Präparats führen, wurde 2022 eindrücklich bewiesen.“ ...

Mein Mini-Job #Plasmaspenden Rette Leben!



Der gemeinsame Einsatz aller beteiligten Institutionen und Organisationen auf nationaler und ganz besonders auch auf europäischer Ebene muss mit voller Kraft weitergehen, um die ausreichende Versorgung mit Plasmaprodukten für ALLE Patienten in ALLEN Ländern zu gewährleisten. Mehr zur Tätigkeit der dsai in Sachen Plasmaversorgung in den verschiedenen Gremien des Netzwerks aus Politik, Medizin, Wissenschaft und Industrie finden Sie in der Rubrik „Veranstaltungen" und „Sonstiges" in unseren Newslettern.

Helfen auch Sie mit und machen Sie bitte Ihr Umfeld auf die Plasmaspende aufmerksam. Verteilen Sie bitte – wo immer möglich – die dsai-Plasmaflyer! Diese sind kostenfrei bestellbar unter *www.dsai.de/publikationen/broschueren-und-flyer*

Anzeige

Entdecken Sie
mit unseren Experten
Gemeinsamkeiten
bei seltenen Erkrankungen

selten VEREINT
Der Expertentalk für seltene Erkrankungen

Virtuelle Veranstaltungsreihe, die Menschen mit seltenen Erkrankungen zusammenbringt.

In jeder Live-Veranstaltung erwartet Sie ein spannendes Thema, eine Fragerunde mit dem Experten und vieles mehr ...

Interessiert?
Weitere Informationen zu den Veranstaltungen und zur Anmeldung finden Sie hier!

sobi-deutschland.de/about/seltene-erkrankungen/selten-vereint

sobi
rare strength

Angeborene Immundefekte:
Öffentlichkeitsarbeit – Netzwerk – Awareness

Ein großer Teil der Öffentlichkeitsarbeit findet heutzutage über Social Media statt, aber auch auf die klassische Pressearbeit kann nicht verzichtet werden. Und das ist bei weitem nicht alles. Es sind viele Mosaiksteinchen, die – über einen langen Zeitraum – zusammengesetzt, nach und nach ein großes Ganzes ergeben. Ohne ein umfangreiches Netzwerk kann dies nicht gelingen. **Die ärztlichen Fortbildungen** tragen dazu bei, dass mehr und neue Ärzte und Ärztinnen über angeborene Immundefekte Bescheid wissen und dies auch weitertragen. **Die dsai-Newsletter** informieren und klären auf, wie auch Publikationen bei den unterschiedlichsten Empfängergruppen für Aufklärung sorgen. Nicht zu vergessen, die vielen **Gesprächsrunden, Kongresse und Workshops** innerhalb des Netzwerks aus Forschung, Politik, Industrie und Selbsthilfe... sie alle tragen dazu bei, dass Betroffene mit angeborenen Immundefekten mit ihren Bedürfnissen besser gehört werden.

Last but not least: Die ausführliche dsai-Webseite...
... auf der alles rund um angeborene Immundefekte zu finden ist, was die dsai in vielen Jahren an Informationen aufgebaut hat. Schauen Sie am besten immer wieder dort rein, die Seite wird ständig aktualisiert und erweitert.

Haben Sie z. B. schon unter dem Reiter „Immundefekte“ unsere Illustrationen mit wichtigen Fakten über angeborene Immundefekte (Primäre Immundefekte) entdeckt, die wir für Beiträge in den Sozialen Medien kurz und knapp zusammengefasst haben...

... oder unter „Plasma spenden“ die Zusammenfassung der wichtigsten Fragen zur Plasmaspende gesehen?

Und was ist auf Social Media passiert?

Während im dritten Quartal des Jahres 2022 die Plasmalieferengpässe und der Lieferstopp bei den subkutanen Immunglobulinen im Vordergrund standen, konnten am Ende des Jahres erfreulicherweise wieder Kernthemen und Internes aber auch grundlegende Informationen zur Plasmaspende und zu angeborenen Immundefekten aufgegriffen werden. Am besten, Sie folgen der dsai auf den Social Media Kanälen und tragen damit ebenfalls zur Öffentlichkeitsarbeit bei. Vielen Dank dafür!

Anzeige

Mein Tipp: Packt euch eine Notfalltasche!
Die Geschichte meiner Infusions-Notfall-Tasche

Meine Infusionen bekomme ich nunmehr seit Anfang 2019 als Therapie zu Hause. Ich habe mir damals extra einen Schrank für das ganze Zubehör leer geräumt, um alles übersichtlich aufzubewahren. Damit war ich auch recht glücklich, bis zu meinem ersten längeren Krankenhausaufenthalt. Ich bat meinen Mann, mir all mein Infusionszubehör vorbeizubringen, denn auf Station bekommt man weder Immunglobuline, noch die passende Pumpe. Wir steckten mitten in der Corona Pandemie und er durfte nur eine Stunde zu Besuch kommen und hatte natürlich die Hälfte vergessen. Nochmal nach Hause fahren, schaffte er nicht, also musste er die fehlenden Sachen am nächsten Tag mitbringen. Das hat dann auch alles prima geklappt, nur hatte er die Spritzen in seinem Rucksack und diese hatte dann einen Riss. Somit konnte ich auch diesem Tag meine Infusion nicht durchführen. Ich konnte ihm ja auch nicht böse sein, woher soll er wissen, was man alles braucht und vor allem, wie man es transportiert. **Als ich ein paar Tage später wieder zu Hause war, kam mir die erlösende Idee, mir eine Tasche zu kaufen, um alles an einem Ort zu haben, falls ich wieder ins Krankenhaus muss.**

Ich stöberte im Internet und fand aber nichts Geeignetes, wo man auch nur annähernd alles etwas Sortierter unterbringen konnte, denn eine Kramtasche kam für mich nicht in Frage.

Infusions-Notfalltasche
innen und außen

So kam mir eines Nachts der Gedanke an eine **Notfalltasche** und ich wurde unter diesem Suchbegriff im Internet auch sofort fündig. Es gibt dort mehrere Ausführungen, ich entschied mich für die in der Abbildung. Sie war mir anfangs ein wenig zu teuer, aber jetzt im Nachhinein bin ich froh, da sie mir schon so viele gute Dienste geleistet hat. Denn unzählige Male war ich danach noch im Krankenhaus und entweder ich konnte ich die gepackte Tasche schnell selbst mitnehmen oder mein Mann hat diese dann gebracht. Klar lässt sich über die rosa Farbe natürlich streiten, meinem Mann war es manchmal peinlich, damit durch die Flure eines Krankenhauses zu spazieren. Aber was muss, das muss.

Ich nutze diese Tasche nun auch für meine Infusionen zu Hause, da ich dort immer alles parat habe und nichts zusammen sammeln muss. Vor allem ist darin immer alles super sortiert, weil die Tasche so viele Fächer für die ganzen Kleinteile hat. Außerdem gibt's für die Infusionsflaschen extra Halterungen, wo diese sicher aufbewahrt und transportiert werden können. Zusätzlich habe ich dort mein Tagebuch und Masken verstaut, sowie Tupfer, Pflaster und natürlich das ganze Zubehör wie Spritzen, Nadeln und Desinfektion. In meine Tasche passen alle Sachen rein, die ich für 8 Infusionen benötige, daher brauche ich sie nur alle 4 Wochen neu zu packen.

Zusätzlich nutze ich sie auch auf Reisen, wenn wir mit dem Auto unterwegs sind. Dazu habe ich allerdings noch zusätzlich ein **kleines Isoliertäschchen** für die Infusionen, da diese ja nicht über 25 Grad warm werden dürfen (andere Hersteller müssen sogar gekühlt werden, dann passt auch noch ein Kühl-Akku rein) ...

Ich hoffe, mein Tipp hilft euch weiter!
Eure S.K

Ich packe meine Notfalltasche/meinen Klinikkoffer… = eine Reisetasche oder kleinen Trolley

Liebe Leserinnen und Leser,
man ist sehr gefordert, wenn ein ungeplanter Klinikaufenthalt oder gar ein Notfall eines oder einer Angehörigen ansteht. Denn in Windeseile heißt es dann, für den Patienten oder die Patientin das Richtige zusammenzupacken. Das kann den Stressfaktor für alle Beteiligten enorm erhöhen. Im Umkehrschluss trägt eine fertig gepackte Notfalltasche, die nur noch ergänzt werden muss, sehr zur Entspannung der Situation bei.

Zusätzlich zu den Empfehlungen und Tipps des Mitglieds Stefani K. zur Notfalltasche für die Immunglobuline, möchten wir Ihnen nachfolgend eine allgemeine Anregung für den von Kliniken empfohlenen Inhalt für den Klinikkoffer an die Hand geben. Diese Zusammenstellung ist nicht speziell für Immundefekt-Patienten formuliert, sondern soll Ihnen als Gedankenstütze für Ihre individuelle Zusammenstellung dienen.

Sinnvoller Inhalt einer Notfalltasche/des Klinikkoffers (für Frauen und Männer)

Geld & Finanzen
* Portemonnaie mit ein bisschen Bargeld

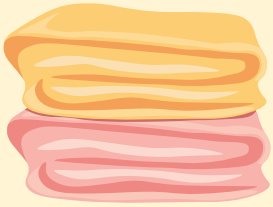
Hygiene (alle Artikel möglichst in Reisegröße)
* Kulturbeutel + ggf. extra Zip-Beutel für Shampoo etc.
* Haarbürste/Kamm, Haargummi
* Deo
* Duschgel
* Reiseset: Shampoo, Spülung etc., Zahnbürste + Zahnpasta
* Fettcreme (Vaseline)
* Reiseföhn
* Handtuch, Waschlappen
* Kontaktlinsen + Zubehör
* Labello/Lippenbalsam
* Nagelpflegeset
* Rasierer
* Tampons/Damenhygieneartikel
* Taschentücher

Wäsche/Schuhe
* Bequeme Kleidung
* Bademantel
* Jogginganzug für Zimmer und Station
* Socken, Unterwäsche
* Weite T-Shirts/Nachthemden/Schlafanzüge (3-4)
* Flip Flops/Hausschuhe/Badelatschen
* Bequeme Schuhe

Medikamente/Apotheke
* Persönliche Medikamente (Immunglobuline + Infusionsequipment)

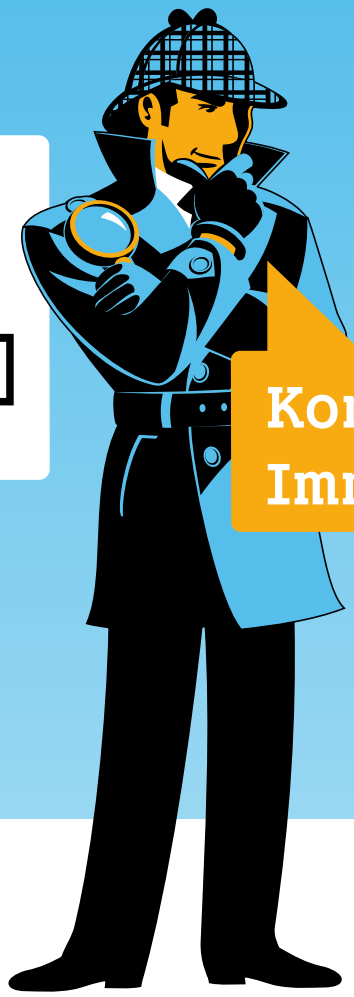
Papiere & Unterlagen
* Überweisungsschein
* Impfausweis/ggf. Allergiepass/Notfallpass
* Krankenversichertenkarte
* Patientenverfügung (ggf.)
* Personalausweis
* Röntgenpass/-befunde
* Vorbefunde

Sonstiges
* Handy inkl. Ladekabel
* Kopfhörer
* Brille (statt Kontaktlinsen)
* Buch/Zeitschrift
* eBook-Reader (z. B. Kindle)
* Hörgerät (ggf.) mit Ersatzbatterien
* Oropax/Ohrstöpsel
* Schreibzeug
* Schlafbrille
* mp3-Player (ggf.)
* Tablet für Internetzugang (ggf.)



