

* Fachberichte

Hypo- und Agammaglobulinämie –
Antikörpermangelsyndrome S.4

Hautmanifestationen bei Primären Immundefekten S.14

Impfungen bei Immundefekten S.18

* **Filmpremiere „Immun im Cartoon“** S.58



Vorwort

Frühling ist dann, wenn die Seele wieder bunt denkt!

Die Tage werden heller. Aus dem Boden gucken die ersten Frühlingsblüher und in den Menschen regt sich eine magische Neugier. **Es wird Frühling!** Seien wir mal ehrlich, so einen richtig klassischen Winter wie man ihn von früher kennt, gibt es doch gar nicht mehr. Klar, im Harz und in den südlichen Bundesländern lag etwas mehr Schnee. Aber jetzt geht endlich die helle Jahreszeit los! Und damit verbunden, die Frühlingsgefühle. Während also Krokusse und Schneeglöckchen ihre Köpfe in den Himmel heben, beginnt bei vielen Menschen ein Kribbeln und ein Erwachen. Plötzlich gibt es einen Energieschub nach dem anderen. Es werden Pläne geschmiedet und ganze Gärten umgegraben. Und auch in zwischenmenschlichen Beziehungen wird vieles wesentlich leichter genommen, als im dunklen depressiven Winter ... ja, die Kraft des Frühlings greift und hält Jung und Alt in Bewegung.



In dieser Ausgabe des dsai-Newsletters lesen Sie folgende **Schwerpunktt Themen**:

* **Hypo- und Agammaglobulinämie, Seite 4**

Dr. med. Sujal Ghosh, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin
am Uni-Klinikum Düsseldorf

* **Hautmanifestationen bei PID, Seite 14**

PD Dr. Henner Morbach, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin
am Uni-Klinikum Würzburg

* **Impfungen bei Immundefekten, Seite 18**

Prof. Dr. Carmen Scheibenbogen und Dr. Leif Hanitsch

Außerdem lesen Sie neben weiteren interessanten Beiträgen über den groß angelegten Plasmaspendenaufruf der dsai, über das CCI Freiburg und den Verein Proimmun e.V., über die offizielle Premiere des Aufklärungsfilms „Immun im Cartoon“ in Düsseldorf sowie über die neue Rubrik „Ernährungstipps vom Heilpraktiker“. Die beiden neuen Ansprechpartner speziell für junge Betroffene, Hannah Dettmar und Mario Gründl sowie die neue Kollegin in der Geschäftsstelle stellen sich vor. Von der langjährigen und lieben Kollegin, Manuela Mödl, mussten wir leider Abschied nehmen, sie hat den Kampf gegen ihren Gehirntumor verloren.

Ich bedanke mich wieder herzlich bei allen Autoren und Mitwirkenden für die interessanten Beiträge und Kommentare. Ohne diese käme der Newsletter nicht zustande. Gleichzeitig bitte ich wieder um spannende Berichte und/oder Anregungen für die nächste Ausgabe.

Herzlichst, Ihre
Andrea Neuner

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: v.l.n.r.: Tom Lehel, Dustin Semmelrogge, Michaela Schaffrath, PD Dr. Hans-Jürgen Laws, Gabriele Gründl

Hypo- und Agammaglobulinämie – Antikörpermangelsyndrome

AUTOR:
DR. MED. SUJAL GHOSH

Viele kennen die Funktion von „Antikörpern“ als essentielle Soldaten des Abwehrsystems. Einigen ist es auch geläufig, dass diese Eiweißmoleküle spezifisch an Strukturen von Erregern und Fremdstoffen (sogenannte Antigene) binden, um dann eine immunologische Kaskade zur Beseitigung der Krankheit auszulösen. Doch nur wenigen – auch wenigen Medizinern – sind die so genannten Antikörpermangelsyndrome bekannt. Die meist genetischen Erkrankungen, die zu einer verminderten Produktion von funktionierenden Antikörpern führen, sind teilweise selten, und ihre Ausprägung kann sehr variabel sein, so dass eine Diagnose oft verzögert gestellt wird. Eine Heilung ist nicht ohne weiteres zu erreichen, jedoch kann eine dauerhafte Antikörper-Substitution die meisten Komplikationen vermeiden. Im Folgenden werden die wichtigsten Eigenschaften dieser seltenen Erkrankungen näher erläutert.

Bruton-Krankheit – X Chromosom gebundene Agammaglobulinämie



Erstbeschreibung: Als überhaupt eine der ersten beschriebenen Immundefekte, veröffentlichte der US-Militärarzt Colonel Ogden Carr Bruton 1952 in der Zeitschrift Pediatrics den Fall eines 8 Jahre alten Jungen mit wiederkehrenden schweren bakteriellen Infektionen (Lungen- und Knochenentzündungen). Im weiteren Verlauf erkannten die Ärzte, dass bei dem Jungen in der Analyse der Bluteiweißfraktionen die so genannten Gammaglobuline fehlten. Globuline sind Eiweiße, die sich im Blutplasma befinden.

Wenn man diese Eiweiße elektrisch auftrennt, befinden sich die Antikörper in einer von mehreren Fraktionen, und zwar in der so genannten Gammafraktion (die „dritte“ große Fraktion, benannt nach dem dritten Buchstaben im griechischen Alphabet – gamma γ). Daher werden häufig die Wörter Antikörper, Gammaglobuline und Immunglobuline synonym verwendet. Da diese Eiweiße bei dem Patienten fehlten und die Behandlung des Patienten durch Fremd-Gammaglobuline zu einer Besserung führte, war der Beweis vollbracht – Agammaglobulinämie = Das Fehlen (A) von gammaglobulinen im Blut (=ämie). Die Erkrankung wurde nach dem Erstbeschreiber benannt, Bruton selber war sich nicht sicher, ob es sich um eine Erbkrankheit handelt. Die Tatsache, dass der Junge erst mit 4 Jahren anfang schwer zu erkranken, ließ den Arzt zweifeln. Vielmehr vermutete er erworbene Faktoren für das Fehlen der Antikörper. In der Folge zeigten sich jedoch viele ähnliche Fälle, und fast ausschließlich waren Jungen betroffen.

AGAMMAGLOBULINEMIA

By COL. OGDEN C. BRUTON, M.C., U.S.A.
Washington, D.C.

THE complete absence of gamma globulin in human serum with a normal total protein as determined by electrophoretic analysis does not appear to have as yet been reported in the literature. Stern¹ mentions two cases of hypoproteinemia in children who had "almost complete absence of gamma globulin and were singularly free from infection." Schick² reported a similar congenital case without nephrosis with a review of the literature in which the total protein was low, the gamma globulin fraction low, and edema present. The latter findings in nephrosis are well known. Krebs³ reported a case in which there was a "depression or gamma globulin in hypoproteinemia due to malnutrition." The present author had the opportunity of following a patient without nephrotic syndrome, with normal nutrition, with complete absence of the gamma globulin fraction and normal total serum protein through several years of many infections, including 19 episodes of clinical sepsis in which some type pneumococcus was recovered by blood culture 10 times. This entity, which, it was found, could be controlled by supplying gamma globulin as contained in concentrated immune human serum globulin, appears to be unique.

CASE REPORT

This 8 yr. old male was first admitted to this hospital at the age of 4½ yr. His past history was rather normal. He had varicella 8 mo. before admission with uneventful recovery and rubella complicated by pneumonia 6 mo. previously. His birth and developmental history were entirely normal and a general survey of the major systems revealed nothing of note. The family history revealed no deviation from normal and a 1 yr. old sibling was in good health. He was considered a normal and healthy child until 2 nights before admission when he came in from play and had a short shaking chill followed by a rise in temperature to 38.1°C. The next day he vomited, his

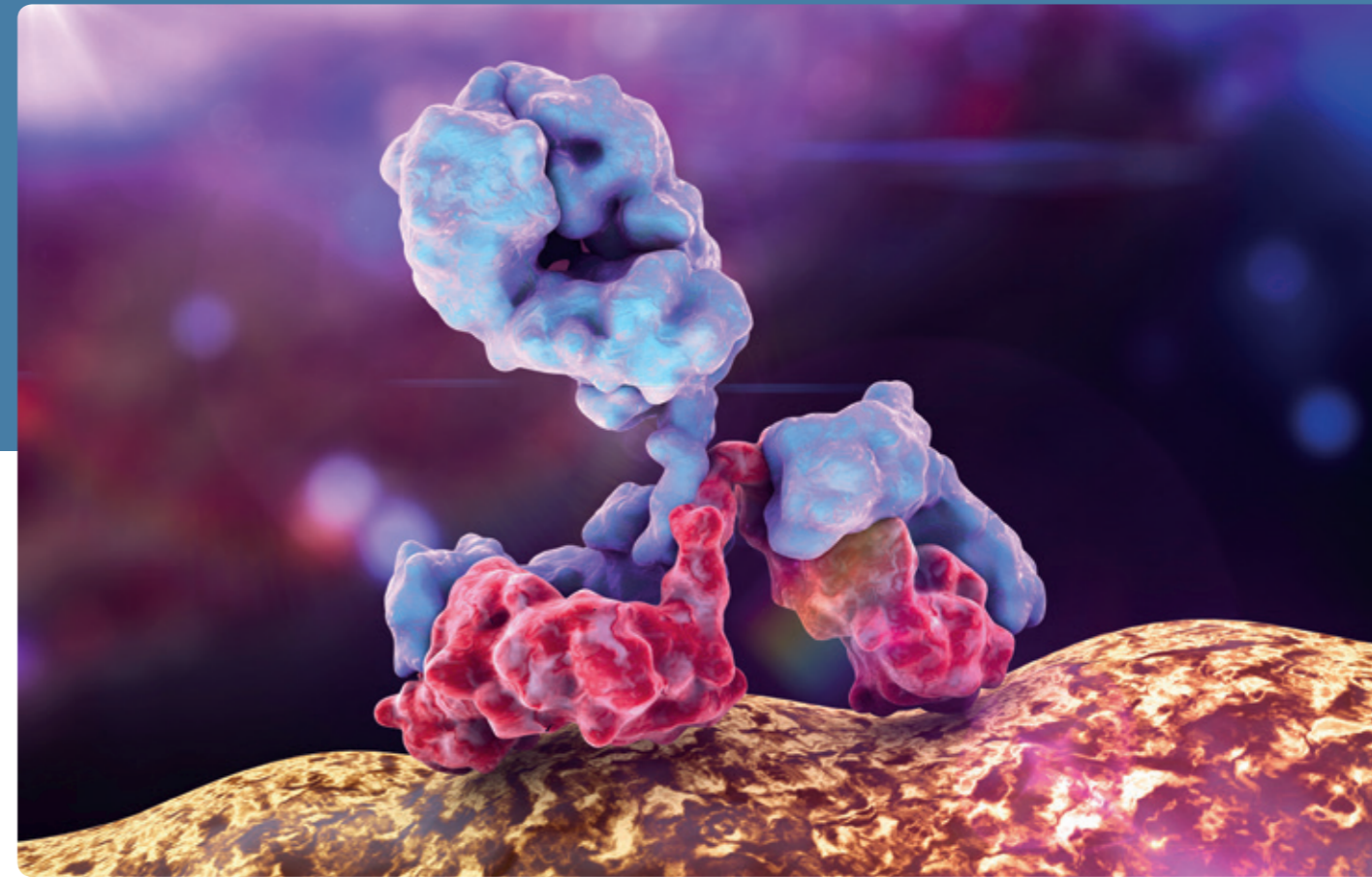


Abb. 1: Antikörper greifen Bakterium an. Immunoglobulin, 3D Ansicht

Ursache: Es dauerte weitere 41 Jahre (1993) bis das zugehörige Gen entdeckt wurde. BTK (Bruton Tyrosinkinase – wurde auch zu Ehren des Entdeckers der zugehörigen Krankheit benannt) ist ein Gen, welches sich auf dem X-Chromosom befindet. Das Gen ist verantwortlich für die Entwicklung der sogenannten B Lymphozyten. Diese Unterform der weißen Blutkörperchen sind für die Produktion von Antikörpern zuständig. Im Knochenmark reifen Vorstufen der B Lymphozyten über mehrere Zwischenstufen zu antikörper-produzierenden Plasmazellen an. Dieser Prozess wird durch BTK gefördert. Fehlt BTK, kommt es nicht zur Entwicklung von B Lymphozyten, in Folge auch nicht zur Bildung von Antikörpern. Das Knochenmark (Ort der Entwicklung) ist dementsprechend voller Vorstufen von B Lymphozyten.

Wie funktionieren Antikörper? Wenn fremde Erreger, wie z.B. Bakterien, in den Körper eindringen, können Antikörper, die einzelne Strukturen auf der Oberfläche dieser Erreger bereits kennen, diese binden. Teilweise sind die Erreger dadurch bereits neutralisiert, da diese nicht weiter eine Infektion auslösen können. Weiterhin kann die Bindung von Antikörpern an anderen Erregern

andere Eiweiße im Blut aktivieren (genannt Komplement), die dann die Erreger direkt abtöten. In vielen Fällen jedoch dient die Bindung durch Antikörper zur Markierung, um andere Immunzellen, wie z.B. Fresszellen (Phagozyten genannt) heranzuholen, die dann die Eindringlinge vernichten. Bei dem o.g. Mangel an Antikörpern aufgrund des Gendefektes im BTK Gen gibt es folglich vermehrte Infektionen durch Erreger, die vornehmlich durch Antikörper beseitigt werden würden.

Klinisches Bild: Bruton-Patienten leiden vor allem an bakteriellen Infektionen. Am häufigsten zählen neben Mittelohr- und Nasennebenhöhlenentzündungen auch Bronchitiden und Lungenentzündungen. Ein Teil der Patienten leidet an chronischen Durchfällen, Bindehautentzündungen und bakteriellen Infektionen des Unterhautgewebes. Bei wenigen zeigt sich ein schwerer Verlauf mit Hirnhautentzündungen, Gelenk- und Knocheninfektionen oder Blutvergiftungen. Auch Autoimmunerkrankungen (wie z.B. Rheuma oder immunologisch bedingte Verminderung der Blutplättchen) sind häufiger. Inwiefern die Verminderung von Antikörpern zu einem erhöhten Krebsrisiko führt, ist ungeklärt.

Diagnose: Bruton ist eine seltene Erkrankung. Die genaue Inzidenz (Anzahl Neuerkrankungen) bei Geburt wird von Land zu Land sehr unterschiedlich angegeben (Schweiz: 1 von 200.000, USA: 1 von 379.000, und in Spanien: 1 von 20.000.000 Lebendgeburten).

Die Diagnose sollte bei Jungen mit schweren oder wiederkehrenden bakteriellen Infektionen erwogen werden. Recht viele Laboratorien bieten die Bestimmung der Serum-Immunglobuline an. Sind diese auffällig, sollte anschließend die B Lymphozytenzahl (in einer Immundefekt-Ambulanz) ermittelt werden. Hiervon abzugrenzen ist bei Säuglingen (siehe unten) eine vorübergehende Verminderung der Antikörper nach Geburt. Ein Fehlen bzw. eine Verminderung von B Lymphozyten und Antikörpern ist schon stark hinweisend für die Erkrankung. Eine positive Familienanamnese (ähnlich betroffene Familienmitglieder – Bruder, Onkel bzw. Cousin mütterlicherseits) kann ebenfalls vorkommen. Der finale Beweis ist der Nachweis der Mutation im BTK Gen bzw. das Fehlen des BTK Eiweißes in weißen Blutkörperchen. Diese Untersuchung ist in wenigen hochspezialisierten Laboratorien möglich, und wird von der Immundefekt-Ambulanz in Auftrag gegeben.

Vererbung: Wie oben erwähnt findet die Vererbung x-chromosomal statt. Jungen erhalten ein X Chromosom von der Mutter, ein Y Chromosom vom Vater. Mädchen besitzen hingegen zwei X Chromosomen (eins von der Mutter, eins vom Vater). Das bedeutet, dass fast ausschließlich Jungen erkranken, da diese nur ein (in diesem Fall defektes) X Chromosom besitzen und dieses nicht durch das andere ausgeglichen werden kann. Die Vererbung erfolgt also durch die Mutter (Trägerin) an den Sohn, und das in 50% der Fälle – je nachdem welches der beiden X Chromosomen weitergegeben wird. In vielen Fällen kann es zu einer spontanen Neumutation kommen, d.h. keiner in der Familie war vorher Träger oder erkrankt. Ein männlicher Patient gibt das defekte Gen an alle Töchter weiter (da nur diese das X Chromosom erhalten, Söhne würden das Y Chromosom erhalten). Diese sind dann erneut Trägerinnen des defekten Gens, erkranken jedoch nicht. Söhne von Trägerinnen

haben wieder eine 50%ige Wahrscheinlichkeit das fehlerhafte X Chromosom zu bekommen. D.h. eine Trägerin hat insgesamt eine 25%ige Chance ein Kind mit Bruton-Krankheit zu bekommen (50% ob es ein Junge wird, d.h. ob vom Vater das X oder Y Chromosom kommt x 50% ob das defekte X Chromosom von der Mutter weitergegeben wird). Auch im Falle gesunder Geschwister und Verwandter mütterlicherseits sollten diese daher immer untersucht werden. Es gibt Fälle, die erst im späteren Lebensalter manifest werden. Gegebenenfalls kann eine frühe Therapieeinleitung Schlimmeres verhindern.

