

> Thema:

IgG-Subklassendefekte S.5

> Interview:

Naturheilverfahren –
Augendiagnostik als Alternative
zur klassischen Schulmedizin? S.14



Die dsai bekannter machen!

Als Schirmherrin der dsai möchte ich meine Bekanntheit dazu nutzen, die dsai, vielmehr aber noch die Krankheit „Angeborene Immundefekte“ bekannter zu machen und eine breite Öffentlichkeit dafür zu sensibilisieren. Als examinierte Kinderkrankenschwester kann ich mich in die Anliegen und Nöte der betroffenen Kinder und Eltern hineinversetzen. Das Amt ist für mich nicht nur die Hergabe meines Namens, ich engagiere mich selbstverständlich für die dsai in vielfältiger Weise. In den vergangenen Wochen und Monaten konnte schon viel erreicht werden.

So berichtete die BILD Zeitung in ihrer Bundesausgabe von meiner Schirmherrschaft, das ARD Magazin Brisant begleitete mich zu einem Besuch der Immundefektambulanz an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH). Gemeinsam mit Prof. Dr. Baumann konnte ich auf die Wichtigkeit der dsai-Arbeit aufmerksam machen. Die regionalen Zeitungen berichteten ebenfalls von diesem Termin. Erst kürzlich war ich zu Gast in der Radiosendung des Bayerischen Rundfunks „Mensch Otto!“ und konnte eine gute Stunde lang über meine Schirmherrschaft sprechen. Eine gute Möglichkeit, auf meine Arbeit für die dsai aufmerksam zu machen, bieten die Sozialen Medien. Auf meiner Facebook-Fanseite poste ich regelmäßig Neuigkeiten rund um mein Engagement für die dsai und rufe zu Spenden auf. Ein besonderes Anliegen der dsai ist die Sensibilisierung von Ärzten und der Politik für das weite Feld der angeborenen Immundefekte. Durch meine Verbindungen in die Politik konnte ich für die dsai-Vorsitzende Gabriele Gründl einen Termin bei Gesundheitsminister Daniel Bahr in Berlin organisieren, den wir gemeinsam über unsere Arbeit und Wünsche informieren möchten.

Dies sind nur einige Aktivitäten von mir, viel wichtiger ist der Blick in die Zukunft. Weitere Projekte sind in Planung, ich bin ja noch ganz frisch im Amt und bleibe auch in Zukunft voller Tatendrang.

Ihre Michaela Schaffrath



Vorwort

„Alles freut sich und hoffet, wenn der Frühling sich erneut.“

Friedrich von Schiller

So freut sich auch die dsai und geht mit erneutem Schwung und Elan an die Arbeit. Bis zum Herbst hoffen wir auf einen Korb voller Früchte – die Ernte unserer Arbeit!

Schwerpunktthema in diesem Newsletter ist das Thema **IgG-Subklassen-defekte** ab Seite 5.

Auf Seite 19 stellen wir Ihnen die neue **dsai-App für Apple iOS** vor.

Lesen Sie über die **Broschüre Fit mit PID** sowie die **neue Imagebroschüre** der dsai auf Seite 22.

Wie immer wurde die Redaktion tatkräftig durch unsere Agentur „ultrabold“ unterstützt. Außerdem geht ein großer Dank an alle, die einen Beitrag zu diesem Newsletter verfasst haben und uns Informationen zur Verfügung stellten.

Sollten Sie in der nächsten Ausgabe einen Beitrag leisten wollen, einen Fachartikel, einen Erfahrungsbericht – was immer Sie mögen – schreiben Sie mir eine E-Mail oder rufen Sie mich an. Gleiches gilt für Anregungen, Lob und Ihre Kritik.

Herzlichst, Ihre Melanie Mayer



> S.5

> S.19

> S.22

Impressum

Auflage: 1.000 Stück

Herausgeber: dsai

Hochschätzen 5, 83530 Schnaitsee

Telefon: 08074-8164

E-Mail: info@dsai.de

Internet: www.dsai.de

Gestaltung: www.ultrabold.com

Visionen gestalten
Zukunft.



Kompetenz in Immunologie

CSL Behring stellt etwa ein Fünftel der weltweiten Versorgung mit Arzneimitteln aus Humanplasma bereit. Diese herausragende Stellung birgt eine besondere Verantwortung für Produktqualität und -sicherheit. Um ihr gerecht zu werden, ist die partnerschaftliche Zusammenarbeit mit Kunden und Interessengruppen unser erklärtes Ziel.

Innovation aus Überzeugung ist bei CSL Behring Tradition. Sie geht auf den Firmengründer und ersten Nobelpreisträger für Medizin Emil von Behring und die Verdienste der australischen Muttergesellschaft CSL Limited im Dienste der modernen Medizin zurück.

CSL Behring bietet heute eines der breitesten Portfolios auf dem Gebiet der Immunologie, der Blutplasma- und rekombinanten Präparate für den Einsatz in der Hämophiliebehandlung sowie der Intensivmedizin und der Wundheilung.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

IgG-Subklassendefekte

Klinische Relevanz bei Patienten mit rezidivierenden Infektionen des Respirationstraktes

1964, vor ca. 50 Jahren, erkannten sowohl TERRY und FAHEY [45] als auch GREY und KUNKEL [12], dass humanes Immunglobulin G aus 4 Subklassen besteht. Ihre Untersuchungen basierten auf der Entdeckung von antigenen und physikochemischen Unterschieden, die zwischen Myelomproteinen bestehen.

Die folgenden 2 Jahrzehnte brachten eine Reihe von Erkenntnissen über die voneinander abweichenden physikochemischen Eigenschaften und Effektorfunktionen von IgG-Subklassen-Antikörpern und ihre Assoziation mit verschiedenen Krankheitsbildern [33]. Erst in den letzten 25 Jahren wurden die Bedeutung eines IgG-Subklassenmangels und die Beziehung verminderter IgG-Subklassenspiegel und erhöhter Infektanfälligkeit zum Gegenstand intensiverer klinischer Forschung. Ergebnisse dieser Arbeiten lassen die Vermutung zu, dass es sich bei einem IgG-Subklassenmangel um einen sehr häufigen humoralen Immundefekt handelt, obwohl bis heute keine exakten epidemiologischen Daten zur Verfügung stehen [10,16]. Da ein IgG-Subklassenmangel oft mit Antikörperbildungsstörungen gegen verschiedene Erreger

einhergeht, leiden die betroffenen Patienten häufig an rezidivierenden, chronischen und/oder atypischen Infektionen. So begünstigt ein IgG2-Mangel das Auftreten rezidivierender Infektionen der Atemwege, die oft durch kapselhaltige Mikroorganismen, wie Haemophilus influenzae oder Pneumokokken verursacht werden [6, 40,43].

Obstruktive Bronchitiden, Sinusitiden, Otitiden und Pneumonien bestimmen häufig den Krankheitsverlauf [32]. Zu den gefürchtetsten Komplikationen zählen Bronchiektasen, die als Folge rezidivierender Infektionen der oberen und unteren Luftwege auftreten und zur respiratorischen Insuffizienz führen können [8].

Der frühzeitige Einsatz einer adäquaten Substitutionstherapie mit Immunglobulinen führt zu einer wesentlich besseren Langzeitprognose dieser Patienten im Vergleich zu einem Behandlungsbeginn erst nach dem Auftreten von nachweisbaren Dauerschäden [42]. Eine Bestimmung der IgG-Subklassen sollte deshalb heute bei allen Patienten mit rezidivierenden und anderweitig nicht zu klärenden Infektionen immer zur Routinediagnostik gehören. >>

Klinisch-immunologische Aspekte der IgG-Subklassen

Physikochemische und biologische Eigenschaften

Immunglobuline der Klasse G sind auf 4 Subklassen verteilt, die sich in der antigenen Struktur ihrer schweren Kette und ihren biologischen Eigenschaften unterscheiden. Die prozentuale Verteilung der IgG-Subklassen im Serum gesunder Kinder ab dem 4. Lebensjahr liegt bei 65–75 % IgG1, 15–25 % IgG2, 5 % IgG3 und 5 % IgG4 [29]. Aus dieser Verteilung wird deutlich, dass ein IgG-Subklassenmangel sowohl mit als auch ohne Verminderung des Gesamt-IgG auftreten kann.

Unterschiede in den physikochemischen Eigenschaften existieren u.a. beim Molekulargewicht der schweren Kette, in der elektrophoretischen Mobilität, dem isoelektrischen Punkt, der Anzahl der Disulfidbrücken und in der Spaltbarkeit durch Papain, Plasmin oder Trypsin [9]. IgG3

ist etwas größer als die IgG der anderen Subklassen, weil dessen schwere Kette das höchste Molekulargewicht aufweist. Auch die Anzahl der Disulfidbrücken ist bei diesem Isotyp am höchsten. Aus strukturellen Unterschieden zwischen den IgG-Subklassen resultieren ihre unterschiedlichen biologischen Aktivitäten. Diese Besonderheiten sind in Tabelle 1 zusammengestellt. Obwohl inzwischen die Primärstruktur der schweren Ketten aller IgG determiniert und die biologischen Effektorfunktionen ausgiebig untersucht wurden, ist bisher keine präzise Korrelation zwischen Struktur und Funktion nachzuweisen [48]. Die relativ lange Halbwertszeit von IgG1, IgG2 und IgG4 beträgt 20–23 Tage (bei normaler Serumkonzentration) und scheint vom Fc-Fragment abhängig zu sein, denn das Fab- oder F(ab)2-Fragment wird innerhalb weniger Stunden katabolisiert [26]. Die biologische Halbwertszeit von IgG3 ist mit 7–8 Tagen auffällig kürzer. Damit steht einem täglichen Abbau von 7–8 % IgG1, IgG2 und IgG4 eine Katabolisierung von 17 % IgG3 gegenüber. Bei Fieber steigt die Abbaurrate aller IgG-Isotypen an.

