

No.36 **immun?** 12. Jahrgang 3 | 2023
Der Newsletter der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte



Fachberichte

Hautmanifestationen
bei primären Immundefekten s.4

APDS – Das aktivierte Phosphoinositid-3-
Kinase- δ -Syndrom s.10



Patientenberichte

Unser Felix hat APDS s.20



Sozialthema

Das E-Rezept kommt s.22



Impressum

Auflage: 1.500 Stück

Herausgeber: dsai e. V.
Hochschätzen 5, 83530 Schnaitsee

Telefon: 08074 – 8164

E-Mail: info@dsai.de

Internet: www.dsai.de

Gestaltung: www.ultrabold.com

Foto Titelseite: [shutterstock.com/Lotus_studio](https://www.shutterstock.com/Lotus_studio)

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

**„Ohne die Dunkelheit
könntest du keine Sterne sehen“**

(Weise Worte)

Schwerpunkthemen dieser Ausgabe:

*** Hautmanifestationen bei primären Immundefekten –
aktualisierte Fassung (Seite 4)**

PD Dr. med. Henner Morbach, Oberarzt, Leiter Pädiatrische Entzündungsmedizin
Kinderklinik und Poliklinik, Universitätsklinikum Würzburg
Gründungsmitglied und Sprecher „Zentrum für Primäre Immundefekte und
Autoinflammatorische Erkrankungen (ZIDA)“ am Universitätsklinikum Würzburg

*** APDS – Das aktivierte Phosphoinositid-3-Kinase- δ -Syndrom (Seite 10)**

PD Dr. med. Sujal Ghosh, Oberarzt Pädiatrische Stammzelltherapie/Immunologie, Facharzt für Kinder-
und Jugendmedizin, Schwerpunkt Kinder-Hämatologie und -Onkologie, Zusatzbezeichnung Immunologie,
Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie, Universitätsklinikum Düsseldorf

*** Das E-Rezept kommt – so soll es funktionieren (Seite 22)**
gematik GmbH/OMT GmbH

Der primären Immundefizienz „APDS“ widmet sich der Fachartikel von PD Dr. Sujal Ghosh, was sicherlich gerade auch bei Ärztinnen und Ärzten der unterschiedlichsten Fachrichtungen auf großes Interesse stoßen dürfte. Passend dazu erzählen die Eltern des kleinen Felix über seine ersten Lebensjahre mit der Erkrankung APDS. Viele Anfragen von Betroffenen drehen sich regelmäßig um Probleme mit der Haut. Lesen Sie nun ein Update zu Hautmanifestationen bei PID von PD Dr. Henner Morbach und Dr. Johannes Dirks. Mit Sicherheit für alle Leserinnen und Leser interessant: Die Einführung des E-Rezeptes steht am 01.01.2024 bevor. Wie es funktionieren soll, haben wir für Sie in dieser Ausgabe zusammengestellt. Zudem möchten wir Ihnen die Immundefektambulanz für Kinder der Uniklinik Leipzig vorstellen, über die Aktionen zur Internationalen Plasma Awareness Week informieren und einen Überblick über die Veranstaltungen und Aktivitäten der dsai, wie auch des dsai-Netzwerks geben.

Immer dankbar sind wir für Ihre persönlichen Anregungen zu interessanten Themen für weitere Ausgaben des dsai-Newsletters (Redaktionsschluss für den NL 37: 01. März 2024)!

Herzlichst, Ihre
Sabine Aschekowsky
(Redakteurin)

Tipp: Bitte besuchen Sie regelmäßig unsere Webseite.

Wir stellen dort aktuelle Informationen, Fachberichte, Links und Publikationen für Sie bereit.



Hautmanifestationen bei Primären Immundefekten

STAND: 10-2023

AUTOREN:

DR. JOHANNES DIRKS

PD DR. HENNER MORBACH

Die Haut und die Schleimhäute spielen eine entscheidende Rolle als erste Verteidigungslinie gegen Infektionserreger aus der Umwelt. Neben unspezifischen Abwehrmechanismen wie dem sauren Hautfilm sind in der Haut auch spezialisierte Immunzellen angesiedelt. Bei Primären Immundefekten treten Infektionen der Haut und Schleimhäute häufig auf, aber auch nicht-infektiöse Symptome wie Erythrodermie, Ekzeme oder Granulome sind nicht ungewöhnlich. Diese entzündlichen Symptome werden neben anderen unter dem Akronym „GARFIELD“ zusammengefasst, das auf eine Störung der Immunregulation und möglicherweise einen Primären Immundefekt hinweist. Bei komplexeren Immundefekten können auch angeborene Haut- und Haarfehlbildungen auftreten und als Indikator dienen. Obwohl Hautinfektionen und nicht-infektiöse Hautentzündungen bei Menschen ohne Immundefekte auftreten können, sollten spezifische Hautsymptome als möglicher Hinweis auf einen Immundefekt angesehen werden und erfordern eine nähere immunologische Abklärung. In vielen Fällen sind Hautsymptome sogar die ersten Anzeichen eines Primären Immundefekts. Das Bewusstsein für charakteristische Hautsymptome bei Primären Immundefekten ist entscheidend, um diese Krankheiten frühzeitig zu erkennen und zu behandeln.

Im Folgenden werden charakteristische Hautmanifestationen bei Primären Immundefekten erläutert.

Infektionen der Haut

Bakterielle Hautinfektionen

Bakterielle Infektionen der Haut werden oft durch *Staphylococcus aureus* verursacht. Dieses Bakterium besiedelt normalerweise die Haut und sitzt besonders in den Nasenvorhöfen und kann von dort auf andere Körperstellen übertragen werden. In den meisten Fällen verursacht es keine Probleme, wiederkehrende eitrige Hautinfektionen wie Furunkel und Abszesse können aber auf einen Primären Immundefekt hinweisen. Hierbei sollte besonders an Defekte in den Granulozyten gedacht werden. Diese können durch eine gestörte Granulozytenbildung im Knochenmark, wie bei der Kongenitalen Neutropenie, oder auf Störungen der Granulozytenfunktion, wie bei der Septischen Granulomatose, bedingt sein. Sehr selten können Defekte in den Liganden der Zellmembran vorliegen, die die Überführung von Granulozyten aus dem Blut in die infizierte Haut behindern, was als Leukozytenadhäsionsdefekt bezeichnet wird. Zu beachten ist, dass wiederkehrende Hautabszesse allein durch *Staphylococcus aureus*-Stämme mit dem Pathogenitätsfaktor PVL (Panton-Valentine Leukocidin) verursacht werden können, die vermehrt Hautinfektionen hervorrufen. Hierbei liegt in der Regel kein Immundefekt zu Grunde.

Bei wiederkehrenden bakteriellen Hautinfektionen ist es wichtig, ein Differential-Blutbild (absolute Granulozytenzahl) und die Messung des oxidativen Bursts in den Granulozyten (z. B. DHR-Test) durchzuführen.



Chronisch Mukokutane Candidiasis

Die Chronisch Mukokutane Candidiasis (CMC) ist gekennzeichnet durch immer wiederkehrende oder dauerhafte Infektionen von Haut, Nägeln und Schleimhäuten durch den Pilz *Candida*. Typischerweise tritt die CMC in Form von Infektionen der Mundschleimhaut auf, die sich durch weiße Beläge auf Zunge, Lippen und Mundhöhle äußern. Die Schleimhäute des Verdauungstraktes und die Nägel können ebenfalls betroffen sein. Die CMC resultiert aus Störungen in der Bildung und Funktion eines spezifischen Botenstoffes, Interleukin-17, der von einer spezialisierten T-Zell-Untergruppe, den Th-17-Zellen, produziert wird. In den letzten Jahren wurden verschiedene Immundefekte identifiziert, bei denen Störungen des IL-17-Systems eine isolierte CMC verursachen. Eine CMC kann jedoch auch mit anderen Symptomen einhergehen, die auf bestimmte Primäre Immundefekte hinweisen. So sollten bei Patienten, die zusätzlich zur CMC Störungen der endokrinen Organe aufweisen oder autoimmunbedingte Veränderungen an Haut und Haaren wie „Weißflecken“ oder „kreisrunder Haarausfall“ haben, Krankheitsbilder wie die „Autoimmune Polyendokrinopathie mit Candidiasis und ektodermaler Dystrophie“ (APECED) in Erwägung gezogen werden. Mu-

kokutane *Candida*-Infektionen sind auch typisch für das Hyper-IgE-Syndrom, bei dem zusätzlich ekzematöse Hautveränderungen und wiederkehrende bakterielle Haut- und Lungeninfektionen auftreten. Eine *Candida*-Infektion der Mundschleimhäute (Soor) ist bei Säuglingen recht häufig. Wenn jedoch ein Soor bei älteren Säuglingen (> 6 Monate) anhält oder schwer zu behandeln ist, kann dies auf einen schweren Kombinierten Immundefekt (SCID) hinweisen. Neben Pilzinfektionen treten beim SCID auch invasive Infektionen durch Bakterien und Viren auf, die nicht nur Haut und Schleimhäute, sondern auch innere Organe wie die Lunge betreffen. Eine HIV-Infektion sollte ebenfalls ausgeschlossen werden.

Bei wiederkehrenden oder anhaltenden Pilzinfektionen von Haut, Schleimhäuten und/oder Nägeln sollten Differential-Blutbilder (absolute Granulozyten- und Lymphozytenzahl) sowie die Messung der Immunglobuline, einschließlich IgE, durchgeführt werden. Eine Untersuchung der Th-17-Zellen und anderer T-Zell-Untergruppen ist in einem spezialisierten Immundefektzentrum sinnvoll.

Nicht-infektiöse Entzündungen der Haut

Erythrodermie

Die Erythrodermie ist eine Rötung der gesamten Körperhaut, die in der Regel durch Entzündungen verursacht wird. Eine Erythrodermie kann auf verschiedene Grunderkrankungen hinweisen. Bei Neugeborenen und Säuglingen kann die Erythrodermie auf das sogenannte Omenn-Syndrom hinweisen, eine spezielle Form des SCID. In diesem Zustand werden nur wenige T-Zellen gebildet, die unkontrolliert proliferieren und eine Entzündung der Haut verursachen. Diese Erkrankung ist schwerwiegend und erfordert eine rasche Diagnose und Behandlung, letztendlich durch eine Stammzelltransplantation.

Ekzeme

Ekzeme sind Entzündungsreaktionen der Haut, die nicht durch Infektionserreger verursacht werden. Sie äußern sich durch Hautrötungen, Bläschenbildung, Krustenbildung und Schuppung. Die atopische Dermatitis („Neurodermitis“) ist eine der häufigsten ekzematösen Hauterkrankungen, von der etwa 10% der Kinder und 2-3% der Erwachsenen in Deutschland betroffen sind. Obwohl die meisten Patienten mit Neurodermitis keinen Primären Immundefekt haben, können ekzematöse Hautveränderungen in seltenen Fällen ein alleiniges Symptom eines solchen Defekts sein. Um Patienten mit seltenen Primären Immundefekten, die Ekzeme als Hauptmerkmal aufweisen, zu identifizieren, ist es wichtig, auf weitere charakteristische Symptome hinzuweisen.

Ekzeme sind ein typisches Symptom des Hyper-IgE-Syndroms. Bei der „klassischen“ autosomal-dominanten Form dieser Erkrankung sind Mutationen im STAT3-Gen verantwortlich. Patienten mit dieser Erkrankung zeigen nicht nur Hauterkrankungen und eine erhöhte IgE-Konzentration im Blut, sondern auch mukokutane Candida-Infektionen und abszedierende Hautinfektionen, die oft ohne offensichtliche Entzündungsreaktion auftreten. Darüber hinaus sind muskuloskeletale Veränderungen wie Skoliose und Knochenbrüchigkeit sowie Zahnanomalien häufig. Die betroffenen Patienten entwickeln oft eine grobporige Gesichtshaut. Mutationen in anderen Genen führen zu ähnlichen Symptomen wie beim STAT3-bedingten Hyper-IgE-Syndrom (IL6R/gp130/STAT3/ZNF341-Signalweg). Das Wiskott-Aldrich-Syndrom, das X-chromosomal vererbt

wird und daher fast ausschließlich bei Jungen auftritt, ist durch Störungen in der Funktion des Aktin-Zytoskeletts gekennzeichnet. Neben Ekzemen sind häufige Blutungen in der Haut sichtbar, die auf eine verminderte Anzahl und Funktionsstörungen von Thrombozyten zurückzuführen sind. Mutationen in anderen Genen, die für die Aktin-Polymerisation wichtig sind, können zu Erkrankungen führen, bei denen eine atopische Diathese eine der Erscheinungsformen ist. Bei der DOCK8-Defizienz („autosomal-rezessives Hyper-IgE-Syndrom“) treten neben ekzematösen Hautveränderungen auch schwere oder anhaltende Virusinfektionen der Haut auf, darunter humane Papillomaviren („Feigwarzen“) und Molluscum contagiosum-Virus („Dellwarzen“). Darüber hinaus treten häufig Nahrungsmittelallergien und ein Asthma bronchiale auf. Hypomorphe Mutationen im CARD11-Gen können zu stark ausgeprägten atopischen Diathesen, erhöhtem IgE und anderen allergischen Symptomen führen.

Granulomatöse Entzündung

Zusätzlich zu ekzematösen Hautveränderungen treten bei verschiedenen Primären Immundefekten auch granulomatöse Hautveränderungen als Zeichen einer chronischen Hautentzündung auf. Granulome sind knotige Haut- und Gewebebildungen, die sich entwickeln, wenn Makrophagen und andere weiße Blutkörperchen nicht in der Lage sind, Erreger (wie Bakterien und Pilze) oder andere Partikel (z. B. Fremdkörper) abzubauen. Granulomatöse Entzündungen der Haut und inneren Organe sind bei der Septischen Granulomatose häufig. Durch eine Störung des sogenannten „oxidativen Bursts“ können die von Granulozyten und Makrophagen aufgenommenen Erreger nicht abgetötet werden, was eine chronische granulomatöse Entzündungsreaktion auslöst. Die Funktion des „oxidativen Bursts“ kann mit einem einfachen Funktionstest (z. B. DHR-Test) überprüft werden. Granulomatöse Entzündungen der Haut und ekzematöse Hautveränderungen treten auch bei kombinierten Immundefekten und atypischen SCID auf. Bei diesen Erkrankungen sind im Gegensatz zum SCID noch Restfunktionen des T-Zell Systems vorhanden, das jedoch oft fehlerhaft kontrolliert ist und Immundysregulationssymptome verursachen kann. Diese Symptome treten nicht unbedingt im ersten Lebensjahr auf, sondern können auch im Kleinkind- oder Schulalter auftreten.



Subkutane Infusionstherapie

Mehr Flexibilität dank Immunglobulin-Therapie im eigenen Zuhause.



Wir begleiten Sie von der Einstellung bis zur Alltagsanwendung persönlich.



Wir sprechen mit Krankenkassen zu allen notwendigen Kostenübernahmen.



Tag und Nacht haben wir ein offenes Ohr bei Notfällen dank unserer 24h-Pumpenhotline.



Über ein Online-Bestelltool Verbrauchsmaterialien jederzeit direkt nach Hause bestellen.

Jetzt Erstberatung vereinbaren

T +49 571 974 34-0 · E info@omtmed.com

OMT GmbH & Co. KG optimal medical therapies | www.omtmed.com

Neben ekzematösen und granulomatösen Hautveränderungen kommt es zu wiederkehrenden und teils schweren Infektionen. Autoimmunerkrankungen können ebenfalls auftreten, häufig in Form von Autoimmunzytopenien. Granulome, die durch den Rötelnvirus-Impfstamm ausgelöst sind, wurden bei einzelnen Patienten mit Immundefekten identifiziert und scheinen vorwiegend mit Störungen der Zytotoxizität verbunden zu sein. Auch bei „Antikörpermangelkrankungen“ (Common Variable Immunodeficiency, CVID) können nicht selten granulomatöse Entzündungen der Haut und Schleimhäute auftreten. Bei Auftreten granulomatöser Entzündungen im Rahmen eines Antikörpermangels sollte jedoch immer eine zusätzliche Beteiligung der T-Zellen bei der bestehenden Erkrankung erwogen und untersucht werden („Kombinierter Immundefekt“), da sich hieraus wichtige therapeutische Konsequenzen ergeben.

Ekzematöse und granulomatöse Hautentzündungen können Anzeichen eines Primären Immundefekts sein. Daher ist es wichtig, ein Differential-Blutbild (absolute Lymphozyten- und Thrombozytenzahl) sowie die Immunglobulinwerte, einschließlich IgE, zu überprüfen. Eine Untersuchung der T-Zellverteilung (naive und Gedächtnis-T-Zellen) und gegebenenfalls der T-Zellfunktion sollte in einem spezialisierten Immunzentrum durchgeführt werden.