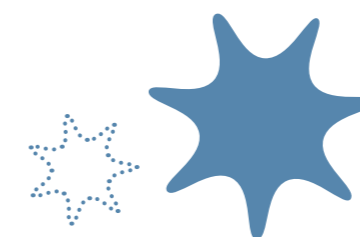
Behandlung: Wie bei den meisten genetischen Erkrankungen ist auch bei primären Immundefekten eine Heilung nicht ohne weiteres möglich. Bereits in der Originalveröffentlichung 1952 wurden dem Patienten Antikörper in Form von gespendeten Fremdimmungsglobulinen verabreicht, was zu einer Normalisierung der Antikörperspiegel führte und zu einer deutlich reduzierten Infektionshäufigkeit. Die Gabe von Immunglobulinen, also gesammelten Antikörpern von Spendern, stellt bis heute die grundlegende Behandlung für Patienten mit Antikörpermangelsyndromen dar. Die Antikörper werden entweder über eine Vene in den Blutstrom (intravenös) oder in das Unterhautfettgewebe (subcutan) injiziert.

Durch den Einsatz von verschiedenen Spendern in den „gepoolten“ Präparaten wird der Patient mit einer Vielzahl von Antikörpern gegen verschiedene Erreger ausgestattet. Einige Patienten nehmen zusätzlich Antibiotika zur Behandlung oder als Schutz vor weiteren leichten Infektionen ein. Da die Haltbarkeit der Antikörper grundsätzlich begrenzt ist (auch bei gesunden Menschen – bei diesen produziert der Körper ständig nach), muss dementsprechend die Therapie lebenslang fortgeführt werden. In den gepoolten Präparaten sind Antikörper gegen gängige Erreger in der Allgemeinbevölkerung vorhanden. Patienten mit der Bruton-Erkrankung sollten keine Lebendimpfungen bekommen, da in seltenen Fällen die zu impfende Erkrankung ausgelöst werden kann. Antikörper gegen die zu impfenden Erreger sind jedoch ebenfalls in den Immunglobulinpräparaten vorhanden.

Die meisten Patienten mit der Bruton-Krankheit können unter der Therapie mit Immunglobulinen ein relativ normales Leben führen. Um die Erkrankung zu heilen, würde es jedoch anderer Methoden bedürfen. Der Gendefekt wirkt sich v.a. in den blutbildenden (so genannten hämatopoetischen) Zellen aus. Ein Ersatz durch fremde Spenderstammzellen (z.B. Knochenmarktransplantation) ist eine häufige Therapie für einerseits Blutkrebs, aber auch schwere Immundefekte. Dieses Verfahren hat aber auch stärkere Nebenwirkungen, die auch lebensbedrohliche Verläufe annehmen können. Da man durch die Antikörpersubstitution meist eine gute Kontrolle des klinischen Verlaufes hat, spielt daher die Stammzelltransplantation (SZT) in der Routine keine Rolle bei Antikörpermangelsyndromen. Nur in selten schweren, v.a. unkontrollierbaren Fällen, sind vereinzelte Fallberichte vorhanden. In den letzten Jahren werden zusätzlich im Tiermodell Versuche gestartet, das defekte Gen in den Patientenzellen zu ersetzen (Gentherapie). Dies ist jedoch noch Zukunftsmusik, und bis heute gibt es noch keine Möglichkeit diese Therapie in Anspruch zu nehmen.

Nicht X-Chromosomale (Autosomale) und Variable Formen der Agammaglobulinämie

Etwa 15% der Patienten mit einem ähnlichen klinischen Bild wie bei der Bruton Krankheit haben keine Genmutation im BTK Gen. Diese Patienten zeigen teilweise Veränderungen in anderen Genen, die ebenfalls die B Zellentwicklung regulieren. Da diese Veränderungen teilweise auf anderen Chromosomen liegen, sind Frauen und Männer gleich häufig erkrankt. Es müssen beide Chromosomen den gleichen Defekt tragen. Nur wenige Menschen tragen die Mutation bereits in einfacher Ausführung (dementsprechend nicht krank).



Die Wahrscheinlichkeit, dass zwei aus der Allgemeinbevölkerung sich finden, die dieselbe Mutation in einfacher Ausführung tragen und ein Kind zeugen, ist sehr gering. Die Erkrankung tritt daher, wie bei vielen Generkrankungen, v.a. bei blutsverwandten Eltern auf. Die Wahrscheinlichkeit ist sehr groß, dass zwei Personen innerhalb einer Familie, z.B. Cousin und Cousine, den gleichen Gendefekt in einfacher Form tragen, ohne krank zu sein. Ihr Kind hätte eine insgesamt 25%ige Wahrscheinlichkeit von jedem Elternteil das defekte Chromosom zu erben und zu erkranken.

Weiterhin gibt es auch so genannte „milde“ oder auch „late-onset“ (= spätauf tretende) Formen in der Bruton-Erkrankung. Diese noch selteneren Fälle bedingen, dass z.B. die B Zellentwicklung noch zum geringen Teil funktioniert, und so die Erkrankung entweder spät, oder milde auftritt, da noch eine gewisse Restantikörperproduktion vorhanden ist.

CVID – Common Variable Immune Deficiency (Variables Immundefektsyndrom)

Wie der Name schon impliziert, handelt es sich um eine sehr heterogene Gruppe von verschiedenen Erkrankungen, die jeweils zu einer Verminderung von Immunglobulinen bzw. Impfantikörpern führt. Die B Zellzahl ist meist normal, jedoch sind die Entwicklungsstufen der B Zellen in Relation zu einander verändert. Den Erkrankungen liegen meist unterschiedlichste Veränderungen der B Zellentwicklung und -funktion zugrunde. Die klinische Ausprägung ist meist geringer als beim Bruton, jedoch bilden hier auch die Atemwegs- und Magendarminfektionen den Hauptteil. Auch sind Autoimmunphänomene, wie z.B. Rheuma, nicht selten. Weitaus höher als früher vermutet ist beim CVID die Anzahl der Patienten, die erst im Erwachsenenalter diagnostiziert werden.

Die Behandlung wird, wie bei der Bruton-Erkrankung, durch Immunglobuline sichergestellt.

Transiente Hypogammaglobulinämie des Neugeborenen

Neugeborene sind zunächst einmal noch nicht in der Lage ausreichend Antikörper zu produzieren. Ihre B Lymphozyten haben ja auch noch nicht viel Kontakt mit der Außenwelt gehabt, um eine spezifische Abwehr zu entwickeln. Daher sind in den ersten Lebensmonaten die Antikörper der Mutter noch da, um die nötige Funktion zu übernehmen. Mit der Zeit nehmen diese, wie alle Antikörper, ab. Ist bis dahin das kindliche Immunsystem noch nicht ausgereift, kann es zu einer vorübergehenden (= „transienten“) Verminderung der Immunglobulinspiegel kommen.

Die meisten Kinder sind klinisch unauffällig, nur selten kann es zu wiederkehrenden oder untypischen Infektionen kommen. Eine Behandlung ist in den meisten Fällen nicht notwendig. Der Spiegel normalisiert sich zwischen dem 2. und 4. Lebensjahr. Die B Lymphozyten sind meistens normalwertig.

Andere Syndrome mit Hypogammaglobulinämie

Mittlerweile sind noch viele weitere Gendefekte charakterisiert, die mit einer Verminderung der Antikörperspiegel (entweder allgemein oder auch spezifisch, wie z.B. Impfantikörper) einhergehen. Es gibt durchaus schwerere Erkrankungen, die unbedingt einer Stammzelltransplantation (SZT) bedürfen (wie z.B. SCID – schwerer kombinierter Immundefekt). Diese erhalten bis zur Normalisierung der Spiegel regelmäßige Antikörpersubstitutionen und eine Antibiotikaphylaxe.

Zusammenfassung

Antikörpermangelsyndrome können auf einer Vielzahl unterschiedlichster Gendefekte beruhen. Dabei sind wenige Punkte für die klinische Behandlung und den Verlauf entscheidend.

- Führt der Defekt ausschließlich zu einer Verminderung der B Zellfunktion? Dann kann ein lebenslanger Antikörperersatz die meisten Komplikationen verhindern, wie z. B. schwere Infektionen der Lunge. Jedoch ist es nicht eindeutig, ob auch andere Phänomene, wie z. B. Autoimmunerkrankungen am Darm, dadurch beeinflusst werden.
- Ist noch eine Antikörperrestproduktion vorhanden, können die Symptome evtl. spät oder schleichend auftreten. Ggf. reicht eine Antibiotikaphylaxe aus, aber Ziel sollte es sein, normale Spiegel zu erreichen.
- Die Stammzelltransplantation ist für schwierige, v. a. komplexere (= mehr als nur die der B Lymphozyten) Erkrankungen vorbehalten, da auch die SZT ihre Risiken birgt. Evtl. finden sich in der Zukunft Wege durch die Stammzelltransplantation oder Genterapie auch die unkomplizierten Formen zu heilen.



Dr. med. Sujal Ghosh
Facharzt für Kinder-
und Jugendmedizin
Uni-Klinikum Düsseldorf

E-Mail Sujal.Ghosh@med.uni-duesseldorf.de
Telefon 0211-8 118 297

CRONO-INFUSIONSPUMPEN JETZT EXKLUSIV BEI TMH MEDIZINHANDEL OHG



Wir sind nah an unseren Patienten

Unsere Patienten stehen für uns im Fokus! Crono Infusionspumpen von Canè garantieren Ihnen Mobilität und Lebensqualität. Die einfache Handhabung ermöglicht im Gegensatz zu anderen Pumpensystemen eine individuell angepasste Therapie. Nur wir, die TMH Medizinhandel oHG, können die bestmöglichen Pumpen samt Subkutannadel (Crono oder T34 L) anbieten. Auch sind wir bestens mit allen Homecarepartnern vernetzt. Als autorisierter Fachhändler mit exklusivem Vertriebsrecht steht unser geschultes und qualifiziertes Team bei Fragen gerne zur Verfügung.

Wichtiger Herstellerhinweis:

Die TMH Medizinhandel oHG hat das exklusive Vertriebsrecht des Herstellers Canè für CRONO® Infusionspumpen und Reservoirs. Wir möchten Sie darauf hinweisen, dass eine einwandfreie Funktion nur gewährleistet werden kann, wenn CRONO® Infusionspumpen i.V.m. originalen crn® CRONO® Reservoirs verwendet werden. Canè übernimmt keinerlei Haftung und Garantie für die Verwendung von Produkten anderer Hersteller. Wir sind für Sie da!

www.tmh-ohg.de



TMH Medizinhandel oHG



Anschrift: Helene-Kropp-Str.1, 47166 Duisburg | Arzneimittelimporte - Antivenine - Forschungsreagenzien - Infusionskonzepte
Tel.: +49 203 4797210

My XLA Journey

PATIENTENGESCHICHTE
ZUM TITELTHEMA

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

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

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



Was ist eigentlich XLA (oder Morbus Bruton)?

Das Bruton-Syndrom (auch Morbus Bruton genannt) ist ein genetisch bedingter Immundefekt und hierunter eine besondere Form der Agammaglobulinämie. Man spricht auch von der Brutonschen Agammaglobulinämie. Bei Menschen mit dem Bruton-Syndrom bilden sich aufgrund eines Mangels von bestimmten Abwehrzellen, den B-Lymphozyten, keine Antikörper. Die Erkrankung wird X-chromosomal rezessiv vererbt, sie tritt fast nur bei Männern auf, da diese im Gegensatz zu Frauen nur ein X-Chromosom besitzen. Frauen können jedoch gesunde Träger (sogenannte Konduktorinnen) des defekten Gens sein und die Krankheit so an ihre Kinder weitergeben. Aber nach den ersten 3 – 6 Monaten bemerkte meine Mama, dass ich Gelenkprobleme habe; besonders am Handgelenk, das ich zum Krabbeln gebraucht hätte. Ich war auch irgendwie immer krank – kleine Wunden wie Abszesse dauerten eine gefühlte Ewigkeit, bis sie abheilten. Kurz vor meinem zweiten Geburtstag musste ich mit richtig hohem Fieber in die Notaufnahme gebracht werden. Diagnose: Haemophilus Influenza (Hirnhautentzündung). Weitere Untersuchungen zeigten Auffälligkeiten im Blut und schließlich wurde die Diagnose XLA gestellt.

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

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

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

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

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

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



zentralen Venenkatheter mit nachhause, über den mir dann die Immunglobuline und die zwischenzeitlich total parenterale Ernährung zugeführt wurden.

Es war eine große Erleichterung für mich, meine Immunglobuline ohne erneutes Stechen zu bekommen – und ich konnte zuhause bei meiner Mama sein – allerdings war dies damals mein Leben: 12 Stunden am Tag für fast 3,5 Jahre!

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

später (1996) bin ich wegen einer Arbeitsstelle nach London gezogen. In London wurde ich vom Royal Free Hospital in North London hervorragend unterstützt und so fühlte ich mich ab der Zeit richtig gut und gesund. Ich begann eine Kampfsportart zu trainieren und lief 1999 meinen ersten London-Marathon!

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

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

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



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

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

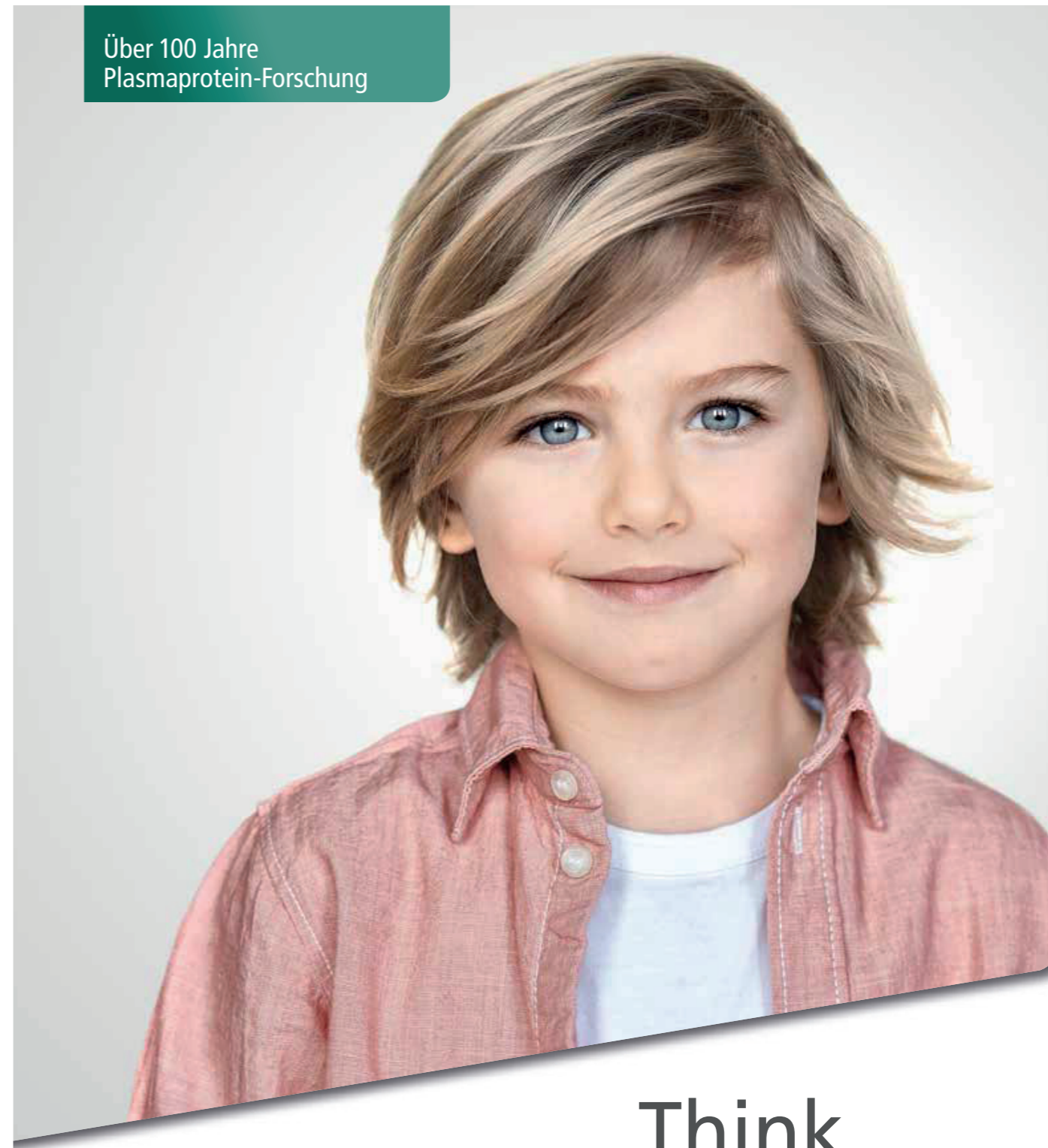
Ich freue mich sehr auf meine Zukunft, meine Ziele im Leben weiter verfolgen und mit meiner Frau (2013 haben wir geheiratet) glücklich leben zu können. Und so lange wie es geht fit zu bleiben, um das Leben zu genießen!