Tabelle 1: Physikochemische und biologische Eigenschaften der IgG-Subklassen

	IgG1	IgG2	IgG3	IgG4
<i>Molekulargewicht</i>	146 000	146 000	170 000	146 000
<i>Disulfidbrücken</i>	2	4	11	2
<i>Komplementaktivierung</i>	+++	+	+++	0
<i>Bindung an Staph.A</i>	++	++	0	++
<i>Plazentapassage</i>	++	+/-	++	++
<i>Halbwertszeit (Tage)</i>	20–23	20–23	7–8	20–23
<i>Blockierung von IgE</i>	-	-	-	+

IgG-Subklassen-Expression

Die Expression der einzelnen IgG-Subklassen ist antigenspezifisch, d.h. Antikörper bestimmter Spezifitäten gehören vorwiegend, jedoch nicht ausschließlich, jeweils einer Subklasse an. Man spricht von einer subklassenspezifischen Restriktion (Tab. 2). T-Zell-abhängige Antigene, wie virale Antigene und Proteinantigene (z.B. bakterielle Toxoide), rufen überwiegend eine Immunantwort in den Subklassen IgG1 und IgG3 hervor [21]. Durch T-Zell-unabhängige Antigene (z.B. bakterielle Polysaccharide von Haemophilus influenzae und Pneumokokken, Teichonsäure von Staphylokokken) wird überwiegend eine IgG2-Antwort induziert [14]. Unter einer Hyposensibilisierungstherapie werden dominierend blockierende IgG4-Antikörper gebildet [1, 30, 47]. >>

Tabelle 2: IgG-Subklassen-Antikörperantwort auf unterschiedliche Antigene (modifiziert nach SCHUR [34])

Antigen	IgG1	IgG2	IgG3	IgG4
Viren				
Mumps	+++		+	
Polio, Herpes simplex	+/-		+	
Rubella, Epstein-Barr	+++	+/-	+	+/-
Varizella zoster	++	+/-	+	
Zytomegalie	+++	+/-	++	+
Hepatitis B	+++		++	+
Influenza	+		+	+
Polysaccharide				
Haemophilus infl.	+/-	+++		
Pneumokokken	+/-	+++		
Staphylokokken	+	+++		
Streptokokken	+/-	++		
Meningokokken	++	++		
Lipopolysaccharide				
Salmonellen	+	+++		
Proteine				
Corynebakterien (Diph-tox)	++		+++	
Clostridien (Tetanustox.)	+++		+	+
Staphylokokken (Alphatox.)	+++			+
Streptokokken (Protein M)			+++	
Andere Antigene				
Filarien				+
Nahrungsmittelallergene	+	+		+
Gräser, Hausstaub, Milben	+			++
Insektengifte	+			+
Impfantigene				
Hib-Kapselpolysaccharid		++		
Pneumokokken	+	++		
Tetanus, Diphtherie	++	+	+	+
Hepatitis B	+			+
Mumps	+			
Influenza	+	+	+	+

Diese Restriktion ist jedoch keinesfalls absolut. Man findet z. B. bei Kindern, die IgG1 effizienter produzieren können als IgG2, ähnlich wie auch bei IgG2-defizienten Erwachsenen, dass der Hauptanteil ihrer Antikörper gegen Polysaccharidantigene der IgG1-Subklasse angehört. Bei Kindern können später mit zunehmender Reifung des Immunsystems diese IgG1-Antikörper durch IgG2-Antikörper höherer Affinität ersetzt werden [31,37].

Die meisten antiviralen Antikörper gehören den IgG1- und IgG3-Subklassen an, wobei ihre Bildung einer besonderen Kinetik folgt. Während der akuten Infektion werden zuerst IgM-Antikörper gebildet. Kurze Zeit später erfolgt ein Umschalten („switch“) auf die Bildung von IgG3-Antikörpern, die z. B. in der Rekonvaleszenz nach Röteln, Herpes simplex, Hepatitis B oder CMV die ersten IgG-Antikörper darstellen. Erst danach beginnt die Synthese von antiviralen IgG1-Antikörpern, die dann über lange Zeit in der Zirkulation nachweisbar sind und das Gros schützender Antikörper bilden [39].

IgG-Subklassenbestimmung im Serum

Eine Bestimmung der Serumkonzentrationen der IgG-Subklassen kann nur durch eine Einzelbestimmung jeder Subklasse mit spezifischen Antiseren erfolgen. Dafür sind spezifisch gegen die Schwerekettenepitope gerichtete poly- und monoklonale Antikörper generell verfügbar. Früher wurden semiquantitative Methoden, wie z. B. die Doppeldiffusion in Agar (Ouchterlony-Technik), unter Einsatz verschiedener Serumverdünnungen verwendet. Verschiedene Methoden (radiale Immundiffusion, Nephelometrie, Radioimmunoassay, Enzymimmunoassay, Dotblot-Methoden) stehen jetzt zur exakteren Quantifizierung des IgG-Subklassenspiegels zur Verfügung. Mit einer Nachweisgrenze von 30 µg/ml kann ein Mangel der Subklassen IgG1, IgG2 und IgG3 sicher diagnostiziert werden. Liegt ein Testergebnis für IgG4 unterhalb der Nachweisgrenze der radialen Immundiffusion (5% aller gesunden Erwachsenen haben einen IgG4-Spiegel unter 30 µg/ml, [4, 18], dann muss eine sensitivere Methode (z. B. ELISA) eingesetzt werden [51].

ELISA-Techniken sind so empfindlich, dass man mit ihrer Hilfe auch gegen bestimmte Antigene gerichtete Antikörper auf die Subklassenzugehörigkeit untersuchen kann. Das wird z. B. genutzt, um die subklassenspezifische Immunantwort auf einen Antigenstimulus (Impferfolg) zu messen.

Für die Interpretation der IgG-Subklassenwerte ist es wichtig zu wissen, dass die altersabhängige Entwicklung der einzelnen IgG-Subklassen unterschiedlich verläuft. Die IgG1- und IgG3-Isotypen erreichen früher als IgG2 und IgG4 die Höhe der Erwachsenenpiegel [50]. Außerdem ist die Konzentration der verschiedenen Serumimmunglobuline bei Personen aus Ländern mit guten hygienischen Bedingungen niedriger als in Entwicklungsländern, aber auch in Europa ist ein gewisser Nord-Süd- bzw. West-Ost-Unterschied zu registrieren [10]. Die Diagnose eines IgG-Subklassenmangels wird zusätzlich erschwert durch unterschiedlich definierte Referenzbereiche, die aber nur zum Teil auf die biologische Variation der Referenzkollektive, wesentlich aber auf die Methodik sowie die verwandten Antikörper (polyklonal versus monoklonal) zurückzuführen sind [11]. Daraus ergibt sich die Forderung, für jede Technik eigene Referenzbereiche zu ermitteln. Auch dürfen Kinderwerte nicht mit Erwachsenen-Referenzwerten verglichen werden. Weiterhin ist darauf zu achten, dass bei der IgG-Subklassenbestimmung die Summe der einzelnen Subklassen nicht mehr als 10% von dem gemessenen Gesamt-IgG abweicht. Die Diagnose eines IgG-Subklassenmangels sollte immer durch Mehrfachbestimmungen gesichert werden, da es sowohl passagere als auch fluktuierende Subklassenerniedrigungen gibt [52]. Bei unklaren Ergebnissen empfiehlt sich eine Wiederholung im Abstand von 3 bis 6 Monaten.

IgG-Subklassenmangel

Das Kardinalsymptom eines IgG-Subklassenmangels sind rezidivierende Infektionen des Respirationstraktes [16, 19]. Die Betroffenen leiden an chronischer Sinusitis und rezidivierender Otitis media; später stehen chronische Bronchitiden und rezidivierende Bronchopneumonien im Vordergrund, die rasch zu strukturellen Lungenveränderungen führen können [41]. Hierbei ist der IgG2-Mangel am eindeutigsten mit häufigen Infektionen des Respirationstraktes verbunden. Meist fehlen solchen Patienten Antikörper gegen bakterielle Kapselpolysaccharide, was sich klinisch in rezidivierende Infektionen mit Haemophilus influenzae (Typ b), Pneumokokken, aber auch Staphylokokken und Streptokokken äußert [43, 46]. Definitionsgemäß liegt ein IgG-Subklassenmangel vor, wenn eine oder mehrere Subklassen unterhalb der altersbezogenen 5. Perzentile liegen [44].