Fehlbildungen der Haut und Hautanhangsgebilde

Neben den durch Infektionen oder Entzündungen bedingten Hautveränderungen können auch angeborene Fehlbildungen der Haut und ihrer Anhangsgebilde (Haare, Zähne, Schweißdrüsen) auf einen Primären Immundefekt hinweisen. Patienten mit anhidrotischer ektodermaler Dysplasie mit Immundefekt (EDA-ID) zeigen schütteres Haar, abnorme oder fehlende Zähne, vermehrtes oder fehlendes Schwitzen aufgrund fehlender Schweißdrüsen und eine erhöhte Anfälligkeit für Infektionen aufgrund einer Immunschwäche. Diese Erkrankung wird durch Störungen bei der Aktivierung des wichtigen Transkriptionsfaktors NF- κ B verursacht. Angeborene Pigmentstörungen mit verminderter



Pigmentierung von Augen, Haut und Haaren („okulokutaner Albinismus“) sind typische Hautmanifestationen bei einer Gruppe von Primären Immundefekten, bei denen der Vesikeltransport innerhalb der Zelle gestört ist (Chediak-Higashi-Syndrom, Hermansky-Pudlak-Syndrom, Griscelli-Syndrom). Neben den Pigmentstörungen (helle Augen und Haut, helle oder silbrig glänzende Haare) treten immunologische Auffälligkeiten auf, insbesondere die Gefahr einer schweren, unkontrollierten Entzündungsreaktion (hämophagozytische Lymphohistiozytose) bei (viral bedingten) Infektionen.

Angeborene Pigmentstörungen der Haut, der Augen und der Haare sowie ektodermale Dysplasien und Anhidrose können auch als isolierte Symptome auftreten, ohne dass weitere klinisch auffällige Anzeichen eines Primären Immundefekts vorliegen. Hier sollte dann spezielle immunologische Diagnostik in einem Immundefektzentrum initiiert werden.

Tabelle: Hautprobleme als Warnhinweise auf primäre Immundefekte

Infektionen von Haut und Schleimhaut	Primärer Immundefekt
Bakterielle Hautinfektionen (Follikulitis, Furunkel, Abszesse, Impetigo)	Neutropenie, Septische Granulomatose Leukozyten-Adhäsionsdefekt, Hyper-IgE Syndrom
Mykobakterielle Infektionen, BCGitis	Defekte in der IFN- γ /IL-12 Achse
Chronisch Mukokutane Candidiasis	Hyper-IgE Syndrom, APECED, Defekte d er IL-17 Achse (Atypischer) SCID, Kombinerter Immundefekt
Nicht-infektiöse Hautsymptome	Primärer Immundefekt
Ekzem	Hyper-IgE Syndrom, Wiskott-Aldrich Syndrom, IPEX, Comèl-Netherton Syndrom, Atypischer SCID, Kombinerter Immundefekt
Erythrodermie	Omenn Syndrom
Granulomatöse Entzündung	Septische Granulomatose, CVID, Atypischer SCID, Kombinerter Immundefekt
Vitiligo, Alopezie	CVID, APECED, Atypischer SCID, Kombinerter Immundefekt
Angeborene Hautfehlbildungen	Primärer Immundefekt
Ektodermale Dysplasie (Haut, Nägel, Haare)	EDA-ID Knorpel-Haar-Hypoplasie
Okulokutaner Albinismus	Chediak-Higashi-Syndrom, Hermansky-Pudlak-Syndrom, Griscelli Syndrom



PD Dr. Henner Morbach

Dr. Johannes Dirks



Pädiatrische Immunologie
Kinderklinik und Poliklinik
Universitätsklinikum Würzburg
Josef-Schneider-Str. 2
97080 Würzburg

APDS

Das aktivierte Phosphoinositid-3-Kinase- δ -Syndrom

STAND: 10-2023

AUTOR:
PRIV.-DOZ. DR. MED. SUJAL GHOSH

Abstract

Die rasante Entwicklung moderner Sequenziertechnologien hat zu einem Quantensprung in der Entdeckung „neuer“ angeborener Defekte der Immunität geführt. Das aktivierte Phosphoinositid-3-Kinase- δ -Syndrom (APDS) zeichnet sich durch die Besonderheit aus, dass Mutationen in zwei verschiedenen Genen zu einer ähnlichen Aktivierung der namensgebenden Phosphoinositid-3-Kinase (PI3-Kinase) führen, die einen Immundefekt mit variablen Manifestationen bedingt. Führend sind, wie bei weiteren Defekten der Immunität, vor allem (respiratorische) Infektionsanfälligkeit

und Probleme der Immundysregulation (Autoimmunität). In vielen Fällen ist die orientierende durchflusszytometrische Diagnostik unauffällig, so dass bei klinischem Verdacht auf diese angeborene Störung der Immunität nur eine breite genetische Diagnostik zielführend ist. Im Folgenden wird das Krankheitsbild, welches aktuell das zehnjährige Jubiläum der Erstbeschreibung begeht, umfassend beschrieben.

Erstbeschreibung

Im Rahmen einer forschungsbasierten Ganzexomsequenzierung bei Patienten mit rezidivierenden respiratorischen Infektionen gelang es einer Arbeitsgruppe im Vereinigten Königreich, eine bisher nicht beschriebene Veränderung im Gen PIK3CD (Funktion siehe weiter unten) in einer Familie zu identifizieren. In weiteren über 1000 Gesundkontrollen wurde diese Veränderung nicht gefunden, jedoch in weiteren Familien mit einer respiratorischen Erkrankungsanamnese. Die Autoren beschrieben insgesamt 17 Patienten aus sieben Familien mit schottischen, englischen, slowenischen, irisch-dänischen und französischen Wurzeln. Einige Patienten litten zudem an bakteriellen Infektionen der Haut bzw. Schleimhäute (Abszesse), einige zeigten ungewöhnliche Verläufe einer Virusinfektion mit Herpesviren (CMV, EBV). Ein Patient erkrankte an einem Lymphom. Auf-

grund der pathophysiologischen Besonderheit der PI3-Kinase und der Erstbeschreibung einer Erkrankung mit ungewöhnlichen Mechanismus wurde die Arbeit im renommierten Science Magazin veröffentlicht. Die Autoren nannten die Erkrankung entsprechend der aktivierten Immunpathologie „APDS“¹. Etwa zeitgleich erschien im Nature Immunology eine US-amerikanische Originalarbeit aus dem National Institute of Health (NIH), Bethesda, in der neun Patienten aus sieben Familien mit ebenfalls sinopulmonalen Infektionen mit einer Mutation in PIK3CD beschrieben wurde. In dieser Arbeit wurden auch immundysregulatorische Manifestationen, wie Lymphadenopathie mit Lymphknotenhyperplasie, aber auch eine maligne Entartung zum Non-Hodgkin-Lymphom in den Vordergrund gestellt. Ebenfalls waren virale Infektionen häufig. Die Beobachtung, dass v.a. T-Zellen in einem terminal differenzierten (gealtert = „seneszent“) Zustand bei den Patienten entdeckt wurden, führte zu der alternativen Namensgebung der Erkrankung – **PASLI** (*p110delta-activating mutation causing senescent T cells, lymphadenopathy and immunodeficiency*)².

In der Folge konnten weltweit mehrere Patienten mit einem APDS/PASLI mit einer Mutation im PIK3CD Gen identifiziert werden – im Folgejahr konnten spannenderweise zwei Arbeitsgruppen (u. a. erneut das NIH und zudem am renommierten Institut INSERM in Paris) ein zweites verwandtes Gen beschreiben, bei dem Mutationen zu einem klinischen Phänotyp mit ähnlicher Immunpathologie führten^{3,4}. Genetische Veränderungen im PIK3R1 Gen waren bereit in den Vorjahren mit einerseits einer autosomalrezessiven Agammaglobulinämie, andererseits auch dem SHORT-Syndrom (Minderwuchs, Hyperextensible Gelenke, Leistenhernie, tiefliegende Augen, Rieger Anomalie, verspäteter Zahndurchbruch, aber keine Immundefizienz) in Verbindung gebracht. Wie häufiger bei genetischen Erkrankungen, zeigt sich hier, dass unterschiedliche Lokalisationen und Mutationstyp im gleichen Gen zu einer alternativen Erkrankung führen kann. Andererseits können Mutationen in unterschiedlichen Genen den selben klinischen Phänotyp teilen. Patienten mit Mutationen im PIK3R1 Gen und einem APDS/PASLI Phänotyp wurden folglich als APDS-Typ 2 (im Gegensatz zu APDS-Typ 1 bei PIK3CD) genannt, während die NIH-Gruppe noch den Terminus PASLI-R1 bzw. PASLI-CD in Analogie zu den Endbuchstan-

den der Genbezeichnung vorschlug. In der Folge wird, zur Vereinfachung, der international häufiger angewandte Begriff APDS verwendet.

Die Phosphoinositid-3-Kinase (PI3-Kinase)

PI3-Kinasen sind seit den 1980er Jahren bekannt und haben zahlreiche Funktionen in zellulärer Signaltransduktion (d. h. Fortleitung der Signale innerhalb der Zelle, um Prozesse anzustoßen) für Funktionen wie Zellwachstum, Proliferation, Migration und Differenzierung. In intrazellulären immunologischen Signalkaskaden, wird die Umwandlung von den Phospholipiden Phosphatidylinositol-4,5-Bisphosphat (PIP₂) zu Phosphatidylinositol-3,4,5-Triphosphat (PIP₃) durch die Gruppe der Klasse IA-PI3-Kinasen ermöglicht (siehe Abb. 1).

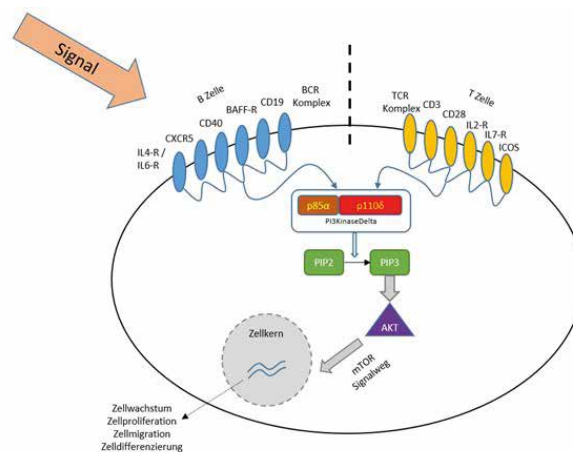


Abbildung 1: Vereinfachte Darstellung der PI3-Kinase Delta und ihrer Funktion

Vor allem in der T- und B-Zelle ist diese Umwandlung eine Schlüsselfunktion vieler nachgeschalteter („downstream“) immunologischer Kaskaden.

Diese Klasse IA-PI3-Kinasen bestehen aus zwei unterschiedlichen Untereinheiten (daher auch „Heterodimere“ genannt). Eine katalytische (d. h. ausführende) Untereinheit ist an einer regulatorischen Untereinheit gebunden. Die PI3-Kinase δ besteht aus der katalytischen p110 δ (kodiert durch das PIK3CD Gen) und der regulatorischen Einheit p85 δ (kodiert durch das PIK3R1 Gen). Mutationen in

einer der beiden Gene führen zu dem Krankheitsbild APDS durch eine Überaktivität der katalytischen Aktivität von p110δ (d.h. entweder durch zuviel p110δ oder zu wenig p85δ (=zu wenig Regulation)⁵. Diese vermehrte p110δ Aktivität führt zu einer vermehrten Umwandlung von PIP2 zu PIP3 und damit zu einer vermehrten Nutzung der „downstream“ Kaskade. Der hierauf folgende Weg wird auch als „mTOR“ (mechanistic target of rapamycin)-Weg bezeichnet, da diese Kaskade spezifisch mit dem Medikament Rapamycin blockiert werden kann (siehe auch Therapie). In der Folge kommt es T-zellseitig zu einer übermäßigen Differenzierung der naiven T Zellen in Richtung Effektorzellen (=Seneszenz), ohne dass diese unbedingt nützlich für die Abwehr sind. CD8 T-Zellen gehen in den vermehrten Zelltod; es erfolgt eine Hochregulation hemmender Rezeptoren > dadurch verlieren die Zellen die Möglichkeit Virusinfektionen zu beseitigen. Regulatorische T Zellen, die sonst auch für eine Minderung der T Zellaktivität eine Rolle spielen, werden supprimiert. Auf B-Zell-Seite kommt es ebenfalls zu einer Blockade unterschiedlicher Funktionen durch eine vermehrte p110δ Aktivität. Es kommt zu einer gestörten Proliferation der Keimzentren mit einem verminderten Klassenwechsel bei der Immunglobulin- bzw. B-Zellrezeptorsynthese.

Dies führt häufig zu einer Hypogammaglobulinämie (mit den bekannten Folgen rezidivierender Infektionen), oft aber auch in Kombination mit einem normalen oder erhöhten IgM Spiegel (=Hyper IgM) bei gleichzeitig erniedrigten IgG – daher ist die Differentialdiagnose eines APDS bei Abklärung eines „Hyper-IgM“ Syndromes immer zu bedenken. Ebenfalls werden Autoimmunphänomene ebenfalls der pathologischen B-Zellaktivierung zugeordnet. Inwieweit die Herunterregulierung regulatorischer T-Zellen hierbei eine Rolle spielt ist unklar. Lymphoproliferative Veränderungen bei APDS werden daher der B-Zellfunktion zugeschrieben.

Es gilt als unumstritten, dass auch Umweltfaktoren bei der Ausbildung des Immunsystems einen erheblichen Einfluss haben. Studien zeigen unter anderem Assoziationen zwischen dem intestinalen Mikrobiom und immunologischen Vorgängen, insbesondere bei der Entwicklung von Autoimmunität (z. B. Typ 1 Diabetes, Multiple Sklerose). Bei APDS

konnte im Mausmodell gezeigt werden, dass die Immunantwort gegenüber der natürlichen Darmflora ausgeprägter ist als in Wildtyp-Mäusen. Etwa ein Viertel aller APDS Patienten (siehe unten) zeigen eine endoskopisch nachweisbare lymphoide Hyperplasie im Gastrointestinaltrakt, welche oft im Zusammenhang mit Durchfall und opportunistischen Infektionen steht. Inwiefern eine überschießende Immunantwort eine Rolle spielt ist noch unklar.

In Abgrenzung zu vielen anderen angeborenen Störungen des Immunsystems ist die genetische Heterogenität bei APDS deutlich geringer. Bislang sind deutlich mehr Patienten mit APDS1 als mit APDS2 beschrieben – ^{6,7} (Jamee et al, n=243 davon APDS1 n=179, APDS2 n=64; Maccari et al, n= 170, davon APDS1 n=115, APDS2 n=55). Es stehen jedoch auffallend wenige Mutationen in den entsprechenden Genen im Zusammenhang mit der Erkrankung. Bis zu elf unterschiedliche Mutationen wurden im PIK3CD Gen und damit ursächlich für APDS1 identifiziert (zum Vergleich: bei der Bruton-Agammaglobulinämie (BTK) sind mehr als 150 Mutationen bekannt); 90% der APDS1 Patienten tragen sogar die heterozygote E1021K Mutation. Diese Mutation erscheint in vielen Patienten auch de novo auf (d. h. sie ist nicht von einem Elternteil geerbt), so dass man nicht davon ausgeht, dass es sich um eine in der Bevölkerung häufige Mutation im Erbgut handelt (Foundermutation), sondern diese Stelle ggf. besonders empfänglich für eine Erbveränderung ist. Bei APDS2 zeigen alle Patienten eine meist heterozygote Punktmutation in der „GT Spleißdonorsequenz“ im PIK3R1 Gen, die zu einem alternativen Spleißen (=Zusammensetzen kodierender Exonabschnitte) der p85α Untereinheit und damit zu einem trunkierten (verkürztes) Protein führt.

Klinische Manifestationen

In den letzten Jahren erschienen mehrere Publikationen, die APDS-Fälle systematisch untersuchten. Jamee et al haben in einer systematischen Literaturrecherche publizierte Fälle und Fallserien zusammengefasst – 243 Patienten konnten insgesamt identifiziert werden, wobei je nach zugrundeliegendem Fallbericht auch einige wesentliche Details zur Erkrankung fehlen ⁶. In einer aktuellen Publikation

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

haben Maccari et al die Daten des APDS Registers ausgewertet. Das APDS-Register (170 Patienten zum Zeitpunkt der Veröffentlichung) erfasst APDS-Patienten innerhalb des ESID (European Society for Immunodeficiency) Registers mit einem retrospektiven Fallberichtfragebogen und einem prospektiven Follow-up um den natürlichen Verlauf zu charakterisieren ⁷.