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

Andy J., dsai-Mitglied



Über 100 Jahre
Plasmaprotein-Forschung



Think Human

Einfach ersetzen, was fehlt!

CSL Behring ist führend im Bereich der Plasmaprotein-Biotherapeutika. Das Unternehmen setzt sich engagiert für die Behandlung seltener und schwerer Krankheiten sowie für die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten auf der ganzen Welt ein. Das Unternehmen produziert und vertreibt weltweit eine breite Palette von plasmabasierten und rekombinanten Therapeutika. Mit seinem Tochterunternehmen CSL Plasma betreibt CSL Behring eine der weltweit größten Organisationen zur Gewinnung von Plasma.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

www.cslobehring.de

Hautmanifestationen bei Primären Immundefekten

AUTOR:
PD DR. HENNER MORBACH

Die Haut und Schleimhäute sind als erste Barriere gegen die Umwelt ein sehr wichtiger Teil der Abwehr gegen Infektionserreger. Neben „unspezifischen“ Mechanismen, wie z. B. dem Säurefilm der Haut, sind auch zahlreiche spezialisierte Zellen des Immunsystems in der Haut angesiedelt. Infektionen der Haut und Schleimhäute sind daher ein häufiges Symptom bei Primären Immundefekten. Es wird davon ausgegangen, dass bei 40–60 % aller Patienten mit Primären Immundefekten Symptome an der Haut auftreten. Neben den Hautinfektionen sind dies jedoch auch nicht-infektiöse Probleme, wie z. B. unterschiedliche Arten der Entzündung (Erythrodermie, Ekzeme oder Granulome) oder auch angeborene Fehlbildungen der Haut und der Haare. Zwar treten Hautinfektionen und nicht-infektiöse Hautentzündungen auch bei Patienten ohne zu Grunde liegenden Immundefekt auf, bestimmte Hautsymptome können jedoch auf einen Immundefekt hinweisen und sollten zur weiteren immunologischen Abklärung führen. Nicht selten sind Hautsymptome die ersten Zeichen eines primären Immundefektes. Das Bewusstsein um charakteristische Hautsymptome bei Primären Immundefekten soll zur frühzeitigen Erkennung und Behandlung dieser Erkrankungen beitragen.

Im Weiteren sollen charakteristische Hautmanifestationen bei Primären Immundefekten erläutert werden.

Infektionen der Haut

Bakterielle Hautinfektionen

Bakterielle Infektionen der Haut sind häufig durch Staphylococcus aureus verursacht. Dieses Bakterium besiedelt die Haut vieler Menschen und sitzt vor allem in den Nasenvorhöfen, von wo es durch Kontakt zu den Fingern immer wieder auf andere Körperstellen übertragen wird. Meist bereiten diese Bakterien keine Probleme, immer wiederkehrende eitrige Hautinfektionen (Furunkel, Abszesse) können jedoch auch auf einen primären Immundefekt hinweisen. Hierbei muss vor allem an Defekte der Granulozyten gedacht werden. Es kann dann zum einen eine gestörte Bildung der Granulozyten im Knochenmark vorliegen (z. B. Kongenitale Neutropenie). Zudem müssen Störungen der Granulozyten-Funktion („oxidativer Burst“, z. B. Septische Granulomatose) in Erwägung gezogen werden. Sehr selten liegen Defekte von Liganden der Zellmembran vor, die einen Übertritt der Granulozyten von der Blutbahn in die infizierte Haut verhindern (Leukozytenadhäsionsdefekt). Bei wiederkehrenden bakteriellen Infektionen der Haut sollte die Bestimmung eines Differential-Blutbildes (absolute Granulozytenzahl) sowie die Messung des oxidativen Burst in Granulozyten (z. B. DHR-Test) durchgeführt werden.

Chronisch Mukokutane Candidiasis

Immer wiederkehrende oder bleibende Infektionen von Haut, Nägeln und Schleimhäuten durch die Pilzsorte Candida kennzeichnen die Chronisch Mukokutane Candidiasis (CMC). Hierbei kommt es vor allem zu Infektionen der Mundschleimhäute, die durch weißliche Beläge der Zunge, Lippen und Mundhöhle gekennzeichnet sind.

Auch die Schleimhäute des Verdauungstraktes können betroffen sein. Zudem treten Infektionen der Nägel auf. Der CMC liegen Störungen der Bildung und Funktion eines bestimmten Botenstoffes zu Grunde (Interleukin-17), welcher unter anderem von einer spezialisierten Untergruppe der T-Zellen (die Th-17 Zellen) gebildet wird. In den letzten Jahren wurde eine Reihe von verschiedenen Immundefekten aufgeklärt, die auf Störungen des IL-17 Systems beruhen und bei denen eine CMC vorwiegend als alleiniges Symptom auftritt. Die CMC kann jedoch auch mit weiteren Symptomen vergesellschaftet sein, die dann in dieser Kombination auf bestimmte Primäre Immundefekte hinweisen. So ist immer an einen generellen Defekt der T-Zellen (Kombinierter Immundefekt, atypischer SCID) zu denken. Liegen neben der CMC auch Störungen von endokrinen Organen vor (z. B. Unterfunktion der Nebennierenrinde oder der Schild- und Nebenschilddrüse) sowie autoimmunbedingte Veränderungen von Haut- und Haaren („Weißflecken“, „kreisrunder Haarausfall“), muss an das Krankheitsbild APECED (= „Autoimmune Polyendokrinopathie mit Candidiasis und ektodermaler Dystrophie“) gedacht werden. Eine CMC ist auch eine typische Manifestation beim Hyper-IgE Syndrom, bei dem zusätzlich ekzematöse Hautveränderungen (s. u.) sowie rezidivierende bakterielle Infektionen der Haut und Lunge auftreten.

Eine Candida-Infektion der Mundschleimhäute („Soor“) tritt relativ häufig bei jungen Säuglingen auf. Der bleibende oder schwer zu behandelnde Soor insbesondere beim älteren Säugling (>6 Monate) ist ein Warnhinweis auf einen zu Grunde liegenden Immundefekt, insbesondere den Schweren Kombinierten Immundefekt (SCID). Hier muss eine sehr schnelle Diagnostik und frühzeitige Therapie erfolgen. Neben den Pilzinfektionen treten beim SCID auch invasive Infektionen durch Bakterien und Viren auf, die nicht nur Haut- und Schleimhäute sondern auch innere Organe (z. B. Lunge) betreffen. Auch eine HIV-Infektion muss ausgeschlossen werden.

Bei wiederkehrenden oder bleibenden Pilzinfektionen der Haut, Schleimhäute und Nägel sollte die Bestimmung eines Differential-Blutbildes (absolute Granulozyten- und Lymphozytenzahl) sowie der Immunglobuline inklusive IgE erfolgen.

Eine Untersuchung der Th-17 Zellen sowie anderer Untergruppen von T-Zellen schließt sich als spezielle Untersuchung in einem Immundefekt-Zentrum an.

Nicht-infektiöse Entzündungen der Haut

Erythrodermie

Mit der Erythrodermie wird eine Rötung der gesamten Haut des Körpers bezeichnet, welche meist durch eine Entzündungsreaktion verursacht ist. Die Erythrodermie kann Ausdruck verschiedener Grunderkrankungen sein. Die Erythrodermie beim Neugeborenen und jungen Säugling ist ein Warnhinweis auf eine besondere Form des SCID, das sogenannte Omenn-Syndrom. Hierbei werden wenige T-Zellen gebildet, die nicht richtig kontrolliert sind und ähnlich wie bei einer Autoimmunerkrankung eine generelle Entzündung der Haut auslösen. Zudem bestehen eine Vergrößerung von Leber, Milz und Lymphknoten. Diese Erkrankung muss schnell diagnostiziert und behandelt werden (v. a. durch Stammzelltransplantation).

Ekzeme

Ekzeme sind Entzündungsreaktionen der Haut, die nicht direkt durch Infektionserreger ausgelöst sind und Hautrötungen, Bläschen- und Krustenbildung sowie eine Hautschuppung hervorrufen. Die Neurodermitis (Atopisches Ekzem) ist sicherlich die häufigste ekzematöse Hauterkrankung, von der ca. 10 % der Kinder und 2 bis 3 % der Erwachsenen in Deutschland betroffen sind. Auch wenn bei den meisten Patienten mit Neurodermitis kein primärer Immundefekt zu Grunde liegt, können ekzematöse Hautveränderungen Symptom eines seltenen Immundefektes sein. Um die Patienten mit seltenen primären Immundefekten unter der großen Gruppe von Patienten mit „alleinigem“ Ekzem anderer Ursachen ausfindig zu machen, insbesondere um eine optimale





Therapie zu ermöglichen, soll auf weitere charakteristische Symptome von unterschiedlichen Immundefekten mit Ekzemen hingewiesen werden.

Ekzeme sind ein klassisches Symptom beim Hyper-IgE Syndrom. Bei der autosomal-dominanten Form liegen Veränderungen des STAT3-Gens zu Grunde, welches die genetische Information für einen Transkriptionsfaktor trägt. Bei dieser Erkrankung treten neben den Hauterkrankungen und der namensgebenden deutlichen Erhöhung des IgE auch eine CMC sowie abszedierende Hautinfektionen (oft ohne manifeste Entzündungsreaktion, „kalter Abszess“) und Atemwegsinfektionen durch Staphylokokken auf. Zudem zeigen sich muskuloskeletale Veränderungen (Skoliose, Knochenbrüchigkeit) sowie Zahnauffälligkeiten (bleibende Milchzähne). Bei den betroffenen Patienten entwickelt sich zudem eine grobporige Gesichtshaut. Bei autosomal-rezessiven Formen des Hyper-IgE Syndroms wurden Veränderungen im DOCK8-Gen gefunden. Bei dieser Form treten neben den ekzematösen Hautveränderungen auch schwere oder bleibende Virusinfektionen der Haut auf (Humane Papillomviren, z. B. „Feigwarzen“; Molluscum-contagiosum Virus, „Dellwarzen“; Herpesinfektionen). Zudem bestehen häufig Nahrungsmittelallergien und ein Asthma bronchiale.

Das Wiskott-Aldrich Syndrom wird X-chromosomal vererbt und tritt also praktisch nur bei Jungen auf. Neben einem Ekzem sind an der Haut häufige Einblutungen sichtbar, die durch eine verminderte Anzahl und gestörte Funktion der Thrombozyten („Blutplättchen“) bedingt sind. Zudem leiden die betroffenen Patienten an häufigen Infektionen.

Granulomatöse Entzündung

Neben den ekzematösen Hautveränderungen treten bei verschiedenen primären Immundefekten auch granulomatöse Hautveränderungen als Zeichen einer chronischen Entzündung der Haut auf. Granulome sind entzündlich-bedingte knotige Haut- und Gewebeneubildungen, die sich vor allem dann ausbilden, wenn Makrophagen („Fresszellen“) und andere weiße Blutkörperchen nicht in der Lage sind, Bestandteile von Erregern (Bak-

terien, Pilze) oder andere Partikel (z. B. Fremdkörper) abzubauen. Granulomatöse Entzündungen der Haut und v. a. der inneren Organe treten bei der Septischen Granulomatose (s.o.) auf. Durch eine Störung des sogenannten „oxidativen Burst“ können die von Granulozyten und Makrophagen aufgenommenen Erreger nicht abgetötet werden und lösen eine chronische granulomatöse Entzündungsreaktion aus. Die Funktion des „oxidativen Burst“ lässt sich mit einem einfachen Bluttest überprüfen (z. B. DHR-Test). Granulomatöse Entzündungen der Haut und auch ekzematöse Hautveränderungen treten auch beim Kombinierten Immundefekt bzw. beim atypischen SCID auf. Bei diesen Erkrankungen sind im Gegensatz zum SCID noch Restfunktionen des Immunsystems und damit ein Teilschutz gegenüber Infektionserregern erhalten. Die Symptome zeigen sich nicht unbedingt im ersten Lebensjahr, sondern können auch erst im Kleinkinder- oder Schulalter, auftreten. Neben den ekzematösen und granulomatösen Hautveränderungen kommt es zu immer wiederkehrenden und teils schweren Infektionen. Es kann auch zum Auftreten von Auto-immunerkrankungen kommen. Häufig richten sich diese dann gegen die eigenen Blutzellen („Autoimmunzytopenie“).

Auch bei Antikörpermangelkrankungen (Common Variable Immunodeficiency, CVID) können 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 Zeichen eines primären Immundefektes sein. Es sollte die Bestimmung eines Differential-Blutbildes (absolute Lymphozytenzahl; Thrombozyten) sowie der Immunglobuline inklusive IgE erfolgen. Eine Untersuchung der T-Zellverteilung (naive und Gedächtnis T-Zellen) sowie ggf. der T-Zell Funktion schließt sich als spezielle Untersuchung in einem Immundefekt-Zentrum an.

Fehlbildungen der Haut und Hautanhangsgebilde

Neben den erworbenen entzündlich und/oder infektiös bedingten Hautveränderungen bei primären Immundefekten können auch angeborene Fehlbildungen der Haut und Hautanhangsgebilde (Haare, Zähne, Schweißdrüsen) Leitsymptome und Warnhinweise für einen primären Immundefekt sein. Patienten mit anhidrotischer ektodermaler Dysplasie mit Immundefekt (EDA-ID) zeigen ein schütteres Haar, teils spitz zulaufende oder fehlende Zähne, ein vermindertes oder fehlendes Schwitzen aufgrund fehlender Schweißdrüsen und gleichzeitig immunologische Probleme mit einer erhöhten Infektionsanfälligkeit. Ursache der Erkrankung sind Störungen in der Aktivierung eines wichtigen Transkriptionsfaktors (NF-κB). Angeborene Pigmentstörungen mit verminderter Pigmentierung der Augen, Haut und Haare („Okulokutaner Albinismus“) sind typische Hautmanifestationen bei einer Gruppe von primären Immundefekten, bei denen der Transport von Vesikeln in der Zelle gestört ist (Chediak-Higashi-Syndrom, Hermansky-Pudlak-Syndrom, Griscelli-Syndrom). Neben den Pigmentstörungen (helle Augen und Haut; helle, teils silbrig-glänzende Haare) treten immunologische Auffälligkeiten auf. Neben einer Infektionsanfälligkeit besteht bei den Patienten vor allem die Gefahr einer schweren, unkontrollierten Entzündungsreaktion („Hämophagozytische Lymphohistiozytose“).

Angeborene Minderpigmentierung der Haut, Augen und Haare sowie ektodermale Dysplasien und Anhidrose können als weiteres Symptom im Rahmen eines primären Immundefektes auftreten, auch wenn noch keine weiteren klinisch fassbaren Zeichen des Immundefektes bestehen. Hier sollte dann spezielle immunologische Diagnostik in einem Immundefektzentrum initiiert werden.



PD Dr. Henner Morbach
Pädiatrische Immunologie
Kinderklinik und Poliklinik
Universitätsklinikum Würzburg

Tel. 0931 201 277 28
E-mail: Morbach_H@ukw.de

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

Impfungen bei Immundefekten

AUTOREN:
DR. LEIF HANITSCH UND
PROF. DR. CARMEN SCHEIBENBOGEN



Die Entwicklung von Impfstoffen (auch Vakzine genannt) ist einer der größten Meilensteine in der Geschichte der Medizin. Auch heute, mehr als 200 Jahre nach Edward Jenners Variolisierungen mit Kuhpocken (lat. Kuh: vacca, daher Vakzinierung), ist der Einsatz von Impfungen in der Prävention von Infektionen unersetzbar. Bei Patienten mit Immundefekten kommen Schutzimpfungen eine große Bedeutung zu. Die STIKO (Ständige Impfkommission) überarbeitet derzeit die Empfehlungen für Impfungen bei Immungeschwächten, da einerseits seit der letzten Version aus dem Jahre 2005 eine Reihe von neuen Impfstoffen hinzugekommen ist, und andererseits insbesondere im Hinblick auf die sekundären Immundefekte viele neue Medikamente mit immunsuppressiver (schwächender) und immunmodulierender Wirkung zugelassen wurden bzw. vermehrt im klinischen Einsatz sind.

Impfstoffgruppen

Zum besseren Verständnis muss erklärt werden, dass im Wesentlichen zwischen zwei verschiedenen Impfgruppen unterschieden wird: sogenannte Lebendimpfungen und Totimpfungen. Bei der Lebendimpfung werden abgeschwächte Erreger verwendet, welche in der Lage sind eine gute Immunantwort auszulösen, ohne dass die Erkrankung ausbricht (Beispiele: Masern, Mumps, Röteln, Windpocken aber auch Rotavirus, orales Poliovakzin, Gelbfieber und BCG). Der Vorteil der Lebendimpfung ist also eine sehr starke und langanhaltende, teils lebenslange Immunantwort. Der Nachteil ist die sehr geringe, aber mögliche Gefahr einer Infektion durch die Impfung. Dem gegenüber stehen die sogenannten Totimpfstoffe.