Auf Grund der unterschiedlichen Expression der vier IgG-Subklassen sind für die einzelnen Subklassen isolierte Defekte beschrieben (Tab. 3). Während im Kindesalter der IgG2-Mangel vorherrscht, findet man bei Erwachsenen häufiger einen IgG3-Mangel [16]. Bei Jungen findet man öfter als bei Mädchen einen IgG-Subklassenmangel, während im Erwachsenenalter Frauen häufiger betroffen sind. IgG-Subklassendefizienzen sind bei den meisten Patienten nicht auf eine Subklasse beschränkt, sondern betreffen oft mehrere Subklassen. Nicht selten wird ein IgG-Subklassenmangel als Teilbefund einer komplexeren immunologischen Störung (z. B. beim variablen Immundefektsyndrom oder der Ataxia teleangiectatica) gefunden. Ein IgG2-Mangel kann isoliert auftreten, ist aber im Kindesalter vielfach mit einem IgG4- und/oder IgA-Mangel assoziiert [17, 28]. Wahrscheinlich handelt es sich in diesen Fällen um strukturelle oder regulatorische Defekte in der Bildung der schweren Ketten des Immunglobulinmoleküls aus der genetischen Information des Chromosoms 14 [15, 23].

Tabelle 3: IgG-Subklassendefekte

IgG1	<i>Isoliert sehr selten, eher Teilsymptom einer komplexen Immundefekterkrankung mit Hypogammaglobulinämie und ausgeprägter Ak-Bildungsstörung, z.B. bei CVID und Agammaglobulinämie, dann alle Subklassen betroffen. Pyogene Infektionen, chronische Lungenerkrankung</i>
IgG2	<i>Isoliert oder kombiniert mit IgG4- und/oder IgA-Mangel. Für das Kindesalter typisch mit rezidivierenden Infektionen der Atemwege, auch Meningitiden. Gesamt-IgG meist normal, IgG1 und IgG3 oft erhöht. Infektionen mit kapselhaltigen Bakterien</i>
IgG3	<i>Oft kombiniert mit IgG1-Mangel, auch bei normalem Gesamt-IgG. Für das Erwachsenenalter typisch mit Fieberschüben, häufig mit Durchfällen und rezidivierenden Infektionen der Atemwege</i>
IgG4	<i>Meist kombiniert mit IgA- und/oder IgG2-Mangel bei meist normalem Gesamt-IgG. Rezidivierende Atemwegsinfektionen, Atopien. Klin. Relevanz des isolierten IgG4-Mangels umstritten</i>

Viele Patienten mit IgG-Subklassenmangel haben normale Serumimmunglobulinspiegel [43], außer denjenigen mit IgG1-Mangel [35]. Es kann sogar die Konzentration aller Immunglobulinisotypen im Normbereich liegen und trotzdem eine isolierte Antikörperbildungsstörung innerhalb der Subklassen vorliegen, z.B. ein Mangel von IgG2-Antikörpern gegen Polysaccharidantigene.

Zusammenfassung und Schlussfolgerungen

Bei allen Patienten mit unklaren rezidivierenden Infektionen sollte immer ein IgG-Subklassenmangel ausgeschlossen werden (Tab. 4). Aber nicht nur bei Patienten mit rezidivierenden Infektionen wurden erniedrigte IgG-Subklassenspiegel beschrieben. So fanden sich IgG-Subklassenmängel sowohl bei definierten Immundefekten (IgA-Mangel, Ataxia teleangiectatica, Wiskott-Aldrich-Syndrom, CVID u.a.) als auch bei Autoimmunopathien (Lupus erythematoses, Diabetes mellitus Typ I), bei der Trisomie 21 sowie bei therapieresistenter Epilepsie im Kindesalter und HIV-infizierten Patienten, ohne dass die pathogenetische Bedeutung dieser Erniedrigung für die jeweilige Grunderkrankung geklärt ist [25]. >>

Tabelle 4: Indikation zur IgG-Subklassen-Bestimmung

- * Rezidivierende Infektionen des Respirationstraktes (Sinusitis, Otitis media, Bronchitis, Pneumonie)
- * Bronchiektasen
- * Rezidivierende bakterielle Meningitiden
- * Therapieresistentes Asthma bronchiale
- * Definierte Immundefizienzzustände (IgA-Mangel, Ataxia teleangiectatica, Wiskott-Aldrich-Syndrom, CVID)
- * Therapieresistente Epilepsien
- * Autoimmunerkrankungen
- * HIV-Infektion

Der Nachweis eines IgG-Subklassenmangels stellt keine abschließende Diagnose dar, sondern ist Indikator für ein gestörtes Immunsystem [38], was eine weiterführende Diagnostik erforderlich macht (Tab. 5). Eine funktionelle Überprüfung des Immunsystems ist durch die Bestimmung der Immunantwort nach Impfung mit unterschiedlichen Antigenen möglich. Dabei ist die spezifische Antikörperbildung nach Impfung mit Protein-Impfstoffen (Tetanus, Diphtherie) bei Patienten mit IgG-Subklassen-

Tabelle 5: Schlussfolgerungen aus dem Nachweis eines IgG-Subklassendefektes

1. IgG-Subklassenmangel kann Erklärung für erhöhte Infektanfälligkeit sein, d.h. bei rezidivierenden Infektionen des Respirationstraktes IgG-Subklassenmangel ausschließen
2. Nachweis eines IgG-Subklassenmangels ist Indikator für gestörtes Immunsystem, d.h. weitere Diagnostik erforderlich
3. Therapeutische Maßnahmen: Impfungen, Antibiotika, Immunglobuline

mangel meist ungestört, während nach Impfung mit Polysaccharid-Impfstoffen (Hib, Pneumokokken) eine unzureichende Immunantwort resultiert, so dass nicht nur die Diagnose eines IgG-Subklassenmangels, sondern einer spezifischen Antikörper-Bildungsstörung gestellt werden kann [16, 36].

Therapie

Bei nachgewiesenem IgG-Subklassenmangel ist bei entsprechendem klinischen Bild eine Substitution mit einem Immunglobulinpräparat, welches über eine ausgewogene Subklassenverteilung verfügen sollte, indiziert [5, 19, 22]. Es empfiehlt sich eine 3-4-wöchentliche Gabe eines intravenös applizierbaren Immunglobulinpräparates in einer Dosis von 300-400 mg/kg Körpergewicht oder die wöchentliche subkutane Gabe von 100 mg/kg Körpergewicht eines subkutan applizierbaren Immunglobulinpräparates. Dabei stellt auch ein IgG-Subklassenmangel in Kombination mit einem IgA-Mangel keine Kontraindikation dar, da der therapeutische Nutzen höher veranschlagt werden muss als das Risiko einer möglichen IgA-Sensibilisierung mit der Gefahr einer möglichen Anaphylaxie. Außerdem stehen für diese Patientengruppe Präparate zur Verfügung, die praktisch IgA-frei sind.



Prof. Dr. med. habil. Michael Borte
FA für Kinderheilkunde/Pädiatrischer Rheumatologe,
Infektiologe, Neonatologe
Tel.: 0341-909-3604
Klinikum St. Georg
Delitzscher Straße 141 (Haus 26)
04129 Leipzig

Kasuistik einer Patientin mit kombiniertem IgG2-/IgG4-Subklassendefekt und spezifischer Antikörperbildungsstörung

Peggy wurde im Alter von vier Jahren erstmals in unserem ImmunDefektCentrum Leipzig (IDCL) vorgestellt...

Familienanamnese

Die Mutter und die Oma mütterlicherseits sind selbst seit früher Kindheit bis jetzt sehr infektanfällig. Immundefekterkrankungen sind in der Familie aber nicht bekannt, es wurden allerdings diesbezüglich bisher auch keine Untersuchungen vorgenommen. Die Oma mütterlicherseits leidet zusätzlich an einem Schilddrüsen- und einem Mammakarzinom.

Bei der Mutter bestehen multiple allergische Sensibilisierungen, z. B. gegen Tierhaare, Bettfedern und Hausstaubmilben. Sie hatte als Kind/Jugendliche Asthma. Die 17 Jahre alte Halbschwester ist gesund, hatte als Kleinkind aber häufig eine Laryngitis subglottica.

Eigenanamnese

Die Geburt erfolgte spontan nach unauffälliger Schwangerschaft zum errechneten Termin. Es gab keine unmittelbaren postnatalen Komplikationen. Das Geburtsgewicht betrug 2.960 g, die Geburtslänge 50 cm. Peggy konnte ca. 8 Wochen ausschließlich gestillt werden und war in diesem Zeitraum gesund.

In der Folge war Peggy immer ein graziles Kind und hatte bereits ab dem 2. Lebenshalbjahr immer wieder fieberhafte Infektionen der oberen Luftwege.

Nach den ersten drei Sechsfachimpfungen im 3., 4. und 5. Lebensmonat trat immer eine Fieberreaktion auf. Auch

im 2. Lebensjahr Fieberreaktion nach der vierten Sechsfachimpfung und der Masern-Mumps-Röteln-Impfung.