Die Mehrheit der APDS Patienten wird klinisch bereits im frühen Kindesalter auffällig – Das Median ist etwa nach Vollendung des ersten Lebensjahres (Jamee et al: 0,59-3 Jahren). Dieses steht im deutlichen Gegensatz zu anderen Erkrankungen mit immundysregulatorischer Komponente, wie dem CTLA4 oder NFKB1 Defekt, welche oft erst nach Vollendung der ersten Lebensdekade sich manifestieren.

Infektionen

Das Leitsymptom der meisten Patienten (bis zu 92%) mit APDS1 und 2 ist die rezidivierende Infektionsanfälligkeit, insbesondere des Respirationstraktes. Patienten leiden an Pneumonien, Sinusitiden und Otitiden (zusammengefasst als sinopulmonale Infektionen bezeichnet) – oft werden diese durch bekannte bakterielle Erreger, wie *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* und *Staphylococcus aureus* verursacht. Auch Pseudomonaden werden in einem Teil der Patienten gefunden. Für Infektionen des Magen-Darm-Traktes sind vor allem *Escherichia coli* und *Salmonellen* verantwortlich.

Auch Virusinfektionen sind bei Patienten mit APDS nicht selten (bis zu 47% der Patienten). Einen besonderen Stellenwert haben die Herpesviren. Etwa ein Viertel (22%) aller Patienten weist eine **chronische EBV Infektion** auf. Jeder siebte Patient (14%) eine **chronische CMV Infektion**. Die meisten der infizierten Patienten (EBV 18%, CMV 10%) werden auch relevant klinisch krank, wobei v.a. lymphatische Organe betroffen sind (CMV Lymphadenitis, EBV Lymphoproliferation).



Bronchiektasen

In dem APDS-Register hatten 143 Patienten von 170 Patienten eine thorakale Bildgebung mittels CT. Bei 73% (und damit 50% aller APDS Patienten) konnten Bronchiektasen entdeckt werden. Auch entzündliche Veränderungen der peripheren Atemwege („small airway disease“) zeigten sich bei 29%. Im Gegensatz zu anderen Defekten der Immunität mit pulmonaler Beteiligung hatten nur 2% eine interstitielle Lungenerkrankung. Bis zu 18% hatten ein Asthma bronchiale als Begleiterkrankung. Auch wenn respiratorische Infektionen in beiden APDS Gruppen häufig auftreten, tendierten APDS1 Patienten mehr zu Bronchiektasen.

Benigne Lymphoproliferation / Malignome

Eine große Mehrheit (86%) der Patient weist im Laufe des Lebens eine chronische, benigne Lymphoproliferation auf, die v. a. durch eine persistierende Lymphadenopathie bzw. Splenomegalie und/oder Hepatomegalie sich darstellt. In Fällen eine Probenentnahme zeigen sich histologisch Lymphknoten mit einer atypischen follikulären Hyperplasie



mit fehlenden oder zarten folliculären Mantelzonen. Die Keimzentren sind aufgrund der verschiedenen immunologischen Veränderungen oft gestört.

Bei mindestens 30% der Patienten (a. e. diagnostiziert bei Patienten, die klinisch symptomatisch sind) ist eine lymphoide Hyperplasie der Darmschleimhaut bekannt, die endoskopisch am ehesten als pflastersteinartige Plaques oder Polypen imponieren. Oft treten die Veränderungen mit einer Enteropathie, Diarrhöen, intestinalen Blutungen und rektalen Prolaps im Zusammenhang. Nur wenige Patienten erkranken an Malignomen. Allen voran stehen hier Lymphome, in vielen Fällen ist eine benigne Lymphoproliferation vorbestehend, etwa die Hälfte der Lymphome ist mit EBV assoziiert.

Autoimmunität

Autoimmunphänomene sind bei einem Viertel der APDS-Patienten beschrieben. Im Vordergrund stehen Autoimmunzytopenien, wie die autoimmunhämolytische Anämie oder Immunthrombozytopenie. Eine Enteropathie kann teilweise sich auch als chronisch-entzündliche Darmerkrankung

manifestieren, auch nicht-infektiöse Hauteffloreszenzen, Ekzeme und Granulome im Sinne einer Autoimmunität der Haut, sind häufig aufzufinden. Endokrinopathien, wie z. B. der Typ I Diabetes mellitus, aber auch die Autoimmunthyreoiditis, und rheumatologische Manifestationen, wie Arthritis, Vaskulitis oder eine SLE-ähnliche Symptomatik sind bei Patienten mit APDS beschrieben.

Sonstige klinische Eigenschaften

Bis zu 16% der Patienten zeigen eine neurologische Auffälligkeit, die nicht im Zusammenhang mit einer Inflammation, bzw. Infektion steht. Teilweise leiden Patienten an einer generalisierten Entwicklungsverzögerung, vereinzelt auch nur mit einer isolierten Sprachstörung. In seltenen Fällen sind Angststörungen, Autismus und Verhaltensauffälligkeiten beschrieben. Hierbei ist zu bemerken, dass PIK3CD auch im murinen und vermutlich auch menschlichen ZNS stark exprimiert (Hippocampus, zerebraler Kortex und Thalamus) wird. Die Neuropathologie bei APDS-Patienten ist nicht näher untersucht, interessanterweise zeigen APDS2-Patienten eher neurologische Auffälligkeiten (26,6% vs. 9,5% in Jamee et al) – die Ursache ist unklar. Auch syndromale Eigenschaften sind vereinzelt zu beobachten (Faziale Dysmorphien, Makrokranie und Mikrophthalmie) – Gedeih- und Wachstumsstörungen werden bei APDS2 häufiger berichtet.

Diagnostik

Im Zusammenhang mit der immunologischen Abklärung von Patienten mit rezidivierenden Infektionen steht eine durchflusszytometrische Bestimmung des Immunphänotyps, Blutbild und die Messung von Immunglobulinspiegel. Während die alleinige Bestimmung von T-, B- und NK-Zellen in den vielen Fällen normwertig ist, kann in vielen Fällen die Differenzierung zwischen naiven und Memory-Zellen im T-Zellkompartiment Hinweise auf eine gestörte Immunantwort geben. Typischerweise ist die Anzahl der naiven CD4 T-Zellen im peripheren Blut erniedrigt. Ebenfalls sind die klassengewechselten Memory B-Zellen erniedrigt,

während die Anzahl der intermediären („transitional“) B-Zellen als Ausdruck einer pathologischen B-Zellstimulation erhöht ist.

Veränderungen der Immunglobulinspiegel sind bei der Hälfte der Patienten zu beobachten. Während ein IgA-Mangel oft nicht wegweisend ist, ist eine Erniedrigung des IgG-Spiegels ursächlich für typische Symptome eines Antikörpermangelsyndroms (wie z. B. bei Agammaglobulinämie und intrinsischen B-Zelldefekten/CVID), wie rezidivierende sinopulmonale und gastrointestinale Manifestationen. Ein erhöhter IgM-Wert, wie bei anderen Hyper-IgM-Syndromen, zeigt einen problembehafteten Klassenwechsel in den Keimzentren.

Die Impfantwort ist häufig bei sowohl Peptid-, als auch Polysaccharidimpfstoffen vermindert. Alle immunologischen Untersuchungen können natürlich nur hinweisend sein – der Beweis bzw. Ausschluss kann nur durch eine genetische Diagnostik erfolgen. Auch wenn die genetische Variabilität bei APDS1 und 2 nicht ausgeprägt ist, sollte zur Abgrenzung zu anderen Immundefekten (Antikörpermangel-, Hyper IgM-, oder Immundysregulationssyndrome) unbedingt eine Untersuchung auf Basis einer Hochdurchsatzsequenzierung erfolgen. Hierbei steht oft eine Ganzexomsequenzierung mit ggf. Panelanalyse (im akademischen Setting oder kommerziellen Humangenetiklabor) im diagnostischen Repertoire der immunologischen Ambulanzen. Da bislang sich die meisten Fälle auf wenige Mutationen im PIK3CD bzw. PIK3R1 Gen konzentrieren, kann die Diagnose binnen weniger Wochen gestellt werden. Schwierig wird die Interpretation seltener bzw. neu entdeckter Varianten in diesen Genen. Eine funktionelle Testung der PI3-Kinase kann leider nur in wenigen Forschungseinrichtungen und nicht auf Routinebasis durchgeführt werden.

Der Familie eines neu identifizierten Patienten sollte unbedingt eine humangenetische Beratung angeboten werden (APDS-Patienten können natürlich auch eine de novo Mutation aufweisen). Die Testung von minderjährigen Geschwisterkindern ohne klinische Symptomatik ist ethisch-regulatorisch eine Grauzone, aber eventuell profitieren

Patienten von einer möglichst frühzeitigen Diagnostik um Infektionen zu vermeiden.

Medikamentöse Therapie

Therapeutische Optionen bei APDS sind vielfältig und fokussieren sich am ehesten auf die klinischen Manifestationen. Patienten mit einer Hypogammaglobulinämie erhalten eine Immunglobulinsubstitution (ca. 73% aller APDS Patienten), zudem setzen Behandler oft eine Form der Antibiotikaprophylaxe ein (ca. 80%). Zur Behandlung der oben aufgeführten Autoimmunphänomene sind immunmodulatorische (auch intravenöse Immunglobuline) bzw. immunsuppressive Medikamente (Steroide, Rituximab) im Einsatz. Einen besonderen Stellenwert hat Rapamycin, auch Sirolimus genannt (37%). Rapamycin gilt als Inhibitor des „mTOR-Signalweges“. Der mTOR-Signalweg (der nach dem Inhibitor benannt ist – „mechanistic target of rapamycin“) ist eines der zentralen Signalwege in B- und T-Zellen und der PI3-Kinase nachgeschaltet. Infolgedessen ist es nachzuvollziehen warum die Hemmung des aktivierten Signalweges nützlich ist um klinische Manifestationen der Erkrankung zurückzubilden. Etwa 40% der Patienten erhalten eine Rapamycin-Therapie. Ein Großteil der Patienten zeigt hierauf eine Besserung, v.a. der Lymphadenopathie, Splenomegalie bzw. lymphoiden Hyperplasie. Veränderungen der Lunge, Kolitiden und Zytopenien zeigen nur vereinzelt ein Ansprechen⁸.





ID+

Die App für Patient*innen mit Immundefektsyndrom



Fragen Sie Ihr
Behandlungsteam
nach weiteren
Informationen
zur App

Mit der ID+ App können Sie Details zu Ihrer Erkrankung und Immunglobulin-Behandlung elektronisch an einem Ort dokumentieren.

Die ID+ App ist kostenfrei im App Store und bei Google Play erhältlich. Geben Sie dort in der Suchfunktion den Begriff „ID+“ ein.



Die ID+ App ist für Patient*innen mit Immundefektsyndrom vorgesehen. Die bereitgestellten Informationen stellen keinen Ersatz für medizinische Beratung dar. Sollten Sie eine umfassende Beratung wünschen, suchen Sie bitte Ihren behandelnden Arzt / Ihre behandelnde Ärztin auf.

Ein Service der

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG | Potsdamer Str. 125 | 10783 Berlin

Leniolisib

Um noch zielgerichteter die überaktive PI3-Kinase zu hemmen ist der selektive PI3-Kinase-Delta-Inhibitor Leniolisib entwickelt worden. Daten aus einer randomisierten placebokontrollierten Studie mit 30 Patienten im Alter zwischen 12 und 75 Jahren (21 Verum, 10 Placebo) wurden dieses Jahr veröffentlicht⁹. Über 12 Wochen zeigte sich eine Abnahme der Lymphknoten- und Milzgröße. Zudem kam es zu einer Normalisierung der Verteilung der B-Zellsubpopulationen (Zunahme naiver und Gesamt B-Zellen, Abnahme der transitional B-Zellen, Rückgang des Hyper-IgM Phänotyps). Insgesamt wurde Leniolisib gut vertragen. Es erfolgte Anfang des Jahres die FDA-Zulassung in den USA für APDS für erwachsene und pädiatrische Patienten ab 12 Jahren. Langzeitstudien müssen den Effekt auf die weiteren klinisch messbaren Parameter (Reduktion Lymphom- und Autoimmunrisiko) noch beweisen. Studien an Kindern < 12 Jahre laufen bereits bzw. sind in Planung.

Stammzelltransplantation

Alle genannten Maßnahmen sind, da es sich um eine genetische Erkrankung der Hämatopoese handelt, ausschließlich supportiver, aber nicht kurativer Natur. Der einzige kurative Ansatz zurzeit ist eine hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSZT). Hierbei werden nach einer Hochdosischemotherapie Stammzellen eines kompatiblen Fremdspenders (und damit das Spenderimmunsystem) auf den Patienten übertragen und das fehlerhafte ersetzt. Hierbei ist zu berücksichtigen, dass eine HSZT in wenigen Fällen mit Komplikationen behaftet sein kann (bleibende Organschäden, immunologische Nebenwirkungen, im schlimmsten Fall letaler Verlauf), so dass eine HSZT Indikation patientenindividuell ausgesprochen werden muss. In Maccari et al erhielten 17,5 % der untersuchten Patienten eine HSCT. In einer weiteren internationalen Studie wurden 57 Patienten, die eine HSZT erhalten haben, näher beobachtet¹⁰. Alle Patienten wurden bei klinisch eingeschätzter Notwendigkeit transplantiert, keiner erhielt eine präemptive HSZT aufgrund der genetischen Diagnose. Die große Mehrzahl hatte bereits bestehende

Organpathologien (z.B. Lungengerüst- oder intestinale Veränderungen), ein Teil schwere Virusinfektionen oder Malignome. Mit einem medianen Follow-up von 2,3 Jahren zeigte sich ein Gesamtüberleben von 86%. 17% der transplantierten Patienten hatten ein Transplantatversagen, einige Patienten wurden re-transplantiert.

Im Vordergrund für einen komplikationsträchtigen, bzw. letalen Ausgang stehen oft die a.e. durch APDS vorbestehenden Komorbiditäten. Vorzugsweise sollte daher eine HSZT Indikation im möglichst unbelasteten Ausgangszustand gestellt werden sollte, obgleich zu diesem Zeitpunkt ein potentiell komplikationsträchtiger Verlauf noch nicht abzusehen ist. Härtere Kriterien sind sicherlich beginnenden Organpathologien und Malignome; eine HLA-Gewebetypisierung und Prüfung der Spenderverfügbarkeit sollte früh bei allen Patienten erfolgen.



Zusammenfassung

In den letzten 10 Jahren konnte das APDS1 und 2 gut charakterisiert werden. Es gibt zahlreiche Parallelen mit Antikörpermangelsyndromen aber auch Erkrankungen der Immundysregulation. Trotz einiger „red flags“, wie den Hyper-IgM Phänotyp, sollte heutzutage bei Patienten mit entsprechender Klinik der Infektionsanfälligkeit bzw. Immundysregulation eine genetische Abklärung auf Exom- bzw. mindestens breiter Panelbasis durchgeführt werden, um auch die zahlreichen Differentialdiagnosen zu finden. Eine frühe Diagnose der zugrundeliegenden Erkrankung führt bei den meisten angeborenen Erkrankungen des Immunsystems – und insbesondere dem APDS – zu einer besseren Prognose und Vermeidung von potentiell nicht-reversiblen Endorganschäden.