Hier werden nur einzelne wichtige Bausteine des Erregers verwendet (z.B. das Hepatitis B surface-Ag, HBs-Ag). Das Auslösen einer Infektionserkrankung durch die Impfung ist also nicht möglich, dafür ist aber die Immunantwort schwächer und muss regelmäßig aufgefrischt werden. Des Weiteren muss zwischen aktiven und passiven Impfungen unterschieden werden. Aktiv bedeutet, dass das Immunsystem durch die Impfung selber trainiert und passende Antikörper sowie Zellen herstellt. Also die „klassische Impfung“. Bei der passiven Impfung werden bereits vorgefertigte Antikörper übertragen (z.B. Nestschutz beim Neugeborenen durch die Weitergabe der mütterlichen Antikörper, aber auch die regelmäßige Immunglobulintherapie bei Patienten mit Immundefekten). Eine aktive Impfung hält für viele Jahre, teils sogar lebenslang an. Bei einer passiven Impfung ist der Schutz nur für kurze Zeit vorhanden, da die Antikörper im Körper mit einer Halbwertszeit von 3-4 Wochen abgebaut werden.

Impfungen bei schweren zellulären Immundefekten

Ob die Impfung eine Infektionserkrankung auslösen kann, hat neben der Stärke des Impfstoffes maßgeblich mit der Verteidigungskraft des Immunsystems zu tun. Aus diesem Grund sind bei bestimmten Immundefekten Lebendimpfungen gefährlich. Es muss betont werden, dass nur eine sehr kleine Gruppe von primären Immundefekten keine Lebendimpfungen bekommen sollten, dies betrifft insbesondere Patienten mit schweren zellulären Immundefekten ((S)CID sowie andere Defekte mit verminderten T-Helferzellen (CD4+ Zellen) oder Patienten mit septischer Granulomatose).

Da Kinder mit SCID (severe combined immunodeficiency) in aller Regel frühzeitig mit einer Stammzelltransplantation behandelt werden, erübrigt sich die Frage nach vorherigen relevanten Impfungen.

Ist keine Stammzelltransplantation erforderlich, so liegt die kritische Schwelle, ab der Lebendimpfungen kontraindiziert sind, bei einem absoluten Wert der CD4+ Zellen von <200/µl für Erwachsene bzw. bei <15% für Kinder (hier liegen andere absolute Normbereiche vor).

Patienten mit septischer Granulomatose dürfen zwar virale Lebendimpfungen (Masern, Mumps, Röteln, Varizellen) erhalten, jedoch sind bakterielle Lebendimpfungen (BCG, orales Typhus) verboten, da diese zu einer Infektion führen können.

Unabhängig davon, ob ein schwerer Mangel an Lymphozyten ((S)CID) oder eine funktionelle Störung der Granulozyten (septische Granulomatose) vorliegt, sind alle Totimpfstoffe bei diesen Patienten generell erlaubt.

Allerdings ist es fraglich, ob die Impfung wirkt. Eine Infektionserkrankung kann wie gesagt durch Totimpfstoffe nicht ausgelöst werden, da ja nur mit Bausteinen des Erregers trainiert wird. Fieber, Unwohlsein oder andere häufige Beschwerden nach Impfung mit Totimpfstoffen sind eine Reaktion des Körpers auf die Impfung, aber eine inaktivierte Grippe-Totstoffimpfung kann z.B. nie eine Grippe auslösen.

Impfungen bei Antikörpermangelkrankungen und gutem zellulären Immunsystem

Patienten, die ein gutes zelluläres Immunsystem haben und nur eine Verminderung von Immunglobulinen zeigen, können ohne Bedenken Lebend- und Totimpfungen erhalten. Hier stellt sich vielmehr die Frage, ob die Impfung wirkt, da ja viele Patienten mit Immunglobulinmangel nicht mehr nachweisbar mit einem Anstieg der spezifischen Antikörper nach Impfung reagieren (fehlende Impfantwort bei Patienten mit X-chromosomal-vererbter Agammaglobulinämie (XLA) und Hyper-IgM-Syndrom (HIGM) sowie bei vielen Patienten mit common variable immunodeficiency (CVID)).

Im Hinblick auf die Überprüfung der Impfantwort muss jedoch erwähnt werden, dass nicht nur die Induktion von Antikörpern, die spezifisch gegen den entsprechenden Erreger gerichtet sind, erfolgt. Zusätzlich werden auch die T-Lymphozyten durch die Impfung trainiert. Dies ist wichtig, da je nach Erregerart manchmal v.a. Antikörperantworten (z.B. gegen Tetanus und Diphtherie) oder zelluläre oder beide Immunantworten wichtig sind. Wie aber können Patienten mit schlechter Antikörperimpfantwort geschützt werden, und wie können Patienten, bei denen Lebendimpfungen verboten sind, dennoch vor den Erkrankungen geschützt werden?



Antikörperschutz durch regelmäßige Immunglobulintherapie

Die Antwort lautet: durch die regelmäßige Therapie mit Immunglobulinen, also durch die o.g. passive Immunisierung. Hier werden dem Patienten die schützenden Antikörper von >1000 gesunden und mit Impfungen versorgten Spendern gegeben. Es sind also ausreichend spezifische Antikörper gegen Wundstarrkrampf (Tetanus), Diphtherie, Kinderlähmung (Polio), Pneumokokken sowie gegen Masern, Mumps und Röteln in der Therapie enthalten. Es muss betont werden, dass von den Herstellern nicht für alle Antikörper ein Nachweis über die Konzentration oder Titerhöhe erbracht werden muss und auch nicht für alle Erkrankungen gute Grenzwerte etabliert sind.

Häufige Fragen zum Thema Impfungen bei Immundefekten:

Ich habe einen milden Antikörpermangel ohne regelmäßige Immunglobulintherapie und ohne relevante Beeinträchtigung meines zellulären Immunsystems (Helferzellen sind >200/µl). Welche Impfungen sind erforderlich und welche Impfungen sind verboten?

Es werden die regulären Impfungen gemäß STIKO empfohlen. Es sind keine Impfungen kontraindiziert, d.h. auch Lebendimpfungen sind nicht verboten. Zusätzlich empfehlen sich die jährliche Gripeschutzimpfung und eine Impfung gegen Pneumokokken, wobei hier zuerst mit dem Pneumokokken-Konjugatimpfstoff, dann zirka 6–12 Monate später mit dem Pneumokokken-Polysaccharidimpfstoff geimpft werden sollte (siehe unten).

Ich habe einen schweren Antikörpermangel mit regelmäßiger Immunglobulintherapie, aber ohne relevante Beeinträchtigung meines zellulären Immunsystems (Helferzellen sind >200/µl). Welche Impfungen sind erforderlich und welche Impfungen sind verboten?

Durch die regelmäßige Immunglobulintherapie besteht ein Schutz gegen Tetanus, Diphtherie, Pertussis und Polio sowie gegen Pneumokokken, so dass diese nicht aufgefrischt werden müssen. Auch sind in ausreichender

Menge Antikörper gegen Masern, Mumps und Röteln in den Immunglobulinpräparaten enthalten. Eine MMR-Impfung ist also nicht erforderlich. Andere Lebendimpfungen sollten mit dem behandelnden Arzt besprochen werden. Es muss hierbei jedoch generell berücksichtigt werden, dass insbesondere nach einer größeren Gabe von Immunglobulinen (z.B. bei Patienten mit monatlichen Gaben der Immunglobuline) die Impfantwort gegen Lebendimpfungen stark abgeschwächt sein kann. Obwohl durch die regelmäßige Gabe von Immunglobulinen eine Vielzahl von Erregern abgedeckt ist, besteht z.B. kein sicherer Schutz gegen die saisonale Influenza (Grippe)viren, da die Spender ja noch nicht gegen die jeweils neue Influenza geimpft werden konnten. Eine Gripeschutzimpfung trainiert nachweisbar, auch bei Patienten mit eingeschränkter Antikörperantwort, die T-Zellen des Immunsystems, so dass diese eindeutig empfohlen wird.

Auch eine ergänzende Meningokokkenimpfung wird in meisten nationalen Leitlinien empfohlen (siehe unten für weitere Informationen).

Mir wurde die Milz entfernt bzw. meine Milz ist nicht funktionell. Welche Impfungen sind erforderlich?

Patienten ohne (funktionelle) Milz haben ein deutlich erhöhtes Risiko für schwere Infektionen durch sogenannte bekapselte Erreger. Hierunter fallen Pneumokokken (*Streptokokkus pneumoniae*), Meningokokken (*Neisseria meningitidis*) und *Hämophilus influenzae* Typ B. Bei geplanten Eingriffen sollte daher stets vorher eine Impfung gegen diese Erreger erfolgen. Bei Notfalleingriffen müssen die Impfungen unbedingt nachgeholt werden. Weitere Informationen zu dem Thema finden sich im Internet unter www.asplenie-net.org

Gibt es für Patienten mit Immundefekten einen bevorzugten Grippeimpfstoff?

Gemäß STIKO gibt es derzeit keine präferentielle Empfehlung für einen bestimmten Grippeimpfstoff. Auf Basis der zur Verfügung stehenden Daten erscheint jedoch der Einsatz der tetravalenten Impfstoffe (gerichtet gegen 2x Influenza Typ A: H1N1 und H3N2 und 2x gegen Influenza

enza B) sinnvoll. Daten von HIV-Patienten lassen eine bessere Wirksamkeit von adjuvantierten Impfstoffen vermuten, obgleich hier keine expliziten Daten zu Patienten mit primären Immundefekten vorliegen. Seit 2016 empfiehlt die STIKO bei Patienten mit primären oder sekundären Immundefekten auch die saisonale Gripeschutzimpfung für die engen Kontakte im Haushalt durchzuführen. Hier wird üblicherweise der reguläre trivalente inaktivierte Impfstoff verwendet.

Welcher Pneumokokken-Impfstoff sollte bei Patienten mit Immundefekten verwendet werden?

Es gibt zwei verschiedene Arten von Pneumokokken-Impfstoffen. Einen Polysaccharidimpfstoff (PPV), der gegen 23 der insgesamt 93 verschiedenen Serotypen gerichtet ist (*Pneumovax23*®) und einen (Glyko)konjugatimpfstoff (PCV), der an ein nicht toxisches Diphtherietoxin gekoppelt ist und gegen 13 verschiedenen Serotypen gerichtet ist (*Prevenar13*®) und ein Immungedächtnis induzieren kann. Patienten mit primären Immundefekten erhalten zunächst eine Impfung mit dem Konjugatimpfstoff und werden 6–12 Monate später zusätzlich mit dem Polysaccharidimpfstoff geimpft. Derzeit empfiehlt die STIKO eine Wiederholung mit dem Polysaccharidimpfstoff alle 6 Jahre.

Welche Meningokokken-Impfstoffe werden bei primären Immundefekten empfohlen?

Meningokokken (Erreger: *Neisseria meningitidis*, es existieren 12 verschiedenen Serotypen) können seltene aber schwerwiegende Infektionen auslösen. Die meisten Spender für die Immunglobulinpräparate sind nicht gegen die gefährlichen Meningokokken Serotypen (in Deutschland v.a. Typ B und C, sehr selten auch A, W und Y) geimpft. Da ein Teil der gesunden Population jedoch mit Meningokokken asymptomatisch besiedelt ist, werden teils auch Meningokokken-spezifische Antikörper in den Immunglobulinpräparaten nachgewiesen. Die Konzentration kann jedoch von Charge zu Charge sehr variabel sein, zusätzlich ist nicht geklärt, wie sicher die als protektiv definierten Antikörperkonzentrationen sind. Während vor allem für Patienten mit Komplementdefek-

ten, fehlender oder nicht-funktioneller Milz (Asplenie) und HIV ein erhöhtes Risiko für Meningokokkeninfektionen bekannt ist, so sind die klinischen Daten bei Patienten mit Antikörpermangel leider unzureichend.

Die STIKO empfiehlt für die ersten drei Patientengruppen genauso wie für Patienten mit Antikörpermangel (Hypogammaglobulinämie) eine Impfung gegen Meningokokken. Wie bei den Pneumokokken stehen ebenfalls reine Polysaccharidimpfstoffe und (Glyko)konjugatimpfstoffe zur Verfügung. Aufgrund der stärkeren Immunantwort sollten die Glykokonjugatimpfstoffe gegen die Serotypen A, C, W und Y bevorzugt werden (*Nimenrix*® oder *Menveo*®). Für alle Patienten, die gemäß STIKO eine Impfung gegen die Meningokokken Serotypen A, C, W und Y erhalten sollten (also Komplementdefekte, HIV, Hypogammaglobulinämie und funktionelle oder anatomische Asplenie), wird seitens der STIKO auch eine Impfung gegen Meningokokken B empfohlen. Der Impfstoff ist in Deutschland seit Ende 2013 zugelassen, zur Zeit liegen jedoch keinerlei Daten zur Wirksamkeit bei Patienten mit Immundefekten vor.

Ein Einsatz bei Komplementdefekten und Asplenie ist aus unserer Sicht eindeutig indiziert.

Für Patienten mit Hypogammaglobulinämie werden derzeit Daten über Immunogenität und Dauer des Impfschutzes gesammelt, so dass bald eine exaktere Einschätzung möglich sein sollte.



Dr. Leif Hanitsch



Prof. Dr. Carmen Scheibenbogen

Immundefektambulanz für Erwachsene,
Institut für Medizinische Immunologie,
Charité Universitätsmedizin Berlin
Kontakt: immundefekt-ambulanz@charite.de

Normale Infektanfälligkeit oder Immunerkrankung?

Am Centrum für Chronische Immundefizienz des Universitätsklinikums Freiburg werden Immundefekte erforscht und behandelt.

AUTORIN:
JULIA ANDRIS

Das Immunsystem schützt uns vor schädlichen Viren, Pilzen und Bakterien. Wenn es defekt ist, dann geht es nicht nur um eine Erkältung. Immundefekte sind oft lebensbedrohlich und sie sind extrem selten. Deshalb suchen Menschen mit Immundefekten häufig jahrelang erfolglos in Arztpraxen und Kliniken nach der richtigen Diagnose.

Im Schnitt vergehen fünf Jahre bis zur endgültigen Diagnose eines Immundefekts – eine schwierige und oft lebensbedrohliche Zeit für die Betroffenen. Das liegt zum einen daran, dass Immundefekte sehr selten sind und in Deutschland nur bei ungefähr einer von 5.000 Personen auftreten. Zum anderen gibt es mehr als 300 Varianten davon. Deshalb können Immundefekte nur in Spezialzentren wie dem Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) des Universitätsklinikums Freiburg erforscht, diagnostiziert und behandelt werden. Das Besondere am CCI ist die Zusammenfassung von sieben Professuren aus den Bereichen Rheumatologie, Hämatologie, Immunologie, Infektionsimmunologie,

Immunbiologie, Zell- und Gentherapie unter einem Dach. Vom Säugling bis zum alten Menschen werden die Patienten in zwei spezialisierten Ambulanzen behandelt – der Kinder- und Erwachsenenambulanz. Sie leiden an angeborenen Immunerkrankungen, bei denen oft eine Mutation in einem einzigen Gen die Ursache für schwerwiegende Fehlfunktionen des Immunsystems ist, oder an erworbenen Immunerkrankungen wie HIV. Für eine optimale Behandlung der Patienten ist es wichtig zu wissen, welches Gen betroffen ist und welche Abwehr- und Regulationsmechanismen durch die Mutation beeinträchtigt werden. So haben die Forscher am CCI schon mehrere neue Genmutationen entdeckt.

Ein Stammzelltransplantation am CCI hat Janis geheilt

Die Herausforderung besteht darin zu erkennen, ob es sich bei den Patienten um eine normale Infektanfälligkeit oder eine Immunerkrankung handelt. So wie bei Janis, bei dem man in den ersten Lebensjahren dachte, dass er mit seinen ständigen Infekten, Bauchschmerzen und Hautausschlägen einfach nur ein anfälliges Kind sei. Als sein Blut mit fünf Jahren genauer untersucht wurde, erhielten die Eltern die schockierende Diagnose, dass Janis an Septischer Granulomatose, einer sehr seltenen Immunerkrankung leidet und voraussichtlich nicht über das Jugendalter hinauskommen wird. Die einzige Chance sei eine Stammzelltransplantation, aber die Wahrscheinlichkeit einen passenden



Das CCI wird vom Wissenschaftlichen Direktor Prof. Dr. Bodo Grimbacher (links) und dem Medizinischen Direktor Prof. Dr. Stephan Ehl (rechts) geleitet.

Spender zu finden, liege in der eigenen Familie nur bei 20 Prozent, außerhalb sei sie unendlich viel geringer. Nach einer Internetrecherche haben sie einen Termin am CCI bekommen. „Es war wie ein Sechser im Lotto als wir nach der Blutuntersuchung der ganzen Familie erfahren haben, dass sein kleiner Bruder als Spender in Frage kommt“, berichtet der Vater. Janis ist heute geheilt und kommt nur noch einmal im Jahr zur Untersuchung ans CCI.