Zunehmende Infektionen

Ab dem zweiten Lebenshalbjahr traten zunehmend Infektionen des Respirationstraktes auf, die immer mit Fieber einhergingen. Die Frequenz lag zuletzt (im 3. Lebensjahr) bei 10 bis 12 Infektionen pro Jahr. Peggy musste immer zu Hause betreut werden und konnte keine Kindereinrichtung besuchen.

Während einer antibiotischen Behandlung einer bakteriellen Atemwegsinfektion mit Amoxicillin kam es im Alter von 2 Jahren zu einer urtikariellen Hautreaktion. Im 2. und 3. Lebensjahr trat sehr häufig eine Laryngitis subglottica („Pseudocroup“) auf. Von der Hausärztin wurde deshalb (auch wegen der mütterlichen Asthmaerkrankung) eine Therapie mit dem Leukotrienantagonisten Montekulast eingeleitet.

Im Alter von 3 11/12 Jahren erhob die Hausärztin folgende immunologische Befunde:

Immunglobuline im Serum (g/l):

IgM	1,3	(0,41–1,75)
IgG	8,3	(5,4–13,4)

IgG-Subklassen im Serum (g/l):

Immunglobulin G1	5,49	(3,81–8,84)
Immunglobulin G2	0,56*	(0,7–4,43)
Immunglobulin G3	1,12	(0,17–0,90)
Immunglobulin G4	0,01	(0,01–1,16)

* pathologisch

Unter dem Verdacht auf einen IgG2-Subklassendefekt erfolgte zu diesem Zeitpunkt die Überweisung in unser Immundefektzentrum.

Erstvorstellung im Immundefektzentrum

Diese erfolgte im Alter von 4 1/12 Jahren: Peggy wirkte zu diesem Zeitpunkt chronisch krank und sehr grazil. Sie war mit einem Körpergewicht von 14,5 kg gerade an der 10. Perzentile. Die Körperlänge betrug 101 cm (25. Perzentile). Eine Mukoviscidose und ein alpha1-Antitrypsin-Mangel wurden ausgeschlossen.

Es wurden folgende Laborparameter erhoben (SI-Einheiten):

Blutbild:

Leukozyten 8,1 (4,5–13,5),
Thrombozyten 474 (170–400),
Hb 7,6 (7,9–10,4),
Hk 0,34 (0,35–0,45),
MCV 77,1 (80–96).
Differenzialblutbild: Segmentkernige 0,44 (0,22–0,65), Eosinophile 0,04 (0,01–0,07), Basophile 0,01 (<0,02), Monozyten 0,12 (0,07–0,20), Lymphozyten 0,39 (0,20–0,70).

Serumeiweißelektrophorese:

Albumin	70,1 %	(52–65)
Alpha-1-Globuline	1,7 %	(1,5–4)
Alpha-2-Globuline	13,2 %	(9–14)
Beta-Globuline	8,1 %	(9–15)
Gamma-Globuline	6,9 % *	(10–20).

* pathologisch

Immunglobuline im Serum (g/l):

IgA	0,7	(0,7–4,0)
IgM	0,96	(0,4–2,3)
IgG	7,65	(5,0–12,7)

IgG-Subklassen im Serum (g/l):

Immunglobulin G1	5,37	(3,0–8,4)
Immunglobulin G2	0,56 *	(0,7–2,55)
Immunglobulin G3	0,75	(0,17–0,97)
Immunglobulin G4	0,01 *	(0,02–1,157)

* pathologisch

Impfantikörper (I.E./ml):

Tetanus	1,2	(Schutz ab 0,1)
Diphtherie	1,25	(Schutz ab 0,1)
HiB	< 0,11 *	(Schutz ab 0,19)
Pneumokokken+	nicht nachweisbar+	

+ vier Wochen nach Immunisierung mit der 23valenten Polysaccharid-Pneumokokken-Vakzine Pneumovax®

* pathologisch

Diagnose und Therapie

Damit war die Diagnose eines kombinierten IgG2-/IgG4-Subklassendefektes mit spezifischer Antikörperbildungsstörung für HiB und Pneumokokken zu stellen.

Ebenso war damit auch die Indikation für eine regelmäßige Immunglobulin-Substitutionstherapie zu stellen. Empfohlen wurde deshalb zunächst die Substitution mit einem intravenös verträglichem Immunglobulinpräparat (IVIG) in einer Dosis von 400 mg/kgKG alle 4 Wochen. Diese Substitution wurde im Alter von 4 3/12 Jahren begonnen, und es erfolgten regelmäßige Substitutionen mit jeweils 6 g IVIG alle 4 Wochen.

Unter dieser Substitution resultierten bereits nach der zweiten Applikation normale IgG2-Spiegel. Das Gesamt-IgG lag dabei zwischen 8,29 und 8,79.

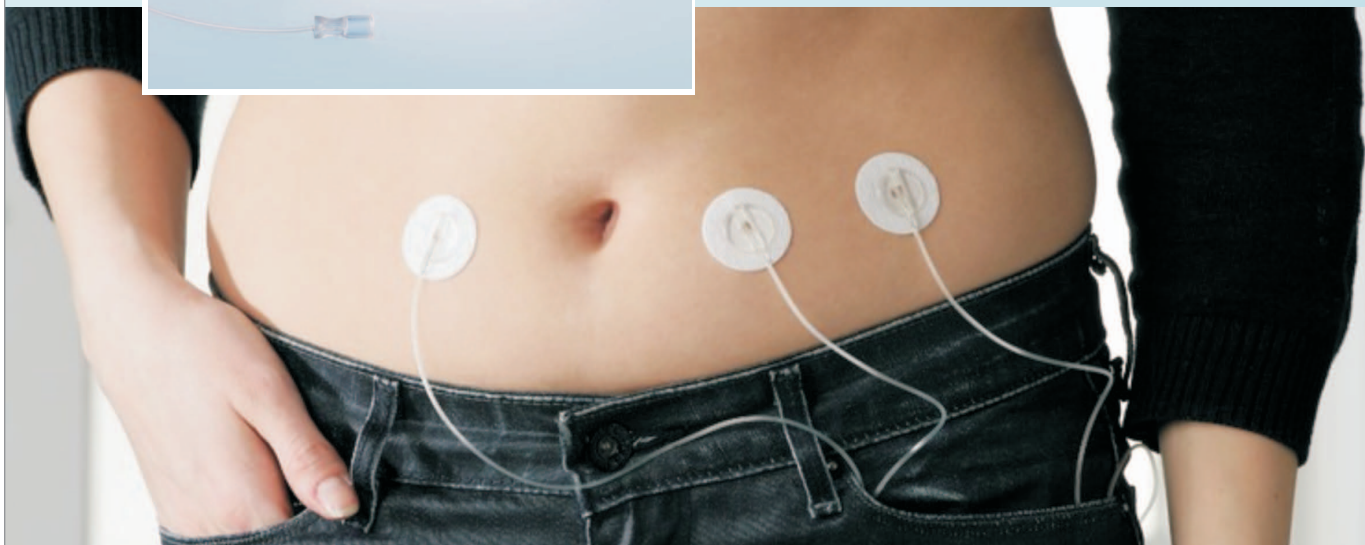
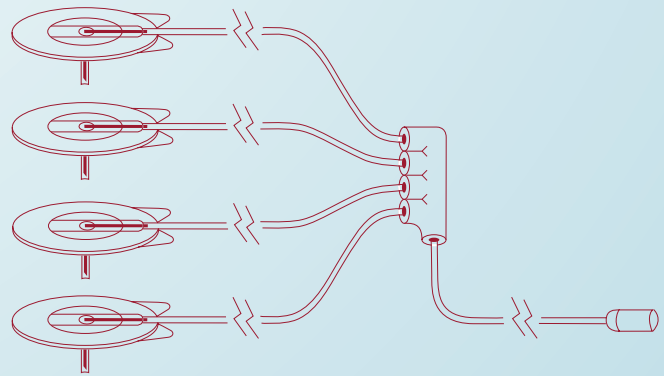
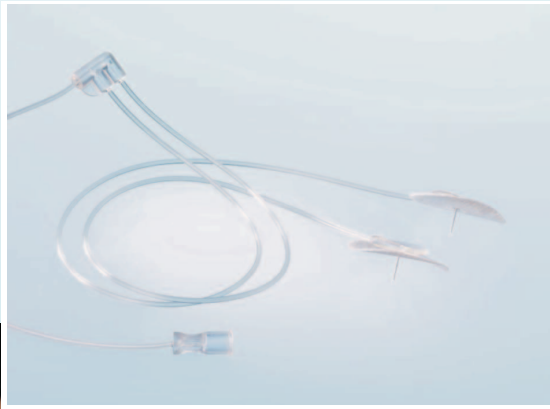
Ab diesem Zeitpunkt ging es Peggy auch kontinuierlich besser, die Anzahl fieberhafter Episoden ging bereits im 1. Behandlungshalbjahr auf 1 bis 2 pro Jahr zurück. Bereits nach 12 Monaten war das Körpergewicht von der 10. auf die 25. Perzentile angestiegen.

Nach nur drei intravenösen Immunglobulin-Substitutionen entschieden sich die Eltern dafür, zukünftig die regelmäßige Immunglobulin-Substitution auf subkutanem Weg durchzuführen, womit eine Heimselbstbehandlung möglich wurde.