Literatur

1. Angulo I, Vadas O, Garcon F, et al. Phosphoinositide 3-kinase delta gene mutation predisposes to respiratory infection and airway damage. *Science*. Nov 15 2013;342(6160):866-871.
2. Lucas CL, Kuehn HS, Zhao F, et al. Dominant-activating germline mutations in the gene encoding the PI(3)K catalytic subunit p110delta result in T cell senescence and human immunodeficiency. *Nat Immunol*. Jan 2014;15(1):88-97.
3. Deau MC, Heurtier L, Frange P, et al. A human immunodeficiency caused by mutations in the PIK3R1 gene. *J Clin Invest*. Sep 2014;124(9):3923-3928.
4. Lucas CL, Zhang Y, Venida A, et al. Heterozygous splice mutation in PIK3R1 causes human immunodeficiency with lymphoproliferation due to dominant activation of PI3K. *J Exp Med*. Dec 15 2014;211(13):2537-2547.
5. Preite S, Gomez-Rodriguez J, Cannons JL, Schwartzberg PL. T and B-cell signaling in activated PI3K delta syndrome: From immunodeficiency to autoimmunity. *Immunol Rev*. Sep 2019;291(1):154-173.
6. Jamee M, Moniri S, Zaki-Dizaji M, et al. Clinical, Immunological, and Genetic Features in Patients with Activated PI3Kdelta Syndrome (APDS): a Systematic Review. *Clin Rev Allergy Immunol*. Dec 2020;59(3):323-333.
7. Maccari ME, Wolkewitz M, Schwab C, et al. Activated phosphoinositide 3-kinase delta syndrome: Update from the ESID Registry and comparison with other autoimmune-lymphoproliferative inborn errors of immunity. *J Allergy Clin Immunol*. Jun 28 2023.
8. Maccari ME, Abolhassani H, Aghamohammadi A, et al. Disease Evolution and Response to Rapamycin in Activated Phosphoinositide 3-Kinase delta Syndrome: The European Society for Immunodeficiencies-Activated Phosphoinositide 3-Kinase delta Syndrome Registry. *Front Immunol*. 2018;9:543.
9. Rao VK, Webster S, Sediva A, et al. A randomized, placebo-controlled phase 3 trial of the PI3Kdelta inhibitor leniolisib for activated PI3Kdelta syndrome. *Blood*. Mar 2 2023;141(9):971-983.
10. Dimitrova D, Nademi Z, Maccari ME, et al. International retrospective study of allogeneic hematopoietic cell transplantation for activated PI3K-delta syndrome. *J Allergy Clin Immunol*. Jan 2022;149(1):410-421 e417.



Priv.-Doz. Dr. med. Sujal Ghosh

Oberarzt Pädiatrische Stammzelltherapie/Immunologie
 Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt
 Kinder-Hämatologie und -Onkologie,
 Zusatzbezeichnung Immunologie
 Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische
 Immunologie, Universitätsklinikum Düsseldorf



Nach einer langen Odyssee mit unerklärlichen, bakteriellen, schweren Infektionen und OPs...

Unser Sohn Felix kam im Januar 2018 ein bisschen früher als geplant zur Welt und war damals schon ein kleiner Kämpfer. Die erste Lebenswoche verbrachten wir auf der Frühchen-Station und der Kinderintensivstation, bis Felix stabil war und wir ihn endlich mit nach Hause nehmen konnten. Felix entwickelte sich in den ersten Lebensmonaten relativ normal. Es dauerte alles ein bisschen länger als bei anderen. Die ersten Krabbelversuche, Laufen lernen und die ersten Zähnen.

Ab dem achten Lebensmonat erkrankte Felix regelmäßig an bakteriellen Infektionen der oberen Atemwege. Da zu diesem Zeitpunkt der Herbst hereinbrach, hielten wir es für normal, schließlich sind Kinder nun mal häufiger krank um auch das Immunsystem ausbilden zu können. Die Infektionen wurden symptomatisch mit Antibiotika behandelt und nach einigen Tagen trat dann auch meist schon eine Verbesserung seines Zustandes ein.

Schwere Mittelohrentzündungen... hohes Fieber... OP... Antibiotika... OP... Antibiotika... OP

Am ersten Geburtstag bekam er aus heiterem Himmel sehr hohes Fieber. Wir bekamen es auch mit ärztlicher Hilfe nur schwer in den Griff und es hielt 10 Tage an. In dieser Zeit wurden wir drei Mal bei unserem Kinderarzt vorstellig. Der Grund für das Fieber konnte leider nicht gefunden werden. Es folgten immer wieder schwere Mittelohrentzündungen und Infektionen der oberen Atemwege. Felix

bekam nachts sehr schwer Luft und entwickelte eine Schlafapnoe. Unser HNO-Arzt empfahl uns, Paukenröhrchen einzusetzen, damit das vorhandene Sekret abfließen kann. In der ersten OP wurden dann die Paukenröhrchen eingesetzt und Nasenpolypen entfernt. Da war er ca. 1 1/2 Jahre alt. Es stellte sich eine Verbesserung beim Schlafen ein, die schweren Mittelohrentzündungen blieben und kamen alle vier bis sechs Wochen, jedes Mal verbunden mit hohem Fieber bis über 40 Grad. Die Behandlung erfolgte jedes Mal mit Antibiotika.

Nach einiger Zeit folgte wieder eine OP. Es wurden erneut Paukenröhrchen eingesetzt (die alten waren rausgefallen) und Nasenpolypen entfernt. In dieser OP wurde auch eine Mandelverkleinerung durchgeführt, da diese verhältnismäßig groß waren und ihn beim Schlafen behinderten. Im Anschluss an die OP bekam er sehr hohes Fieber, welches nicht sank und die Ärzte entschieden sich für eine intravenöse Antibiotikabehandlung. Zwischendurch hatte Felix immer mal wieder bakterielle Augenentzündungen und auch Pilzinfektionen im Windelbereich mussten behandelt werden.

Die turnusmäßigen Mittelohrentzündungen (alle 4-6 Wochen) blieben. Die Röhrchen fielen aufgrund der ganzen Entzündungen wieder raus und die dritte OP stand an, in der wieder Paukenröhrchen eingesetzt wurden. Die Mittelohrentzündungen wurden jedes Mal (meistens für 7-10 Tage), mit Antibiotika behandelt. Während der Behandlung mit Antibiotikum ging es ihm relativ gut und er blühte kurzzeitig auf. Nach Absetzen des Antibiotikums ver-

Die Diagnose: Unser Felix hat APDS

schlechterte sich der Gesundheitszustand nach zwei Tagen dann wieder, und die Odyssee begann von vorne.

In den ersten drei Lebensjahren von Felix konsultierten wir mehrere Ärzte. HNO-Ärzte, Kinderärzte, und mehrere Vorstellungen im Krankenhaus beim Notdienst. Die Ärzte wussten an dieser Stelle keinen Rat mehr und wir sollten uns mit der Situation anfreunden, dass wir einfach Pech haben und Felix einfach öfters krank ist als andere Kinder in seinem Alter. Ende 2020 eröffnete eine Kinderärztin eine neue Praxis bei uns im Ort. In der Hoffnung, dass sie uns vielleicht helfen kann, wechselten wir zu ihr. Auch sie behandelte Felix erstmal symptomatisch mit Antibiotikum, stellte aber viele Fragen zum Hintergrund unserer Leidensgeschichte.

Felix fehlten alle Immunglobuline und Subklassen

Im September beantragten wir eine Reha. Die Reha verbrachten wir im November 2021 auf der Insel Norderney. Kurz vor Beginn, war Felix wieder krank und unsere Kinderärztin nahm ihm Blut ab, um es auf Immunglobuline zu untersuchen. Wir starteten in die Reha auf Norderney und in den ersten Tagen im Reizklima entwickelte Felix wieder eine Mittelohrentzündung mit hohem Fieber. Der Arzt vor Ort verordnete Antibiotikum und es ging ihm schnell besser. In der dritten von vier Wochen entwickelte sich eine Scharlach-Angina und er bekam hohes Fieber. Der Arzt in der Klinik stellte viele Fragen und sagte, dass es sich bei Felix um keinen normalen Krankheitsverlauf handelt, da die immer wiederkehrenden bakteriellen Infektionen eine

andere Ursache haben müssen. Der Arzt vor Ort wollte ebenfalls Blut entnehmen, um die Immunglobuline überprüfen zu lassen. Da dies unsere Kinderärztin vor Antritt der Kur bereits veranlasste und die Ergebnisse nun vorlagen, faxten wir die Ergebnisse in die Klinik. Das Ergebnis war, dass Felix alle Immunglobuline und Subklassen fehlten.

Zeitnah wurden wir in der Immundefektambulanz vorgestellt und bekamen die Diagnose **APDS Typ 2**. Seitdem bekommt Felix einmal wöchentlich Immunglobuline subkutan und ein Dauerantibiotikum. Damit geht es ihm nun deutlich besser. Durch die Diagnose und das gute Netzwerk von Uniklinik, Kinderärztin und Apotheke können wir mittlerweile schneller und gezielter auf bakterielle Infekte reagieren.

Durch die subkutane Therapie ist Felix deutlich vitaler und kann dadurch mehr an den schönen Dingen im Leben teilhaben. Wir freuen uns über die Möglichkeit, uns jetzt auch mit anderen dsai-Mitgliederfamilien austauschen zu können und schauen zuversichtlich in die Zukunft.

Katja und Niko mit Felix

Mitglieder



Das E-Rezept kommt!

STAND:
09-2023



Zuerst einmal: Keine Angst, beim E-Rezept gibt es für Jede und Jeden einen passenden Einlöseweg. Ein Handy ist nicht zwingend notwendig. Mit dem geplanten Digitalgesetz soll die verbindliche Einführung des E-Rezepts festgelegt werden, aber bereits jetzt kann das E-Rezept genutzt werden. Es wird ausschließlich digital erstellt und signiert und kann mit der elektronischen Gesundheitskarte, mit dem Smartphone oder mit einem Ausdruck in Apotheken eingelöst werden. Mit der Gratis-App „Das E-Rezept“ der Firma gematik erhalten Patientinnen und Patienten einen datenschutzkonformen und sicheren Zugang zu Rezeptdaten. Als einzige App darf sie auf den Fachdienst in der Telematikinfrastruktur zugreifen, um elektronisch

Rezeptcodes vom E-Rezeptserver zu empfangen und diese an Apotheken zu verschicken.

Für den vollen Funktionsumfang der App ist Ihre Anmeldung erforderlich und Sie benötigen dafür von Ihrer Krankenkasse die neue elektronische Gesundheitskarte mit einer Schnittstelle für „Near Field Communication“ (kurz: NFC) und die dazugehörige PIN. Das elektronische Rezept wird im ersten Schritt für alle Verordnungen von verschreibungspflichtigen Arzneimitteln verbindlich. Ausnahmen: Betäubungsmittelrezepte und gesetzliche geregelte Ausnahmen, zum Beispiel bei direkter Zuweisung von Verordnungen wie Zytostatika.

1. Versorgung über Apotheken



1. E-Rezept erhalten

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verschreibt Ihnen ein E-Rezept und speichert es sicher in der Telematikinfrastruktur (TI).



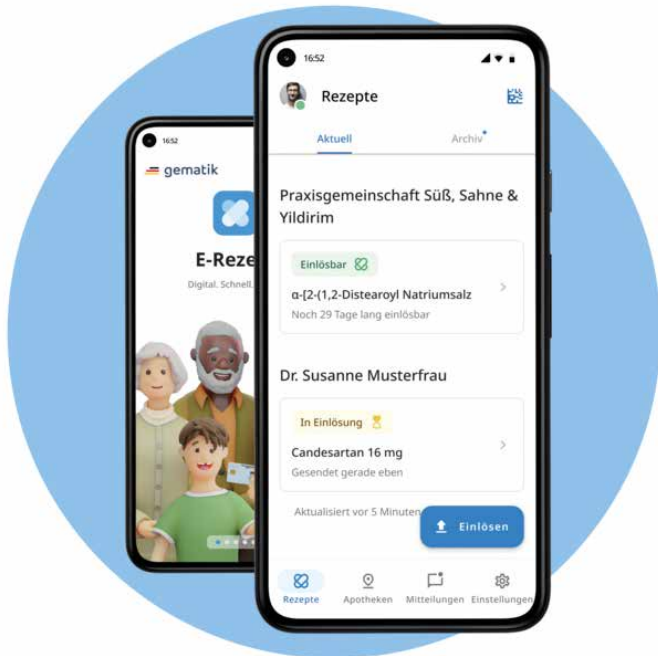
2. Papierlos einlösen

Sie wählen aus, auf welchem Weg Sie Ihr E-Rezept einlösen möchten: Per Gesundheitskarte, App oder Ausdruck.



3. Medikamente mitnehmen

Die Apothekerin oder der Apotheker ruft alle Ihre offenen E-Rezepte aus der TI ab und händigt Ihnen Ihre Medikamente aus. Fertig!



Welche Arzneimittel können als E-Rezept ausgestellt werden?

Das E-Rezept umfasst zu Beginn die Verordnungen von apothekenpflichtigen Arzneimitteln, außer Betäubungsmitteln. Weitere Verschreibungsarten (Heilmittel, Hilfsmittel und weitere) werden in mehreren Stufen in den kommenden Jahren folgen.

Können E-Rezepte auch in Online-Apotheken eingelöst werden?

E-Rezepte können in allen Apotheken, also auch Online-Apotheken, eingelöst werden.

Können Verwandte E-Rezepte mit der elektronischen Gesundheitskarte einlösen?

Ja. Wie bisher können Vertreterinnen oder Vertreter Rezepte einlösen – dafür benötigen sie die elektronische Gesundheitskarte der entsprechenden Person.

Sind E-Rezepte sicher?

Die Sicherheitsarchitektur des E-Rezeptes wurde zusammen mit Expertinnen und Experten erarbeitet und wird fortlaufend überprüft. Das Bundesamt für Sicherheit in der Informationstechnik (BSI) und der Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit waren dabei eng eingebunden.

Wird das E-Rezept auf der elektronische Gesundheitskarte gespeichert?

Nein. Die Gesundheitskarte dient nur als Schlüssel, um der Apothekerin oder dem Apotheker den Zugriff auf den E-Rezept-Speicher zu ermöglichen. Dort werden die E-Rezepte gespeichert.

Was passiert, wenn ich meine Gesundheitskarte verliere?

Sie sollten Ihre elektronische Gesundheitskarte im Falle des Verlusts möglichst zeitnah bei Ihrer Krankenkasse sperren lassen und zugleich eine neue Karte anfordern. Also einfach so, wie Sie es mit einer Bankkarte auch tun würden.

Wir bedanken uns für die ausführliche Beantwortung unserer Fragen bei:

Julia Schäfer

Produktmanagerin für das E-Rezept
gematik GmbH, Berlin

Die aktuellen Informationen zum E-Rezept gibt es z. B. auch hier im Detail nachzulesen:

- * www.das-e-rezept-ist-da.de
(ABDA – Bundesvereinigung Deutscher Apothekerverbände e.V.)
- * www.bundesgesundheitsministerium.de/e-rezept.html
(Bundesgesundheitsministerium)
- * www.gematik.de/anwendungen/e-rezept
bzw. www.das-e-rezept-fuer-deutschland.de (gematik)

2. Versorgung über Homecare-Unternehmen

Viele Patientinnen und Patienten beziehen Medikamente und Hilfsmittel über Homecare-Versorger. Wir haben daher die Firma OMT um den aktuellen Status zum E-Rezept gebeten.

„Während Apotheken schon jetzt flächendeckend in ganz Deutschland in der Lage sind, E-Rezepte einzulösen und mit den Krankenkassen abzurechnen, wird dies für Hilfsmittel-Versorger später möglich sein:

- * So ist die technische Anbindung der Hilfsmittel-Versorger an die E-Rezept-Infrastruktur zum 1. Januar 2026 geplant.
- * Ab dem 1. Juli 2027, müssen dann alle Verordnungen von Hilfsmitteln und anderen Medizinprodukten zwingend elektronisch ausgestellt und übermittelt werden.
- * Hilfsmittelerbringer wie wir bei OMT werden dann also verpflichtet sein, Hilfsmittel auf der Grundlage elektronischer Verordnungen bereitzustellen.
- * Immundefekt-Patient*innen können daher spätestens ab diesem Zeitpunkt ihre Hilfsmittel per E-Rezepts direkt über OMT oder einen anderen Homecare-Provider beziehen.
- * Für die Immunglobuline hingegen gilt das E-Rezept bereits heute. Apotheken sind seit dem 1. September 2022 flächendeckend in der Lage, E-Rezepte einzulösen.
- * Die Arzneimittel-Verordnung per E-Rezept wird allerdings für alle Vertragsärztinnen und -ärzte ab dem 1. Januar 2024 verpflichtend sein.“

Wir bedanken uns für diese Informationen zum Einlösen von E-Rezepten über Homecare-Unternehmen bei:

Franziska Jendro

Leitung strategisches Reimbursement/Krankenkassenmanagement, Geschäftsbereich Infusionstherapien, OMT GmbH & Co. KG
optimal medical therapies



Kurznachrichten im Überblick

Sie suchen Rheuma-Spezialisten, z. B. Behandler für autoinflammatorische Erkrankungen?



Den Link zur Datenbank der Deutschen Rheuma-Liga finden Sie neben wichtigen anderen Informationen und Links speziell zu autoinflammatorischen Erkrankungen auf der dsai-Webseite unter:

www.dsai.de/autoinflammation

Dort sind auf der „Versorgungslandkarte“ über 1.000 Rheuma-Spezialisten zu finden (darunter auch Kliniken, Physiotherapeuten und Reha-Einrichtungen), die die Qualitätsstandards der Deutschen Rheuma-Liga erfüllen.