Fällt Ihnen sonst noch etwas ein?
Die Geschäftsstelle sammelt gerne alle Tipps an *info@dsai.de* – und fasst diese auch in einer Word-Datei zusammen. Die Checkliste kann dann gerne per E-Mail abgerufen werden und von Ihnen individuell verändert werden.

FIND-ID
Ärzte-Netzwerk für
Angeborene Immundefekte



Kombiniere – Immundefekt!

Regelmäßige Leser des dsai-Newsletters kennen die Netzwerkinitiative FIND-ID und wissen, dass FIND-ID Ärzte in Krankenhäusern und Praxen dafür sensibilisieren will, bei Patienten mit schweren, wiederkehrenden und zerstörerischen 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. Nur so können Fehldiagnosen vermieden werden und Betroffene durch eine entsprechende Therapie wieder ein weitgehend normales Leben führen.

Die Schwerpunktzentren haben also eine zentrale Rolle in der Versorgung von Patienten mit PID.

PID (**P**rimärer **I**mmun**d**efekt) ist nur eine von etwa 5.000 seltenen Erkrankungen und wird mit Immunglobulin-Präparaten behandelt, die aus Blutplasma von freiwilligen Spendern hergestellt werden. Andere seltene Erkrankungen, die mit Plasmapräparaten behandelt werden, sind Hämophilie, hereditäres Angioödem oder GBS/CIDP (**G**uillain-**B**arré-**S**yndrom und **C**hronisch **I**nflammatorische **D**emyelinisierende **P**olyneuropathie). Außer der Abhängigkeit von Plasmapräparaten haben diese seltenen Erkrankungen gemeinsam, dass sie von spezialisierten Ärzten behandelt werden müssen, idealerweise in entsprechenden Zentren, wo die Expertise zu diesen Erkrankungen gebündelt ist.

Schwerpunktzentren sind also auch bei der Versorgung anderer seltener Erkrankungen essentiell wichtig.

Jetzt unter *www.find-id.net* Mitglied werden!

Ansprechpartner für FIND-ID
Prof. Dr. Volker Wahn, Sprecher des Netzwerks
E-Mail: vwahn@find-id.net

Immundefekt?

www.find-id.net

Zentren für seltene Erkrankungen verbessern die Diagnoserate bei PID-Patienten

Es gibt rund 6.000 verschiedene seltene Erkrankungen; laut Definition betreffen sie jeweils nur fünf von 10.000 Personen. In Deutschland leben geschätzt rund vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Für Hausärzt:innen sind die Diagnostik und die richtige Therapie dieser Erkrankungen oft eine Herausforderung: Die Krankheitsbilder sind sehr speziell und es fehlt die Zeit, sich mit diesen Krankheiten vertraut zu machen.

Vor einigen Jahren begannen Kliniken damit, sogenannte Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) zu gründen, inzwischen gibt es in Deutschland rund 30 dieser Zentren. Mussten Hausärzt:innen bei einem Verdacht auf eine seltene Krankheit früher oft mühevoll nach geeigneten Spezialist:innen suchen, können sie sich heute an die ZSE wenden. 2011 wurde zum Beispiel das ZSE an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) gegründet; es kooperiert mit Spezialist:innen für viele seltene Erkrankungen, die an der MHH in verschiedenen Fachdisziplinen arbeiten.

„Hausärztinnen und Hausärzte, die bei Patientinnen und Patienten die seltene Krankheit eines primären Immundefekts vermuten, können sich jetzt an zwei Fachstellen wenden: Entweder überweisen sie sie direkt an die Spezial-Ambulanzen in Kinderkliniken beziehungsweise in eine Klinik für Rheumatologie und Immunologie, oder aber sie fragen in einem ZSE an“, berichtet Prof. Torsten Witte, Direktor der Klinik für Rheumatologie und Immunologie an der MHH. „Dort werden solche Anfragen inklusive aller Vorbefunde gesichtet und die Patientinnen und Patienten werden nach einer interdisziplinären Fallkonferenz an die zuständigen Spezial-Ambulanzen weitervermittelt“.

Die Medizinische Hochschule Hannover hat vor Kurzem die Neuvorstellungen in ihrem ZSE und in den Ambulanzen für Immundefekte ausgewertet. Das Ergebnis: Patient:innen mit dem Leitsymptom einer Infektneigung wurden fast immer an Immundefekt-Ambulanzen überwiesen. Im ZSE wurden dagegen alleine im vergangenen halben Jahr drei Patient:innen mit komplexen Immundefizienzen vorgestellt, die als Leitsymptome Autoimmunphänomene hatten (Colitis, autoimmune Thrombozytopenie, granulomatöse Erkrankung). Der Verdacht auf einen Immundefekt wurde hier erst in den interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSE erhoben und später in der Spezialambulanz der Klinik für Rheumatologie und Immunologie bestätigt. Diese Auswertung zeigt: Die Gründung von ZSE hat deutlich dazu beigetragen, komplexe Immundefizienzen, die nicht primär durch typische Infektionen auffallen, besser zu erkennen.

Kurznachrichten im Überblick

Neu: Koru-Freedom Infusionssysteme – mechanische Pumpe für die subkutane Infusion

Jüngst in Deutschland eingeführt hat die Firma DiaExpert die mechanischen Pumpen zur subkutanen Immunglobulin-Therapie unter dem Namen „Koru Freedom Infusionssysteme", die z. B. in den USA schon lange erfolgreich auf dem Markt sind.

Weitere Informationen zu „Koru Freedom Infusionssysteme" finden Sie in der Anzeige in diesem Newsletter auf Seite 42.

Zertifizierte Patientenschulungen des PID-Schulung e. V. – Termine 2023

Für die PID-Patientenschulung werden für das Jahr 2023 Termine für Präsenz- wie auch Onlineschulungen angeboten, die sich an Patienten mit Primären Immundefekten richten. Auf der Homepage finden Sie Informationen über aktuelle Schulungstermine und den Ablauf der Schulungen.

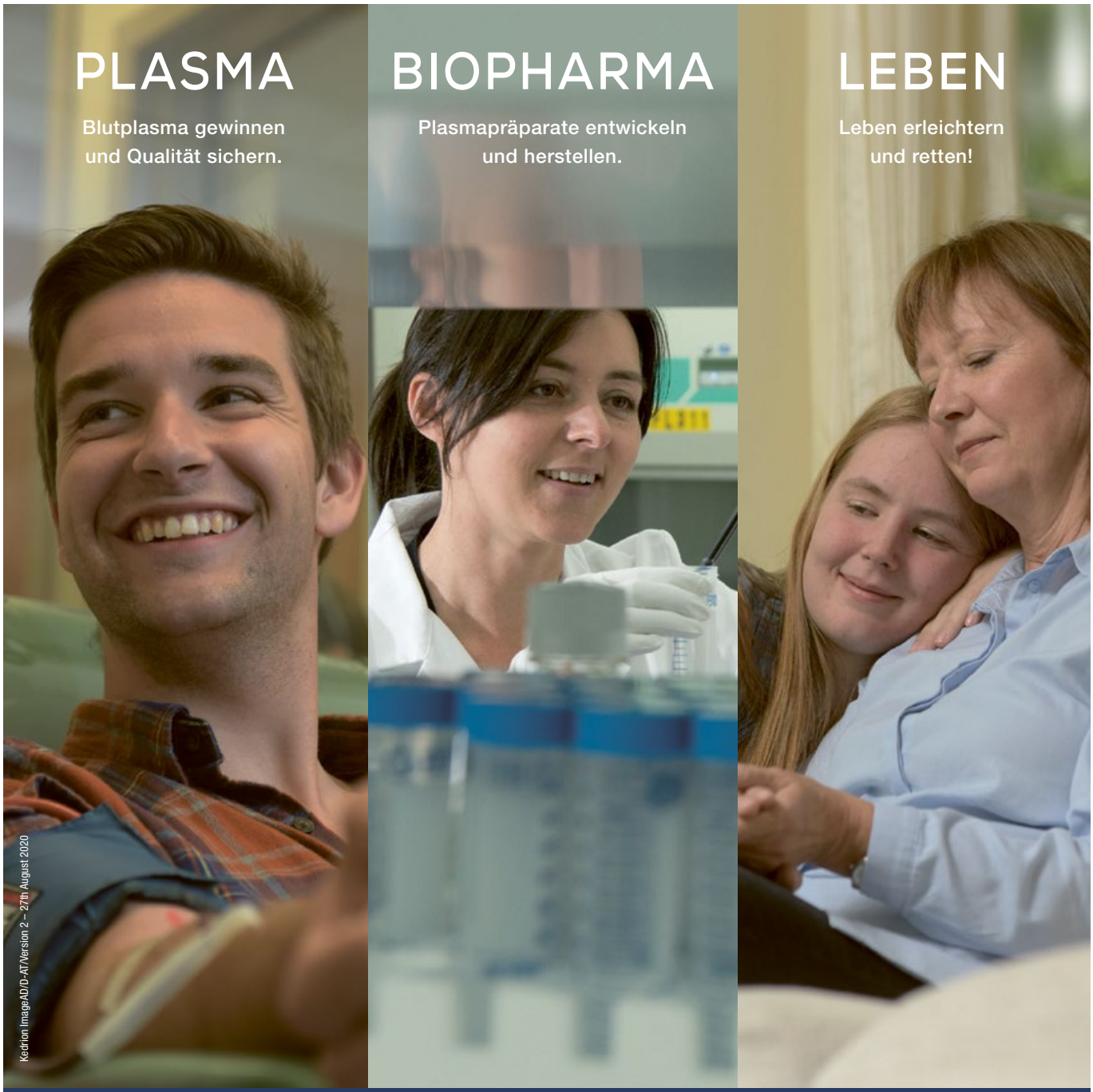
Bitte beachten Sie die entsprechenden Vorgehensweisen bzgl. der Anmeldung und wenden Sie sich bei Fragen gerne jederzeit an das Team der PID-Schulung e. V.

Alle wichtigen Infos und die Anmeldeunterlagen finden Sie auf *www.pid-schulung.de*

Kostenfreies Info-Telefon:
0800 /000 5752

KEDRION
BIOPHARMA

Keep Life *Flowing*



Kedrion Biopharma GmbH
Bahnhofstraße 96, 82166 Gräfelfing
www.kedrion.de

Kooperation mit den DRK-Blutspendediensten Baden Württemberg-Hessen und Nord-Ost

„Leben mit einem Immundefekt“ im DRK-Blutspendemagazin

Die DRK Blutspendedienste Baden Württemberg-Hessen und Nord-Ost widmeten im Oktober 2022 in ihrem „DRK Blutspendemagazin“ den angeborenen Immundefekten wieder einen umfangreichen Beitrag.

Diesmal steht das Krankheitsbild „CVID“ im Vordergrund und im Interview berichtet die Leiterin der Regionalgruppe Berlin, Dr. Ulrike Stamm, über ihr Leben mit CVID und gibt Beispiele, wie es ihr mit Ihrem Immundefekt dank der Infusionen mit Immunglobulinen zurechtkommt. Dabei stellt sie die Bedeutung der dsai für alle Beteiligten vor und erzählt über ihre Tätigkeiten als regionale Ansprechpartnerin für Betroffene mit Immundefekt. Zudem bedankt sich Dr. Ulrike Stamm ganz persönlich bei den engagierten Plasmaspender:innen, wie auch im Namen aller Betroffenen.

Seit nunmehr 2 Jahren besteht die enge Kooperation der dsai mit den DRK-Blutspendediensten Baden Württemberg-Hessen und Nord-Ost, mit dem Ziel, gemeinsam die Sichtbarkeit des Themas „Immundefekte“ zu steigern. Im Rahmen der Zusammenarbeit werden durch gemeinsame Aktionen Synergieefekte durch gemeinsame Verbreitung der wichtigen Botschaften genutzt, um das Bewusstsein für die Bedeutung von Plasmaspenden (oder Vollblutspenden, aus denen ebenfalls Plasma gewonnen wird,) für Patienten mit Immundefekten zu stärken.