Durch die Behandlung am CCI hat Kai seine seltene Immunerkrankung im Griff

Die meisten Immunerkrankungen können nicht geheilt werden, aber das CCI hilft dabei, dass die Patienten wieder ein fast normales Leben führen können. So wie bei Kai, bei dem erst im Alter von 20 Jahren ein Gentest Gewissheit darüber brachte, dass er am Hyper-IgE-Syndrom leidet, bei dem ein defektes Signalmolekül in weißen Blutkörperchen die Bildung von sogenannten Th17-Zellen verhindert, die gegen Pilze und Bakterien kämpfen. Die Krankheit ist für seine ständigen Lungenentzündungen, Asthmaanfälle, Allergien, Hautausschläge und unzähligen Knochenbrüche verantwortlich. Als er zum ersten Mal ans CCI kam, ging es ihm so schlecht, dass er sein Physik-Studium aufgeben wollte, doch hier konnte die richtige Therapie für

ihn gefunden werden. Für die individuelle Betreuung am CCI ist er von Gießen nach Freiburg gezogen und möchte hier sein Studium zu Ende führen. Auch wenn Kai seine Krankheit heute im Griff hat, hat er die Hoffnung nicht aufgegeben, eines Tages geheilt zu werden. Am CCI wird gerade an einer Genscheren geforscht, die sein kaputtes Gen außer Gefecht setzen könnte. „Wenn es zu einer Studie am Menschen kommt, bin ich der Erste, der sich meldet“, sagt Kai.

Aids durch Gentechnik heilen

An solchen Genscheren forscht Prof. Dr. Toni Cathomen, Direktor des Instituts für Zell- und Gentherapie, das zum CCI gehört. Der Molekularbiologe möchte die Immunschwächekrankheit Aids durch moderne Methoden der Gentechnik heilen. Mit Genscheren soll ein bestimmtes Gen ausgeschaltet werden, das als Eingangspforte für das HI-Virus in die T-Helferzellen fungiert. Damit schließt sich dort die Stelle, durch die das Virus in die Zellen eindringen und sie zerstören kann. Bei Mäusen hat sein Konzept schon funktioniert. Zurzeit bereitet er mit sechs Patienten am Universitätsklinikum Freiburg eine Studie vor. Nach 40 Jahren Aids-Forschung wäre es eine Sensation, wenn seine Therapie Erfolg hätte und Aids-Patienten geheilt wären.



Prof. Dr. Klaus Warnatz im Gespräch mit einer Immundefekt-Patientin in der Erwachsenenambulanz des CCI



Seit Anfang 2016 forschen die sieben Professoren des CCI mit rund 150 Mitarbeitern im neugebauten Zentrum für Translationale Zellforschung (ZTZ)

Das CCI auf einen Blick

Das CCI wurde 2008 gegründet und ist vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) als eines von acht Integrierten Forschungs- und Behandlungszentren (IFB) für zehn Jahre mit mehreren Millionen Euro gefördert. Unter der Leitung des Medizinischen Direktors Prof. Dr. Stephan Ehl und des Wissenschaftlichen Direktors Prof. Dr. Bodo Grimbacher hat sich das CCI zur wichtigsten Anlaufstelle in Deutschland für Patienten mit Immunerkrankungen entwickelt. So werden jährlich über 3.000 Patientenbesuche in den Ambulanzen registriert, 10 lebensrettende Stammzelltransplantationen durchgeführt, 1.500 Blutproben aus der ganzen Welt diagnostiziert, über 30 Studien organisiert und 100 Fachbeiträge publiziert.



PROimmun e.V. – Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von Immunerkrankungen
PROimmun e.V. ist ein gemeinnütziger Förderverein. Er unterstützt die Behandlung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Immunerkrankungen und Menschen mit HIV am CCI. Der Verein fördert außerdem die Erforschung des Immunsystems. www.proimmun.eu

Immun- und Krebsforscher unter einem Dach

Seit Anfang 2016 forschen die sieben Professoren des CCI mit ihren rund 150 Mitarbeitern im neugebauten Zentrum für Translationale Zellforschung (ZTZ). Neben den Immunforschern des CCI sind auch die Krebsforscher des Comprehensive Cancer Center Freiburg (CCCf) in dem Neubau untergebracht. Ziel des neuen Zentrums ist die Überführung von Erkenntnissen aus der Grundlagenforschung in die klinische Anwendung. Dass die Spezialisten unter einem Dach arbeiten, wird die Forschung noch produktiver machen, denn Immunzellen und Krebszellen haben viele Gemeinsamkeiten.

Julia Andris
Referentin für Öffentlichkeitsarbeit
Universitätsklinikum Freiburg
Centrum für Chronische Immundefizienz
Breisacher Str. 115 | 79106 Freiburg
Telefon: 0761-27 077 695
julia.andris@uniklinik-freiburg.de

www.uniklinik-freiburg.de/ccl



Unerfüllter Bedarf erfordert unvergleichliches Engagement.

Das Leben jener Menschen zu verändern, die mit seltenen oder komplexen Erkrankungen leben – das ist unsere Bestimmung.

Immundefekt App
Patienteninformation
zum primären
und sekundären
Immundefekt

Laden im
App Store

JETZT BEI
Google Play



www.shire.de
www.immundefekt.com

Shire

Interview

Mehr über das menschliche Immunsystem lernen und Fragen an Experten stellen, können Schüler der 11. und 12. Jahrgangsstufe jedes Jahr bei der Schulveranstaltung, die gemeinsam vom Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) der Uniklinik Freiburg und der dsai organisiert wird. Dort trafen sich Julia Andris, Öffentlichkeitsreferentin am CCI und Julia Binder, Regionalgruppenleiterin für Freiburg der dsai zu einem Austausch über PROimmun e.V., den Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von Immunerkrankungen.

Julia Binder, dsai:

Was hat PROimmun mit dem CCI zu tun?

Julia Andris, PROimmun: PROimmun ist ein gemeinnütziger Förderverein. Wir unterstützen die Behandlung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Immunerkrankungen und Menschen mit HIV am CCI. Außerdem fördern wir die Erforschung des Immunsystems. Wir verstehen uns als Ansprechpartner in allen Fragen rund ums Immunsystem und helfen, die Öffentlichkeit besser über Immundefekte aufzuklären.

Julia Binder, dsai:

Wie sieht eure Unterstützung konkret aus?

Julia Andris, PROimmun: Das CCI ist die wichtigste Anlaufstelle für Patienten mit Immundefekten in Deutschland. Wir unterstützen beispielsweise Menschen, die für eine Diagnose zum CCI kommen möchten, sich aber

die Reisekosten nicht leisten können und die Krankenkassen eine Kostenübernahme ablehnen. Oder wir ermöglichen Patienten die Teilnahme an Schulungen, um mit ihrer seltenen Immunerkrankung besser leben zu können. Wir haben auch schon einen Flüchtling unterstützt, der mit seiner Familie aus dem Jemen geflohen ist und für mehrere Monate am CCI geforscht hat. Oder wie bei der heutigen Schulveranstaltung, bei der wir Obst, Brezeln und Getränke für die Schüler gesponsert haben.

Julia Binder, dsai:

Was sind die Herausforderung von PROimmun?

Julia Andris, PROimmun: Wir sind noch ein sehr junger und kleiner Verein, der Ende 2014 gegründet wurde, und der noch auf sich aufmerksam machen muss. Außerdem gibt es sehr viele Vereine, alleine an der Uniklinik Freiburg sind es ungefähr 20 Stück. Wir kümmern uns um Menschen mit einer seltenen Erkrankung, von der viele Menschen noch nie etwas gehört haben. Im Vergleich zu Fördervereinen, die Volkskrankheiten wie Krebs unterstützen, ist der Erklärungsbedarf bei uns höher. Deshalb freuen wir uns umso mehr über jedes neue Mitglied und jede kleine Spende, um weiterhin viele sinnvolle Projekte unterstützen zu können. Toll, dass auch die dsai bei uns Mitglied ist!

www.proimmun.eu

Julia Andris,
Öffentlichkeitsreferentin am CCI



Julia Binder,
dsai-Regionalgruppenleiterin
für Freiburg

octapharma®
For the safe and optimal use of human proteins

Therapie mit Immunglobulinen



**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.



Octapharma GmbH
Elisabeth-Selbert-Str. 11
40764 Langenfeld
Tel.: 02173 917-0
Fax: 02173 917-111
info@octapharma.de
www.octapharma.de

Kurznachrichten im Überblick



* Sprechstunde mit Prof. Belohradsky

Mit großer Freude dürfen wir Ihnen mitteilen, dass sich Prof. Bernd H. Belohradsky, ehemaliger Leiter der Abteilung Infektiologie und Immunologie des Dr. von Hauerschen Kinderspitals der LMU München bereiterklärt hat, bei speziellen medizinischen Fragen und Anliegen von dsai-Mitgliedern (Erwachsene und Kinder!) zur Verfügung zu stehen. Die Kontaktdaten von Prof. Belohradsky (Email-Adresse) erhalten Sie in der Geschäftsstelle.

* Neues subkutanes Immunglobulin von Shire

Ab Mai 2017 bietet Shire/Baxalta eine neue 20%ige Infusionslösung zur subkutanen Anwendung bei Erwachsenen und Kindern an. Es ermöglicht einen ein- bis zweiwöchentlichen Behandlungsrhythmus. Für Patienten, die eine geringere Behandlungsfrequenz wünschen, gibt es weiterhin die zwei- bis vierwöchige subkutane Immunglobulintherapie. Das 16%ige Präparat von Shire/Baxalta wird Mitte 2018 vom Markt genommen.

* dsai-Jugendbeauftragte

Seit Anfang des Jahres stehen Hannah Dettmar und Mario Gründl als Jugendbeauftragte der dsai speziell jungen Menschen für Fragen rund um das seltene Krankheitsbild und zum Erfahrungsaustausch zur Verfügung. Es wurde bereits eine WhatsApp Gruppe gegründet. Mehr Infos und Kontaktdaten finden Sie auf der dsai-Website unter: www.dsai.de/ueber-uns/ansprechpartner-fuer-junge-betroffene.html

* Wichtigkeit des Vitamin D

Erfahrene Immunologen raten immer wieder dringend zur Prüfung des Vitamin D-Spiegels. Die ausreichende Gabe von Vitamin D wirkt sich besonders positiv als Infektprophylaxe bei Atemwegserkrankten aus. In einigen Immundefekt-Ambulanzen gehört dies bereits zur klinischen Routine bei der Erstuntersuchung. Bitte sprechen Sie Ihren behandelnden Arzt darauf an!

* Forum und „pid-space“

Nutzen Sie die Gelegenheit des Erfahrungsaustausches im Forum auf der dsai-Website. Hier können sich Betroffene Tipps und Erfahrungswerte von anderen Betroffenen holen. Die Anmeldedaten für den „pid-space“, dem geschlossenen Forum speziell für betroffene Kinder und Jugendliche, erhalten Sie gerne in der Geschäftsstelle oder online über die Website: www.pidspace.de

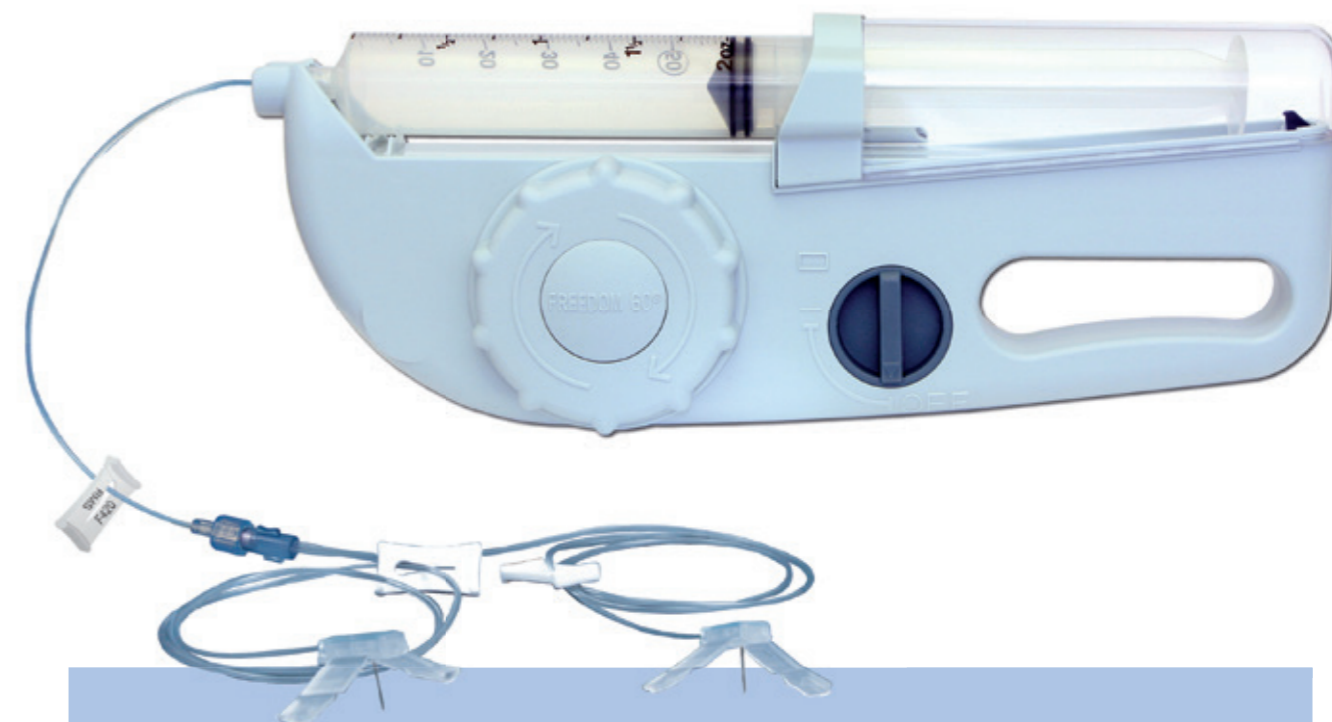
* Mitgliederbereich

Seit kurzem steht den dsai-Mitgliedern ein geschlossener „Mitgliederbereich“ auf der Website zur Verfügung. Hier stehen unter anderem Download-Links zu sämtlichen Broschüren, exklusive Neuigkeiten nur für Mitglieder, Protokolle, Rundmails und vieles mehr bereit. Zugangsdaten werden Ihnen in den nächsten Wochen per Rundmail mitgeteilt.

* Neue Broschüre: „Therapiemöglichkeiten mit Immunglobulinen“

Die Broschüre enthält alles Wissenswerte über die subkutane und intravenöse Therapie.

FREEDOM 60 DAS GEWEBEADAPTIVE SCIG-INFUSIONSSYSTEM



DAS IG-SERVICETEAM STELLT IHNEN VOR: FREEDOM60

Die ContraCare GmbH ist auf die Kostenerstattung und Abrechnung von medizinischen Leistungen (**Contract Management**) und die häusliche Versorgung chronisch Kranker (**Care**) spezialisiert und versorgt Patienten mit einem speziell auf die Behandlung mit Immunglobulinen ausgerichteten Serviceteam.

Am 31.01.2017 hat der GKV-Spitzenverband mit dem FREEDOM60 Infusionssystem ein neues Hilfsmittel für die subkutane Verabreichung von Immunglobulinen zugelassen. Das Besondere an diesem System ist die Begrenzung des Pumpendruckes auf < 1.0 bar zur bestmöglichen Schonung des Unterhautgewebes. Wir wollen, dass Patienten die subkutane IG-Behandlung langfristig und ohne Schmerz durchführen. Daher wird das FREEDOM60 Infusionssystem mit speziellen Kathetern, den High-Flo-Kathetern, ausgeliefert, die wie ein Skalpell geschliffen beim Einstich für die geringstmögliche Gewebeerregung sorgen.

Unser Serviceteam bietet Ihnen Medizinprodukteberater, welche die patientenindividuell notwendige Kanülenlänge bestimmen, damit idealerweise während der Depotbildung Reflux und Mastzellaktivierung unterbleiben.

Wir freuen uns auf Sie!



Serviceteam der ContraCare GmbH

Bärenschanzstraße 131
90429 Nürnberg

Tel: 0911 / 37 65 64 63

Fax: 0911 / 37 65 64 65

E-Mail: serviceteam@contracare.com

Laufende Projekte



* Akquise für neue Behandler

Wie Sie wissen, liegt uns die flächendeckende medizinische Versorgung der Patienten sehr am Herzen. Die Immundefekt-Ambulanzen sind heillos überfüllt und Betroffene haben teilweise lange Wartezeiten. Deshalb sind wir ständig bemüht, interessierte niedergelassene Ärzte auf das seltene Krankheitsbild der angeborenen Immundefekte aufmerksam zu machen und ihr Interesse an einer Weiterbildung im Bereich der Immunologie zu wecken. Diese Praxen werden dann als sogenannte „Level I-Ambulanzen“ geführt, um Patienten mit einer anfänglichen „Verdachtsdiagnose“ dorthin senden zu können, bevor sie bei bestätigtem Verdacht auf einen angeborenen Immundefekt an die Spezialambulanzen überwiesen werden. Zu diesem Thema führt Frau Gründl viele Gespräche, gerade auch auf politischer Ebene. Bei einer Stiftung wurde ein Projekt beantragt, in dem bei Zusage fünf neue Arztstellen finanziert würden.