Neu: Deutsche Version der IPOPI-Patientenbroschüre „Zielgerichtete Therapien für PIDs“

Die überarbeitete Version (2023) der Patientenbroschüre „Zielgerichtete Therapien für PIDs“, herausgegeben von der Internationalen Patientenorganisation für Primäre Immundefekte (IPOPI) zu zielgerichteten Therapien für PIDs steht seit kurzem auch in der deutschen Übersetzung digital zur Verfügung.

Diese Broschüre informiert über neue zielgerichtete Therapien, einschließlich Biologika und Small Molecules zur Behandlung verschiedener angeborener Immundefekte. Sie soll einen allgemeinen Überblick über das Thema geben, ist jedoch kein Leitfaden für die klinische Praxis.

Das PDF der Publikation „Zielgerichtete Therapien für PIDs“ finden Sie auf der dsai-Webseite zum Download unter:

www.dsai.de/publikationen/externe-broschueren



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?

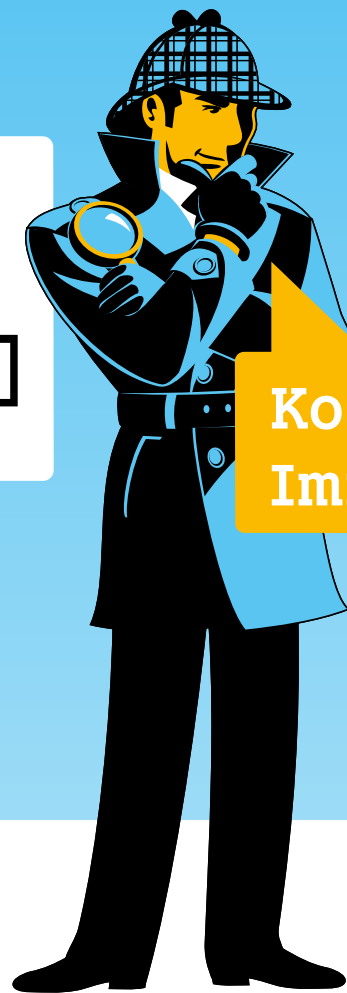
Nicht alle Menschen mit APDS sind in gleichem Maße betroffen und sie haben möglicherweise nicht die gleichen Symptome. **Das häufigste Krankheitsmerkmal von APDS sind wiederholte Infektionen, insbesondere der Lunge, die zu irreversiblen Schäden der Lungen (Bronchiektasen), sowie Infektionen der Nase (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/1POPIADPS.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_1POPI_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



**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 (Primärer Immundefekt) 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 (Guillain-Barré-Syndrom und Chronisch Inflammatorische Demyelinisierende Polyneuropathie). 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

Start der Rezertifizierung für FIND-ID Mitglieder

Entsprechend den Regeln von FIND-ID müssen sich Mitglieder alle zwei Jahre neu zertifizieren. Heißt: Damit Ihre Mitgliedschaft 2024 und 2025 fortbesteht, müssen Sie als Mitglied einen kurzen Antrag auf Rezertifizierung stellen. Das geht ganz einfach auf der Website von FIND-ID. Hier stehen Ihnen drei Mitgliedschaften zur Wahl:

Als **FIND-ID-Partner** rezertifizieren Sie sich, wenn Sie niedergelassene Ärztin oder Arzt sind, die/der 1 bis 5 PID-Patientinnen und -Patienten pro Jahr betreut.



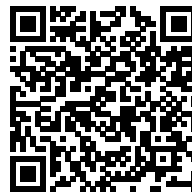
www.find-id.net/fuer-mitglieder/rezertifizierung-als-find-id-partner

Als **FIND-ID-Ambulanz** rezertifizieren Sie sich, wenn Sie zwischen 5 und 50 PID-Patientinnen und -Patienten pro Jahr betreuen.



www.find-id.net/fuer-mitglieder/rezertifizierung-als-id-schwerpunkt-ambulanz

Als **FIND-ID-Zentrum** rezertifizieren Sie sich, wenn Sie mehr als 50 PID-Patientinnen und -Patienten pro Jahr betreuen und die Bedingungen des G-BA für eine Immundefektambulanz gemäß § 116 b erfüllen.



www.find-id.net/fuer-mitglieder/rezertifizierung-als-find-id-id-zentrum

Wenn uns Ihre Daten vollständig vorliegen, verlängern wir Ihre Mitgliedschaft für weitere zwei Jahre und stellen Ihnen Ihr neues Zertifikat digital zur Verfügung. Über Ihr weiteres Interesse und Mitwirken an FIND-ID freuen wir uns sehr: Als Mitglied tragen Sie dazu bei, dass sich die Diagnoserate für Menschen mit angeborenem Immundefekt erhöht und dass diese Menschen eine angemessene Therapie erhalten. Das Wissen und die Erfahrungen unserer Mitglieder sind für den interdisziplinären Austausch in unserem Netzwerk von großem Wert.

Sie sind noch kein Mitglied, wollen es aber werden?

Darüber freuen wir uns. Alle Informationen finden Sie auf unserer Website:



www.find-id.net/fuer-fach-aerzte/mitglied-werden

Lange Nacht der Wissenschaft in Berlin

Die Deutsche Gesellschaft für Immunologie (DGfI) lieferte spannende Einblicke in die Welt der Abwehrkräfte auf der Langen Nacht der Wissenschaft in Berlin

dsai-Infomaterial fand reißenden Absatz

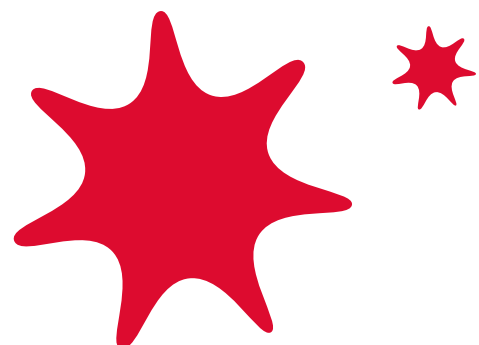
Im Juni beteiligte sich die Deutsche Gesellschaft für Immunologie (DGfI) im Rahmen der Langen Nacht der Wissenschaften 2023 in Berlin mit einem Informationsstand, der den Besuchern die faszinierende Welt des Immunsystems näherbrachte. Die Veranstaltung wurde von den 1800 Interessenten förmlich überrannt. Die Hauptattraktion am DGfI Stand waren interaktive Aktivitäten zur spielerischen Er-



kundung des eigenen Immunsystems sowie der Vielfalt und Funktionsweise der verschiedenen Zelltypen und des Immunsystems. Der Comic „Immun im Cartoon“ der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte (dsai e. V.) mit passenden, lustigen B- und T-Zellen aus Plüsch stellten ein weiteres Highlight dar und das Infomaterial fand reißenden Absatz. Die vielen Interessenten nutzten die Gelegenheit zur Klärung individueller Fragen und erhielten weiterführende Informationen und verständliche Erklärungen zu komplexen immunologischen Konzepten durch die DGfI. So hatten die Besucher die Möglichkeit, sich aktiv mit dem Thema auseinanderzusetzen und gewannen wertvolle Einblicke in die komplexe Welt des Immunsystems.



Das dsai-Infomaterial stößt auch hier auf großes Interesse
c/Jacqueline Hirscher



11. Internationale Woche der Plasmaspende IPAW 2023

Die Internationale Woche der Plasmaspende fand in diesem Jahr bereits zum elften Mal statt. Weltweit wird in dieser Woche in den Medien die Plasmaspende verstärkt aufgegriffen, den engagierten Plasmaspender:innen gedankt und ihr Einsatz auf allen Kanälen international gewürdigt. Denn: den engagierten Plasmaspenderinnen und -spendern kann gar nicht oft genug gedankt werden! Immer mehr Menschen sind aufgrund unterschiedlichster Erkrankungen auf Medikamente aus Blutplasma angewiesen. Der Bedarf an Plasma weltweit steigt.

Nur durch die Bereitschaft zuverlässiger Spenderinnen und Spender kann die Versorgung mit Immunglobulinen gesichert werden. Auch wenn es in diesem Jahr bisher zu keinen Lieferengpässen für Immundefekt-Patienten gekommen ist, bleibt die Situation kritisch. Die Abhängigkeit vom US-amerikanischen Markt erfordert die dauerhaften Bemühungen aller Beteiligten für eine Verbesserung der deutschen und europäischen Plasmaspende.

So nutzte die dsai wieder die vielen Kontakte innerhalb des Plasma-Netzwerks, um gemeinsam während der International Plasma Awareness Week **#IPAW2023** verstärkt auf die Bedeutung der Plasmaspende für die Betroffenen aufmerksam zu machen. So kam die dsai z. B. mit einem Statement der Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner in der Pressemeldung des Blut- und Plasmaspendendienstes Haema zu Wort. Über die Stories von Facebook und Instagram wurden unter dem Hashtag **#IPAW2023** die Beiträge der Plasmazentren, Kliniken und anderer Organisationen rund um Immundefekte wie die PPTA oder die Internationale Patientenorganisation für primäre Immundefekte (IPOPI) geteilt. Die dsai erstellte auch in diesem Jahr wieder Videos und Beiträge rund um die Plasmaspende, mit wichtigen Infos, Fakten und Mitgliederstimmen.

Jahr für Jahr beteiligen sich weltweit viele aktive Social Media User und sorgen für die Verbreitung der Botschaft:

Plasmaspenden retten Leben – Danke allen Plasmaspenderinnen und -spendern!



Vorgestellt

Die Kinder-Immunologie am Universitätsklinikum Leipzig

Die Kinder-Immunologie der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig stellt sich vor:



Liebe Eltern, liebe KollegInnen,
Störungen des Immunsystems werden häufig als Abwehr- oder Immunschwäche, Immundefizienz oder Immundefekt bezeichnet. Hierbei kann es sich um eine angeborene Störung des Immunsystems (z. B. primärer Immundefekt) oder im Laufe des Lebens erworbene (sekundäre) Störung handeln. Wir sind spezialisiert auf Erkrankungen, die durch eine Abwehrschwäche (Immundefekt) gekennzeichnet sind, aber auch Erkrankungen mit Fehlregulationen des Immunsystems (Immundysregulation, Autoimmunität, Lymphoproliferation) und unklaren, wiederkehrenden Fieberzuständen (Autoinflammation) oder überschießender Entzündung (Hyperinflammation).

Wie verfügen über Spezial-Diagnostik, wie sie nur an wenigen Zentren in Deutschland zur Verfügung steht. Von der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Immunologie (API) sind wir als sog. „CID-Zentrum“ gelistet. Als dieses führen wir die weiterführende Notfall-Diagnostik bei auffälligem SCID-Screening durch. Durch die Zusammenarbeit mit unseren Kollegen der pädiatrischen Onkologie stehen uns alle erforderlichen Behandlungsformen für Immundefekte zur Verfügung.

Unsere Behandlungsschwerpunkte sind

- * Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)
- * Kombinierte Immundefekte (CID, inkl. DNA-Reparaturdefekte wie Ataxia teleangiectasia)
- * Syndromale Immundefekte (z. B. Immuno-ossäre Dysplasie, DiGeorge-Syndrom (22q11))
- * Antikörpermangelerkrankungen (z. B. Hypogammaglobulinämie, CVID, Agammaglobulinämie bzw. Morbus Bruton)
- * Erkrankungen mit Immundysregulation (z. B. APDS, APECED, IPEX, STAT3, STAT1, CTLA-4, HLH-Syndrome wie XIAP)
- * Phagozytendefekte (z. B. Septische Granulomatose, Leukozytenadhäsionsdefekte (LAD))
- * Störungen des angeborenen Immunsystems (z. B. IRAK4, MyD88, MSMD (fehlende Abwehr gegenüber Mykobakterien))
- * Autoinflammation (Interferonopathien wie das Aicardi-Goutières-Syndrom und periodische Fiebersyndrome wie familiäres Mittelmeerfieber (FMF), PFAPA, CAPS, TRAPS, ADA2-Defizienz (DADA2))
- * Komplementdefekte
- * Sekundäre Immundefekte wie z. B. Antikörpermangel nach Rituximab-Therapie, Asplenie (Menschen ohne Milz, z. B. nach Trauma)



c/Universitätsklinikum Leipzig

Folgende Untersuchungen bieten wir an:

- * Immunglobuline (Isotypen und IgG-Subklassen)
- * Spezifische Antikörper, s.g. Impf-Antikörper
- * Lymphozyten-Subtypisierung
- * T-Zell-Reifungsstufen
- * B-Zell-Reifungsstufen
- * Lymphozyten-Proliferation
- * NK-Zell-Funktionstest
- * Lymphozyten-Stimulation und Zytokin-Sekretion
- * V-beta-Repertoire des T-Zell-Rezeptors
- * Angeborene Immunität (TLR- Signaltransduktion)
- * Granulozytenfunktionstest (Wasserstoffperoxid-Produktion, Dihydrorhodamin-Färbung)
- * Inflammationsmarker (Serum-Amyloid (SAA), S100A8/A9)
- * IL-12-Interferon gamma Achsentest
- * Molekulargenetik via Whole-Genome oder Whole-Exome-Sequenzierung

Kontakt

Tel. Leitstelle (Terminvereinbarungen):
0341 - 97 26242

www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/kinderklinik/Seiten/kinderimmunologie.aspx

Erwachsene PatientInnen bitten wir, sich an die Abteilung Rheumatologie/Immunologie (Leitung Prof. Wagner) in der Klinik und Poliklinik für Endokrinologie, Nephrologie, Rheumatologie an der Uniklinik Leipzig zu wenden.

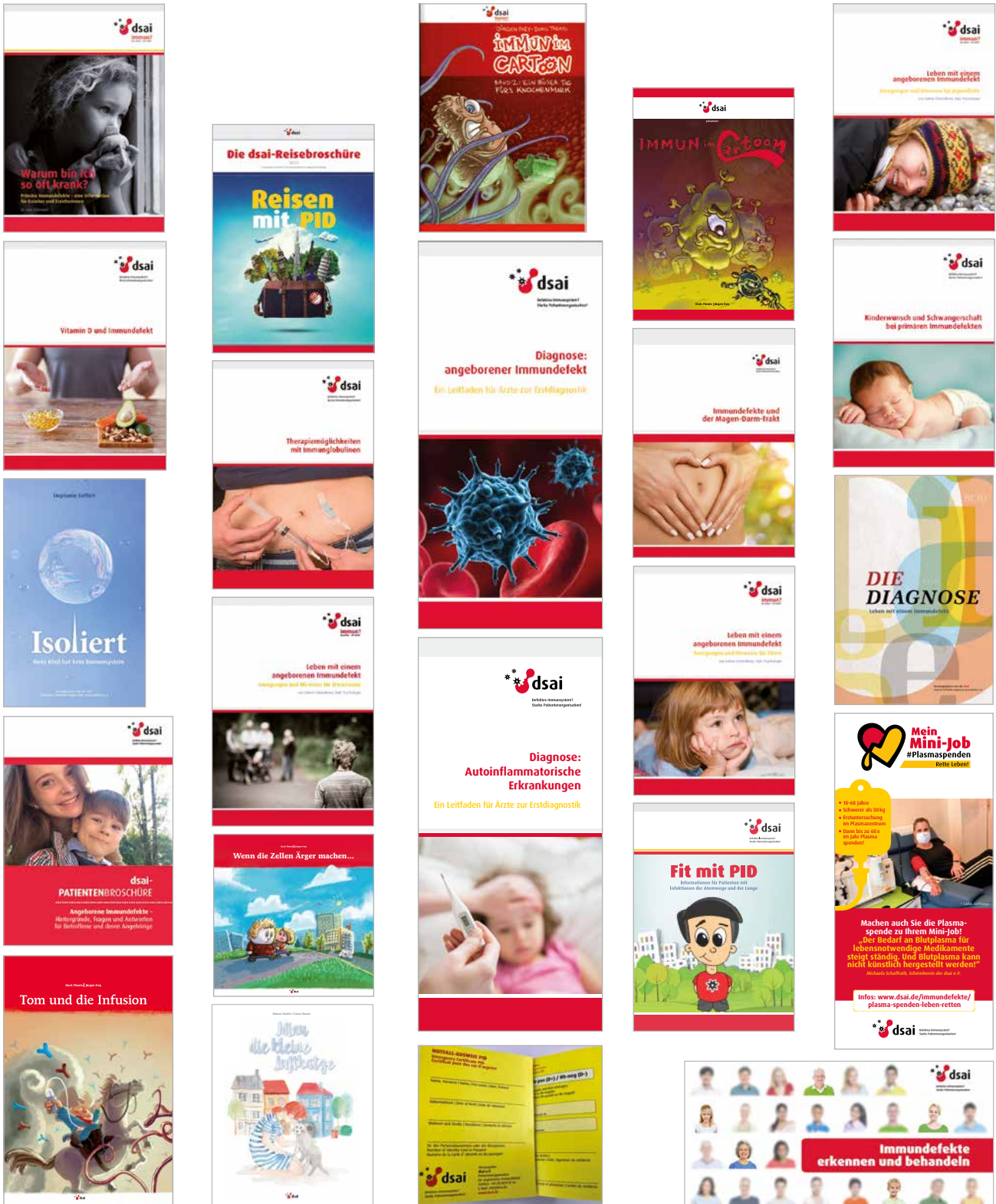


Leitung

Prof. Dr. med. Christian Klemann ist Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinder-Pneumologe, -Allergologe, -Rheumatologe und -Immunologe und leitet seit Juli diesen Jahres den Bereich der pädiatrische Immunologie, Kinder-Rheumatologie und -Infektiologie an der Uniklinik Leipzig (UKL).