Den ganzen Beitrag und noch viele weitere lesenswerte Artikel finden Sie – im Blutspendemagazin der DRK-Blutspendedienste Baden Württemberg-Hessen und Nord-Ost – unter *www.dsai.de/informationen/presse*

Die dsai dankt den DRK Blutspendediensten Baden Württemberg-Hessen und Nord-Ost und der Leiterin der Regionalgruppe Berlin, Dr. Ulrike Stamm, herzlich für die Unterstützung.

28.02.2023
16. Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen

Weltweit leben rund 300 Millionen Menschen mit einer der über 8000 chronischen Seltenen Erkrankungen. Dazu zählen auch die rund 500 diagnostizierten angeborenen Immundefekte. Seit 2008 findet jährlich am letzten Wochenende im Februar der „Rare Disease Day“, nun also bereits zum 16. Mal, statt.

Von Jahr zu Jahr engagieren sich mehr Menschen und Organisationen rund um den Globus mit phantasievollen, auffälligen Aktionen in den Farben des #rarediseaseday, und stellen damit ihre Veranstaltungen in den Rahmen zum Tag der Seltenen Erkrankungen.

Selten sind Viele.
Gemeinsam sind wir stark & selbstbewusst!

Wir unterstützen das **Besondere** in **Ihnen**

Alle gleich und doch verschieden! Jeder von uns hat einzigartige Merkmale – das gilt insbesondere für Menschen mit Immundefekten. Hier treffen vielfältige Faktoren zusammen, so dass die Anforderungen für eine Therapie mit Immunglobulinen sehr unterschiedlich sein können. Deshalb gibt es von uns auch individuell auf Ihre speziellen Bedürfnisse zugeschnittene Lösungen – und keine von der Stange. Wir stehen als Hersteller Ihrer Arzneimittel zur Therapie des angeborenen Antikörpermangels für einen offenen und zielgerichteten Austausch und leisten hierbei unseren Beitrag zur Aufklärung und zur Entwicklung neuer Therapieoptionen. Durch einen ehrlichen Dialog mit allen Beteiligten sind Fortschritte möglich, die vor allem Ihr Leben als Patient verbessern und dadurch das Besondere in Ihnen bestmöglich unterstützen.

www. immundefekte .info
EINE INITIATIVE DER OCTAPHARMA GMBH

www. info-itp .de
EINE INITIATIVE DER OCTAPHARMA GMBH

Elisabeth-Selbert-Str. 11
40764 Langenfeld

Tel.: 02173 917-0
Fax: 02173 917-111

info.de@octapharma.com
www.octapharma.de

octapharma

Tag der Seltenen Ekrankungen – Das dsai Aktionsmotiv 2023

Auf europäischer Ebene hatte es begonnen, inzwischen beteiligen sich weltweit über 100 Länder! Ziel des Aktionstages ist es, die Öffentlichkeit mit auffälligen, farbenfrohen Aktionen und über Veranstaltungen zu informieren und den Betroffenen eine weltweit hörbare Stimme zu geben. In Deutschland wird der Tag der Seltenen Erkrankungen vom Dachverband ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Erkrankungen) organisiert und koordiniert. Auf der Webseite von ACHSE e.V. sind immer vielfältige Anregungen und Umsetzungsbeispiele zu aufmerksamkeitsstarken Aktionsideen zu finden.

Natürlich ist auch die dsai aktiv mit breit gefächerten Maßnahmen dabei

2023 wurde der Aktionsaufruf zum Tag der Seltenen Erkrankungen bereits ab Ende Januar von der dsai auf den unterschiedlichsten Ebenen genutzt, um auf Seltene Erkrankungen, insbesondere auf angeborene Immundefekte, aufmerksam zu machen. Politik und Gesellschaft, Krankenkassen und sonstige Institutionen, gerade aber auch Ärztinnen und Ärzte, müssen weiterhin für die Bedürfnisse von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen sensibilisiert werden.

1. Auftakt für die dsai – Europaweite Awareness mit dem 22. IPOPI EU PID-Forum

In diesem Jahr bildete die Teilnahme am PID-Forum im europäischen Parlament in Brüssel den Startschuss für die Awareness-Aktionen der dsai zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2023. Genaueres zum IPOPI EU PID-Forum lesen Sie in diesem Newsletter unter „Veranstaltungen".

2. Ärztliche Fortbildungen – für eine frühzeitige Diagnose der Seltenen Erkrankungen

Die Ärztlichen Fortbildungen der dsai am 18.02.23 in Berlin, in Zusammenarbeit mit der Charité Universitätsmedizin in Berlin, und am 04.03.23 in Ulm in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Ulm, standen auch in diesem Jahr wieder unter dem Dach der Seltenen Erkrankungen. Die Auflistung der gewinnbringenden Vortragsthemen finden Sie in diesem Newsletter unter „Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen".

Einladungen Ulm und Berlin

3. *Pressemeldung – Wir geben angeborenen Immundefekten Gesicht und Stimme*

Die Pressemeldung informierte über die verschiedenen Ebenen, die bei angeborenen Immundefekten als Seltene Erkrankungen für die Arbeit der dsai im Vordergrund stehen. So spannte sie den Bogen von politischen Arbeit für eine adäquate europäische Plasmaversorgung, über die Bedeutung einer frühzeitigen, flächendeckende Diagnose – bis hin zum Herzstück der Patientenorganisation – den Problemen und Bedürfnissen von Patientinnen und Patienten.

Die Pressemeldung nahm also die Bedeutung der europäischen Plasmaspende mit der Anhörung im europäischen Parlament in Brüssel in den Fokus, informierte über die Ärztlichen Fortbildungen der dsai und leitete schließlich zur berührenden Geschichte von Mitglied Julia B. über, die eindringlich über ihr Leben mit angeborenem Immundefekte erzählte. Die Presse griff in mehreren Berichten das Thema Tag der Seltenen Erkrankungen auf und widmete sich ausführlich den vielschichtigen Aspekten, die in der Pressemeldung aufgezeigt wurden.

Pressemitteilungen
Social Media

4. *Social Media – Gemeinsam verbreiten wir die Botschaft über den ganzen Globus*

Zusammen mit einer rasant wachsenden Zahl von Beteiligten postete, teilte und likte die dsai Beiträge mit den Hashtags #RareDiseaseDay #SeltensindViele #TagderSeltenen-Erkrankungen #LightUpForRare #ShareYourColours und trug, auch mit jedem Klick der Follower, im Schneeballsystem die Botschaft in die Welt.

Für die Social Media-Aktivitäten der dsai wurde natürlich das Aktionsmotiv 2023 der dsai genutzt, aber auch das des letzten Jahres noch einmal wiederholt und zudem wurden die Aktionsbanner von ACHSE e.V. in die Motive integriert. Das dsai-Logo trug den Aktionsrahmen mit den Farben lila, rosa, blau und grün. Mitglied Julia B. hatte ein authentisches, berührendes Video aufgenommen, das von der dsai in den Aktionsfarben gestaltet wurde und über facebook und instagram geteilt wurde. Wir danken Julia B. für ihr persönliches Statement.

Durch die Markierung von @Achse e.V. auf deutscher Ebene und @rarediseaseday auf internationaler Ebene wurden die Beiträge dort gebündelt und wiederum weiter geteilt. Auch nachträglich können Sie die Beiträge und Stories der dsai auf Facebook, Instagram und LinkedIn einsehen und verfolgen.

Wir danken den Beteiligten aus dem Netzwerk rund um Seltene Erkrankungen, z. B. aus Medizin, Industrie, Selbsthilfe, Plasmazentren und ähnlichen Institutionen, die in ihren Beiträgen zum Tag der Seltenen Erkrankungen auch die dsai verlinkt haben und über angeborene Immundefekte informiert haben. Gemeinsam sind wir lauter!

Wir freuen uns schon jetzt auf den nächsten Tag der Seltenen Erkrankungen und hoffen auf zahlreiche Beteiligung! Seien Sie dabei.

10 Jahre Schirmherrschaft
Michaela Schaffrath

Dankesvideo des Geschäftsstellenteams (2022)

Kaum zu glauben! Schon wieder so lange her?

Liebe Michaela Schaffrath, es ist uns ein besonderes Anliegen, uns auch an dieser Stelle im Namen der dsai-Mitglieder und aller Betroffenen für deinen tollen persönlichen Einsatz in den (ersten) 10 Jahren deiner dsai-Schirmherrschaft zu bedanken!

„Liebe Michaela Schaffrath, wie kam es eigentlich, dass Sie Schirmherrin der dsai wurden?“

Michaela Schaffrath erzählt: „Ich hatte eine Ausbildung zur Kinderkrankenschwester absolviert und zehn Jahre lang in diesem Beruf gearbeitet. Ich wusste also sehr genau, wie schlimm es ist, wenn Kinder krank sind und leiden. PR- und Medien-Profi Steffen Ball hat mich damals, in seiner Funktion als Vorstandsvorsitzender der dsai, auf einer gemeinsamen Veranstaltung angesprochen und gefragt, ob ich mir nicht vorstellen könnte, die dsai als Schirmherrin in der Öffentlichkeit zu repräsentieren.

Die dsai hatte sich schon viele Jahre mit großem Nachdruck dafür engagiert, dass Kinder, die an einem angeborenen Immundefekt leiden, frühzeitig diagnostiziert und entsprechend behandelt wurden und damit oftmals ein weitgehend normales Leben führen konnten. Diesen Einsatz wollte ich nur zu gern unterstützen!

Ich denke unter anderem immer wieder gerne an das erste Treffen 2012 im Ratskeller in München mit Gabriele Gründl und Steffen Ball zurück. Ich war sehr beeindruckt von dem Engagement der Patientenorganisation! Deshalb stand für mich sehr schnell fest, dass ich das Team unterstützen und in erster Linie als “Türöffner” für die Öffentlichkeitsarbeit fungieren wollte. Wir haben in den vergangenen Jahren unserer Zusammenarbeit bereits viel bewegen können, um die Erkrankung in der Öffentlichkeit bekannter zu machen und um betroffene Patienten und ihre Angehörigen zu beraten und zu unterstützen. Das erfüllt mich mit sehr viel Stolz und Freude.

Ich freue mich auf die nächsten 10 Jahre!

Über die Schirmherrschaft habe ich so tolle Menschen kennengelernt und kann auf viele schöne Erinnerungen mit tapferen Kindern und löwenmutigen Eltern, engagierten Ärztinnen und Ärzten – und natürlich mit dem dsai-Team – zurückblicken!"

Weiterhin erinnert sich die Bundesvorsitzende Gabriele Gründl:

Gabriele Gründl und Michaela Schaffrath 2012.

„Mit Michaela Schaffrath konnten wir 2012 eine prominente Persönlichkeit als Schirmherrin gewinnen, die nicht nur ihren Namen für dieses Amt hergibt, sondern sich wirklich für unsere Arbeit einsetzt“, freut sich Gabriele Gründl, Bundesvorsitzende der dsai. „Dass sie ihre neue Aufgabe von Anfang an sehr ernst nahm, bewies gleich ihr erster Besuch in der dsai-Geschäftsstelle in Schnaitsee. Michaela war extrem interessiert an unserer Sache und ließ sich ausführlich über die Probleme und Anliegen der Betroffenen informieren. Auch über den aktuellen Forschungsstand, wichtige Themen unserer ärztlichen Fortbildungen

und möglichen Entwicklungen bei den Therapiemöglichkeiten machte sie sich umfassend ihr eigenes Bild. Ich weiß noch gut, wie wir uns gefreut haben, dass Michaela Schaffrath stundenlang alle Materialien der dsai für Betroffene und Interessierte sichtete und sich begeistert von der intensiven Mitgliederbetreuung der dsai zeigte.

Besonderes Interesse bekundete Michaela auch sofort an allen dsai-Veranstaltungen, wie den Informationstagen in Schulen und Kliniken und sie beschäftigte sich intensiv mit dem Thema Plasmaspende. Dabei sprudelten ihre Ideen, wie sie medienwirksam helfen könnte", erzählt die dsai-Bundesvorsitzende.

Gesagt, getan!