Peggy erhält seit diesem Zeitpunkt 10 ml eines subkutan anzuwendenden Immunglobulin-Präparates einmal wöchentlich zu Hause substituiert. Die Applikation erfolgt durch die Mutter und gestaltet sich ohne Probleme. Die Infektionsrate liegt bei 1 bis 2 pro Jahr. Kontrollen erfolgen derzeit vierteljährlich im Immundefektzentrum. Die IgG-Subklassenspiegel sind unter dieser Therapie vollkommen ausgeglichen.



„neria™ multi macht die Subkutan- Therapie zu einer echten Alternative!“



Vertrieb durch:

TMH Medizinhandel OHG

med. u. pharmazeutischer Großhandel

Tel. 0203/50 15 06 · E-Mail: info@tmh-ohg.de

www.tmh-ohg.de

neria ist eine Marke von Unomedical a/s



Naturheilverfahren – eine Alternative zur klassischen Schulmedizin?

Ein Interview mit dem dsai-Mitglied Jutta Schmalt

Als wir Jutta Schmalt zum ersten Mal kontaktiert haben, sagte sie uns, sie wisse gar nicht so recht, ob ihre Geschichte einen Artikel wert wäre – schließlich habe sie ja nur die Anweisungen eines Heilpraktikers befolgt, sonst nichts. Aber ihre Antworten erzählen nicht nur von einem erstaunlichen Behandlungserfolg, sondern zeigen vielmehr auch, wie ein starker Wille und viel Mut zu Neuem ein Leben enorm verbessern können.

dsai: Frau Schmalt, bei Ihnen wurde nach einem langen Leidensweg CVID diagnostiziert. Schon seit Ihrer Kindheit plagten Sie Erkältungskrankheiten, Lungenentzündungen, Hautausschläge, mehrere Gürtelrosen und schmerzhafte Arthritisschübe. Besonders lästig waren auch anhaltende Durchfälle. Welche Versuche haben Ärzte unternommen, Ihr Leiden zu lindern?

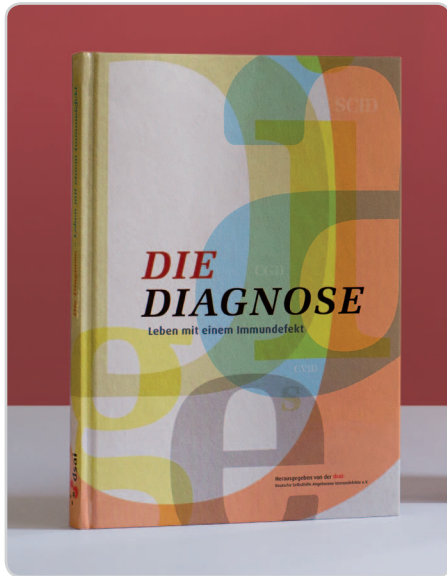
J. Schmalt: Meinen Ärzten ist nichts aufgefallen: „Das ist halt so. Es gibt Menschen, die sind eben etwas öfter krank.“ Und so wurde der dauernde Durchfall für mich so normal, dass ich mich erst dann krank fühlte, wenn er mehr als fünfmal am Tag kam. Aber dann im Februar 2011 wurden die Durchfälle immer häufiger auch blutig. Dazu bekam ich einen Ausschlag im Gesicht. Alles war schrecklich geschwollen. Da bin ich in die Immundefektambulanz nach Freiburg gefahren. Dort wurden Magen-Darmspiegelungen und viele weitere Tests durchgeführt. Schließlich wurde eine Lactoseunverträglichkeit und Zöliakie festgestellt. Die Ärzte erklärten mir, dass ich von nun an alle Lebensmittel, in denen Milchzucker und Gluten enthalten sind, aus meiner Ernährung streichen sollte. Ansonsten wäre da nichts zu machen! Also habe ich versucht meine Ernährung umzustellen. Aber die Durchfälle blieben und ich habe noch enorm an Gewicht verloren.

dsai: Sie haben im vergangenen Jahr unser Buchprojekt „Die Diagnose – Leben mit einem Immundefekt“ mit ihrer Patientengeschichte unterstützt. Dort haben Sie geschildert, dass Ihnen die dsai und besonders Frau

Gründl eine große Unterstützung waren. Nun haben Sie für Ihre Darmprobleme Hilfe bei einem Heilpraktiker gefunden. Wie kam es dazu?

J. Schmalt: Mein Leben wurde immer schwieriger. Wenn wir zum Essen eingeladen waren, bekam ich zum Beispiel von den Panaderesten, die an meinem Fleisch waren, heftige Durchfälle. Was mich sehr genervt hat, war der Umstand, dass ich nicht mehr wusste, was ich frühstücken sollte. Brötchen, Brot, Müsli – alles was andere Menschen ganz selbstverständlich zum Frühstück essen, war für mich nicht mehr möglich. Von da an dachte ich mir, so kann das doch nicht weitergehen – nicht mein ganzes Leben lang! Zuerst habe ich in einer Klinik, die sich mit traditioneller chinesischer Medizin befasst, Hilfe gesucht. Dort hat man gemeint, eigentlich müsste an meinem Zustand schon etwas zu verbessern sein. Aber zum Glück gibt es ja die dsai. Im September 2011 habe ich an einem Austauschwochenende im Chiemgau teilgenommen. Dort habe ich bei einem Vortrag den Heilpraktiker Sandor Krauss aus Waldhausen kennengelernt, der mir schon bei einem ersten Gespräch ins Gesicht sagte, dass mir in jedem Fall geholfen werden kann und dass ich dann auch wieder Getreide essen könnte. Also habe ich mich auf das Abenteuer eingelassen und bin noch im Herbst mit meinem Mann zur Untersuchung ins Chiemgau gefahren.

dsai: Welche Therapie haben Sie verordnet bekommen?



In dem Buch „Die Diagnose“ schreiben Patienten über den Umgang mit ihrer Erkrankung.

Zu beziehen unter www.dsai.de oder telefonisch 08074-8164

21,35 Euro – für Mitglieder kostenfrei

J. Schmalz: Herr Krauss hat mit mir zuerst eine Augen-agnostik gemacht. Das war für mich total faszinierend. Er hat in meine Augen gesehen und konnte mir zum Beispiel Krankheiten meiner Eltern sagen, ohne dass wir vorher darüber gesprochen hatten! Meine Therapie fing ganz harmlos an. Die ersten zwei Wochen sollte ich noch vor dem Frühstück frisches oder rohes Sauerkraut essen. Dann kam eine Zeit, in der ich Möhrensaft trinken musste. Da wurden aus meiner Ernährung alle Produkte gestrichen, die in irgendeiner Weise Glutamat oder Hefeextrakt enthalten. Auch Lactose sollte ich weiterhin meiden. Das war am Anfang gar nicht einfach. Einkaufen dauerte immer etwas länger, weil ich die Inhaltsstoffe der Produkte studieren musste. Mittlerweile habe ich das ganz gut im Griff. Fertigprodukte gibt es bei uns gar nicht mehr, alles wird aus frischen Produkten gekocht. Zusätzlich wurde mir eine ganze Reihe von pflanzlichen Präparaten verordnet.

dsai: War die Therapie leicht durchzuhalten oder hatten Sie irgendwelche Nebenwirkungen oder Einschränkungen?

J. Schmalz: Ich hielt per E-Mail oder Telefon mit Herrn Krauss Kontakt. Immer wenn ich glaubte, etwas nicht ganz so gut zu vertragen, stärkte er mir den Rücken und munterte mich zum Durchhalten auf. Kurz vor Weihnachten 2011 stand ich dann vor einer Herausforderung: Mein Mann und ich wollten in den Urlaub nach Italien fahren und hatten uns dort ein Hotel mit Halbpension ausgesucht. Aber was sollte ich da mit dem

Essen machen? Ich fragte Herrn Krauss um Rat und der versicherte mir: „Das Hotel könnt ihr buchen, du kannst bis dahin essen!“ Und so war das dann auch! Ich durfte langsam anfangen, Versuche mit Dinkelmehl zu machen. Und was soll ich sagen: Ich habe es vertragen! Kurze Zeit später habe ich dann zum ersten mal wieder Brötchen gegessen, seitdem ist es grandios! Ich habe zwar nach wie vor meine Probleme mit Milch, Sahne oder Eis, aber ich kann wieder Pizza mit Käse essen. Natürlich bin ich auch mal übermütig geworden und war beim Chinesen zum Essen. Das ging allerdings schief.

dsai: Wie geht es Ihnen heute und hätten Sie jemals geglaubt, dass die Naturheilkunde mit so „einfachen“ Mitteln Ihre Probleme in den Griff bekommen könnte?

J. Schmalz: Mir geht es gut. Ich habe immer wieder noch Dauerschnupfen, der nur kurz mit der Einnahme von Antibiotika vergeht und dann wieder kommt, aber das ist ja eine andere Baustelle. Ich habe vor meiner Behandlung gedacht, Naturheilkunde bringt nicht viel. Jetzt, wo ich so gute Erfahrungen damit gemacht habe, ist meine Sicht natürlich eine andere. Schade finde ich nur, dass die Ärzte in der Schulmedizin keine Verbindung zur Alternativmedizin zulassen. Meist wird man nur belächelt.

dsai: Dann gilt Ihr Lebensmotto, das Sie in Ihrer Patientengeschichte beschrieben haben jetzt umso mehr?