dsai-Publikationen

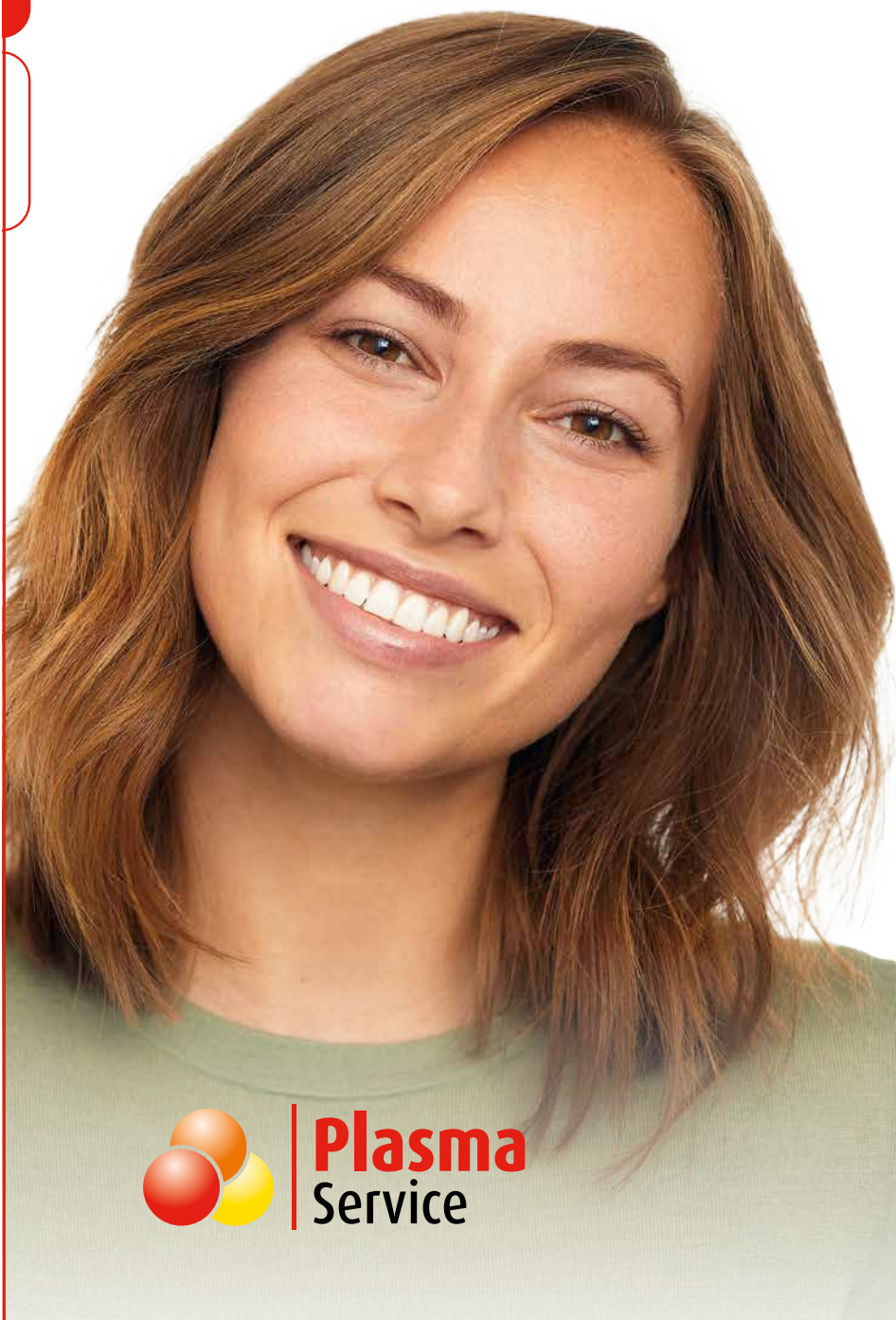
Die wichtigsten Broschüren und Flyer



Nutzen Sie bitte gerne die Möglichkeit zum Download und zur Bestellung dieser und weiterer Publikationen (z. B. Patientenflyer zu verschiedenen Krankheitsbildern, das Schulpaket... oder die dsai-Newsletter „immun?“)

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



Zwischenstand zur gesetzlichen Neufassung mit veränderten Regeln für die Verwendung sogenannter „Substanzen menschlichen Ursprungs“ (SoHO) in der EU

Die dsai war bei zahlreichen Debatten zur neuen Vorschrift aktiv involviert. Im Januar bereits gab es dazu eine Anhörung im EU-Parlament, gemeinsam mit der internationalen Patientenorganisation IPOPI. Im Laufe des Jahres wurde einige Male schriftlich zum Thema Plasmaspenden Stellung bezogen und auf die Nöte der Patienten hingewiesen. Wir möchten Ihnen einen kurzen Statusbericht zur geplanten Neufassung geben, welche das Spenden von sog. Substanzen menschlichen Ursprungs (Blut, Blutplasma, Zellen und Gewebe) europaweit sicherer machen sollen. Nach finaler Einigung des Europarats werden die Abgeordneten mit den Gesprächen über die endgültige Form der Rechtsvorschriften beginnen.

Der folgende Text ist 1:1 der deutschen Fassung der Pressemeldung zur Plenartagung des Ausschusses für Umweltfragen, öffentliche Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (ENVI) des Europäischen Parlaments vom 12.09.23, entnommen:

Pressemitteilung

Spenden und Behandlungen: neue Sicherheitsvorschriften für Substanzen menschlichen Ursprungs PLENARTAGUNG ENVI 12-09-2023 – 12:25

- * Stärkung des Prinzips der freiwilligen und unentgeltlichen Spende in der EU
- * Nationale Pläne und ein EU-Fahrplan zur Förderung der Versorgungsautonomie
- * Ein weiterer Baustein zum Aufbau einer starken Europäischen Gesundheitsunion

Das Europäische Parlament hat am Dienstag neue Maßnahmen zum besseren Schutz von Bürgern, die Blut, Gewebe oder Zellen spenden oder mit diesen Substanzen behandelt werden, gebilligt.

Die Abgeordneten nahmen den Bericht über neue Regeln für die Verwendung so genannter Substanzen menschlichen Ursprungs (SoHO) in der EU mit 483 Ja-Stimmen, 52 Nein-Stimmen und 89 Enthaltungen an. Die Maßnahmen gelten für Substanzen – wie Blut und seine Bestandteile (rote/weiße Zellen, Plasma), Gewebe und Zellen – die für Transfusionen, Therapien, Transplantationen oder medizinisch unterstützte Reproduktion verwendet werden.

Die Abgeordneten betonen, dass Spenden dieser Substanzen immer freiwillig und unentgeltlich sein müssen, wobei die Spender eine Entschädigung oder eine Erstattung für Verluste oder Ausgaben, die während des Spendenprozesses entstehen, erhalten können. Sie betonen, dass die Entschädigung weder als Anreiz für die Anwerbung von Spendern dienen noch zur Ausbeutung von schutzbedürftigen Personen führen darf.

Um die unabhängige Versorgung der EU mit diesen Stoffen zu gewährleisten, fordern die Abgeordneten eine EU-Strategie zur Sicherstellung ihrer Verfügbarkeit, eine EU-Liste kritischer SoHOs und die Erstellung nationaler Notfall- und Kontinuitätspläne für die Versorgung.

Zitat

Nach der Abstimmung sagte die Berichterstatterin Nathalie Colin-Oesterlé (EVP, FR): „Dieses Gesetz ist entscheidend für die Sicherheit der Spender, das Wohlergehen der Patienten, die Versorgungssicherheit und die Entwicklung innovativer medizinischer Techniken in Europa. Durch die Verbesserung der Koordinierung und des Informationsaustauschs wird der Fluss von SoHO und dem damit verbundenen medizinischen Fachwissen zum Nutzen der europäischen Patienten erleichtert. Zwar importiert Europa derzeit einen Teil seines SoHO-Bedarfs, darunter 40 % des von uns verwendeten Plasmas, doch der von uns erzielte Kompromiss verpflichtet die EU, ihre Versorgung langfristig zu sichern.“

Nächste Schritte

Die Abgeordneten sind bereit, mit den Gesprächen über die endgültige Form der Rechtsvorschriften zu beginnen, sobald der Rat sich auf seinen Standpunkt geeinigt hat.

Hintergrund

Mit dem von der Kommission am 14. Juli 2022 vorgelegten Entwurf werden die Richtlinien über Blut, Gewebe und Zellen vor dem Hintergrund neuer wissenschaftlicher, technischer und gesellschaftlicher Entwicklungen aufgehoben. Jedes Jahr erhalten Patienten in der EU über 25 Millionen Bluttransfusionen, eine Million Zyklen medizinisch unterstützter Fortpflanzung, über 35 000 Stammzellentransplantationen (hauptsächlich bei Blutkrebs) und Hunderttausende von Ersatzgeweben (z. B. für orthopädische, Haut-, Herz- oder Augenprobleme).

Mit der Annahme dieses Berichts reagiert das Parlament auf die Erwartungen der Bürger, gemeinsame Mindeststandards für die Gesundheitsversorgung auf EU-Ebene festzulegen, wie dies in Vorschlag 10(1) der Schlussfolgerungen der Konferenz über die Zukunft Europas zum Ausdruck kommt.

Die englische Originalversion finden Sie unter folgendem Link: [Donations and treatments: new safety rules for substances of human origin | Aktuelles | Europäisches Parlament \(europa.eu\)](#)

CSL Behring

Think Human

Einfach ersetzen, was fehlt.

Über 100 Jahre
Plasmaprotein-Forschung

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

Neues von den dsai-Plasmabotschafter:innen

Es gibt viele Möglichkeiten, sich für die Plasmaspende einzusetzen. Jede Form der Aufklärung und Information der Öffentlichkeit trägt dazu bei, die Bedeutung von Plasmaspenden weiter zu verbreiten. Ob Sie Flyer verteilen, über Social Media tätig sind, ein Interview geben, ein Plasmazentrum besuchen oder einfach so Vielen wie möglich darüber erzählen... steter Tropfen höhlt den Stein und trägt dazu bei, dass neue Spenderinnen und Spender gefunden werden können.

Wenn Sie möchten, berichten wir gerne im dsai-Newsletter darüber, wie z. B. über die nachfolgenden Aktionen durch engagierte Mitglieder...

14.06.2023 – #Weltblutspendetag2023

Sebastians Mutter leidet an einem angeborenen Immundefekt und ist auf Plasmaspenden angewiesen. Ihre Erkrankung ist lebensbedrohlich. Dank der Immunglobulinsubstitution kann die Familie ein halbwegs normales Leben führen. Das weiß Sebastian von klein auf und er hat schon mehrmals als Plasmabotschafter erzählt, warum Plasmaspenden für ihn und seine Familie wie auch für so viele andere Menschen mit angeborenen Immundefekten so wichtig sind.



Weltblutspendetag 2023

Auch dieses Mal hat der liebenswerte Sebastian wieder eine ganz tolle Videobotschaft aufgenommen, die auf den dsai-Kanälen zum Weltblutspendetag 2023 gepostet wurde. Danke für deinen super Einsatz, lieber Sebastian!

26.07.2023 – Besuch im CSL Plasma Berlin



Silke Junge-Unbehauen inmitten des CSL Plasmacenter-Teams

Silke Junge-Unbehauen, Leiterin der Regionalgruppe Lahn-Sieg, ist es eine Herzensangelegenheit, neue und bestehende Plasmaspendezentren vor Ort zu besuchen. Diesmal ging es nach Berlin, wo sie den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern über ihr Leben mit CVID erzählte und deutlich machte, wie schlecht es ohne Immunglobuline aus Plasmaspenden um sie und viele andere stehen würde. Mit ihren persönlichen Ausführungen machte sie dem Team des Berliner CSL Plasmacenters bewusst, wie wichtig ihre Arbeit für Betroffene mit angeborenen Immundefekten tatsächlich ist. Ohne die Mitarbeiter der Plasmazentren käme das Plasma der Spenderinnen und Spender nicht zu den Menschen, die wie Silke jeden Tag so lebensnotwendig auf die Immunglobuline angewiesen sind. Es entwickelte sich ein intensives und ausführliches Gespräch, das beide Seiten sehr berührte. Silke berichtet nach dem Treffen bewegt: „Es war ein echt schöner Austausch“.



4.10.2023 – Video-Chat: Bewegende Momente im Plasmazentrum von Plasmaservice Europe

Im Rahmen der Internationalen Plasmawoche (IPAW) tauschen sich dsai-Mitglied Silke und Spenderin Marie Luise tauschen erstmalig per Video-Chat aus. Dabei erhält TikTokerin malliee_Marie Luise Krumbein persönliche Antworten auf ihre wichtigen Fragen rund um Silkes Alltag mit angeborenem Immundefekt. Für dsai-Regionalgruppenleiterin Silke Junge-Unbehauen ist es eine Herzensangelegenheit, als Betroffene die Öffentlichkeit persönlich über angeborene Immundefekte aufzuklären und für Plasmaspenden zu werben: „Ich bin so froh, dass die Leute bereit sind, spenden zu gehen. Das ist für mich ein ganz großer emotionaler Punkt! Weil ich einfach weiß, dass die Leute, die da sitzen, mein Leben retten und ich meine Kinder aufwachsen sehen kann!“ Silke erzählt ihre Leidensgeschichte und verdeutlicht: „Da Blutplasma nicht künstlich hergestellt werden kann, sind Spenden für viele Menschen überlebenswichtig. Es ist unglaublich: Um nur einen Immundefekt-Patienten wirksam zu behandeln, werden Immunglobuline aus 100 – 130 Plasmaspenden im Jahr benötigt und das ein Leben lang“.

6.10.2023 – Eröffnung des neuen Plasmazentrums von Plasmaservice Europe in Dortmund

dsai-Mitglied Maria Kruse war dabei! Wieder eine neue Möglichkeit für die Plasmaspende bietet jetzt das neue und innovative Plasmazentrum in der Kampstraße 47. Anfang Oktober fand die feierliche Eröffnung statt. dsai-Mitglied Maria Kruse teilte mit den Gästen der Eröffnungsfeier ihre bewegende Lebensgeschichte und sprach über die für sie lebensnotwendigen Plasmaspenden. „Es ist immer etwas Besonderes, die Plasmaspender in natura zu treffen. Dank Ihnen bekomme ich mein Medikament und kann meinen Alltag fast normal leben.“ Eine besondere Ehrung erfuhren langjährige Plasmaspender mit über 500-700 geleisteten Plasmaspenden, sie wurden für ihren bedeutsamen Einsatz öffentlich gewürdigt. Auch Prominenz war vor Ort: Moderatorin & Journalistin „Radiomädchen“ Ann-Kathrin Krügel verschaffte sich selbst einen Eindruck vom neuen Zentrum. Dort werden die Spenderinnen und Spender auf rund 1.087 qm Fläche mit 26 Spendeliegen vom ausgebildeten Serviceteam freundlich und kompetent betreut.



(v. r. n. l.): Sebastian Kröger
(Amt für Stadterneuerung),
Eva Hohenberg (Zentrumsleiterin),
Henrik Oehme
(Geschäftsführer Plasma Service Europe),
Maria Kruse (Patientenvertreterin dsai),
Werner Burgovitsch (Plasmaspender)



Öffentlichkeitsarbeit / Social Media

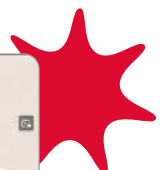
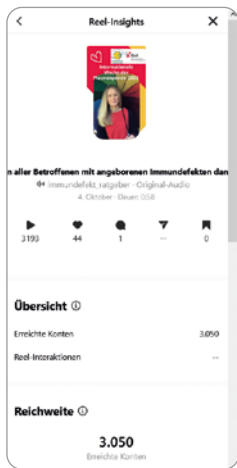
In den vergangenen Monaten lag in der Öffentlichkeitsarbeit der Schwerpunkt wieder auf der Aufklärung von Öffentlichkeit, Ärzteschaft und Betroffenen über alle Basis-Themen zu angeborenen Immundefekten.