„Und wie haben wir uns gefreut, dass sie ihren Plänen auch wirklich umgehend Taten folgen ließ! Denn ab diesem Zeitpunkt war Michaela mit vollem Einsatz dabei. Sie ging zur Plasmaspende, besuchte kleine Patienten in Kliniken und Immundefektambulanzen, bastelte mit ihnen und sammelte Spenden. Eine Klasse sang für Michaela und 1444,44 Euro Spendengelder wurden an dieser Schule mit Backen und Stricken für die dsai eingenommen. Die begeisterte Lehrerin konnte für das Titelbild unserer „Schulbroschüre" gewonnen werden und organisierte sogar eine Fahrt zum Papst für die Schüler und Schülerinnen... Ich könnte noch einige solcher Geschichten erzählen rund um das Engagement von Michaela Schaffrath", berichtet Gabriele Gründl begeistert.

Michaela Schaffrath unterstützt neben ihrer anstrengenden Tätigkeit als gefragte Schauspielerin und Synchronsprecherin nunmehr seit 10 Jahren die unterschiedlichsten, offiziellen Veranstaltungen von der Galanacht bis zur Immundefektambulanz-Eröffnung und fungiert sympathisch und authentisch als Aushängeschild der dsai in der Öffentlichkeit.

Prominente Unterstützung durch VIPs

Zudem brachte Michaela auch ihre Kontakte zu anderen Prominenten mit ein. So konnte sie z. B. auch den zweiten Schirmherren der dsai, den Mentalkünstler und Bestsellerautor Thorsten Havener, für die dsai gewinnen. Gabriele Gründl läßt weiter ihren Erinnerungen freien Lauf: „Wieviel Spaß hatten wir bei der Vertonung des dsai-Comicfilms „Immun im Cartoon" von Jürgen Frei. Dieses Herzensprojekt wurde von der Zeidler-Forschungs-Stiftung als Förderpartner unterstützt. Schirmherrin Michaela Schaffrath konnte ihre großartigen prominenten Kollegen für die Synchronisation ins Boot holen: Moderator Maximilian Arland, Schauspieler Dustin Semmelrogge, Moderator Tom Lehel, Schauspielerin Madlen Kaniuth, Synchron- und Offsprecher Linus Kraus. Dazu noch Bild- und Toningenieur Andreas Radzuweit, der uns sein Tonstudio Klangbezirk zur Verfügung stellte. Die Comic-Filme und Hörspiele sind auch heute noch der Renner bei den Bestellungen, z. B. durch Schulen.

Unermüdlich teilt die engagierte Schirmherrin über ihre reichweitenstarken Social Media-Kanäle die Beiträge und Stories der dsai und wirbt aktiv für die Plasmaspende und bei ihren Kontakten zudem auch für die finanzielle Unterstützung der dsai. Tausend Dank dafür!

„Liebe Michaela, wir haben so viele schöne gemeinsame Erinnerungen und freuen uns auf die, die noch kommen werden! Gemeinsam werden wir hoffentlich noch viel für die Betroffenen mit angeborenen Immundefekten bewegen!" Mit diesen Worten beschließt Vorstandsvorsitzende Gabriele Gründl bewegt ihre Laudatio.

Vielen Dank, liebe Gabriele Gründl, für den kleinen Rückblick in die Vergangenheit, und nun lassen wir die letzten 10 Jahre mit einigen Bildausschnitten Revue passieren!

Michaela Schaffrath
ist Plasmaspenderin.

Das Roncalli-Team mit Zirkusdirektorin. Foto: Schaffrath_c Anthonyo

Besuch in der Uniklinik Düsseldorf

Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen

Die dsai blickt auch im Hinblick auf die Zertifizieren Ärztlichen Fortbildungen auf ein erfolgreiches Jahr 2022 zurück, denn es konnten deutschlandweit ganze zwölf Fortbildungen stattfinden! Je nach Pandemieverlauf fiel die Entscheidung, in welcher Form die Veranstaltung durchgeführt wurde – Virtuell, in Präsenz oder Hybrid. Jede Veranstaltungsform hat Vorteile. Bei der Präsenz steht der persönliche Austausch im Vordergrund, der persönliche Austausch mit einer Präsentation face-to-face ist vielen Vortragenden und Teilnehmer:innen wichtig. Viele schätzen jedoch gerade auch die virtuellen Formen für die Fortbildungen, weil sie organisatorisch einfacher in den Arbeitsalltag integrierbar sind und keine Anfahrt oder Anreise nötig ist. Folgende Zertifizierte Fortbildungen konnten von der dsai organisiert und in Kooperation mit den jeweiligen Kooperationspartnern aus den Kliniken durchgeführt werden:

29.10.2022 – Münster (Virtuell)

In Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Münster und Professor Dr. med. Dirk Föll sowie Professor Dr. med. Andreas Groll.

Themen:

- Vorstellung der pädiatrischen Infektiologie am UKM: Team und Strukturen
- Rationaler Einsatz von Antibiotika – stationäre Versorgung und Schnittstelle der ambulanten Weiterbehandlung
- Infektiologische Perlen aus der Praxis
- Strategien der ambulanten Antibiotika-Therapie bei Kinder und Jugendlichen
- Immundysregulation bei pädiatrischen COVID-19 Fällen
- Autoimmunität vs. Autoinflammation – was treibt das „Pediatric-Inflammatory Multisystem Syndrom (PIMS/MISC)"?
- Pneumologische Nachsorge nach COVID-19 – Wie unterscheiden sich Erwachsene Patienten mit anhaltender Problematik?

05.11.2022 – Hamburg (Präsenz)

In Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf und PD Dr. med. Kai Lehmberg.

Themen:

- Vom Symptom zur Diagnose – Effiziente Wege bei der Erkennung von Immundefekten
- Von IgA-Mangel bis CVID – Immundefekte des adaptiven Immunsystems im Erwachsenenalter
- Immunsuppressiva in der Praxis – Wirkung, Nebenwirkung, Komplikation, Impfungen
- Rekurrierendes Fieber – nicht immer ein infektiöses Geschehen

05.11.2022 – Leipzig (Präsenz)

In Zusammenarbeit mit dem ImmunDefektCentrum Leipzig (IDCL) und Professor Dr. Michael Borte.

Themen:

- Retrospektive seit dem letzten IDCL-/dsai-Treffen 2019 in Leipzig
- Update COVID-19 – Besonderheiten bei Patienten mit Immundefekten und/oder unter Immunsuppression
- Update Impfungen – bei Patienten mit Immundefekten und/oder unter Immunsuppression. Besonderer Focus: COVID-19-Impfungen
- Wann ist genetische Diagnostik sinnvoll und wie könnte man dabei vorgehen?
- Autoinflammationssyndrom oder Immundefekt – oder beides?
- Stammzelltransplantation bei PID unter dem Blickwickel des neu eingeführten Neugeborenen-Screenings auf angeborene Immundefekte
- Wie könnte Labordiagnostik in 20 Jahren aussehen?

12.11.2022 – Düsseldorf (Virtuell)

In Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Düsseldorf und PD Dr. med. Sujal Ghosh.

Themen:

- Das Neugeborenen-Screening auf schwere kombinierte Immundefekte
- Immer wieder Fieber – Autoinflammatorische Syndrome
- Impfungen bei Immundefizienz
- Alles Bronchitis? Pulmonale Manifestationen von Immundefekten
- Immunsuppressiva in der Schwangerschaft – Fallbeispiele materno-fetaler Immundefizienz

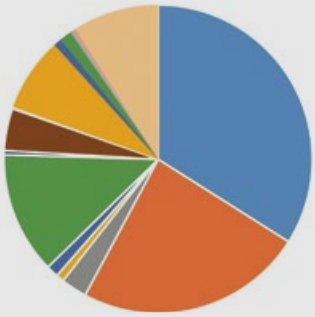
19.11.2022 – Essen (Virtuell)

In Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Essen und PD Dr. med. Dirk Holzinger.

Themen:

- Wie funktionieren Impfstoffe
- Impfen bei Immundefizienz
- Impfen bei rheumatischen Erkrankungen
- SARS-CoV2-Impfungen bei Kindern und Jugendlichen
- Klimawandel und Immunystem

2022: Zwölf Veranstaltungen mit knapp 600 Teilnehmerinnen und Teilnehmern aus breit gefächerten Fachrichtungen:



- Pädiatrie/Kinderheilkunde
- Allgemeinmedizin
- Hautarzt
- Psychotherapie
- Onkologie/Hämatologie
- Sonstiges
- Transfusionsmedizin
- HNO
- Gastroenterologe
- Gynäkologe
- Urologe

18.02.2023 – Berlin (Virtuell)

In Zusammenarbeit mit der Charité Universitätsmedizin Berlin und Professor Dr. Carmen Scheibenbogen sowie Dr. med. Leif Hanitsch.

Themen:

- Tropenmedizin im Praxisalltag
- RSV Infektionen
- Immundefekte in der Hämatologie/Onkologie
- Rationaler Einsatz von Antibiotika im ambulanten Bereich
- Bronchiektasen – alles idiopathisch?

Für die dsai vor Ort: Dr. Gerd Klock und Beate Schreiber

04.03.2023 – Ulm (Präsenz)

In Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Ulm und Professor Dr. med. Ansgar Schulz.

Themen:

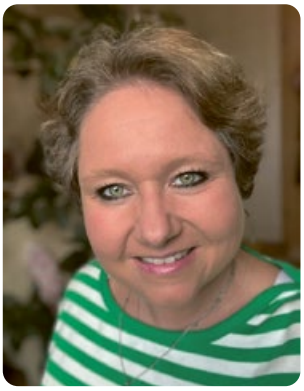
- Immundefekte bei Kindern im Zeitalter des erweiterten Neugeborenen-Screenings
- Die genetische Diagnostik angeborener Immundefekte – manchmal gar nicht so einfach
- Die Lunge im Fokus der Abwehr
- Akute Gastroenteritis bei Immundefizienz
- Der Immundefekt in der Praxis, Fallbeispiele und Quiz

Die weiteren Termine für die Ärztlichen Fortbildungen 2023:

- 25.03.2023 Dresden – Ärztliche Fortbildung (Hybride)
- 31.05.2023 Frankfurt – Ärztliche Fortbildung (Hybride)
- 15.07.2023 Würzburg – Ärztliche Fortbildung
- 21.10.2023 München – Ärztliche Fortbildung
- 04.11.2023 Hamburg – Ärztliche Fortbildung
- 18.11.2023 Leipzig – Ärztliche Fortbildung
- 25.11.2023 Düsseldorf – Ärztliche Fortbildung
- 25.11.2023 Stuttgart – Ärztliche Fortbildung

Die aktuellen Programme finden Sie jeweils hier:
www.dsai.de/informationen/termine

Eine Vielzahl an Fachvorträgen finden Sie übrigens auf der dsai-Webseite
www.dsai.de/informationen/fachvortraege



Veranstaltungsorganisatorin:
M. Scholtysik

Sollten Sie sich als Arzt oder Ärztin für unsere Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen oder speziell für eine Veranstaltung interessieren, senden Sie uns bitte eine E-Mail an **info@dsai.de** oder melden Sie sich gerne direkt auf unserer Webseite an.

Wir danken allen Unterstützern für ihr Engagement!

GHD GesundHeits GmbH Deutschland · GRIFOLS · octapharma · OMT optimal medical therapies
gsk · CSL Behring Biotherapies for Life™ · Biotest From Nature for Life · Takeda
CMH · sobi · jm Jeffrey Modell Foundation Curing PI. Worldwide. · KEDRION BIOPHARMA Keep Life Flowing · FIND ID Ärzte-Netzwerk für Angeborene Immundefekte
NOVARTIS · AstraZeneca · Pfizer · Pharming

Regionale Online-Stammtische für Mitglieder – ungezwungener Erfahrungsaustausch

Besonders für Neumitglieder ist die Teilnahme an den regionalen virtuellen Stammtischen besonders wertvoll, aber auch viele langjährige Mitglieder möchten nicht darauf verzichten.