* dsai-Schulprojekt:

Die Aufklärungskampagne an Schulen ist im Herbst super angelaufen. Das speziell auf junge Menschen abgestimmte Schulpaket, bestehend aus zwei Plakaten, einem Lineal mit den Warnhinweisen, einem Comic-Heft „Immun im Cartoon“, einer DVD des Aufklärungsfilms „Immun im Cartoon – der Film“ und der Schulbroschüre „Mein etwas anderer Schulalltag – mit einem angeborenen Immundefekt“ darf gerne noch in der Geschäftsstelle bestellt werden. Diese werden Ihnen dann kostenfrei zugesendet. Bitte gehen Sie aktiv auf die Lehrer in den Schulen in Ihrer Umgebung zu.

Wir freuen uns sehr über Ihre Mithilfe!

* Plasmaspenden-Aktion:

Das Gleiche gilt für den Plasmaspendenauf Ruf – hier dürfen auch sehr gerne noch Plakate zum Verteilen bestellt werden, die wir Ihnen selbstverständlich kostenfrei zusenden. Hier sind wir ebenso auf Ihre aktive Mithilfe angewiesen! Die dsai hat rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen zu mehr Plasmaspenden aufgerufen. Dazu wurden bundesweit Plakate verteilt.

Weitere Infos zu den Zentren und dem Ablauf einer Plasmaspende finden Sie auf der dsai-Website unter www.dsai.de/immundefekte/plasma-spenden-leben-retten.html

Projekte in Planung



* Liste mit empfehlenswerten Psychologen

Wie Sie der letzten Ausgabe des dsai-Newsletters entnehmen konnten, bauen wir aktuell unsere Datenbank mit empfehlenswerten Ärzten aus. Nun steigt die Nachfrage nach empfehlenswerten Psychologen. Bitte teilen Sie uns mit, wenn Sie uns dazu Ärzte nennen können!

* Broschüre für das soziale Umfeld eines Betroffenen

(Arbeitgeber, Arbeitskollegen, Freunde, Nachbarn ...) „Mein etwas anderer Alltag mit einem angeborenen Immundefekt“

* Aufklärungsfilm über angeborene Immundefekte

Geplant ist hier ein Arzt-Patienten-Beratungsgespräch mit Erklär-Texten zum Zeitpunkt der Diagnose. Oft haben die Ärzte bei Diagnosestellung zu wenig Zeit um dem Patienten die vielen Fragen, die sich in dem Moment ergeben, zu beantworten. Dies wollen wir mit diesem Film ein wenig abfangen und die wichtigsten Fragen und Antworten zusammenstellen. Dieses Projekt wurde bei einer Krankenkasse beantragt, ist jedoch noch nicht genehmigt.

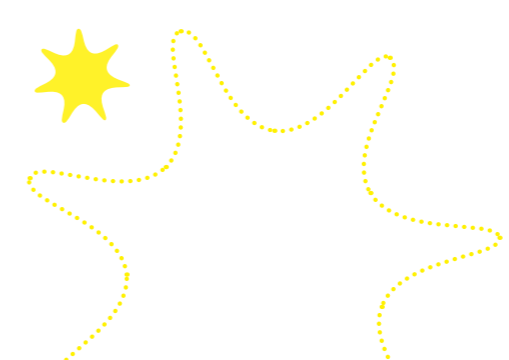
Anzeige



„Der Nächste bitte!“
Ihre Rechte und Möglichkeiten im Gesundheitssystem.

www.vfa-patientenportal.de
Ein Internetportal rund um Patientinnen und Patienten und ihre Versorgung.

vfa patientenportal
Eine Initiative der forschenden Pharma-Unternehmen



LEIDENSCHAFT FÜR PATIENTEN

Seit über 75 Jahren arbeitet Grifols daran, die Gesundheit und das Wohlergehen von Menschen weltweit zu verbessern.

Unser Antrieb ist die Leidenschaft, Patienten durch die Entwicklung neuer Plasmatherapien und neuer Methoden zur Plasmagewinnung und –herstellung zu behandeln.

Weitere Information über Grifols auf www.grifols.com

GRIFOLS
pioneering spirit



Wir nehmen Abschied von unserer lieben Kollegin Manu

Wir danken Dir herzlich für Deine wertvolle und engagierte Mitarbeit in den letzten neun Jahren.

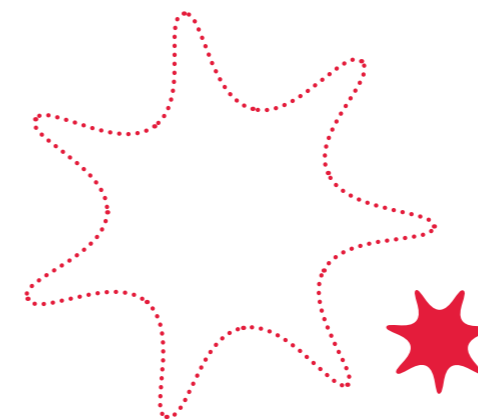
Wir verlieren nicht nur eine liebe Kollegin, sondern einen ganz besonderen Menschen.

Du wirst uns sehr fehlen!

Dankbar sind wir für die Zeit, die wir mit Dir verbringen durften, liebe Manu!

Unsere Gedanken sind bei Joe und den Kindern.

– Deine Kolleginnen von der **dsai**
Gaby G., Birgit, Monika, Gabi L.,
Manuela, Andrea



Manuela Mödl hat auf Kränze und Blumen verzichtet und stattdessen um Spenden für die dsai gebeten.



Manuela Mödl hat den jahrelangen Kampf gegen ihren Gehirntumor verloren und verstarb am 15. Februar 2017 im Kreise ihrer Familie.

Werde Plasmaspender, rette Leben!

AUTORIN:
SONJA SLEZACEK, BALLCOM

Hintergrund: Was ist Blutplasma?

Blut besteht zu ungefähr 45 Prozent aus festen Bestandteilen, den Blutkörperchen oder Blutzellen, und zu etwa 55 Prozent aus Plasma, einer eiweißhaltigen Flüssigkeit, die nach Abtrennung der roten und weißen Blutzellen sowie der Blutplättchen vom menschlichen Blut übrig bleibt. Blutplasma besteht zu circa 90 Prozent aus Wasser. Darin gelöst sind Eiweiße und Transportstoffe, Nährstoffe, Stoffwechselprodukte, Hormone und Vitamine. Heute können mehr als 120 verschiedene Eiweißstoffe (Proteine) isoliert werden, die oftmals lebenswichtige Funktionen ausüben. Wenn nur einer dieser Stoffe fehlt, kann dies für die Betroffenen lebensbedrohlich sein.

Kontakt und Verweise:
www.dsai.de



Schwere Infekte, unzählige Krankenhausaufenthalte, falsche Behandlungen, Fehltage in der Schule oder das Ausscheiden aus dem Berufsleben – der Leidensweg, den viele Menschen mit einem angeborenem Immundefekt durchlaufen, ist häufig schmerzlich und endlos, denn aufgrund der unspezifischen Symptome wird der Defekt häufig gar nicht oder erst sehr spät erkannt. Eine späte Diagnose kann im schlimmsten Fall tödliche Folgen haben. Dabei könnten viele der Patienten durch die regelmäßige Behandlung mit Immunglobulinen aus dem Blutplasma gesunder Menschen ein nahezu normales Leben führen.

Aus diesem Grund rufen wir zur Plasmaspende auf: Denn Plasmaspender sind Lebensretter.

Aus menschlichem Blutplasma können entsprechende Medikamente hergestellt werden, die für Betroffene lebenswichtig sind. Eine synthetische Produktion ist leider nicht möglich, sodass betroffene Patienten auf freiwillige Plasmaspenden von gesunden Menschen angewiesen sind. Dazu gehören nicht nur Patienten mit angeborenem Immundefekten, sondern auch Unfallopfer – bei schweren Verletzungen, Verbrennungen oder akuten Schockzuständen – sowie Menschen, die ebenfalls an einer seltenen Erkrankung leiden, wie beispielsweise einer genetisch bedingten Hämophilie („Bluterkrankheit“) und hereditärem Angioödem.

Plasmaspende bei weitem nicht so bekannt wie Blutspende

Leider gibt es in Deutschland viel zu wenig Plasmaspender. Ein Grund dafür ist, dass die Plasmaspende wesentlich weniger bekannt ist als die Blutspende. Das führt dazu, dass bundesweit jedes Jahr mehrere zehntausende Liter Blutplasma fehlen. Dabei ist der Bedarf an lebensrettenden Medikamenten, die aus Blutplasma hergestellt werden, enorm. Allein in Deutschland werden rund 16.000 chronisch Kranke mit Plasmapräparaten behandelt. Je nach Defekt benötigt ein Erwachsener bis zu 400 Gramm Immunglobulin pro Jahr, doch für die Produktion sind mehr als 100 Liter Plasma erforderlich. Nicht genügend Spender bedeutet dementsprechend keinen Ausgleich für den Bedarf an Blutplasma.

Dabei kann Blutplasma viel häufiger gespendet werden

Bei der Plasmaspende wird wie bei der Vollblutspende aus einer Armvene Blut entnommen. Im Unterschied zur Blutspende läuft das Blut durch ein spezielles medizinisches Gerät. Darin wird das Plasma direkt von den Blutzellen getrennt und gewonnen, während die Blutzellen dem Körper wieder zugeführt werden. Dieses als Plasmapherese bezeichnete Verfahren belastet den Körper weniger als die klassische Blutspende.

Plasma kann deshalb viel häufiger als Blut gespendet werden: insgesamt bis zu 45 Mal in einem Zeitraum von 12 Monaten. Spenden können prinzipiell alle gesunden Menschen zwischen 18 und 59 Jahren, Spender, die bereits regelmäßig spenden, sogar bis zu 68 Jahren und in Einzelfällen nach Ermessen des Arztes bis zu 71 Jahren.

Wie läuft die Spende ab?

Bei der Spende steht ein Thema immer im Vordergrund: **die Sicherheit.** Vor jeder Spende werden beim Spender Blutdruck, Puls, Temperatur sowie die Hämoglobinwerte gemessen. Außerdem werden dem Spender Plasmaproben entnommen und auf Infektionsmarker wie HIV oder Hepatitis getestet. Er enthält sozusagen einen **kostenlosen Gesundheitscheck.**

Die Dokumentation der Spenderunterlagen sowie die verwendeten Hersteller-Chargen können 40 Jahre lang zurückverfolgt werden. Lieferanten, die Center und das zuständige Labor in Göttingen werden durch die eigene Abteilung „Qualitätssicherung“ kontinuierlich kontrolliert. Zudem erfolgt eine ständige Überwachung durch die jeweiligen Regierungspräsidien und das Paul-Ehrlich-Institut. Das Plasma unterliegt einer Sperrlagerung und wird erst fraktioniert, wenn mindestens zwei Testergebnisse vorliegen. Erfahrene Center-Ärzte klären die Spender über mögliche Reaktionen auf und sind während der Öffnungszeiten im Schichtbetrieb anwesend.



Helpen Sie uns, Leben zu retten! Spenden sie jetzt!

Patienten mit angeborenem Immundefekt sind ein Leben lang auf Immunglobulinpräparate angewiesen. Diese werden entweder intravenös oder subkutan verabreicht. Die subkutane Therapie hat den Vorteil, dass die Patienten dafür nicht ins Krankenhaus müssen, sondern sich die Immunglobuline ein- bis zweimal wöchentlich über eine kleine Infusionspumpe selbst unter die Haut spritzen können. Dies bedeutet ein wertvolles Stück persönliche Freiheit. Zum Beispiel werden dadurch erst längere Auslandsaufenthalte möglich.

Vor allem ist es aber die Chance auf ein längeres Leben. Werden Sie aktiver Plasmaspender und helfen Sie Menschen, die auf jeden einzelnen Spender – auf Sie – angewiesen sind!





Hallo, ich bin Lilo, 53, und lebe mit einem angeborenen Immundefekt

Als vor 10 Jahren COVID diagnostiziert wurde, war ich erst schockiert und wusste noch nichts mit der Krankheit anzufangen. Auch nicht mit all den Fachbegriffen über Immundefekte oder subkutaner Therapie und es blieb bei der bitteren Erkenntnis: „... und das den Rest deines Lebens“. Gleichzeitig war ich auch erleichtert. Endlich konnte mir mal jemand sagen, was ich habe. Die Krankheit hatte einen Namen und es gab Hilfe. Jetzt konnte es aufwärts gehen. Zu diesem Zeitpunkt war ich ziemlich geschwächt, da drei Jahre zuvor meine Thrombozyten total abgefallen waren und ich kurz davor war zu verbluten. Mein ganzer Körper war übersät mit riesigen blauen Flecken und Einblutungen unter der Haut.

Eine dreijährige Odyssee

Das einzige, was mich zu der Zeit am Leben hielt, war Kortison – Hilfe und Schrecken zugleich. Es hat zwar geholfen, dass sich die Thrombozyten wieder vermehrten, gleichzeitig aber hat es meinen Körper malträtiert. Durch die hohe Dosierung habe ich ziemlich viel zugehört und es wurden Schmerzen ausgelöst, die mich nicht mal mehr schlafen ließen. Doch ich hatte keine Wahl: Sobald ich das Kortison reduzierte, fielen die Thrombozyten in den Keller, ich musste wieder im Krankenhaus mit einer hohen Dosis Kortison behandelt werden und das Spiel begann von vorne – ein ständiges „Auf und Ab“. Keiner wusste, was ich genau habe und wie man mir helfen konnte. Die Krankheit hieß zu dem Zeitpunkt „Morbus Werlhof“.

Im Krankenhaus wollte man mir dann die Milz entfernen. Mein Hausarzt und ich waren dagegen, da man mir nicht versprechen konnte, dass damit auch der Morbus verschwindet. Daraufhin ging ich ambulant nach Saarbrücken zu Herrn Dr. Matzdorf. Der vermutete schon nach einem kurzen Gespräch und gezielten Fragen, dass der Morbus Werlhof nicht die Hauptkrankung wäre,

sondern evtl. ein Immundefekt. Durch einen erneuten Bluttest war sein Verdacht bestätigt und er schickte mich nach Freiburg an die Uniklinik.

Hier bekam ich zuerst Rituximab verabreicht, wodurch es mir nochmal eine Zeit lang richtig schlecht ging. In Freiburg wurde mir erst bewusst, dass ich eigentlich schon mein ganzes Leben lang krank war. Angefangen hat es bereits, als ich ein Jahr alt war, mit Nierenversagen, weiter ging es mit schlimmen Neben- und Stirnhöhlenentzündungen, Mittelohrentzündungen und Bronchitis im ständigen Wechsel. Dazu noch ständig andere diverse Erkrankungen und Infekte.

Eine Besserung meines Gesamtzustandes war natürlich nicht gleich spürbar, aber zumindest war ich in Freiburg in guten Händen und konnte schließlich richtig eingestellt und therapiert werden, sodass es mir heute, nach 10 Jahren Therapie mit Immunglobulinen, wirklich gut geht.

**Ja, ich kann sagen: „Es geht mir gut!“
Ich lebe mit der Krankheit. Sie ist
ein Teil von mir geworden, zeigt
mir meine Grenzen, bestimmt aber
nicht mehr mein Leben.**

Das wichtigste sind meine vier Kinder, mein Lebenspartner und der Rest meiner geliebten Familie. Auch meine Näharbeiten, der Orientalische Tanz, meine Freunde und meine Haustiere gehören dazu.

Vor ein paar Jahren haben mich die netten Damen von der dsai gefragt, ob ich als Patientenvertreterin ins Plasmazentrum nach Bayreuth gehen würde, um dort meine Geschichte zu erzählen und den Spendern zu danken. Bis dahin konnte ich mir noch nicht viel darunter vorstellen und war erstaunt, wie aufwendig das Verfahren zur Herstellung der Medikamente, die aus Plasma gewonnen werden, ist. Es ist ein sehr langer Weg vom Plasma bis zu unseren Immunglobulinen. Seitdem sehe ich die Immunglobulingabe nicht mehr als selbstverständlich. Den Spendern gebührt meine Hochachtung und mein Dank. Sie schenken uns ihr Bestes! Ihre Zeit und das aus ihrem Blut gefilterte, für uns so wichtige Plasma. Von ihnen habe ich in unseren Gesprächen sehr viel Lob und

Empathie erfahren. Das ganze Team, die Geschäftsführung, Krankenschwestern usw. sind mit Herzblut bei der Sache. Ich war jetzt schon des öfteren in solchen Zentren, in Bayreuth, Nürnberg, Fürth und Würzburg. Überall habe ich ganz liebe Menschen kennengelernt. In Bayreuth wurde ein kurzer Film von mir gedreht, der bei uns im Regionalfernsehen lief. Bei Greuther Fürth stand ich auch für Ked-plasma auf dem Rasen und gab ein Interview.