Nachdem es lange verstärkt um Corona sowie um die Lieferengpässe und die Plasmaversorgung gegangen war, konnten die Themen wieder breiter gefächert kommuniziert werden. Social Media eignet sich besonders gut, um Antworten auf Fragen wie: „Was sind angeborene Immundefekte? Was ist Autoinflammation? Wo kann ich mich informieren? Warum ist die Plasmaspende so wichtig? Wo kann ich Plasma spenden? Welche Veranstaltungen rund um Immundefekte und Autoinflammation gibt es für Patienten/für Ärzte?“... kurz anzureißen und dann für Detailfragen auf die dsai-Webseite oder auf die Beratung durch das Geschäftsstellenteam zu verweisen.

Zudem wurden fleißig Beiträge innerhalb des dsai-Netzwerks geteilt, wie z. B. von IPOPI, Achse e.V., dem Kinder-Netzwerk, den Plasmaspendezentren, Kliniken und auch von Betroffenen, wenn es sich um öffentliche Beiträge handelte.

Die Follower nehmen stetig zu. Um Ihnen ein Gefühl zu geben: Wir erreichen – je nach Format und Thema – durchaus mehrere Tausend Social Media Nutzer mit einem einzigen Beitrag, und das ohne bezahlte Werbung. Daher unsere Bitte an die Nutzer: Teilen Sie, liken und wenn Sie möchten, kommentieren Sie. Je mehr Interaktionen verzeichnet werden, desto breiter streut der Algorithmus der Social Media Kanäle und desto mehr Menschen können wir mit unseren Botschaften erreichen.

Nachfolgend sehen Sie exemplarische Social Media-Beiträge, die auf den verschiedenen Social Media-Plattformen gelaufen sind.



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

Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen



15.07.2023 – Ärztliche Fortbildung Würzburg

Auch in diesem Jahr konnte, noch vor der Sommerpause, eine Zertifizierte Ärztliche Fortbildung in Würzburg in Präsenz stattfinden. Wie bereits in früheren Jahren, wurde die Fortbildung von der dsai in Kooperation mit dem Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen (ZIDA) im Würzburger Museum im Kornspeicher organisiert.

PD Dr. Henner Morbach übernahm die wissenschaftliche Leitung. Für die dsai waren die Mitglieder Liselotte Müller (Leitung Regionalgruppe Bamberg/Nürnberg) und Dr. Gerd Klock (Leitung Regionalgruppe Frankfurt) vor Ort und versorgten die Teilnehmer:innen am dsai-Infostand mit umfangreichem Prospekt-Material, gaben den Interessenten aus Betroffensehensicht Auskunft und informierten ausführlich über die Arbeit der dsai. In der Kaffeepause blieb noch ausreichend Zeit für den Austausch mit Kolleginnen und Kollegen, und für einen Gang durch die Industrieausstellung. **Die Geschäftsstelle bedankt sich bei allen Beteiligten für ihren Einsatz, besonderer Dank geht auch an die zahlreichen Ärztinnen und Ärzte aus mehreren Fachrichtungen, die über folgende Themen referierten:**

- * Früherkennung von Immundefekten: von der Basisdiagnostik zum Neugeborenen-Screening
- * Nur Autoimmunität – dennoch ein Immundefekt?
- * COVID-19 Impfungen bei Grunderkrankungen – wie geht es weiter?
- * Therapie der COVID – Immunglobuline und Immunsuppression
- * Mehr Gen im Rheuma als gedacht – VEXAS und andere Beispiele
- * Fallbeispiele Autoinflammation – immer eine Autoinflammatorische Erkrankung?

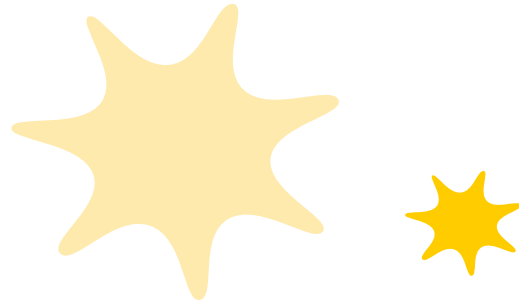
Die Fortbildung wurde von der Bayerischen Landesärztekammer mit 4 Fortbildungspunkten zertifiziert.



Für die dsai am Infostand: Liselotte Müller und Dr. Gerd Klock

Über weitere Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen des Jahres 2023 erhalten Sie im Frühjahrs-Newsletter 2024 detaillierte Informationen:

- * **21.10.2023 – München**
(in Kooperation mit dem Dr. von Haunersches Kinderspital und dem Universitätsklinikum München)
- * **04.11.2023 – Hamburg**
(in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf)
- * **18.11.2023 – Leipzig**
(in Kooperation mit dem ImmunDefektCentrum Leipzig (IDCL))
- * **22.11.2023 – Düsseldorf**
(in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Düsseldorf)
- * **25.11.2023 – Stuttgart**
(in Kooperation mit dem Universitätsklinikum)
- * **02.12.2023 – Münster**
(in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Münster)



NEU! Online-Chat für digitale Fortbildungen

Für das digitale/hybride Format gibt es übrigens ab sofort den geschützten Chatbereich zum Austausch für Ärztinnen und Ärzte, die online an den Fortbildungen teilnehmen. Der Online-Chat ist während der gesamten Fortbildung geöffnet.

Die aktuellen Programme der Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen finden Sie jeweils hier:

www.dsai.de/informationen/termine

Eine Vielzahl an Fachvorträgen finden Sie unter

www.dsai.de/informationen/fachvortraege

Sollten Sie sich als Ärztin oder Arzt 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 www.dsai.de/informationen/termine/anmeldung-fortbildung

Wir danken allen Unterstützern für ihr Engagement!



Rekord! 30 Online-Stammtische in 2023!

Weiterhin ungebrochen ist das Interesse an den virtuellen Online-Stammtischen. Der Rekord wurde auch in diesem Jahr gebrochen! Zum Ende des Jahres werden es ganze 30 Online-Stammtischtermine sein – exklusiv für Mitglieder.

Regionale Online-Stammtische – in Nord, Ost, Süd und West

Nachdem der Online-Stammtisch der Region West eine Zeit lang aufgrund gesundheitlicher Probleme der Regionalgruppenleitung nicht stattfand, konnte nun auch im Postleitzahlenbereich 4+5+6 wieder zum virtuellen Stammtisch eingeladen werden. Stefani Kowalik, die vor kurzem die Leitung der Regionalgruppe Düsseldorf übernommen hatte, moderierte Mitte September erstmalig den Stammtisch West. Sehr schnell entstand unter den Teilnehmerinnen und Teilnehmer ein reger Gesprächsaustausch und bereits am Ende des Abends wurde vereinbart, sich bis auf weiteres regelmäßig immer am 20. des Monats zu treffen. Der virtuelle Stammtisch für den südlichen Raum unter Moderation von Friedolin Strauss findet weiterhin ebenfalls regelmäßig statt, immer am ersten Dienstag des Monats. Haben Sie keine Sorge, die Termine zu vergessen: Die Einladung und Anmeldung erfolgt nach wie vor jedes Mal auf dem gewohnten Weg über die Geschäftsstelle per E-Mail.

„Es ist so schön, sich mit den anderen auszutauschen. Nicht nur über die Erkrankung und Therapien und Behandler, auch mal über Berufliches und Privates. Wir haben ja alle ähnliche Probleme und Sorgen. Es tut so gut, zu wissen, dass es anderen genauso geht. Auch wenn man mal nicht so auf dem Damm ist! Die andern wissen dann einfach, wie man tickt.“ (O-Ton eines neuen Mitglieds).



Überregionale Online-Stammtische

* Virtuelle ITP-Stammtische

Leitung: Silke Hoffmann, Leiterin der dsai-Regionalgruppe Nord

* Virtuelle Stammtische für Jugendliche

Leitung: Hannah Dettmar, dsai-Ansprechpartnerin für Jugendliche

Melden Sie sich doch einfach mal an und schnuppern rein. Vielleicht wird es auch für Sie bald eine schöne Gewohnheit, sich beim online-Stammtisch ganz bequem von zu Hause aus neue Impulse durch das Gespräch mit anderen Betroffenen zu holen.

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.

22.06.2023 – Zweiter, offener digitaler Patientenabend „Autoinflammation“

Nach der erfolgreichen Einführung im Oktober letzten Jahres, hat die dsai zum zweiten Mal für alle Betroffenen von autoinflammatorischen Erkrankungen und deren Angehörige einen virtuellen Patientenabend zum Thema „Autoinflammation“ veranstaltet. Das digitale Format ist perfekt geeignet, um sich – ganz bequem abends von zuhause aus – wertvolle Informationen zur Erkrankung zu holen. So schalteten sich dann auch viele Interessenten zu, die beim ersten Mal noch nicht dabei gewesen waren. Der Zugang zur Veranstaltung erfolgte wieder unkompliziert über den QR-Code in der Einladung, es war keine vorherige Anmeldung notwendig.



Von PD Dr. Wittkowski (Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie Immunologische Spezialambulanz, Universitätsklinikum Münster) konnten sich alle Interessierten eine Einführung zu autoinflammatorischen Erkrankungen, Symptomen wie den wiederkehrenden Fieberschüben, Ausschlägen, Gelenk-, Augen-, oder Ohrenentzündungen und einen Überblick über die verschiedenen Krankheitsbilder der Autoinflammation geben lassen. Im Anschluss sprach Dr. Portegys (Rheumatologie, Immundefektambulanz für Erwachsene, Universitätsklinikum Würzburg), über das wichtige Thema „Impfungen bei Menschen mit Immundefizienz“. Schließlich beantworteten die Referenten die im Chat eingegangenen Fragen von Patientenseite.

Der digitale Patientenabend „Autoinflammation“ wurde wieder mit freundlicher Unterstützung der Firmen Sobi und Novartis realisiert. Vielen Dank dafür!

30.06.-02.07.2023 – Treffen mit den Regionalgruppenleiterinnen und Regionalgruppenleitern

Die Sonne lachte auch in diesem Jahr wieder beim Austauschtreffen der Regionalgruppenleiter:innen mit der Geschäftsstelle im schönen Chiemgau. Mithilfe der Technik war wieder dafür gesorgt worden, dass auch diejenigen, die nicht persönlich anreisen konnten, zumindest virtuell bei einem Großteil des Programms quasi „live“ dabei sein konnten. Nach dem Corona-Test für alle Anwesenden startete das „Arbeitsprogramm“ im Konferenzraum des Oberwirts mit einer Vorstellungs- und Einführrunde. Im Anschluss an die Begrüßung berichtete die Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner über Aktuelles aus der Geschäftsstelle und gab einen Überblick über Aktivitäten und Geplantes in Sachen Öffentlichkeitsarbeit, politischer Arbeit und über die Entwicklungen innerhalb des dsai-Netzwerks. Der Anreisetag ging bei einem zwanglosen und gemütlichen Abendessen ganz im Sinne eines „Bayerischen Abends“ im Nebenzimmer des Hotels zu Ende. Der zweite Tag startete mit einem begeisternden Vortrag von Trainee Regine Grimm-Käuffer, die sich ausnehmend kurzweilig des Themas „Stressbewältigung & wie man Krisen meistert“ annahm, sodass sich alle einig waren: „Das schreit nach einer Vertiefung“! Bis zum leichten Mittagessen blieb

noch ausreichend Zeit für den weiteren konstruktiven Austausch zwischen Geschäftsstelle und Regionalgruppenleiter:innen. Bis es dann hieß: Abfahrt nach Prien am Chiemsee! Dort ging es mit dem Dampfer über den Chiemsee – mit dem Ziel „Schloss Herrenchiemsee“. Nach einem entspannten Spaziergang über die malerische Insel erreichte die dsai-Gruppe das wunderschöne Schloss Ludwigs II., das im Rahmen einer informativen Schlossführung näher erkundet werden durfte. Bei Kaiserwetter kamen bei diesem Treffen also neben der Arbeit auch die Erholung, der Spaß und die Kultur nicht zu kurz.

Das Geschäftsstellenteam bedankt sich auch an dieser Stelle noch einmal bei allen teilnehmenden und daheimgebliebenen Regionalgruppenleiterinnen und -leitern für ihr Engagement und hofft auf ein Wiedersehen im kommenden Jahr.

Das dsai-Regionalgruppenleitertreffen wurde ermöglicht durch den Förderzuschuss der GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene. Herzlichen Dank dafür!



8.09.–10.09.2023

dsai-Austauschwochenende für Familien 2023 in Winterberg



Von den dsai-Mitgliedern mit großer Vorfreude erwartet wurde das beliebte „Familienwochenende“. Exklusiv für Mitglieder wurde von der Geschäftsstelle das beliebte Austauschwochenende für Familien in diesem Jahr in Winterberg, Nordrhein-Westfalen organisiert. Die Leitung vor Ort übernahm auch in diesem Jahr wieder Sandra Lopes, Vielen auch als kompetente Ansprechpartnerin für Autoinflammation bei der dsai bekannt. So hielt Frau Lopes wieder einen spannenden Workshop ab und begleitete die Familien beim abwechslungsreichen Freizeitprogramm inklusive Fahrt mit dem Sessellift bis hin zur rasanten Rodel-Fahrt ins Tal...

Nachfolgend schildert sie ihre Eindrücke vom diesjährigen Austauschwochenende für Familien:

„Auf gings nach Winterberg! Bei bestem Wetter hatten wir ausreichend Zeit für den gewünschten Austausch der betroffenen Familien untereinander.“

So trafen sich „alte Bekannte“ und „neue“ Betroffene, um in ungezwungenem Beisammensein alte Erinnerungen auszutauschen, Fragen zu stellen oder auch Tipps und News weiterzugeben. Besonders interessant war in diesem Jahr, dass wir Vergleiche zum niederländischen Gesundheitssystem ziehen konnten und auch die Transition (der Übergang von der Betreuung durch den Kinderarzt zum Erwachsenen-Arzt) thematisiert wurde.

Schnell hatten sich auch die Kinder im Alter zwischen 4 und 16 Jahren gefunden, so dass wir am Samstag den Erlebnisberg Kappel nach Belieben rutschend, kletternd oder auch fliegend mit viel Spaß und Freude erleben konnten. Unser unbeschwertes Wochenende endete am Sonntag nach einem ausgiebigen Frühstück und dem Versprechen des Wiedersehens im nächsten Jahr. Aufgrund der wertvollen gemeinsamen Zeit mit vielen guten Gesprächen waren sich am Ende des Wochenendes Eltern wie Kinder sicher:

Wir bleiben in Kontakt!

Ein großes Dankeschön an die Krankenkassen, die uns dieses gemeinsame Erlebnis und den wertvollen Austausch ermöglicht haben.“

Danke, liebe Frau Lopes für die wie immer hervorragende Leitung des Wochenendes, das bei allen Altersgruppen wieder für viel Spaß und gute Laune gesorgt hat! **Die dsai-Geschäftsstelle dankt der GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene für die Förderung dieses wichtigen Projekts.**



22.-24.09.2023

Austauschwochenende für Erwachsene im Chiemgau



Eine gut gelaunte „Truppe“

Ein weiteres Highlight in Sachen Austausch – exklusiv für Mitglieder – konnte in diesem Jahr erstmalig nach der Pandemie wieder stattfinden. Der Einladung zum beliebten „Chiemgauwochenende“, zum Austausch für Erwachsene, folgten dann schließlich so viele Interessenten, dass sich die Geschäftsstelle dazu entschied, das Los sprechen zu lassen, um die begrenzten Teilnehmerplätze gerecht zu vergeben.

Das gemütliche „Hotel Oberwirt“ in Obing am Obinger See bot gleichermaßen den idealen Rahmen für inspirierende, gesellige, wie auch erholsame Stunden. Nach den Jahren des telefonischen bzw. digitalen Kontakts war die Freude bei Allen groß, die eine oder andere „Stimme vom Telefon“ (oder dem virtuellen Gespräch) persönlich kennenzulernen – sowohl für die Mitglieder wie auch für das Geschäftsstellenteam. Lesen Sie nachfolgend, wie das Wochenende aus Mitgliedersicht erlebt wurde...