Der Austausch mit anderen Betroffenen ist das Herzstück einer Selbsthilfegruppe und damit auch der dsai als Patientenorganisation für angeborene Immundefekte. Mit der dsai haben Sie als Mitglied die Möglichkeit, sich mit Betroffenen aus Ihrer eigenen Region, dabei auch viele „alte Hasen", zwanglos auszutauschen. Das Geschäftsstellenteam legt Interessierten die Teilnahme an regionalen Stammtischen sehr ans Herz. Denn dort erhalten Sie aus erster Hand Tipps und Erfahrungsberichte von anderen Betroffenen. Natürlich bekommen Sie auch über die dsai-Geschäftsstelle viele wichtige Informationen und Anlaufstellen rund um angeborene Immundefekte, ein persönlicher Austausch in der regionalen Runde ist jedoch in jedem Fall gewinnbringend für Sie! Ganz nebenbei verbringen Sie zudem einen netten Abend mit anderen Betroffenen in ungezwungener und offener Atmosphäre.

Lediglich für die Regionalgruppe West kann die dsai aus personellen Gründen leider momentan keinen virtuellen Stammtisch anbieten. Selbstverständlich können Sie sich in der Zwischenzeit auch zu einem Austausch einer anderen Region anmelden.

Während bis in den Januar 2023 hinein viele Stammtisch-Teilnehmer:innen die Lieferengpässe bei den subkutanen Immunglobulinen besonders beschäftigten, hat sich hier inzwischen eine Beruhigung der Situation abgezeichnet, nicht zuletzt durch den gemeinsamen medialen Druck durch die dsai und ihre Mitglieder. Im ersten Quartal des Jahres sind nun die schwierige Lage in den Krankenhäusern, der Personalmangel in den Kliniken und die Sorge um eine sich weiter verschlechternde Betreuung Hauptthemen der Gespräche. Immer auf dem Programm stehen Reha und Reha-Kliniken, wie auch Sozialrechtliches, z. B. Tipps zum Grad der Behinderung (GdB) und der Widerspruch nach einem unbefriedigenden Bescheid. Dauerbrenner sind natürlich medizinische Fragen und zur Anwendung von subkutanen Infusionen mit Immunglobulinen. Die Einladungen zu allen regionalen Stammtischen erhalten Sie wie immer automatisch von der dsai-Geschäftsstelle. Die dsai freut sich über zahlreiche Anmeldungen.
Sie würden gerne selbst eine Regionalgruppe leiten? Wenden Sie sich bitte an die Geschäftsstelle, es gibt immer Bedarf!

Mitglieder-Stammtisch „Jugendliche und junge Erwachsene" wird fortgesetzt

Nachdem im August 2022 erstmalig der Austausch jüngerer Mitglieder (ab 16 Jahren) stattfand, geht es nun mit diesem exklusiven Mitgliederformat für Jugendliche und junge Erwachsene in die Fortsetzung. Jüngere bewegen oftmals ganz andere Themen als die Älteren und sie gehen u. U. anders mit ihrem Immundefekt um.

Hannah Dettmar,
Jugendbeauftragte

Die Betreuung des Stammtisches für Jugendliche und junge Erwachsene hat die dsai-Jugendbeauftragte Hannah Dettmar übernommen und freut sich mit dem Geschäftsstellenteam über den regen Zuspruch.

Hannah betont: „Zögert nicht, seid mit dabei, gerade wenn ihr mit Unsicherheiten zu kämpfen haben, das haben wir alle selber erlebt. Wir können über Ausbildung, Schule und Beruf sprechen, über den Umgang mit dem Immundefekt im Freundeskreis oder in der Beziehung – die Themen bestimmt ihr selbst.

Virtueller Stammtisch der Regionalgruppenleiter:innen (15.12.2022)

Auch diesmal fand der Austausch der dsai- Regionalgruppenleiterinnen und Regionalgruppenleiter auf Einladung der Geschäftsstelle virtuell statt, was übereinstimmend auch weiterhin in diesem Format fortgesetzt werden soll.

Das dsai-Geschäftsstellenteam nimmt ebenfalls gerne an den regelmäßigen Gesprächsrunden der regionalen dsai-Ansprechpartner teil, um sich über alle aktuellen Themen und Veranstaltungen auszutauschen. Nach einer lockeren Einstimmungsrunde ging es zuerst einmal um die für alle Beteiligten extrem anstrengende und auch bedrohliche Lage durch die Lieferengpässe der Immunglobuline – und insbesondere natürlich um den Lieferstopp von cutaquig®. Dann tauschte man Neuigkeiten aus der jeweiligen Region aus, z. B. über die Situation in den Immundefektambulanzen und besprach Organisatorisches, wie die Teilnahme an ärztlichen Fortbildungen durch regionale Vertreter:innen der dsai vor Ort. Regionalgruppenleiter:innen nehmen neben ihrer Tätigkeit als Ansprechpartner für andere Betroffene an Veranstaltungen in Vertretung für die dsai teil, besuchen Plasmazentren, stehen der Presse für Interviews zur Verfügung, u. v. m. Dafür bedankte sich das Geschäftsstellenteam sehr herzlich und informierte über geplante Aktionen und Veranstaltungen im Jahr 2023. Das Geschäftsstellenteam informierte über geplante Aktionen und Veranstaltungen im Jahr 2023. Der neu ins Leben gerufene „ITP-Stammtisch" und die verstärkte Aufnahme des Themas „Autoinflammation" in Aktionen, Veranstaltungen und ärztlichen Fortbildungen wurde von allen Anwesenden sehr begrüßt.

Wie es sich für einen Stammtisch gehört, wurde aber auch Alltägliches und Persönliches zum Besten gegeben und sorgte für eine gelöste Stimmung. Alle Anwesenden brachten ihre Freude über das (für Juni 2023) im schönen Chiemgau geplante Treffen zum Ausdruck und trennten sich mit der Aussicht auf ein baldiges Wiedersehen.

Anzeige

DiaExpert

Koru Freedom Infusionssysteme – die Durchflussrate bestimmt Ihr Körper

Die mechanischen Pumpen zur subkutanen Immunglobulin-Therapie

+ **Einfach und sicher:** Bedienung ohne Tasten oder Schalter
+ **Mehr Unabhängigkeit:** ohne Batterie, Strom oder Programmierung
+ **Ausgewogene Infusion:** automatische Verlangsamung der Infusion bei Druckanstieg im Gewebe (DynEQ®)

Die neuen Pumpen sind jetzt verfügbar

FreedomEdge® Syringe Infusion System

FREEDOM60® Syringe Infusion System

DiaExpert GmbH, Höchster Straße 82, 65835 Liederbach
Kostenlose Servicenummer: 0800 1472587 (Mo – Fr: 8.00 – 17.30 Uhr)
koru@diaexpert.com

Jetzt neu in Deutschland: www.freedom-systems-deutschland.de

Erster virtueller ITP-Stammtisch (27.01.2023)

Das Thema Immunthrombozytopenie (ITP) wurde im dsai-Newsletter 33 (03-2022) von Professor Dr. Axel Matzdorff von der Asklepios Klinik Uckermark in seinem Fachartikel eingehend behandelt. Auf Nachfrage bei den Mitgliedern zeigte sich, dass ein Themenstammtisch bei den von ITP-Betroffenen mit angeborenem Immundefekt auf großes Interesse stoßen würde.

Der Einladung der dsai-Geschäftsstelle folgten dann tatsächlich 11 Personen und nahmen am „ITP-Stammtisch" teil! Die Moderation übernahm dankenswerterweise die Leiterin der Regionalgruppe Nord, Silke Hoffmann, die selbst von Immunthrombozytopenie betroffen ist.
Im Nachgang berichtete Silke Hoffmann über eine sehr nette Runde, die sich angeregt über die völlig verschiedenen Verläufe der Krankheit unterhielt, die in den unterschiedlichsten Lebensphasen auftrat. Man tauschte sich über Therapieansätze und verordnete Medikationen aus und über die unterschiedlichen Erfahrungen in Reha-Kliniken.

Da alle Teilnehmer:innen an ITP leiden, aber zudem auch an einem angeborenen Immundefekt, wurde es von den Anwesenden als besonders gewinnbringend in diesem Stammtischformat beschrieben, sich gegenseitig nicht nur Tipps zu ITP-Themen sondern auch z. B. zur subkutanen Immunglobulinsubstitution geben zu können.
Dem Wunsch der Teilnehmer:innen, den ITP-Stammtisch als festes Format zu etablieren, wird die dsai gerne erfüllen. Silke Hoffmann übernimmt gerne weiterhin die Moderation und freut sich auf rege Teilnahme. Die Einladungen erfolgen wie immer per Mail an die Mitglieder.

Für alle virtuellen dsai-Stammtische hier noch ein wichtiger Hinweis:
Alle Teilnehmer stellen sich bitte zu Beginn kurz mit dem echten Namen (auch Vorname ist ausreichend) im Chat vor und verabschieden sich auch wieder per Chat bei den Anwesenden. Da ausschließlich Mitglieder der dsai teilnehmen können, sind Sie also – anders als in Social Media-Gruppen – wirklich unter sich. Sollten Teilnehmende auch auf die erneute Bitte nicht reagieren, behalten sich die Organisator:innen im Namen der dsai den Ausschluss aus der virtuellen Runde vor. Wir bitten Sie um Verständnis.

7. virtuelle Arzt-Patienten Sprechstunde Covid-19 Update mit Prof. Dr. med. Volker Wahn

Die letzte Arzt-Patienten-Sprechstunde mit Professor Wahn (exklusiv für dsai-Mitglieder) hatte Anfang April 2022 stattgefunden. Leider war Corona zum Ende des Jahres keineswegs als Thema für die dsai-Mitglieder vom Tisch, auch wenn der Großteil der Bevölkerung nach und nach zu einen immer lockereren Umgang mit dem Virus übergegangen war. So hatten sich dann wieder einige Fragen rund um Covid-19 in der Geschäftsstelle zur Beantwortung durch Professor Wahn angesammelt.

Diese wurden am Veranstaltungsabend von Professor Wahn in der virtuellen Fragestunde beantwortet. Professor Wahn gab den Teilnehmenden ein aktuelles Update hinsichtlich der neuesten Erkenntnisse und des aktuellen Forschungsstandes zu „Covid-19 und PID".

Noch immer waren aufgrund der verschiedenen Omikron-Varianten die Unsicherheiten bezüglich der Immunantwort nach 3. oder 4. Impfung bei Immundefektpatientinnen und -patienten groß. Auf der Wunschliste der Teilnehmer:innen

standen z. B. Einschätzungen und Empfehlungen zu Prophylaxe und zur medikamentösen Therapie durch den PID-Spezialisten. Professor Wahn widmete sich ausführlich den wichtigen Fragen und Sorgen der Fragesteller, die nicht zuletzt auch durch die fortschreitenden reduzierten allgemeinen Schutzmaßnahmen im Alltag bedingt waren. Professor Wahn wies auf die Bedeutung des individuellen Schutzes der PID-Patient:innen hin und empfahl, bei der im Dezember herrschenden Situation, als PID-Betroffene nicht auf die FFP2-Maske zu verzichten. Beunruhigt waren viele Fragesteller:innen von der Liefersituation der Immunglobulin-Präparate und Professor Wahn berichtete über die allgemeine Lage und die Anstrengungen der dsai innerhalb ihres Netzwerks.

Wie immer erhielten die Teilnehmenden die Einwahldaten für das Zoom-Meeting und eine kurze Anleitung rechtzeitig 1–2 Tage vor der Veranstaltung sowie im Nachgang das Protokoll per E-Mail.

Wir danken Professor Wahn herzlich für seinen Vortrag.

Prof. Volker Wahn
Sprecher des Ärztenetzwerks FIND-ID

An dieser Stelle bitten wir alle Mitglieder wieder, Änderungen an E-Mail- und Adressdaten unbedingt der dsai-Geschäftsstelle mitzuteilen. Vielen Dank!