J. Schmalz: Ja, ich möchte 100 Jahre alt werden. Das ist mein Ziel! Und dafür gibt es immer einen Weg. Man soll nicht aufgeben, egal wie lange es dauert.

.....

Was bedeutet Zöliakie?

Zöliakie ist eine chronische Erkrankung der Dünndarmschleimhaut, die auf einer lebenslangen Unverträglichkeit gegenüber den Bestandteilen von Gluten beruht. Gluten ist das in den meisten Getreidearten vorkommende Klebereiweiß. Durch glutenhaltige Nahrungsmittel kommt es in der Darmschleimhaut zu anhaltenden Entzündungen mit oft ausgedehnter Zerstörung der Darmepithelzellen, in deren Folge nicht mehr genügend Nährstoffe aufgenommen werden können. Die Betroffenen haben mit einer ganzen Reihe von Beschwerden zu kämpfen, wie zum Beispiel Gewichtsverlust, Durchfall, Erbrechen, Appetitlosigkeit und Müdigkeit. Bei der Zöliakie spielen erbliche Faktoren eine wichtige Rolle, aber auch das Immunsystem, Infektionen und Umweltfaktoren scheinen die Entwicklung einer Zöliakie zu beeinflussen. Die komplexen Zusammenhänge sind bisher noch nicht vollständig geklärt.

Da Zöliakie nach dem heutigen Stand der Schulmedizin nicht ursächlich behandelt werden kann, führt nur eine Glutenvermeidungs-Diät zur Verbesserung des Gesundheitszustands.

Quellennachweise: <http://dztg-online.de/das-krankheitsbild.364.0.html>, Stand vom 12.11.2012;
<http://de.wikipedia.org/wiki/Zöliakie>, Stand vom 12.11.2012.

Was ist Augendiagnose (Iridologie)?

Augendiagnose oder auch Irisanalyse ist die Lehre von der Krankheitserkennung anhand der Analyse der Strukturen und der zugehörigen Reflexzonen des menschlichen Auges. Sie ist ein diagnostisches Verfahren innerhalb der Alternativmedizin. Gefundene Veränderungen der Iris, die auf bestimmte Erkrankungen hindeuten, führen anschließend in weiteren diagnostischen Verfahren zur eigentlichen Krankheitserkennung.

Quellennachweis: <http://www.augendiagnose.de/>, Stand vom 12.11.2012.



Sandor Krauss, Heilpraktiker
Marienstraße 11
83530 Waldhausen
Tel: 08074-176983
www.zum-heilpraktiker.de
sandor.krauss@t-online.de



Universitätsklinikum Regensburg

Die pädiatrische Hämatologie/Onkologie in Regensburg betreut seit über 20 Jahren nicht nur Kinder mit bösartigen Erkrankungen, sondern auch Kinder, die sich auf Grund einer vermehrten Infektanfälligkeit zur Abklärung eines angeborenen Immundefektes vorstellen. 2010 wurde die Abteilung für pädiatrische Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation gegründet und ist in den Neubau der Universitätskinderklinik Regensburg (KUNO = Kinder-Uni-Klinik Ostbayern) eingezogen.

Durch den Umzug konnte ein neues Zentrum für Blutstammzelltransplantation eingerichtet werden. Das therapeutische Leistungsspektrum wurde damit beträchtlich erweitert, so dass angeborene Immundefekte nicht nur diagnostiziert, sondern die betroffenen Kinder durch die Transplantation eines gesunden Immunsystems jetzt auch in Regensburg geheilt werden können. Unsere Abteilung zeichnet sich durch ein spezialisiertes Wissen zur Abklärung von pathologischer Infektanfälligkeit bei Kindern und Jugendlichen aus. Wir können ein sehr breites Spektrum spezifischer Diagnostik direkt am UKR durchführen und damit innerhalb kurzer Zeit einen Immundefekt abklären. Der weitere Schwerpunkt unserer Abteilung ist die Betreuung, Behandlung und ggf. die Transplantation von Kindern und Jugendlichen mit bereits diagnostizierten angeborenen Immundefekten. Dabei steht bei den hier angewandten Verfahren jedem Pati-



enten mit einer Indikation zur Stammzelltransplantation ein passender Spender zur Verfügung. Es besteht eine enge Kooperation mit dem Bayrischen Immuntherapie Netzwerk (BayImmuNet), dem Regensburger Zentrum für interventionelle Immunologie (RCI), der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Immunologie (API) und den pädiatrischen Immundefektzentren in Zürich, Ulm und New York. Die Behandlung und Betreuung unserer Patienten mit diesen komplexen Krankheitsbildern erfolgt in enger Kooperation mit unseren Kollegen aus allen benachbarten pädiatrischen, ggf. chirurgischen und internistischen Fachgebieten, sowie unseren Kollegen aus der Hals-Nasen-Ohren-Klinik und der Infektiologie. Die Immundefektambulanz wird geleitet von Herrn Prof. Dr. Selim Corbacioglu, der sich durch seine Tätigkeit an renommierten Zentren für Immundefekte wie dem Memorial-Sloan-Kettering Cancer Center in New York sowie den Universitätskliniken in Zürich und Ulm ein sehr umfangreiches Wissen und die Erfahrung angeeignet hat, die zur Diagnostik und Behandlung von angeborenen Immundefekten unabdingbar ist.

Unterstützt wird Prof. Dr. Corbacioglu durch Herrn PD Dr. Jürgen Föll, der in den ausgewiesenen Zentren in Atlanta und am Universitätsklinikum Tübingen neben einer fundierten Grundlagenforschung auf dem Gebiet der Immunologie eine weitreichende klinische Erfahrung sammeln konnte.



Prof. Dr. Selim Corbacioglu

Terminvereinbarung:

*Abteilung für pädiatrische Hämatologie/
Onkologie und Stammzelltransplantation*

Telefon: 0941-944-2010 oder -2011 Fax: 0941-944-2102

Sekretariat Frau Ingeborg Davidson

Telefon: 0941-944-2101

dsai sagt DANKE



Wir bedanken uns ganz herzlich bei der Firma patu, die ihre Produkte als Geburtstagsgeschenke zur Verfügung gestellt hat.



Ebenfalls gilt unser Dank der Firma Giochi Preziosi für die Spende einer großen Kiste Spielsachen für die betroffenen Kinder als Geburtstagsgeschenke.



Vielen Dank an die Barmer für die Übernahme der Kosten für die Nachproduktion von 1.200 Stück B-Zellen.



Ebenfalls geht unser Dank an die DAK für die Kostenübernahme des Regionalgruppenleitertreffens vom 09.-10.11.2012.



?



Preisrätsel-Auflösung: Der Gewinner des Preisrätsels aus der Ausgabe 3-2012 ist Cornelia Heidbreder aus Bischoffen. Die richtige Antwort war 3 B-Zellen.

Immunchek-App

Die Immunchek-App sucht über gezielte Fragen nach Warnzeichen für einen Immundefekt: Erwachsene beantworten dafür sechs Fragen, vor allem nach Art und Häufigkeit vergangener Infektionen. Eltern, die prüfen möchten, ob ihre Kinder vielleicht an einem Immundefekt leiden, können zwölf Fragen beantworten.

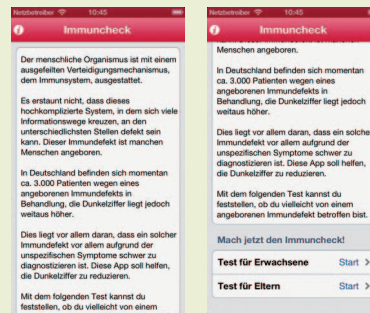
Wir freuen uns bereits über 500 Downloads der App!

Auf Facebook:

[www.facebook.com/www.dsai.de/
app_367285233341905](https://www.facebook.com/www.dsai.de/app_367285233341905)

Über die Anwendung aus dem App-Store:

[itunes.apple.com/de/app/immunchek/
id588198539?mt=8](https://itunes.apple.com/de/app/immunchek/id588198539?mt=8)

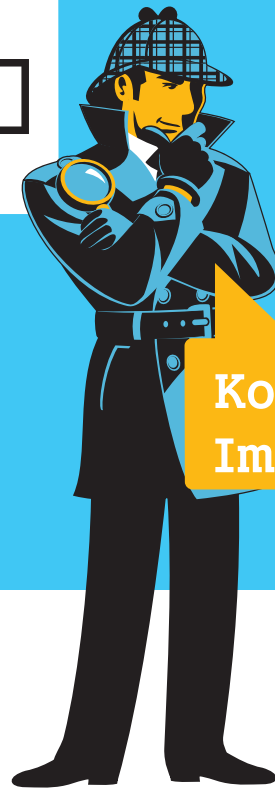


Vorstellung der neuen Regionalgruppenleiterin Annett Mählmann – Leipzig

Mein Name ist Annett Mählmann. Ich bin 43 Jahre alt, verheiratet und habe 3 Kinder. Wir leben in Doberschütz, ein kleiner Ort in Sachsen in der Nähe von Leipzig. Beruflich bin ich als kaufmännische Angestellte (Teilzeit) in einem großen landwirtschaftlichen Betrieb tätig. In meiner Freizeit tanze, jogge und bastele ich gern.