Es ist immer wieder spannend und ohne diese Erkrankung hätte ich das alles nicht erleben dürfen. So hat alles seinen Platz im Leben, vielleicht auch eine Krankheit. Ich bin froh und zufrieden, wenn es meinen Kindern und meiner Familie gut geht. Ich weiß nicht, was das Leben noch mit mir vorhat, aber solange es geht, werde ich positiv in die Zukunft schauen. **Bleibt Stark!**

Liebe Grüße Lilo M.

**„Den Spendern gebührt
meine Hochachtung und
mein Dank.
Sie schenken uns ihr
Bestes! Ihre Zeit und das
aus ihrem Blut gefilterte,
für uns so wichtige
Plasma.“**

– Lilo M.

Anzeige

**Blutplasma spenden. Leben retten.
Ich bin dabei!**



Wir sind Plasma Service Europe
Für den Menschen. Für das Leben.

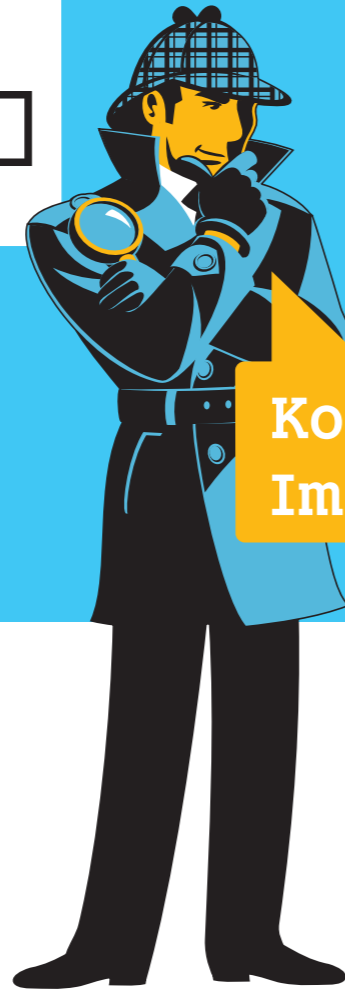
7 Fakten über die Plasmaspende

- ▶ Plasma ist der flüssige Bestandteil des Blutes.
- ▶ Eine Plasmaspende dauert ca. 30 bis 45 Minuten.
- ▶ Plasma ist blutgruppenunabhängig. Daher sind praktisch alle gesunden Erwachsenen Universalspender.
- ▶ Laut §10 Transfusionsgesetz dürfen wir Spendern eine finanzielle Aufwandsentschädigung zahlen.
- ▶ Aus Plasma werden Medikamente hergestellt, die u.a. bei Hämophilie und Autoimmunerkrankungen sowie in der Intensiv- und Notfallmedizin eingesetzt werden.
- ▶ Im Durchschnitt versorgen zwei bis drei Dauerspender einen Autoimmunerkrankten.
- ▶ Zwei Drittel aller Menschen sind im Laufe ihres Lebens auf Blut- oder Plasmaprodukte angewiesen.

plasmasservice.de

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





**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.

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, Sprecher des Netzwerks
E-Mail: vwahn@find-id.net

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

Endlich optimiert für das Smartphone

*www.find-id.net
im neuem Look
online*

Immundefekt?

www.find-id.net



Für Ärzte stellt das Internet mittlerweile eine Hauptinformationsquelle für medizinische Themen dar. 92% der in der API organisierten Ärzte nutzen das Web zur Recherche, 64% nutzen es als Informationsquelle und verfolgen Publikationen der Kollegen sowie Neuerungen ihre medizinische Fachrichtung betreffend. Auch der Austausch von Befunden o. Ä. erfolgt bei 70% der Mediziner online. Durchschnittlich verbringen Mediziner in Deutschland 4,2 Stunden pro Woche online, bei den Nachwuchs-Mediziner sind es sogar 5,9 Stunden pro Woche.

Dem Ärztenetzwerk FIND-ID ist die Wichtigkeit des Mediums Internet bewusst. Dementsprechend ist es auch der Anspruch des Netzwerks, mit seinem Webauftritt den Anforderungen der Zielgruppe zu entsprechen. Mit dem Relaunch der Website www.find-id.net erfüllt FIND-ID den bestehenden Anspruch an Kommunikation.

Primäres Ziel ist es, den Informationsaustausch zwischen unseren Zentren, Ambulanzen, Praxen und den PID-Patienten weiter auszubauen und somit die Früherkennung und Behandlung von Patienten mit angeborenen Immundefekten zu fördern. Diesen Anspruch erfüllt der neugestaltete Webauftritt. Grundlegende und aktuelle Informationen sind leicht auffindbar und bieten dem Besucher der Website einen direkten Mehrwert. Dazu ist die FIND-ID-Website in der Gestaltung an die aktuellen Standards angepasst worden.

Das Layout der Website ist blogtypisch angeordnet. Die Sitemap wurde trotz Beibehaltung aller wichtiger Informationen verschlankt, und auch mit dem Smartphone ist die Website nun perfekt abrufbar und darstellbar.

Auch unsere zahlreichen Videos können mittlerweile über den eigenen FIND-ID YouTube-Kanal abgerufen werden und erreichen somit eine größere Zielgruppe.

Besonders stolz sind wir auf folgende Neuerungen:

Über die Standortkarte lassen sich nun direkte Wegbeschreibungen zum nächstgelegenen Therapiezentrum anzeigen. Diese wichtige Neuerung zeigt übersichtlich alle Therapiezentren und ID-Schwerpunkte für Kinder, Jugendliche und Erwachsene und den direkten Weg dorthin.

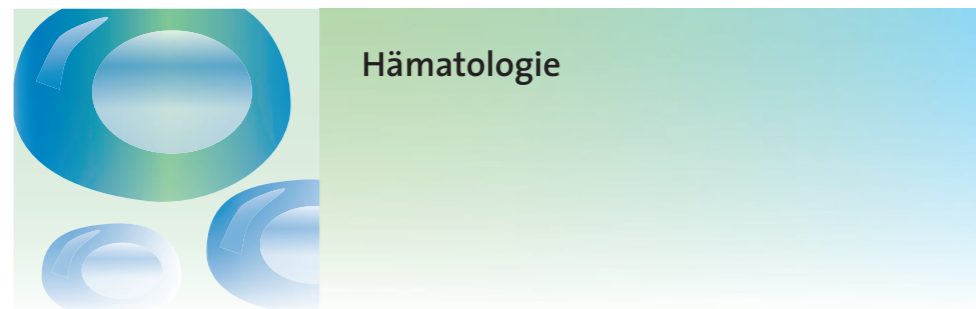
Für unsere Mitglieder und die, die es werden wollen, ist die Abfrage der Informationen und Hintergrunddaten vereinfacht worden. Durch ein Online-Tool lassen sich Fakten zu Mitgliederzahlen, aber auch Rezertifizierungen leichter bearbeiten.

Um mit unserem Anliegen eine breitere Zielgruppe zu erreichen, wird FIND-ID künftig auch bei Doccheck, dem Online-Netzwerk für Ärzte, aktiv. Interessierte Mediziner finden dadurch leichter auf die Website, das Netzwerk kann besser an spezifische Zielgruppen kommuniziert werden und unser Anliegen, eine höhere Aufklärung einer breiteren Masse zu erreichen, wird gestärkt.



Biotest

Ein forschendes pharmazeutisches Unternehmen, das Spezialprodukte aus menschlichem Blutplasma in den drei Anwendungsgebieten entwickelt, herstellt und vertreibt.



Aus hochkomplexen Molekülen der Natur entstehen durch modernste Technologie qualitativ hochwertige Therapeutika für die Behandlung immunologischer Erkrankungen sowie für Erkrankungen des blutbildenden Systems.

Biotest AG · Landsteinerstraße 5 · 63303 Dreieich · Deutschland · Tel. +49(0)6103 801-0 · www.biotest.de

Therapiemöglichkeiten bei Magen-Darm-Beschwerden

ERFAHRUNGSBERICHT

Heute bin ich 35 Jahre alt, und habe seit mittlerweile 17-18 Jahren mit den größtenteils gastroenterologischen Symptomen meines angeborenen IgG1 & IgG3 Subklassendefekts zu kämpfen.

Im Januar 2017 erfuhr ich in der Uniklinik Freiburg, als zentrale Stelle in Deutschland für angeborene Immundefekte, dass meine Symptome prinzipiell häufig bei angeborenen Immundefekten vorkommen, aber bei mir schon sehr stark ausgeprägt sind. Wobei im Laufe von 18 Jahren nahezu alle gastroenterologischen Untersuchungsmöglichkeiten durchgeführt wurden, teilweise mehrfach, und man somit vom Immundefekt unabhängige Ursachen ausschließen kann. Der Immunambulanz der UKF sind ca. 5 Personen bekannt mit vergleichbar schweren Symptomen, allerdings ist mein Allgemeinzustand und Befinden deutlich besser. Ich konnte beides in den letzten 7 Jahren deutlich steigern, nachdem es von 1999 bis 2003 eigentlich symptomatisch nur bergab ging und von 2003, dem Zeitpunkt der Diagnose und Beginn der Substitutionstherapie, bis 2009 stagnierte. Wie ich das geschafft habe, möchte ich heute schildern.

Das Beschwerdebild sieht heute so aus, dass ich unter einer extremen Diät ca. 1800 - 1900 kcal täglich zu mir nehme, bestehend aus ausgewählten Nahrungsmitteln. Von diesen 1800 - 1900 kcal werden allerdings laut Bioimpedanzmessung nur ca. 1200 - 1300 kcal aus dem Dünndarm resorbiert. Der Rest wird malabsorbiert, was zu entsprechenden Darmbeschwerden führt, wenn ich diese nicht medikamentös bekämpfe. Als Resultat dieser kalorischen Minimalversorgung wiege ich auf 183 cm Körpergröße noch 51,5 - 52 kg. Das entspricht

einem BMI von ca. 13. Ich war schon immer eher dünn und konnte nie viel essen, von 1999 bis heute habe ich aber ca. 10 Kilo abgenommen und niemals zugenommen. Generell habe ich jeden Tag einmal relativ planbar morgens geformten Stuhlgang. Danach bestehen eventuell noch weitere Blähungen, die aber gut unter Kontrolle sind. Sobald ich die Nahrungsmengen nur um 10% über ein, zwei Tage steigere, kommt es sofort zu ersten Völlegefühl, gefolgt von Blähungen und letztendlich Bauchkrämpfen und plötzlichen, krampfartigen Stuhlgängen. Die führen dann wieder zu einer Gewichtsabnahme. Ebenfalls sind alle am Markt befindlichen Trinknahrungen, selbst die für Kinder und Säuglinge, für mich nicht verträglich und führen zu den gleichen Symptomen. All das ist aber eine enorme Verbesserung im Vergleich zu früher, als die Beschwerden deutlich stärker waren, und nahezu rund um die Uhr bestanden haben. Ich hatte zu diesen Zeiten täglich bis zu sechs Mal Stuhlgang, und ohne Unterbrechung sehr schwere Blähungen und dauernde Bauchkrämpfe. Erst ab den täglich letzten Stuhlgängen, die teilweise erst abends oder nachts auftraten, hatte ich dann bis zum nächsten Morgen etwas Ruhe.

Die folgenden Untersuchungen und Medikamente haben mir dabei geholfen, meine Situation schrittweise zu verbessern:

Als wichtigstes natürlich die regelmäßigen IgG-Infusionen, die z. B. Infekt-bedingte Durchfälle durch möglichst gleichbleibende Pegel zuverlässig verhindern. Ein Nahrungsmittelunverträglichkeitstest bzw. Allergietest beim Allergologen verschaffte mir einen groben Überblick, welche Nahrungsmittel ich streng meiden oder nur begrenzt essen konnte, natürlich nur in Ver-



bindung mit Ausprobieren, ob und welche Mengen ich wie gut vertragen kann. So kann ich ein wenig Milcheiweiß und Ei in gebackener Form vertragen, Gluten muss ich aber strengstens meiden. Generell vertrage ich alle (glutenfreien) Gebäcksorten deutlich besser, wenn diese getoastet oder trocken durchgebacken sind. An Fetten nehme ich außer denen in Fisch, Gemüse oder ausgewählten Biowurstsorten ohne Zitronensäure vorkommenden Fetten nur MCT Margarine zu mir, allerdings in geringer Menge.

Ebenso wichtig waren die (positiven) Atemtests beim Gastroenterologen auf Malabsorptionen und bakterielle Fehlbesiedlung des Dünndarms (SIBO). Fruktose kann ich nur in ganz geringen Mengen aufnehmen, z. B. in wenigen Tomaten; und meine eigenen Nachforschungen zu der bakteriellen Fehlbesiedlung des Dünndarms, vor allem im amerikanischen Gesundheitsbereich, haben mich überhaupt erst auf viele Ideen gebracht, die mir sehr geholfen haben.

An darmwirksamen Medikamenten nehme ich lediglich 0-1-1x150 mg Magnesium zur Krampfverhinderung, was natürlich bei Durchfall ausgesetzt wird. Weiter das Flohsamenquellmittel Metamucil regular, aus der Schweiz, da es in Deutschland kein Präparat ohne Zitronensäure oder andere für mich problematische Zusatzstoffe gibt, und diverse andere Flohsamenpulver in vergleichbarer Dosierung bei mir nicht oder schlechter wirken. Die empfohlene Dosierung von bis zu drei gehäuften Teelöffeln ist dabei sehr wichtig, da Metamucil in manchen Listen als Abführmittel geführt wird. Ich nehme etwa einen halben Teelöffel, also ein Sechstel bis ein Achtel dieser empfohlenen Dosis. Ebenso ist zur Vermeidung eines Darmverschlusses auf die ausreichende Trinkmenge zu achten; das heißt, 0,4 Liter zur Gabe und danach alle 30 bis 60 Minuten nochmal 0,2 Liter. Zur Verhinderung von weiteren Malabsorptionen soll in einem Abstand von zwei Stunden zu Mahlzeiten oder Medikamenten Flüssigkeit zu sich genommen werden. Ich nehme es deshalb zwei Stunden nach dem Abendessen und gehe dann ein bis zwei Stunden später ins Bett. Insgesamt ist es ein hervor-

gendes Präparat um Durchfall von flüssig in breiig umzuwandeln und zu verhindern, dass die dauernden Darmkrämpfe den Stuhl zu sehr verhärteten.

Ich trinke generell eine große Menge von ca. drei Litern pro Tag, und zwar möglichst regelmäßig jede Stunde 0,2 Liter. Vor allem warmes Wasser ohne Kohlensäure, gemischt aus stillem Mineralwasser und abgekochtem Leitungswasser, ist für mich im Bauch sehr wohltuend.

Ebenfalls unerlässlich waren und sind für mich fünf bis zehn Minuten Fahrradfahren auf dem Hometrainer (oder einer Rolle fürs normale Fahrrad) zum Einpegeln der Peristaltik kurz vor dem Schlafen, also spät abends oder nachts. Am nächsten Tag sind dann die Krämpfe und Blähungen deutlich reduziert. In den schlechtesten Jahren bin ich sogar 30 Minuten täglich gefahren, um den nächsten Tag erträglich zu gestalten.

Ein weiterer wichtiger Baustein ist Simecon. Ein harmloses Medizinpräparat, das auch in Drogeriemärkten verkauft wird, aber eine sehr gute Wirkung gegen Blähungen und die damit einhergehenden Krämpfe hat. Allerdings musste ich auch erst darauf kommen, dass hier die Dosis sehr wichtig ist. Die normalen 40 mg zeigen bei mir keine Wirkung. Erst ab 200 mg, das sind zwei Tabletten der größeren Sorte Lefax Extra, bemerke ich einen Effekt. An guten Tagen brauche ich nur 200-400 mg - an schlechten bis zu 1000 mg. Ich nehme je 200 mg ein, und wenn nach einer Stunde noch Beschwerden bestehen, jeweils nochmal 200 mg.

Das Wichtigste neben den Infusionen ist das pflanzliche Enzympräparat Nortase. Da ich den Trägerstoff Laktose vertragen muss, muss ich nicht auf ausländische Präparate zurückgreifen. Im Gegensatz zu Schweinepankreas wie Kreon wirken die Pilzenzyme im ganzen Verdauungstrakt, vom Magen bis zum Dickdarm, und zerkleinern neben pflanzlichen auch tierische Fette.



Etwaige unverdaute Nahrungsbestandteile, die sonst in weit überdurchschnittlicher Menge im Dickdarm fermentiert werden würden, werden so den dortigen Bakterien vorenthalten und die damit verbundene Blähungsbildung verhindert. An dem, was Nortase nicht spaltet, wie z. B. Gemüseschalen, kann sich die Darmflora noch genug abarbeiten.

Wenig geholfen haben mir Magensäureblocker, die ich jahrelang wegen hypersekretorischem Reizmagen verschrieben bekommen habe und die wahrscheinlich die bakterielle Fehlbesiedlung des Dünndarms mit begünstigt haben. Probiotika haben ab dem zweiten Krankheitsjahr gegen die immer stärker werdenden Beschwerden keine Wirkung mehr gehabt, und Duspatal als Krampfmittel verlor ebenfalls trotz Dosiserhöhung nach einem Monat seine Wirkung.