24.–25.10.2022

Expertenboard für Seltene Erkrankungen in Berlin

Mit den Programmpunkten „Social Media Workshop“ und „Entwicklung von Handlungsempfehlungen für die Transition – von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin“ wurden in diesem Expertenboard auf Initiative der Firma Pfizer zwei sehr wichtige aber auch sehr unterschiedliche Themenbereiche von den Vertreter:innen verschiedener deutscher Patientenorganisationen erörtert und gemeinsam bearbeitet.

Die Teilnehmer und Teilnehmerinnen des Expertenboards in Berlin

Die in mehreren Terminen entstandenen Handlungsempfehlungen sollen im laufenden Jahr dann schließlich in Patientenratgebern zusammengefasst werden.

Das halbjährlich stattfindende Expertenboard bietet den Teilnehmenden die Möglichkeit für einen persönlichen, kontinuierlichen Austausch mit anderen Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich vor ähnlichen Herausforderungen in ihrer Tätigkeit sehen. Die gemeinsame Erarbeitung von patientenorientierten Strategien innerhalb der vorhandenen Ressourcen war für die beiden Vertreterinnen der dsai (die beide erstmalig teilnahmen), eine sehr gewinnbringende Erfahrung. Carmen Hellmeier, bei der dsai für die Mitgliederbetreuung zuständig und Sabine Aschekowsky, die sich um die Öffentlichkeitsarbeit der dsai kümmert, nahmen die gemeinsam erarbeiteten Ergebnisse „mit im Gepäck nach Hause“. Beim Follow-up Termin am 25.01.23 wurden in einem online-Termin dann bereits Umsetzungen der in den Workshops erarbeiteten Ergebnisse präsentiert und weiter besprochen.

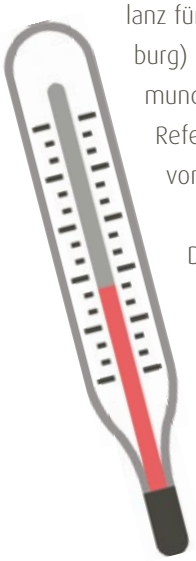
26.10.2022

Erster digitaler Patientenabend „Autoinflammation“

Als Anlaufstelle für Betroffene von autoinflammatorischen Erkrankungen und deren Angehörige hat die dsai erstmalig einen virtuellen Patientenabend zum Thema „Autoinflammation“ veranstaltet.

Zur Autoinflammation kommt es durch Überaktivierung des angeborenen Immunsystems, ohne dass ein Infekt zugrunde liegt. 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.

Von PD Dr. Wittkowski (Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie Immunologische Spezialambulanz, Universitätsklinikum Münster) konnten sich die angemeldeten Mitglieder einen Überblick über die verschiedenen Krankheitsbilder der Autoinflammation geben lassen. Im Anschluss sprach Dr. Portegys, (Rheumatologie, Immundefektambulanz für Erwachsene, Universitätsklinikum Würzburg) über Impfungen bei Menschen mit Immundefizienz. Schließlich beantworteten die Referenten die im Chat eingegangen Fragen von Patientenseite.



Das neue Veranstaltungsformat der dsai wurde mit so großem Erfolg angenommen, dass umgehend der Termin für eine Fortsetzung der Themenreihe festgelegt wurde. Zum nächsten Patientenabend „Autoinflammation“ am 22.06.2023 erhalten Mitglieder wie immer automatisch eine Einladung per E-Mail.

Der Zugang zur Veranstaltung erfolgt dann unkompliziert über den QR-Code in der Einladung.

Der digitale Patientenabend „Autoinflammation“ wurde mit freundlicher Unterstützung der Firmen Sobi und Novartis realisiert.

4.–5.11.2022
Mitgliederversammlung der ACHSE e. V.

Am ersten Novemberwochenende 2022 fand die jährliche Mitgliederversammlung der über 120 Selbsthilfeorganisationen, die im Dachverband der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) vertreten sind, statt. ACHSE e. V. hatte auch in diesem Jahr zur Jahreshauptversammlung mit anschließender Fachtagung in die Hauptstadt eingeladen. Diese fand – wie bereits im letzten Jahr – als Hybridveranstaltung im Holiday Inn in Berlin statt. Vertreterin der dsai war auch in diesem Jahr wieder unser engagiertes Mitglied Kerstin Kugel. Sie fasste die sehr gewinnbringende Veranstaltung für den dsai-Newsletter zusammen:

Liebe Leserinnen und Leser,

ich konnte glücklicherweise in diesem Jahr endlich persönlich an der Jahreshauptversammlung der ACHSE teilnehmen. Dieses Mal waren dann tatsächlich wieder mehr Personen vor Ort (75 Personen) als online zugeschaltet (30 Personen). Es hat wirklich gut getan, sich mal wieder persönlich auszutauschen und nicht nur per Zoom oder über anderen Medien aus der Ferne zu folgen. Das direkte Gespräch untereinander hat wirklich gefehlt!

Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE

Der Vorstand wurde entlastet und es gab keine Fragen zum Protokoll. Im letzten Jahr haben sich Arbeitsgruppen (AG) zu folgenden Themen gebildet:

- **AG School Nurse**
- **AG Transition**
- **AG Arzneimittel**
- **AG Hilfsmittel**
- **AG Neugeborenenscreening**
- **AG Wissensnetzwerk Beratung**

Die Arbeitsgruppen haben sich dann unterschiedlich häufig getroffen, es war abhängig davon, wieviel Zeit die Mitarbeitenden aus dem Vorstand der ACHSE aufbringen konnten. Die Arbeit der Arbeitsgruppen wird im nächsten Jahr fortgesetzt (weitere Details können der „Achse aktuell – Sonderausgabe 2022" entnommen werden). Das Format „Auf einen Kaffee mit: ..." (ein virtuelles Treffen mit einem Politiker) ist erfolgreich durchgeführt worden. „Der Tag der seltenen Erkrankungen" hat auch 2022 zu einem großen Teil online stattgefunden, allerdings gab es auch einzelne Veranstaltungen vor Ort an verschiedenen Kliniken. Die Planung für 2023 konnte nicht vorgestellt werden, da die Pläne noch nicht zur Verfügung standen (weitere Informationen zu den Veranstaltungen und auch immer zum jeweiligen Tag der Seltenen Erkrankungen können auf der Webseite nachgelesen werden: *www.achse-online.de*.

Die Vereine „KLS Kleine-Levin-Syndrom Netzwerk" und „Kopf-Hals-M.U.N.D.-Krebs e.V." wurden als ordentliche Mitglieder aufgenommen. Da ich nun bereits das zweite Mal an der Veranstaltung teilgenommen habe, war es auch in einem kleinen Rahmen ein Wiedersehen mit anderen Teilnehmern. Der Austausch untereinander ist auch immer wichtig, damit man merkt, dass man in der Arbeit im Verein nicht alleine steht. Vielen Dank, dass ich Teil dieser Gemeinschaft sein und als Vertreterin der dsai dabei sein kann.

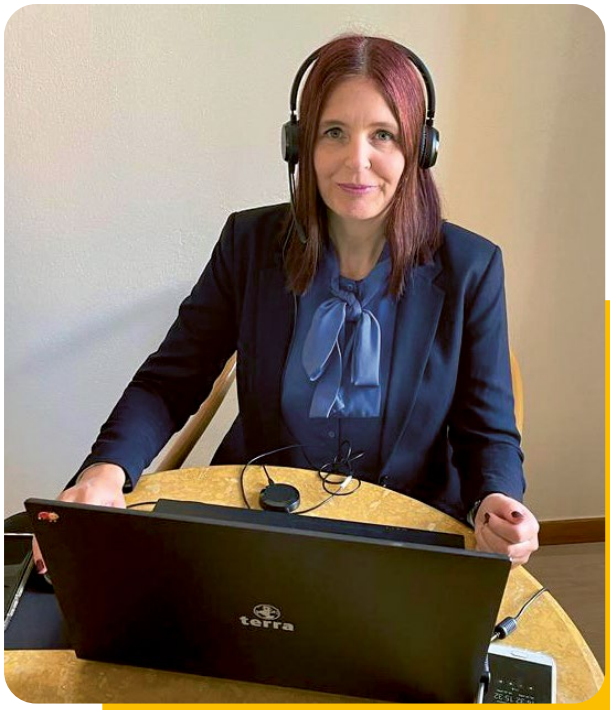
Abschließend bliebt aus meiner Sicht noch zu sagen: Die Achse ist ein guter Treffpunkt und für die Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen – und damit auch für die dsai – eine wichtiger Netzwerkpartner. Ich freue mich aufs nächste Jahr!

Eure Kerstin Kugel
Vertreterin der dsai bei der Achse

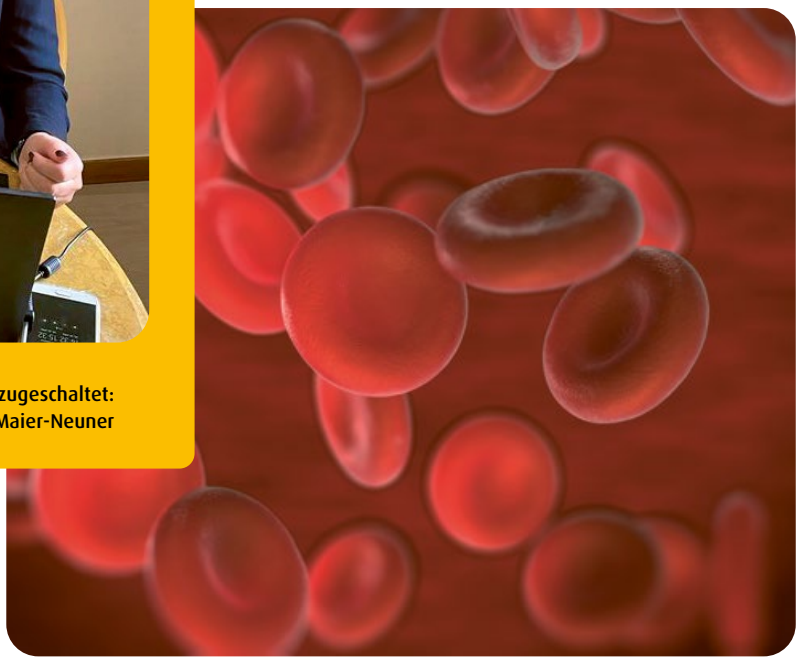
08.12.2022 – Jahresabschluss-Meeting der Parlamentarischen Initiative Plasma und Plasmapräparate (PIPP)

Zum virtuellen Jahresabschlussmeeting der Parlamentarischen Initiative Plasma und Plasmapräparate (PIPP) trafen sich die Teilnehmer und Teilnehmerinnen, um die Aktivitäten der PIPP nach ihrer Gründung im Frühjahr 2022 fortzusetzen. Neben der dsai gehören diesem Expertengremium Vertreter:innen u. a. aus der Klinischen Immunologie, Organisationen wie Plasma Protein Therapeutics Association, Alpha-1 Deutschland e.V., Deutsche GBS CIDP Selbsthilfe e.V., Interessengemeinschaft Hämophiler e.V., wie auch der Politik, darunter mehrere Minster:innen des Bundes, an.

Das Treffen zum Jahresende gab die Möglichkeit zum Austausch über die Ereignisse des abgelaufenen Jahres und zur Diskussion über mögliche gemeinsame Aktivitäten im Jahr 2023. Man beschäftigte sich mit den zentralen politischen Ereignisse aus dem Jahr 2022, die von großer Bedeutung für Hersteller von Plasmapräparaten waren und einen bedeutenden Einfluss auf die Versorgung mit Präparaten für Patientinnen und Patienten haben könnten, wie das GKV-Finanzstabilisierungsgesetz, das Krankenhauspflegeentlastungsgesetz und mehrere Anfragen der politischen Vertreter an das Bundesgesundheitsministerium. dsai-Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner schilderte u. a. die – für betroffene Immundefektpatient:innen – bedrohliche Situation der letzten Monate durch Lieferengpässe und den Lieferstopp des subkutanen Immunglobulinpräparates cutaquig®. Sie wies erneut auf die Dringlichkeit einer dauerhaften europäischen Lösung für die Plasmaversorgung hin und erläuterte, aus welchen Gründen die die Kapazitäten in den Plasmaspendezentren in Deutschland im Vergleich zu anderen Ländern z. B. aus Ressourcengründen begrenzt seien.