Mein ältester Sohn, Christoph (18 Jahre) hat einen Immundefekt vom Typ Morbus Bruton. Dadurch sind mir viele Gegebenheiten, Erfahrungen – ob gute oder schlechte – Schwierigkeiten, Ängste und Nöte wohl vertraut. Gleich nach Diagnosestellung sind wir in die dsai eingetreten. Dort sind wir sofort aufgefangen worden und haben mitbekommen, dass es ja auch noch andere Eltern gibt, denen es genauso geht. Es ist mir ein Herzensbedürfnis, auch meine Hilfe auf diese Art anzubieten.

Seit November 2012 bin ich für die Kinder und Eltern der dsai in der Regionalgruppe Leipzig aktiv. Ich freue mich, die dsai unterstützen zu dürfen und bin gern bereit das Krankheitsbild „Immundefekt“ durch Vorträge, Schülerveranstaltungen usw. noch bekannter zu machen.



**Kombiniere –
Immundefekt!**

Primäre Immundefekte

Primäre Immundefekte (PID) sind angeborene Störungen des Immunsystems. Menschen mit PID leiden zumeist unter einer ungewöhnlich hohen Infektanfälligkeit. Die Diagnostik von PID wird erschwert, da es für sie kein klassisches Krankheitsbild gibt. PID Patienten werden daher häufig zu spät diagnostiziert und sind bereits oft von irreparablen Organschäden betroffen. Eine frühzeitige Diagnose und wirksame Therapie ist daher für Menschen mit PID von zentraler Bedeutung.

FIND-ID – das Netzwerk für Angeborene Immundefekte

FIND-ID ist eine Netzwerkinitiative, in welcher die Zentren für primäre Immundefekte, niedergelassene Ärzte, Krankenhäuser und die Patientenorganisation dsai eingebunden sind. Ins Leben gerufen wurde das Netzwerk von Prof. Dr. Volker Wahn (Charité Berlin), Prof. Dr. Tim Niehues (HELIOS-Klinik Krefeld) und Gabriele Gründl von der Patientenorganisation für Angeborene Immundefekte e.V. (dsai) im Jahr 2009. Mittlerweile hat sich eine Vielzahl von führenden Experten auf dem Gebiet der primären Immundefekte der Initiative angeschlossen.

Jetzt Mitglied werden! Beitrittsunterlagen auf www.find-id.net herunterladen.

Ziele von FIND-ID

★ FIND-ID will Ärzte in Krankenhäusern und Praxen dafür sensibilisieren, 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, ist daher eines der Ziele.

★ FIND-ID will einen kontinuierlichen Informationsaustausch zwischen etablierten Zentren, Kliniken und niedergelassenen Ärzten erreichen und somit die Früherkennung und Behandlung von Patienten mit angeborenen Immundefekten fördern.

Ansprechpartner für FIND-ID

Prof. Dr. Volker Wahn

Charité Berlin

Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie

Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin

E-Mail: vwahn@find-id.net

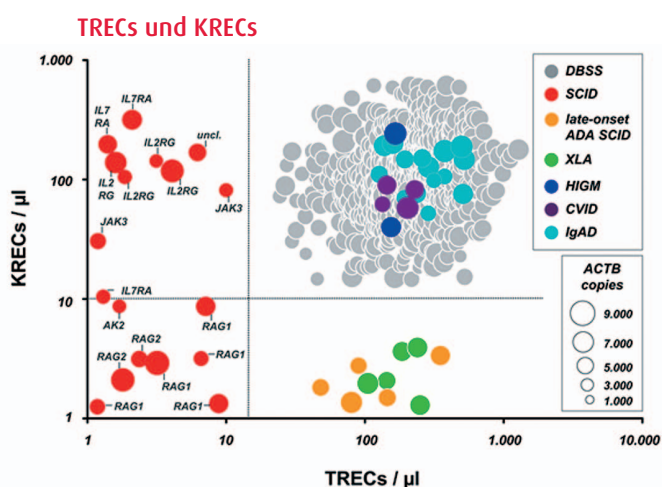
Immundefekt-Früherkennung: Screening bei Neugeborenen kommt voran

Hauptziel des Ärztenetzwerks FIND-ID ist die Früherkennung von Patienten mit primären Immundefekten (PID). Nur so können betroffenen Patienten Therapiemaßnahmen zu einem Zeitpunkt zur Verfügung gestellt werden, zu dem noch keine irreversiblen Organschäden eingetreten sind.

Durch die Forschung der letzten Jahre (siehe Interview Borte/Borte in „immun“, 3/2012) ist es zwar noch nicht möglich, alle PID schon bei Geburt zu erkennen, es gibt aber zuverlässige Methoden, bereits bei neugeborenen Babys im Trockenblut, das kurz nach Geburt abgenommen wird, das Fehlen von B- und/oder T-Zellen mit Hilfe der sog. TRECs und KRECs nachzuweisen. Damit können schon bei Geburt folgende Defekte erkannt werden:

- * Schwere Defekte mit Fehlen von T-Zellen
- * Spät manifester ADA-Mangel
- * Agammaglobulinämien mit Fehlen von B-Zellen
- * DOCK8 Defekt
- * Ataxia teleangiectatica, Nijmegen Breakage Syndrom

Dies wird verdeutlicht in der folgenden Abb., die aus einer Veröffentlichung von S. Borte und Mitarbeitern (2012) stammt, ergänzt um noch nicht veröffentlichte Ergebnisse:



Legende: Die grauen Punkte zeigen Ergebnisse von gesunden Kindern. Die farbigen Punkte zeigen Ergebnisse von Patienten mit Immundefekten, die nur TREC-negativ sind (links oben), nur KREC-negativ sind (rechts unten), oder TREC/KREC negativ sind (links unten).

Leider nicht entdeckt werden z.B. folgende Defekte:

- * MHC II Defekt
- * CVID
- * IgG-Subklassendefekte
- * Polysaccharidspezifische humorale Defekte
- * Septische Granulomatosen
- * Schwere angeborene Neutropenien

Mit Unterstützung der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API) und der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) haben die Unterzeichnenden am 5. November 2012 das Konzept des Trockenblut-Screenings bei der Screening-Kommission der DGKJ vorgestellt, das ein positives Echo fand. Alle Beteiligten bemühen sich nun um Unterstützung, damit die Finanzierung dieses in Einzelfällen lebensrettenden Programms durch die Kassen gesichert werden kann.

Und was ist mit Defekten, die nicht im Screening erfasst werden?

Für die Defekte, die mithilfe des Screenings nicht erfasst werden können, bleibt auch in Zukunft die Strategie von FIND-ID, Ärzte mit unterschiedlicher Spezialisierung dafür zu gewinnen, bei schweren, wiederkehrenden und zerstörerischen Infektionen nach PID zu suchen.

Früherkennung kann vor schwerer Erkrankung und vorzeitigem Tod schützen!

Volker Wahn, Charité Campus Virchow, Berlin

Michael Albert, Dr. von Haunersches Kinderspital der LMU, München

Stephan Borte, Klinikum St. Georg, Leipzig

Fit mit PID

Information für Patienten mit Infektionen der Atemwege und der Lunge



Mit der kostenlosen Broschüre wendet sich die dsai speziell an Menschen, die auf Grund eines Immundefekts besondere Probleme mit Infektionen der Atemwege und der Lunge haben.

Mit den fachlichen Informationen und konkreten Übungen zur Stärkung der Lunge, die nach ärztlicher Anleitung auch zuhause durchgeführt werden können, möchten wir auch Angehörige und behandelnde Mediziner für diese Problematik sensibilisieren: Helfen Sie zur Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen beizutragen.

Die Broschüre „Fit mit PID“ ist kostenlos zu beziehen bei der dsai e.V. www.dsai.de



Imagebroschüre dsai

Ab Mai erhalten Sie unsere neue Imagebroschüre. Kostenlos zu beziehen bei der dsai e.V. www.dsai.de



KEDRION
INTERNATIONAL



Keep Life Flowing

Kedron Biopharma ist auf die Entwicklung, die Produktion und den Vertrieb von Plasmaderivaten spezialisiert.

KEDRION
B I O P H A R M A

Kedron International GmbH
Kärntner Ring 5-7, Top 501
A-1010 Wien
Tel. +43 1 513 29 44-0
office@kedag.at
www.kedron.com

Veranstaltungen



Berlin, 23.02.2013 – Ärztefortbildung & Patiententreffen

Am 23.02.2013 fand in Berlin eine Ärztefortbildung zum Thema „Ständig Infekte? Aktuelles zur Diagnostik und Therapie von Immundefekterkrankungen“ unter der Leitung von Frau Prof. Carmen Scheibenbogen statt. Für die dsai war die Bundesvorsitzende Gabriele Gründl vor Ort.