„Am 22. September 2023 war es nach den schweren Coronajahren endlich wieder soweit und das Austauschwochenende im schönen Chiemgau fand das erste Mal seit 2019 wieder statt. Freudig war das Wiedersehen von allen Seiten und neue Gesichter wurden herzlich begrüßt. Bei einem langen, gemeinsamen Abendessen mit dem dsai-Team im Oberwirt wurden dann an allen Tischen viele informative Gespräche geführt und der Auftakt war wie immer gelungen. Dieses Mal war sogar eine süße, ausgebildete Assistenzhündin mit dem Namen Lady dabei, die ihr Frauchen begleitete.“



Für die Geschäftsstelle diesmal dabei:
Michaela Scholtysik, Carmen Hellmeier und Sabine Aschekowsky.

Am Samstagvormittag fand dann das informative Seminar „Selbstregulation bei Stress – Hilfe zur Selbsthilfe“ mit Trainerin Regine Grimm-Käuffer statt. Neben vielen wertvollen Tipps rund um das Thema Stress und Stressbewältigung, wurden auch die Lachmuskeln bis an ihre Grenzen getrieben, so dass es ein rundum gelungener Vortrag war. Im Anschluss wurden wir um 11:00 Uhr von unserem Reisebus – jeder mit einem liebevoll gerichteten Lunchpaket ausgestattet – abgeholt und eine Stadtführung durch Salzburg stand auf dem Programm. Es kam allen sehr gelegen, dass der Wettergott pünktlich zu unserem Ausflugsstart um 13:00 Uhr den Regen einstellte und wir trockenen Fußes eine interessante Stadtführung mit den Salzburger Wahrzeichen (wie das Mozarthaus) genießen konnten. Nach der Führung hatten wir noch „Freizeit“ und konnten die Stadt auf eigene Faust erkunden.



Michaela Scholtysik hat die Organisation im Griff

Zurück im Oberwirt gab es in gemütlicher Runde erneut ein köstliches Abendessen, wir ließen das Erlebte Revue passieren und tauschten uns weiter aus. Am Sonntag nach dem Frühstück war das langersehnte Chiemgau-Wochenende leider viel zu früh wieder vorbei, die Rückreise stand auf dem Programm und dann hieß es: „Es ist so schön, euch kennengelernt zu haben!“ Wertvolle Tipps rund um die Immundefekte waren bei lockeren Gesprächen geteilt und neue Kontakte geknüpft worden.



Assistenzhündin „Lady“ passt auf

Die Teilnehmerinnen und Teilnehmer waren durchweg begeistert und dankbar, die Chance bekommen zu haben, sich als Teil des Chiemgau-Wochenendes 2023 mit anderen „Leidensgenossen“ persönlich auszutauschen und gegenseitig Kraft und Motivation zu geben.

Melanie H.
dsai Mitglied

Im Namen aller anwesenden Mitglieder bedanken wir uns herzlich bei der GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene für die exklusive Förderung des Wochenendes



Gute Stimmung im Seminar

12.09.2023

Sobi Expertentalk „Selten vereint“

Ein spannendes Programm bot auch dieses Mal wieder die virtuelle Veranstaltungsreihe „Selten vereint“. Der Expertentalk für seltene Erkrankungen stand diesmal unter dem Titel „Stärkung des eigenen Wohlbefindens – wie Vitamine, Mineralstoffe & Co dabei unterstützen können“ zu der die Firma Sobi eingeladen hatte. Die Expertin, Mag. a Gabriele Skacel, Diätologin und Fachhochschullektorin, Wien und St. Pölten (Österreich), erklärte in ihrem Impulsvortrag, wie eine ausgewogene Ernährung im Leben mit einer seltenen Erkrankung unterstützen kann. Im Anschluss konnten sich



die Teilnehmerinnen und Teilnehmer zum Thema austauschen. Die Moderation übernahm auch dieses Mal wieder Dr. Johannes Wimmer.

28. + 29.09.23 – Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE) der Achse e. V.

Unter dem diesjährigen Motto „Gemeinsam Fortschritt erreichen“ fand die 3. NAKSE-Konferenz der Achse e. V., dem Dachverband von und für Menschen mit Seltene Erkrankungen, in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen vor Ort in Berlin und zudem auch online statt.

350 Expertinnen und Experten aus Patientenselbsthilfe, Medizin, Wissenschaft, Forschung, Gesundheitswesen und Industrie diskutierten vor dem Hintergrund der finanziellen Herausforderungen im Gesundheitswesen, wie Menschen mit Seltene Erkrankungen Zugang zu Therapien und Arzneimitteln erhalten, wie Forschung und Innovation im Sinne der betroffenen Menschen vorangetrieben werden und Betroffene am wissenschaftlichen Fortschritt teilhaben können – für ein Gesundheitssystem, das Menschen mit Seltene Erkrankungen nicht zurücklässt.

Themenschwerpunkte waren:

- ★ Orphan Drugs (Arzneimittel für Patienten mit Seltene Erkrankungen)
- ★ Patientenfunde sowie Daten und Digitalisierung.

Eine begleitende Poster-Ausstellung mit über 50 Beiträgen ermöglichte zudem den Einblick in innovative Projekte und Ergebnisse aus den Bereichen Wissenschaft und Forschung. Mehr können Sie dazu finden auf: www.achse-online.de

Für die rund 4 Millionen Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland wurde schon viel bewegt: Es gibt u. a. 36 Zentren für Seltene Erkrankungen, ein aktives Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), innovative Versorgungs- und Forschungsprojekte sowie eine europäische Zusammenarbeit. Dennoch liegt noch vieles „im Argen“, wie dsai-Geschäftsführerin



NAKSE – Immer ein wichtiger Termin für Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner

Andrea Maier-Neuner, die am NAKSE-Kongress online teilgenommen hat, konstatiert. Neben einer oftmals unzureichenden Versorgungslage, in der sich viele Betroffene befinden, müssen diese immer noch zu oft sehr lange auf eine gesicherte Diagnose warten und für die ihnen zustehenden Leistungen kämpfen. Positiv sollten wir aber zugleich auf den technologischen und digitalen Fortschritt blicken, der mit großen Chancen für eine schnellere Diagnosefindung und Therapieentwicklung verbunden ist.

Dr. Holm Graeßner, Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen und Mitorganisator der NAKSE, unterstreicht die Ziele der Konferenz vor diesem Hintergrund, wie folgt:



„Zu erfassen, wie wir die Betroffenen, trotz der aktuellen Lage gut unterstützen und bestmöglich versorgen, während wir sicherstellen, dass sie vom wissenschaftlichen Fortschritt profitieren. Wir wollen schauen, was jede und jeder der hier anwesenden Akteure konkret tun kann und die Ergebnisse der Konferenz in die entsprechenden Arbeitsgruppen mitnehmen, aber auch an die Politik adressieren.“



11.10.2023 – Parlamentarisches Fachgespräch „Digitale Instrumente zur Corona-Prävention“

Für die dsai nahm Nini Ebert, Leiterin der Regionalgruppe Berlin, am Parlamentarisches Fachgespräch „Digitale Instrumente zur Corona-Prävention“ in der Deutschen Parlamentarischen Gesellschaft in Berlin teil. Diese Veranstaltung fand auf Einladung der Fa. Ada Health und der CDU-Bundestagsabgeordneten, Simone Borchardt, statt, die im Gesundheits- und Petitionsausschuss des Bundetages aktiv ist.

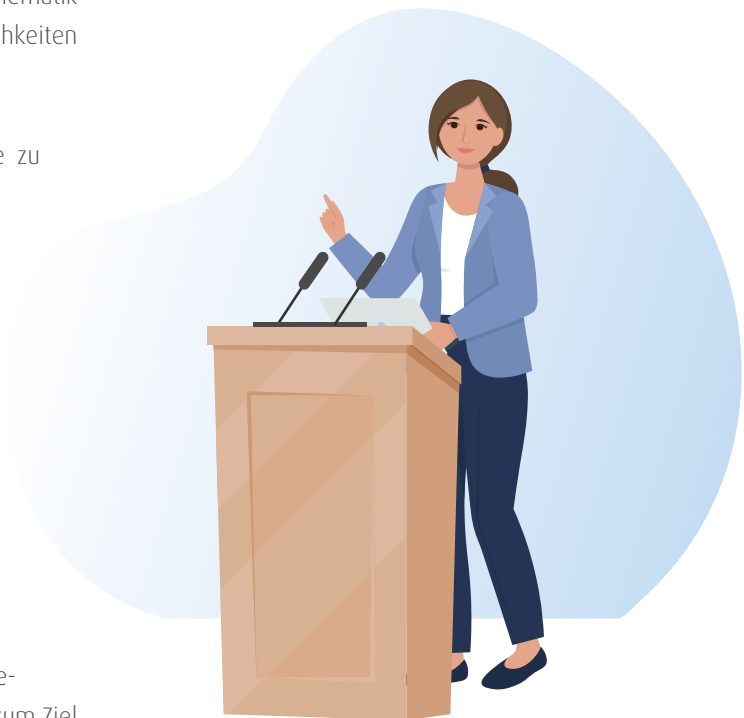
Nini Ebert berichtet: „Ziel der Veranstaltung war es, Möglichkeiten digitaler Instrumente aufzuzeigen und gemeinsam Lösungswege zu finden, um vulnerable Patient:innen zu identifizieren und vor einer Infektion und ihren Folgen zu schützen. Den Einstieg in die Thematik boten mehrere Impulsvorträge, wie z. B. „Die Folgen von Long und Post Covid sowie dem chronischem Covidsyndrom für die Gesellschaft, aber auch für den einzelnen Patienten“. Es wurde berichtet, dass Deutschland im internationalen Vergleich sehr wenig Geld zur Verfügung stellt, um diese Thematik umfassend zu erforschen und Behandlungsmöglichkeiten zu schaffen.

Ein weiterer Vortrag versuchte Lösungsvorschläge zu finden, wie besonders gefährdete Menschen vorab identifiziert werden können, um ihnen dann Handlungsempfehlungen geben zu können. Es wurde dabei auch auf die Schwierigkeiten im Hinblick auf die Nutzung solch digitaler Möglichkeiten verwiesen. In diesem Zusammenhang stellte die Firma Ada Health ihre App „Charly“ vor, die es Nutzern mit Hilfe künstlicher Intelligenz ermöglichen soll, ihr Risiko für eine schwere Corona-Erkrankung zu analysieren und passende Behandlungsoptionen herauszufinden. Angesprochen wurde zudem noch eine allgemeine App („Ada – Check Deine Gesundheit“), die zum Ziel

hat, für die Anwender ein Symptom-Screening durchzuführen, um potenzielle Diagnosen zu erhalten. Ansinnen ist es, hiermit zum Arzt zu gehen und diesen bei der Diagnosefindung zu unterstützen.

Mein Fazit: Es war ein langer und absolut gewinnbringender Abend in kleiner und feiner Runde (wie ACHSE e.V., Stiftung Chronischer Kranke, BAG Selbsthilfe, Kassenärztliche Vereinigung Berlin, Vertreter aus Industrie und Politik), von dem ich spannende Informationen mitgenommen habe. So bin ich auf die weitere Vertiefung der Themen gespannt. Eure Nini, Berlin.“

Liebe Leserinnen und Leser, wir werden die Entwicklungen der Thematik und auch der genannten Apps weiterzverfolgen und dann zu gegebener Zeit darüber berichten.





hilfe für mich
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](http://www.hilfefuermich.de/seltene-erkrankungen)



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

Lust auf mehr?
Regionalgruppenleiter/
innen werden immer
gesucht!

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.

dsai sagt **DANKE!**

Ohne Spenden wäre die Arbeit der dsai nicht möglich. Wir danken allen Spenderinnen und Spendern, die uns mit ihren Zuwendungen helfen, den vielen Betroffenen Unterstützung zu leisten. Danke für jeden Beitrag, sei er noch so klein. Nicht unerwähnt lassen möchten wir dabei auch alle, die bei Kondolenzspenden oder Spenden anlässlich von Geburtstagen, Jubiläen und ähnlichen besonderen Anlässen an die dsai denken.

- * Bei den Mitgliedern der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene“ bedanken wir uns ganz herzlich für die Bereitstellung von pauschalen Mitteln, die uns helfen, einen Teil der laufenden Betriebskosten zu decken. Zu den Mitgliedern gehören:



- * Unser Dank gilt weiterhin den **Ärztinnen und Ärzten** sowie allen **Mitgliedern und sonstigen Autor*innen**, die sich neben ihrem (Arbeits-) Alltag die Zeit nehmen, Beiträge und Artikel für den **dsai-Newsletter** zu erstellen und auf **Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen** weitere Ärztinnen und Ärzte zu Themen rund um angeborene Immundefekte schulen.
- * 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 und bei allen **Regionalgruppenleiter*innen**, die sich mit hohem persönlichen und zeitlichen Aufwand um die Betreuung und Beratung anderer Betroffener aus ihrer Region kümmern.
- * Weiterhin danken wir: Den engagierten **ärztlichen Beratern**, Prof. em. Dr. med. Bernd H. Belohradsky und Prof. Dr. med. Hans-Hartmut Peter wie auch unserem **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.
- * Bei **Prof. Dr. med. Volker Wahn**, Sprecher des Ärztenetzwerks FIND-ID bedanken wir uns herzlich für die rhythmisch stattfindende Arzt-Patienten-Fragerunde.
- * Wie immer möchten wir unserer **Schirmherrin Michaela Schaffrath** und dem **Schirmherren Thorsten Havener** aufs Herzlichste danken, die mit Ihrem Engagement die dsai aufmerksamkeitsstark ins Licht der Öffentlichkeit rücken.
- * Unser Dank geht auch an alle Partner innerhalb unseres **Netzwerks aus Medizin, Politik, Industrie und Selbsthilfe**, die uns auf allen Ebenen tatkräftig unterstützen.

KEDRION B I O P H A R M A

Keep Life *Flowing*

PLASMA

Blutplasma gewinnen
und Qualität sichern.



BIOPHARMA

Plasmapräparate entwickeln
und herstellen.



LEBEN

Leben erleichtern
und retten!



Samstag
Saturday
Samedi
Sabado



Termine 2024 (Auszug)

MÄRZ

02.03.2024 Ärztliche Fortbildung – Ulm
16.03.2024 Ärztliche Fortbildung – Dresden
22.03.2024 Jahreshauptversammlung dsai e. V. (digital)

MAI

04.05.2024 Ärztliche Fortbildung – Regensburg

JULI

06.07.2024 Ärztliche Fortbildung – Würzburg

Der virtuelle **Patientenstammtisch Süd** findet regelmäßig an jedem ersten Dienstag im Monat statt.
Der virtuelle **Patientenstammtisch West** ist für den 20. jeden Monats geplant.

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

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



Das dsai-Geschäftsstellenteam wünscht Ihnen gesegnete Weihnachten, erholsame Feiertage und einen guten Rutsch ins neue Jahr!

neria™ guard

Es ist Zeit für eine einfache subkutane Infusionstherapie

Leichte Anwendung mit nur einem Tastendruck.



neria™ guard ist ein Infusionsset und macht die subkutane Verabreichung von Medikamenten sicherer, einfacher und angenehmer.¹ Die Nadel ist während der Anwendung zu keinem Zeitpunkt sichtbar.²



Einfache Selbstanwendung zu Hause²



Unterstützt die Selbstständigkeit des Patienten²



Verbesserter Komfort mit weicher Kanüle²



Lindert die Sorge vor der Injektion²



References

1. User perceptions and preferences using the neria guard infusing set compared with conventional infusion sets indicated for the treatment of pain, Parkinson's disease, primary immune deficiencies, thalassemia and mild/moderate rehydration (hypodermoclysis), April 2019, Data on file, Unomedical a/s.

2. Elizabeth Hillman. Examining the use of sharp-free subcutaneous infusion devices with apomorphine. British Journal of Neuroscience Nursing August/September 2020 Vol 16 No 4.





**Gemeinsam
sind wir
für Sie da.
Ihr dsai-Team**



Kontakt

dsai e. V. – Deutsche Patientenorganisation
für angeborene Immundefekte
Hochschätzen 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

Düsseldorf: Stefani Kowalik
stefani.kowalik@dsai.de * Tel. 0174-3 245 086

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. 0151-20183956

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

Münster: Tanja Bollmann
tanja.bollmann@dsai.de * Tel. 0170-1 046 675

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)
- * Impfkomplicationen 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)

HELFEN SIE UNS, ZU HELFEN!

www.dsai.de



Patientenorganisation für angeborene Immundefekte



Unser Publikationsversand ist portofrei, wir freuen uns jedoch über eine kleine, freiwillige Spende!

Hier sofort und einfach via PayPal spenden:

www.dsai.de/spenden/online-spenden-einfach-schnell