Für die dsai zugeschaltet: Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner



08.12.2022 – Auftaktveranstaltung der Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern (SEB)“ unter Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler

Mehr als 150 Gäste aus Politik, Medizin und Selbsthilfe waren am Abend des 8. Dezember der Einladung des CSU-Bundestagsabgeordneten Erich Irlstorfer in das beeindruckende Tonnengewölbe des Freisinger Schafhofs (Europäisches Künstlerhaus Oberbayern) gefolgt. Unter dem Motto „Seltene Erkrankungen gibt es viele“ fiel dort der Startschuss für die Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern (SEB)“ unter Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler, Vorsitzende des Stiftungsrates der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung. Eva Luise Köhler wurde begleitet von ihrem Ehemann Horst Köhler, Bundespräsident a.D. Von der dsai waren Andrea Maier-Neuner (Geschäftsführung) und Michaela Scholtysik, (Veranstaltungen) vor Ort und zeigten sich begeistert vom herzlichen Kontakt auf der Auftaktveranstaltung. Sie nutzten den kurzweiligen Abend mit authentischen Präsentationen der Initiative für den angeregten Austausch mit den Teilnehmer:innen aus Politik, Medizin, Selbsthilfe und Presse.

v.l.: Bundespräsident a.D. Horst Köhler, Andrea Maier-Neuner (dsai), Michaela Scholtysik (dsai), Schirmherrin Eva Luise Köhler, Bezirkstagspräsident Josef Mederer, MdB Erich Irlstorfer

Ziel der Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern (SEB)“ ist, im Jahr 2023 die Öffentlichkeit konzertiert, niederschwellig und großflächig für Seltene Erkrankungen und die Betroffenen zu sensibilisieren.

Gerne nahm die dsai das Angebot des Initiators der Kampagne, MdB Erich Irlstorfer, an, am 2.05.23 einen von der Initiative organisierten Veranstaltungsabend mit hoher öffentlicher Wirkung speziell zu angeborenen Immundefekten auszurichten. Die dsai freut sich sehr über die Möglichkeit, mithilfe der medial breit angelegten Initiative die Öffentlichkeit auf die Situation der Betroffenen mit angeborenen Immundefekten aufmerksam zu machen. An der Veranstaltung zu angeborenen Immundefekten in Moosburg bei Erding werden u. a. Vertreter aus der Politik auf Kommunal-, Landes- und Bundesebene sowie der Presse teilnehmen. Der Einladung der dsai folgen zudem Spezialisten aus dem Bereich der Immunologie und werden mit Fachvorträgen über angeborene Immundefekte aus medizinischer Sicht informieren.

Im kommenden dsai-Newsletter informieren wir Sie ausführlich über den Veranstaltungsabend „Seltene Erkrankungen Bayern – Angeborene Immundefekte“, der am 02. Mai 2023 stattfinden wird.

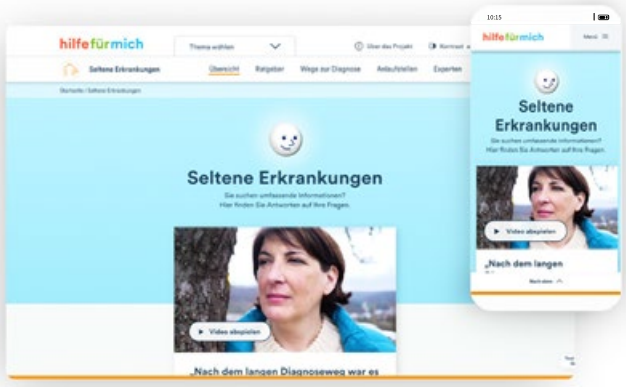
Anzeige

hilfefürmich
Krankheit. Orientierung. Unterstützung.

Du bist auf der Suche nach einer Seltenen Diagnose?

Oder hast eine Seltene Diagnose erhalten?

Hier erhalten du und deine Angehörigen umfassende Informationen rund um das Leben ohne Diagnose sowie das Leben mit einer Seltenen Erkrankungen.



- Qualitätsgeprüfte Informationen
- Qualitätsgeprüfte Links zu Anlaufstellen
- Unterstützung

Besuche uns über diesen Link oder QR-Code:

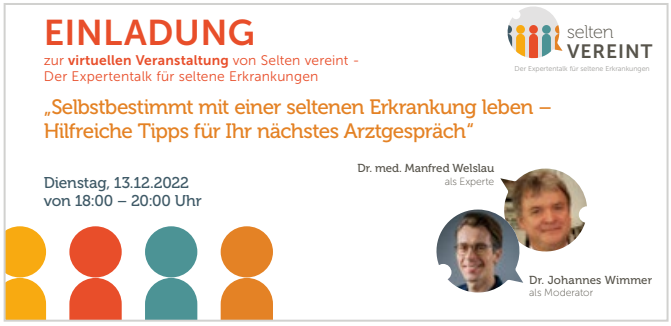
www.hilfefuermich.de/seltene-erkrankungen

Pfizer

13.12.2022
Erster „Selten vereint“ Expertentag

Die neue Veranstaltungsreihe hat zum Ziel, **Gemeinsamkeiten im Leben von Menschen mit verschiedenen seltenen chronischen Erkrankungen** aufzudecken. Jede Gemeinsamkeit soll zum Thema einer Veranstaltung werden, die durch Dr. Johannes Wimmer moderiert wird. Neben einem Impulsvortrag einer Expertin oder eines Experten wird es in jeder der Abendveranstaltungen auch einen interaktiven Teil mit allen Teilnehmer:innen geben, der jeweils abhängig vom Thema gestaltet wird.

Die erste Abendveranstaltung hatte den Titel „Selbstbestimmt mit einer seltenen Erkrankung leben – Hilfreiche Tipps für Ihr nächstes Arztgespräch“. Dr. med. Manfred Welslau, Chefarzt für Hämatologie und Onkologie am Klinikum Aschaffenburg-Alzenau, war als ärztlicher Experte eingeladen. Er vermittelte den Teilnehmer:innen hilfreiche Tipps für die Kommunikation mit Ärztinnen und Ärzten und erläuterte aus ärztlicher Sicht, was es bedeutet, selbstbestimmt mit der eigenen Erkrankung umzugehen. Im Anschluss wurde in der Runde diskutiert, wie man mit bestimmten Situationen besser umgehen und wie die Kommunikation mit dem Arzt besser unterstützt werden kann. Der Austausch innerhalb des Experten-Netzwerks ist für die dsai von hoher Bedeutung und so folgte die dsai sehr gerne der Einladung durch die Firma Sobi.



25.–26.01.2023 – 22. IPOPI EU PID-Forum
Thema: Fortschritte in der Europäischen Plasmapolitik

Die dsai folgte der Einladung des Weltdachverbands für angeborene Immundefekte (IPOPI). Andrea Maier-Neuner und Michaela Scholtysik reisten zum 22. PID-Forum ins EU-Parlament nach Brüssel, das den (im Juli 2022 veröffentlichten) Vorschlag der EU-Kommission, zur Verordnung über Qualitätssicherheitsstandards für Stoffe menschlichen Ursprungs (SoHO), zum Thema hatte. Die Anhörung wurde moderiert von der IPOPI-Vorsitzenden Martine Pergent. Erklärtes gemeinsames Ziel der teilnehmenden Patientenorganisationen ist die Stärkung der weiteren, engen Zusammenarbeit mit EU-Institutionen, um den gesicherten Zugang von PID-Patient:innen zu qualitativ hochwertigem Plasma zu gewährleisten.

Die dsai begrüßt und unterstützt den im Juli 2022 veröffentlichten Vorschlag der Europäischen Kommission für eine Verordnung über Qualitäts- und Sicherheitsstandards für Stoffe menschlichen Ursprungs (SoHO), die für die Anwendung beim Menschen bestimmt sind. Dieser Vorschlag sieht folgendes vor:

- Anerkennung der Bedeutung der Patientensicherheit und der Notwendigkeit hochwertiger und sicherer Arzneimittel
- Verfügbarkeit von Blut- und Plasmaprodukten sicherzustellen, um einen optimalen Patientenzugang und eine ausreichende Versorgung zu gewährleisten
- Anerkennung der Aufwandsentschädigung – als vereinbar mit den Standards für die Freiwilligkeit und grundsätzliche Nicht-Bezahlung von Blut- und Plasmaspenden.

- Durchsetzung dringend notwendiger Maßnahmen, wie die europaweite Koordination, ein übergeordnetes Monitoring zum Erkennen von drohenden Engpässen für den Austausch von Informationen und Daten sowie der europaweite Ausbau der Plasmaspende-Zentren.

Die Verbesserung der Versorgung von Plasmaprodukten auf europäischer Ebene hat höchste Priorität, um die steigende Nachfrage durch höhere Diagnosestellungen und neue Indikationen abdecken zu können und um die bestehende Abhängigkeit von den USA schrittweise zu reduzieren.

Die dsai bekam bei der Anhörung die Gelegenheit, über die Situation in Deutschland zu berichten, Problematiken aufzuzeigen und Lösungsvorschläge vorzustellen. Zur Untermauerung der Wichtigkeit des Themas wurden den internationalen Teilnehmer:innen eindrückliche Patientenvideos präsentiert, die von drei engagierten dsai-Mitgliedern in englischer Sprache aufgenommen worden waren. Herzlichen Dank dafür!

Oben links: Die Anhörung läuft... **Oben rechts:** Die Vertreterinnen der dsai **Unten:** Gruppenbild der IPOPI Vertreter:innen

15.02.2023

Praktische Schulung durch Pumpen-Spezialistinnen

Da das Geschäftsstellenteam keine eigene, persönliche praktische Erfahrung mit subkutanen Infusionen hat, ist die Anwendungsschulung bezüglich Pumpen, Nadeln, Schläuchen, Patches, etc. für das Team eine wichtige Sache. Theorie ist schön und gut, eine praktische Vorführung jedoch erleichtert das Verständnis der funktionellen Anwendung enorm.

So klappte es Mitte Februar mit einem weiteren Schulungstermin zu subkutanen Infusionspumpen. Die Besonderheit diesmal: Es handelte sich um ein mechanisches Pumpensystem für Kinder und Erwachsene, das bisher noch nicht auf dem deutschen Markt erhältlich war und nun auch in Deutschland eingeführt wird. Die beiden Anwendungsexpertinnen führten die beiden mechanischen Systeme in lockerer Atmosphäre ausführlich vor und es folgte eine angeregte Diskussion über die verschiedenen Anwendungsmöglichkeiten der subkutanen Infusionstherapien. Trotz ihrer Erkältung ließ es sich Michaela Scholtysik nicht nehmen, an der Schulung wenigstens virtuell teilzunehmen und war von zu Hause aus zugeschaltet.

dsai sagt DANKE!

Unser Dank gilt den Ärztinnen und Ärzten sowie allen Mitgliedern und sonstigen Autor*innen, die sich neben ihrem (Arbeits-) Alltag – und manchmal sogar auch noch im Urlaub – die Zeit nehmen, Beiträge und Artikel für den dsai-Newsletter zu erstellen.

An dieser Stelle möchten wir uns zudem bei allen engagierten Mitgliedern bedanken, die öffentlich über die Anliegen und Probleme von Betroffenen mit angeborenem Immundefekt sprechen.

- Allen **Regionalgruppenleiter*innen**, die sich mit hohem persönlichen und zeitlichen Aufwand um die Betreuung und Beratung anderer Betroffener aus ihrer Region kümmern und für das Team der Geschäftsstelle immer zum Austausch zur Verfügung stehen, sagen wir von ganzem Herzen „Danke!"

- Weiterhin danken wir: Den engagierten ärztlichen Beratern, **Prof. Dr. med. Bernd H. Belohradsky** und **Prof. Dr. med. Hans-Hartmut Peter** und unserem neuen wissenschaftlichen Beirat, **Dr. med. Leif Hanitsch**, **PD Dr. Henner Morbach, Prof. Dr. med. Catharina Schütz und Prof. Dr. med. Klaus Warnatz** für die fundierte fachliche Unterstützung bei medizinischen Fragen sowie für den partnerschaftlichen Austausch.