Hannover, 27.11.2012 – Patientenuniversität

Am 27.11.2012 fand in der MHH Hannover eine Informationsveranstaltung zum Thema „Das Immunsystem des Kindes“ unter der Leitung von Frau Dr. Meyer-Bahlburg statt. Für die dsai war Frau Dr. Dettmer-Heiß vor Ort.



Leipzig, 01.02.2013 – Informationsveranstaltung für Gymnasien

Auf der Schulveranstaltung in Leipzig informierte der Referent Dr. Stephan Borte Gymnasiasten der 10.-12. Klassen über das Thema „Unser Immunsystem“. Für die dsai war Regionalgruppenleiterin Annett Mählmann vor Ort.



Stuttgart, 10.11.2012 – Ärztefortbildung & Patiententreffen

Zum Thema „Immundefizienz? Die richtige Diagnose rechtzeitig“ fand am 10.11.2012 in Stuttgart eine Ärztefortbildung unter der Leitung von Prof. Dr. Klaus Warnatz (CCI Freiburg) statt. Für die dsai war die Regionalgruppenleiterin Claudia Schill-Huss vor Ort.



Berlin, 09.11.2012 – Mitgliederversammlung der ACHSE

Die Mitgliederversammlung der ACHSE fand am 09.11.2012 statt. Für die dsai waren deren Vertreter Franz Isenmann und Lutz Kurnoth vor Ort. Einen ausgiebigen Bericht hierzu lesen Sie auf unserem Blog (www.dsai.de/blog).



Hamburg, 09.02.2013 – Ärztefortbildung

Am 09.02.2013 fand eine Ärztefortbildung zum Thema „Häufige Infektionen oder Immundefekt?“ unter der Leitung von Prof. Dr. Jan van Lunzen statt. Für die dsai war Uwe Szameitat vor Ort.


München, 02.03.2013 – Ärztefortbildung & Jahreshauptversammlung

Am 02.03.2013 fand in München eine Ärztefortbildung zum Thema „Störungen des Immunsystems – Autoimmunität und Immundefekte“ unter der Leitung von Dr. Gundula Notheis statt. Anschließend folgte die Jahreshauptversammlung der dsai. Nach dem Arbeitsbericht der Vorstände, der Vorstellung der dsai-Mitarbeiter und dem Kassenbericht von Steuerberaterin Doris Baumann folgte die Entlastung der Vorstände. Einstimmig wurden Gabriele Gründl und deren Vertreter Steffen Ball wiedergewählt. Nach einer kurzen Kaffeepause referierte Prof. Dr. Johannes Hübner über „Gefahren und Nutzen einer Langzeitantibiotikatherapie bei PID“ sowie Ramona Volk vom Zentrum Bayern Familie und Soziales über das „Schwerbehinderten-Feststellungsverfahren“. Danach stellte sich die neue Schirmherrin Michaela Schaffrath den Mitgliedern vor. Bei einem kleinen Imbiss konnten noch Erfahrungen ausgetauscht werden.



17.11.2012 – Karlsruhe Lungenemphysem-COPD-Gruppe

Am 17.11.2012 hielt die Regionalgruppenleiterin Siegrid Keienburg einen Vortrag „Häufige Infekte – steckt ein Immundefekt dahinter?“ auf Einladung von Frau Gartner, seit 5 Jahren Leiterin der Lungenemphysem-COPD-Gruppe Karlsruhe. Mehr als 30 Zuschauer verfolgten mit großem Interesse die Ausführungen über die dsai und ihr Krankheitsbild. Höhepunkt war die Vorführung des NDR-Films aus der Sendung „Visite: Abenteuer Diagnose“, mit Familie Geffert über SCID.



Therapie mit Immunglobulinen – bringt Ihr Immunsystem wieder auf Trab

Unser Ziel:

- **Gesundheit wiederherstellen und erhalten**
- **Lebensqualität verbessern**

Octapharma ist auf die Entwicklung und Herstellung von Präparaten aus menschlichem Plasma spezialisiert. Einer unserer Schwerpunkte ist die Herstellung hochreiner Immunglobulinpräparate zur Therapie des angeborenen oder erworbenen Antikörpermangels.

Innovationen und der Einsatz neuester Technologien fördern die stetige Weiterentwicklung der Produkte in ihrer Handhabung, Sicherheit und Wirksamkeit. Inzwischen sorgen mehr als 4.000 Mitarbeiter in über 80 Ländern dafür, dass qualitativ hochwertige Präparate zur Verfügung stehen.

OCTAPHARMA GmbH
Elisabeth-Selbert-Straße 11
40764 Langenfeld
Tel.: 02173 917-0
Fax: 02173 917-111
E-Mail: info@octapharma.de
www.octapharma.de



octapharma

For the safe and optimal use of human proteins

Termine

Juni

22.06.2013 Regensburg – Ärztliche Fortbildung & Patiententreffen

29.06.2013 Würzburg – Ärztliche Fortbildung & Patiententreffen

September

12.–15.09.2013 Düsseldorf – 109. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)

13.–14.09.2013 Düsseldorf – 30. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API)

13.–15.09.2013 Obing/Wasserburg – „Chiemgau-Wochenende“ Erwachsene

13.–15.09.2013 Lauterbach / Thüringen – Familienwochenende

13.09.2013 Kassel – Informationsveranstaltung für Gymnasien

20.–22.09.2013 Detmold / NRW – Familienwochenende



von l. n. r.:
Birgit Brandl, Melanie Mayer, Gabriele Gründl,
Manuela Mödl, Monika Sewald-Wendrich

Hauptsitz

Deutsche Selbsthilfe
Angeborene
Immundefekte e.V.
Hochschätzen 5
83530 Schnaitsee

E-Mail info@dsai.de
Internet www.dsai.de

Bankverbindung
VR Bank Rosenheim-Chiemsee eG
BLZ 711 601 61
Kto. 3412512

Telefon 080 74-81 64
Telefax 080 74-97 34

So sind wir für Sie persönlich erreichbar:

Montag	8-12 Uhr und 13-17 Uhr
Dienstag	8-12 Uhr und 13-17 Uhr
Mittwoch	8-12 Uhr
Donnerstag	8-12 Uhr
Freitag	8-12 Uhr

Berlin

Wir suchen so bald wie möglich eine/n Regionalgruppenleiter/in.

Düsseldorf

Kerstin Kugel
kerstin.kugel@dsai.de * Tel. 0 20 53-49 3133

Frankfurt

Gerd Klock
gerd.klock@dsai.de * Tel. 0 60 71-13 67

Freiburg

Wir suchen so bald wie möglich eine/n Regionalgruppenleiter/in.

Hamburg/Hannover

Uwe Szameitat
uwe.szameitat@dsai.de * Tel. 040-339 80 117

Heidelberg

Siegrid Keienburg
siegrid.keienburg@dsai.de * Tel. 0 62 24-7 40 24

Kassel

Annette Weldner
annette.weldner@dsai.de * Tel. 05 61-9 20 60 05
Wir suchen so bald wie möglich eine/n Regionalgruppenleiter/in.

Lahn/Sieg

Heinz Beecht
heinz.beecht@dsai.de * Tel. 0 64 44-2 42

Leipzig

Annett Mählmann
annett.maehlmann@dsai.de * Tel. 034244-559 20

Nürnberg

Eva-Martina Sörgel
eva.soergel@dsai.de * Tel. 09 11-50 13 84

Stuttgart

Claudia Schill-Huss
claudia.schill-huss@dsai.de * Tel. 07 11-728 6772

10 Warnsignale für einen Immundefekt

Bei Kindern

- * Mehrere neue Infektionen im Ohr oder ernsthafte Nasennebenhöhlenvereiterungen oder Lungenentzündungen innerhalb eines Jahres
- * Einnahme von Antibiotika über mehrere Monate ohne wesentliche Besserung
 - * Quälende, juckende Hautausschläge und Blutergüsse
 - * Wiederkehrende tiefe Haut- und Organabszesse
 - * Chronische Entzündungen der Schleimhäute
- * Auffälligkeit beim Heranwachsen, unzureichende Gewichtszunahme
 - * Mehrere Infektionen im Knochen- und Nervenbereich
 - * Gehirn- und Gehirnhautentzündungen
- * Komplikationen bei Impfungen mit Lebendimpfstoffen
 - * Immundefekte in der Familie

Bei Erwachsenen

- * Vier oder mehr Infektionen im Ohr oder ernsthafte Nasennebenhöhlenvereiterungen oder Lungenentzündungen innerhalb eines Jahres
 - * Einnahme von Antibiotika über mehrere Monate ohne wesentliche Besserung
- * Zwei oder mehrere schwere Infektionen wie z. B. Tuberkulose, Meningitis, bakterieller Gelenkabszess, Osteomyelitis, Sepsis oder Organabszess
- * Mehr als zwei radiologisch geprüfte Lungenentzündungen innerhalb von drei Jahren
 - * Infektionen unbekannter Herkunft oder unbekannte Erreger
 - * Familienanamnese eines Immundefektes

*Sie können helfen, dass anderen
schneller geholfen werden kann!*



*Das Immunsystem
online checken!*



Die Immuncheck-App gibt es kostenlos bei Facebook:
www.immunsystemcheck-dsai.de

und als iPhone-App:
itunes.apple.com/de/app/immuncheck/id588198539?mt=8