- Wie immer möchten unserer **Schirmherrin Michaela Schaffrath** aufs Herzlichste danken, die neben ihrem zeitaufwendigen Engagement als erfolgreiche Schauspielerin dennoch keine Gelegenheit auslässt, die dsai aufmerksamkeitsstark ins Licht der Öffentlichkeit zu rücken.

- **Prof. Dr. med. Volker Wahn**, Sprecher des Ärztenetzwerks FIND-ID und ehemaliger Leiter des ImmunDefektCentrums der Charité (IDCC) Berlin, sagen wir für seine ehrenamtliche und maßgebliche Mitwirkung bei der virtuellen **Arzt-Patienten-Sprechstunde** ein herzliches „Dankeschön".

- Wir danken **allen Spenderinnen und Spendern**, ohne die die Arbeit der dsai nicht möglich wäre. Mit Ihren Zuwendungen helfen Sie uns, den vielen Betroffenen Unterstützung zu leisten. Danke für jeden Beitrag, sei er noch so klein.

Das dsai-Geschäftsstellenteam dankt allen Unterstützern

Ein ganz besonderer Dank geht an ALLE, die uns Spenden zukommen lassen. Aber auch an diejenigen, die unsere Arbeit mit ihrem persönlichen Engagement unterstützen.

Selbsthilfeorganisationen dürfen nach § 20h SGB V Fördermittel für patientenbezogene Projekte bei einigen gesetzlichen Krankenkassen beantragen. Die ordnungsgemäße Verwendung der Fördermittel muss anhand vorliegender Belege genau nachgewiesen werden.

Pharming®

Die Zukunft für unsere Patienten verändern

Pharming ist ein biopharmazeutisches Unternehmen, das im Bereich seltener Krankheiten tätig ist. Der Hauptsitz von Pharming befindet sich in den Niederlanden. Im Rahmen unserer globalen Aktivitäten unterstützen wir mit unseren Mitarbeitern auch in Deutschland Ärzte und Patienten in unseren Schwerpunktbereichen, einschließlich APDS (aktiviertes PI3K-Delta-Syndrom).

Activated PI3 Kinase Delta Syndrom (APDS)

Was ist APDS?

Das aktivierte PI3K-Delta-Syndrom ist eine seltene genetische Erkrankung, die das Immunsystem des Körpers beeinträchtigt. APDS wurde erstmals im Jahr 2013 beschrieben und wird durch Veränderungen in einem von zwei Genen verursacht, die Teil unserer DNA sind. Es kann sowohl Männer als auch Frauen betreffen.[1]

Weltweit sind schätzungsweise 1-2 von einer Million Menschen von APDS betroffen, und derzeit ist keine zugelassene Behandlung verfügbar.[2]

Wer kann betroffen sein?

Personen, die von APDS betroffen sind, haben normalerweise ein fehlerhaftes Gen von einem ihrer Elternteile geerbt. Bei einem betroffenen Elternteil beträgt das Risiko 50%. Manchmal kann das fehlerhafte Gen auftreten, ohne dass es von einem Elternteil vererbt wird.[3]

Was sind die Krankheitsmerkmale von APDS?

Nicht alle Menschen mit APDS sind in gleichem Maße betroffen und sie haben möglicherweise nicht die gleichen Symptome. **Das häufigste Krankheitsmerkmal von APDS sind wiederholte Infektionen, insbesondere der Lunge, die zu irreversiblen Schäden der Lungen (Bronchiektasen), sowie Infektionen der Nase (Nebenhöhlen) und der Ohren führen.**[1] Andere häufige Krankheitsmerkmale sind Schwellungen der Lymphknoten und der Milz, andere Infektionen, ungewöhnlich langsames Wachstum bei Kindern, chronischer Durchfall und Fieber.[1] Menschen mit APDS haben ebenfalls ein hohes Risiko für lymphatische Malignität.[4]

APDS kann nur mit einem Gentest diagnostiziert werden.[5,6] Bei Fragen zu APDS sprechen Sie bitte mit einem Experten für Primäre (angeborene) Immundefekte.

Literaturverzeichnis

1. Activated PI3K Delta Syndrome: http://www.immunodeficiencyuk.org/static/media/up/IPOPIADPS.pdf (accessed June 2022).
2. Clinical management of individuals with APDS and PIs: https://rarerevolutionmagazine.com/digitalspotlight/clinical-management-of-individuals-with-apds-and-pi/ (accessed June 2022).
3. Genetic diagnosis of PIDs: https://ipopi.org/wp-content/uploads/2021/02/WEB_IPOPI_GeneticDiagnosis.pdf (accessed June 2022).
4. Elkaim E, *et al. J Allergy Clin Immunol* 2016;**138**(1):210-218.e9.
5. Rotz SJ, *et al.* [published correction appears in *Pediatr Blood Cancer* 2019 Apr;**66**(4):e27581]. *Pediatr Blood Cancer* 2018;**65**(10):e27260.
6. Chinn IK, *et al. J Allergy Clin Immunol* 2020;**145**(1):46-69.

Pharming ist bestrebt, die Herausforderungen zu verstehen, mit denen Menschen konfrontiert sind, die von APDS betroffen sind, und hat Forschungsprojekte in Auftrag gegeben, die es uns ermöglichen, wertvolle Aufklärungs- und Unterstützungsprogramme für die Zukunft zu entwickeln

APD-DE-2022-0001 June 2022

Termine (Auszug)

MAI

02.05.	Veranstaltungsabend „Angeborene Immundefekte“ der Initiative „Seltene Erkrankungen Bayern (SEB)“
31.05.	Frankfurt – Ärztliche Fortbildung (Hybrid)

JUNI

22.06.	Digitaler offener Patientenabend für Autoinflammatorische Erkrankungen
30.06.–02.07.	Treffen der dsai-Regionalgruppenleiter (Obing/Chiemgau)

JULI

15.07.	Würzburg – Ärztliche Fortbildung (Präsenz)

AUGUST

21.08.–01.09.	Betriebsurlaub der dsai

SEPTEMBER

08.09.–10.09.	Familienaustauschwochenende (Winterberg/Sauerland)
22.09.–24.09.	Chiemgau-Austauschwochenende für Erwachsene (Obing/Chiemgau)

OKTOBER

21.10.	München – Ärztliche Fortbildung (Hybrid)

NOVEMBER

04.11.	Hamburg München – Ärztliche Fortbildung (Präsenz)
18.11.	Leipzig – Ärztliche Fortbildung (Präsenz)
25.11.	Düsseldorf – Ärztliche Fortbildung (Präsenz)
25.11.	Stuttgart – Ärztliche Fortbildung (Präsenz)

Der **virtuelle Patientenstammtisch Süd** findet regelmäßig an jedem ersten Dienstag im Monat statt.

Stand: März 2023
Bitte beachten Sie, dass sich Termine unter Umständen verschieben können.

Den jeweils aktuellen Stand finden Sie unter
www.dsai.de/informationen/termine

Blutplasma spenden. Leben retten!

plasmaservice.de

IHRE SPENDE ZÄHLT!

... weil jedes Jahr mehr als

1200 :

Plasmaspenden benötigt werden, um **EINEN HÄMOPHILIEPATIENTEN** zu behandeln.

130 :

Plasmaspenden benötigt werden, um **EINEN PATIENTEN MIT EINEM PRIMÄREN IMMUNDEFEKT** zu behandeln.

900 :

Plasmaspenden benötigt werden, um **EINEN PATIENTEN MIT ALPHA-1-ANTITRYPSINMANGEL** zu behandeln.

Quelle: pptadeutschland.de

Plasma Service

Aachen • Dortmund • Halle • Hannover • Köln • Magdeburg • Merseburg • Münster • Nordhausen • Rostock

Gemeinsam sind wir für Sie da.

Ihr dsai-Team

Kontakt

dsai e. V. – Deutsche Patientenorganisation
für angeborene Immundefekte
Hochschatzen 5
83530 Schnaitsee

Tel. 08074 – 8164
Fax 08074 – 9734
E-Mail info@dsai.de
Internet www.dsai.de

So sind wir für Sie persönlich erreichbar:

Mo, Mi, Do 8.00 – 12.00 Uhr
Di 8.00 – 17.00 Uhr
Fr 8.00 – 12.00 Uhr

VR Bank Rosenheim-Chiemsee eG
IBAN DE54 7116 0000 0003 4125 12
BIC GENODEF1VRR

Spendenkonto
Kreis- und Stadtsparkasse Wasserburg am Inn
Deutsche Selbsthilfe angeborene Immundefekte
IBAN DE62 7115 2680 0030 1358 42
BIC BYLADEM1WSB

Für die Informationen und Inhalte der Artikel sind die namentlich genannten Autoren und Firmen verantwortlich.

Gabriele Gründl
dsai – Bundesvorsitzende

Steffen Ball
dsai – Stellvertretender Vorsitzender

Andrea Maier-Neuner
Geschäftsführerin
Fundraising/Spenden
Krankenkassenprojekte

Michaela Scholtysik
Organisation Ärztefortbildungen
Ansprechpartnerin
Regionalgruppenleiter

Manuela Kaltenhauser
Versand Publikationen
Spendenverwaltung

Carmen Hellmeier
Beratung
Mitglieder- und Spendenverwaltung
Veranstaltungsorganisation

Sabine Aschekowsky
Kommunikation
Erstellung Publikationen
Öffentlichkeitsarbeit

v.l.n.r.: Gabriele Gründl, Steffen Ball, Andrea Maier-Neuner, Carmen Hellmeier, Manuela Kaltenhauser, Michaela Scholtysik, Sabine Aschekowsky

Regionalgruppen

Bamberg/Nürnberg: Lilo Müller
lilo.mueller@dsai.de * Tel. 0160 – 6 271 080

Berlin: Ulrike Stamm und Nini Ebert
ulrike.stamm@dsai.de * Tel. 030 – 8 515 558
nini.ebert@dsai.de * Tel. 0175 – 2 524 652

Eifel: Angela Kastenholz
angela.kastenholz@dsai.de * Tel. 0160 – 8 450 708

Erfurt/Nordhausen: Julia Solinski
julia.solinski@dsai.de * Tel. 0160 – 6 558 433

Frankfurt/Mainz: Dr. Gerd Klock und Anne Mouhlen
gerd.klock@dsai.de * Tel. 06071 – 1367
anne.mouhlen@dsai.de * Tel. 0176 – 21585617

Freiburg: Julia Binder
julia.binder@dsai.de * Tel. 0176 – 72 848 161

Hamburg/Bremen: Silke Hoffmann
silke.hoffmann@dsai.de * Tel. 0174 – 8002042

Kassel: Michaela Willhardt
michaela.willhardt@dsai.de * Tel. 0151 – 67 005 787

Lahn/Sieg: Silke Junge-Unbehauen und Sandra Jung
silke.unbehauen@dsai.de * Tel. 02762 – 6 007 983
sandra.jung@dsai.de * Tel. 06435 – 5 471 083

München: Martin Ruff
martin.ruff@dsai.de * Tel. 0176 – 37 895 456

Stuttgart / Ulm: Friedolin Strauss
friedolin.strauss@dsai.de * Tel. 07144 – 1 300 620

Jugendbeauftragte

Hannah Dettmar und Mario Gründl
hannah.dettmar@gmx.de * Tel. 0163 – 6 743 123
mariopascalgruendl@gmail.com * Tel. 0171 – 2 695 601

Ansprechpartnerin für Autoinflammation

Sandra Lopes
sandra.lopes@dsai.de * Tel. 05977 – 929 234

12 Warnsignale für einen Immundefekt

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

SIE KÖNNEN HELFEN, DASS ANDEREN SCHNELLER GEHOLFEN WERDEN KANN!

www.dsai.de

DAS IMMUNSYSTEM ONLINE CHECKEN!

Den Immuncheck kostenlos direkt auf der dsai-Website durchführen.

www.dsai.de