Ich hoffe, damit einen kleinen Überblick gegeben zu haben, wie eine erfolgreiche Therapie sowohl von bakterieller Fehlbesiedlung des Dünndarms, die 2016 als nicht mehr vorliegend diagnostiziert wurde, als auch von schweren gastrointestinalen Beschwerden unter angeborenem Subklassendefekt aussehen kann.

Christian E., dsai-Mitglied



Anzeige

Therapiefreiheit und hohe Lebensqualität in der subkutanen Heimtherapie



„Neria Nadeln sind die Subkutannadeln meiner Wahl, weil diese die dünnsten Nadelsysteme (29G) am Markt sind und ich durch die angebotene Nadelvielfalt meine Behandlung flexibel gestalten kann. Ob als Stahl- oder auch als Kunststoffnadel sind sie hautfreundlich und den hohen Anforderungen an meine Heimtherapie optimal angepasst.“

„Die Crono Pumpen sind für mich einfach, sicher und therapiefreundlicher als die meisten anderen Pumpensysteme.“

Sie bieten mir bestmögliche Mobilität und kurze Infusionszeiten, auch bei der Nutzung dünnster Subkutannadeln.“



auch als Softvariante

NEU, CRONO S-PID 100
3 Pumpengrößen für eine bedarfsgerechte Therapie



Niederlassung Süd
Tel. +49 7426 9477080
Fax +49 7426 9477089

Niederlassung Nord
Tel. +49 571 974340
Fax +49 571 9743439
www.omtmed.com

Heute: Immun-Booster Meerrettich *(Armoracia rusticana)*



AUTOR:
SANDOR KRAUSS,
HEILPRAKTIKER

Die Überschrift klingt etwas reißerisch, denn spricht man über Meerrettich, denkt man eher an eine Beigabe zu Tafelspitz oder Lachsbrötchen. Tatsächlich findet er Verwendung als Hausmittel und ist ein geschätzter Freund in der naturheilkundlichen Phytotherapie. Er ist in Europa und Asien heimisch und wird vor allem wegen seiner Wurzel kultiviert, denn hierin befinden sich die Glucosinolate, darunter Sinigrin, das beim Zerreiben zu der **antibiotischen** Substanz Allylsenföl wird. In Süddeutschland wird der Meerrettich wegen der antibiotischen Eigenschaft auch oft stolz „das bayerische Penicillin“ genannt.

Seine **antimykotische** (pilzhemmende) Wirkung sollte nicht unerwähnt bleiben. Außerdem enthält er Vitamin C und weist zum Teil krebshemmende Eigenschaften auf. Ähnlich verhält es sich mit dem Rettich, Radieschen, Senf und dem japanischen Wasser-Meerrettich Wasabi. (siehe Bild unten rechts)

Bewährte Anwendung findet der Meerrettich somit bei Stirnhöhlen-, Nasennebenhöhlen-, Mittelohr-, Rachen- und Mandelentzündungen sowie bei bakteriellen Bronchialinfekten. Nebst antibakterieller-immunstimulierender Wirkung verzeichnet der Meerrettich eine diuretische (harntreibende) Wirkung, weshalb er sich hervorragend zur Behandlung von Blasen- und Nierenbeckenentzündungen eignet. Auch bei „gichtigen“ Leiden wird er zur Ausscheidung von Harnsäure und zur Verdünnung der Gallensäure, um Steine zu vermeiden angewendet.

Zerrieben und in ein heiß befeuchtetes Taschentuch gegeben leistet er gute Dienste bei Mittelohrentzündungen als Auflage hinter dem Ohr. Pur genossen ist der Meerrettich zu scharf, wer dies probiert, spürt es in der Nase und in den Augen, die zu tränen beginnen, ähnlich wie beim Kontakt mit frischen Zwiebeln. Genau diese schleimhautanregende Eigenschaft macht den Meerrettich als Prophylaktikum (infektvorbeugende Arznei) so interessant, denn dieser Mechanismus verhindert, dass sich Bakterien den Schleimhäuten anhaften können, welche die Eintrittspforte für potentielle Infekte darstellen. Bildlich gesprochen werden Krankheitserreger abgespült wie ein Tautropfen auf einer Lotusblüte.



Unsere neue Reihe –
Ernährungstipps vom
Heilpraktiker



Die Kommission E (Sachverständigenkommission des Bundesinstituts für Arzneimittel und Medizinprodukte in Deutschland) hat die Wirkung bei Katarrhen der Luftwege und leichten Infekten der Harnwege voll anerkannt. Das reizende Öl aus dem Meerrettich hilft bei leichten Muskelschmerzen und Krämpfen. Auch die träge Verdauung bringt man mit Meerrettichwürze auf Trab, weshalb er auch bei Appetitlosigkeit Verwendung findet.

Aufgearbeitete Präparate gibt es in Form von Filmtabletten, Bronchialtropfen oder Tinkturen, auch in Verbindung mit der hochgeschätzten Brunnenkresse.



Sandor Krauss,
Heilpraktiker

Anzeige

Intelligenz ist essbar



Lassen Sie sich durch die Ergebnisse neuer Forschung überraschen und nutzen Sie diese zur Entwicklung und Schutz Ihres Verstandes und der positiven Entwicklung Ihrer Kinder.

Omega-3 Fettsäuren sind in jeder einzelnen Körperzelle zu finden und übernehmen wichtige Funktionen wie beispielsweise die Bildung von Nervenzellen. Insbesondere im Gehirn sind sie in großer Menge vertreten. Dies unterstreicht die Wichtigkeit einer ausreichenden Zufuhr und das Wissen um den eigenen HS-Omega-3 Index®.

Erst HS-Omega-3 Index testen, dann handeln
Wichtig ist jedoch vor der Einnahme von Omega-3 Fettsäuren, festzustellen, ob Ihr Körper zusätzlich EPA und DHA braucht. Aus diesem Grund sollte die Messung Ihres HS-Omega-3 Index® in den regelmäßigen Check-up bei Ihrem Hausarzt aufgenommen werden.

Denn nur der HS-Omega-3 Index liefert wissenschaftlich anerkannte Werte als Basis für eine individuelle Behandlung mit Omega-3 Fettsäuren. Des Weiteren ist das Omegamatrix Referenzlabor europaweit der einzige Anbieter dieses Verfahrens der standardisierten Fettsäureanalytik (unter der Leitung von Prof. Dr. Clemens von Schacky).

Lassen Sie daher zu Ihrem Wohle und zum Wohle Ihres Kindes den HS-Omega-3 Index® bestimmen.

Informationen rund um den HS-Omega-3 Index erhalten Sie auf der Webseite www.omegamatrix.de oder beim Kundenservice
SeCoMe - Ihr Medical Manager
Tel.: 02150 / 794390-0
EMail: omegamatrix@secome.de

Wenn das nur so einfach wäre, einfach eine Pille und schon wären die Bildungsprobleme in der Welt gelöst - Vernunft würde greifen, Konflikte würden nicht mehr kriegerisch gelöst, gegenseitiger Respekt würde in jede Kommunikation Einzug halten. Wäre das nicht eine „schöne neue Welt“ ?

Die Bedeutung der Omega-3 Fettsäuren
Ganz so einfach geht es leider nicht, aber ein wenig Hoffnung möchten Wissenschaftler aus der Universität München und der University of Minnesota, USA schon machen. Ihre Forschungen der letzten Jahrzehnte brachten die besondere Bedeutung der Omega 3 Fettsäuren für die Entwicklung von Intelligenz in der Kindesentwicklung und die Prävention von Demenz hervor.

Wissenschaftliche Studien belegen
Über 200 Studien belegen nunmehr die besondere Bedeutung spezifischer Omega 3 Fettsäuren in der Nahrung für die perfekte Funktion unserer Zellen.

Veranstaltungen 2016/2017



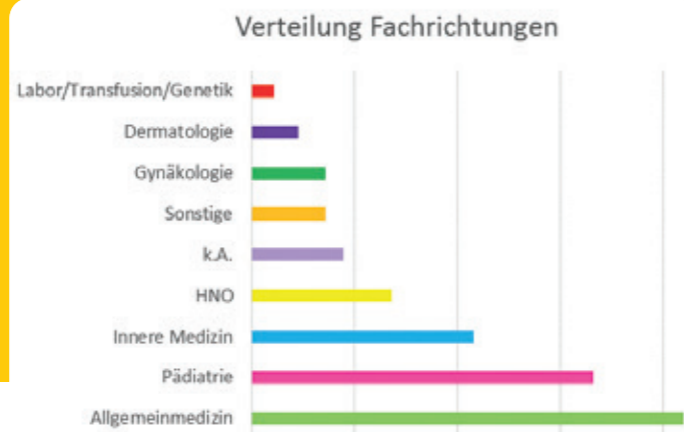
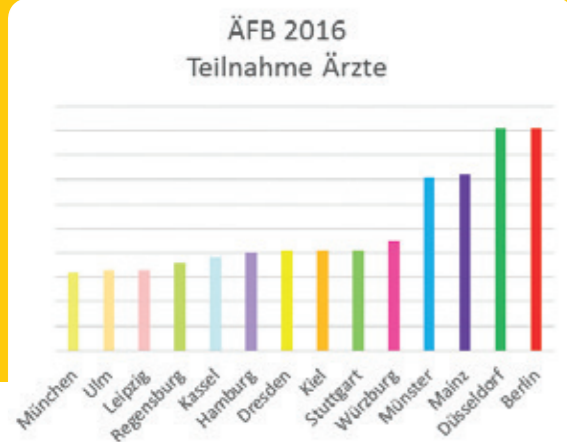
Ärztliche Fortbildungen 2016 im Überblick

Im Jahr 2016 organisierte die dsai in Zusammenarbeit mit Kliniken und Immundefektzentren 14 zertifizierte Ärztliche Fortbildungen im ganzen Bundesgebiet. Die Symposien fanden in Kiel, Ulm, Dresden, Berlin, Kassel, Düsseldorf, München, Würzburg, Leipzig, Münster, Mainz, Stuttgart, Regensburg und Hamburg statt. Über 70 Referenten erläuterten nicht nur Diagnostik und Therapie von Immundefekten, sondern sprachen unter anderem auch über den Zusammenhang von Immundefekten mit Autoimmunerkrankungen, Darm- und/oder Hauterkrankungen sowie über Impfungen, Fieber und Fiebersyndrome und vieles mehr. Im Vergleich zum Vorjahr haben sich die Teilnehmerzahlen noch einmal deutlich erhöht, sodass die dsai über 700 Ärzte (!) über das Krankheitsbild „angeborener Immundefekt“ aufklären konnte. Sowohl niedergelassene Ärzte aus Praxen als auch Ärzte aus Kliniken fanden den Weg zu den Fortbildungsveranstaltungen der dsai. Auch Pflegepersonal, Krankenschwestern und Arzthelferinnen nehmen regelmäßig an den Fortbildungen teil.

Vor allem bei den Allgemeinmedizinern und den Internisten sind die Teilnehmerzahlen deutlich angestiegen. Darüber hinaus sind auch Pädiater und HNO-Ärzte starke Teilnehmergruppen. Insgesamt sprechen die verschiedenen Symposien eine breite Palette an Fachrichtungen an.

Ungefähr die Hälfte der teilnehmenden Ärzte, die noch keine Immundefektpatienten behandeln, geben an, in Anbetracht des neugewonnen Wissens doch einen oder mehrere Verdachtspatienten zu betreuen, bei denen somit eine entsprechende Diagnostik und ggf. Überweisung an ein Immundefektzentrum erfolgen kann.

Dies ist ein wichtiger Schritt hin zu den erklärten Zielen der dsai: eine frühe Diagnose, adäquate Therapie und flächendeckende Versorgung für Betroffene sicherzustellen.



Ärztliche Fortbildungen mit Patiententreffen

Leipzig, 5. November 2016

Prof. Michael Borte vom Klinikum St. Georg gGmbH übernahm wieder die ärztliche Leitung bei der alljährlich stattfindenden Ärzfortbildung im Hotel „THE WESTIN Leipzig“. Die Begrüßung und Einführung erfolgte durch Regionalgruppenleiterin Leipzig Annett Mählmann und deren Sohn Christoph. Unter dem Leitthema „Primäre und Sekundäre Immundefekte – Bewährtes und Neues aus Wissenschaft und Praxis“ hörten die Teilnehmer sehr interessante und aufschlussreiche Vorträge rund um das Thema. Es wurden viele Fragen gestellt und fachgerecht beantwortet. Beim gut besuchten Patiententreffen im Anschluss hatten die Teilnehmer noch die Möglichkeit, sich untereinander und mit den Ärzten auszutauschen.



PD Dr. Jan Ehrchen, PD Dr. Helmut Wittkowski, Kerstin Kugel, Rabea Schleppege, Dr. Dirk Holzinger

Münster, 5. November 2016

Im Universitätsklinikum Münster fand eine Ärztliche Fortbildung unter der wissenschaftlichen Leitung des Direktors der Klinik für pädiatrische Rheumatologie und Immunologie, Prof. Dirk Föll, statt.

Im voll besetzten Hörsaal bekamen die anwesenden Ärzte interessante Vorträge rund um das Leitthema „Die Haut – Spiegel des Immunsystems“ zu hören. Es wurden viele Fragen gestellt und kompetent beantwortet. Für die dsai vor Ort waren Rabea Schleppege und Kerstin Kugel, welche die Begrüßung sowie die Standbetreuung übernahmen.

Mainz, 12. November 2016

Zum dritten Mal in Folge und somit nun auch als fixer Veranstaltungsort für Ärztliche Fortbildungen der dsai etabliert fand eine Fortbildung der Universitätsmedizin Mainz statt.

Unter dem Thema „Infektanfälligkeit bei Kindern und Erwachsenen – Ein Immundefekt“ und der ärztlichen Leitung von Dr. Anja Sonnenschein wurden wieder sehr interessante und vor allem lehrreiche Vorträge für die teilnehmenden Ärzte rund um das Thema vorgetragen. Auch hier durften während der Referate Fragen gestellt werden, die umgehend kompetent beantwortet wurden. Die Betreuung vor Ort für die dsai übernahmen dankenswerterweise Hannah Dettmar und Anne Mouhlen. Am Ende der Veranstaltung zeigten sich alle Beteiligten sehr zufrieden und suchten bereits nach einem Termin für eine Veranstaltung im nächsten Jahr.



Stuttgart, 19. November 2016

Unter der ärztlichen Leitung von Prof. Dr. Stephan Ehl und PD Dr. Claudia Blattmann wurde im Dienstleistungszentrum (DLZ) des Klinikums Stuttgart die alljährlich stattfindende Ärztliche Fortbildung mit anschließendem Patiententreffen organisiert. Überschrift dieser Veranstaltung war „Der infektanfällige Patient – Diagnostik und Behandlung von Immundefekten“. Das „breite“ Thema wurde von unterschiedlichen Referenten aus verschiedenen Blickwinkeln beleuchtet und zum Teil mit Fallbeispielen aus der Praxis untermauert. Die anwesenden Ärzte hörten interessiert zu und gaben am Schluss der Veranstaltung ein sehr positives Feedback. Die Vertretung der dsai vor Ort übernahm wieder Claudia Schill-Huss, Regionalgruppenleiterin Stuttgart, mit Hilfe von dsai-Mitglied Melanie Häußler.



Regensburg, 26. November 2016

Im kleinen Hörsaal des Uniklinikums Regensburg (UKR) fand eine Ärztliche Fortbildung unter dem Leitthema „Häufige Infektionen – Fehler im (Immun)System?“ statt.



Dieses interessante Thema wurde von den Referenten aus verschiedenen Blickwinkeln behandelt und fand viel Gehör. Prof. Martin Fleck, ärztlicher Leiter der Veranstaltung, freute sich über die hohe Teilnehmerzahl am ersten Adventsamttag. Birgit Schlennert und Gabi Langer von der dsai-Geschäftsstelle waren persönlich vor Ort und betreuten die Ärztefortbildung.

Hamburg, 26. November 2016

Im Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf fand die alljährliche Ärztliche Fortbildung der dsai unter der ärztlichen Leitung von Dr. Robin Kobbe statt. Rund um „Immundefekte bei Kindern und Erwachsenen – Neuigkeiten in Klinik, Diagnostik und Behandlung“ bekamen die teilnehmenden Ärzte aus den verschiedensten Fachrichtungen interessante und lehrreiche Vorträge zu hören.

Die Veranstaltung wurde von den anwesenden Ärzten, Patienten und Pharmavertretern durchwegs als positiv bewertet. Der häufigste Kommentar in den Feedbackbögen war, dass die dsai-Fortbildungsveranstaltungen sehr bereichernd und gut organisiert seien.



Beim anschließenden Patiententreffen fand noch reger Informations- und Erfahrungsaustausch statt.

Die Vertretung der dsai vor Ort übernahmen die beiden dsai-Mitglieder Beate Schreiber und Anke Pluppins-Lange.

Krefeld, 30. November 2016

Ärztliche Fortbildung des Helios Klinikums Krefeld

Der Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin am HELIOS Klinikum Krefeld, Prof. Dr. Tim Nihues, lud im Rahmen der 25. iPaed (Interdisziplinäre Pädiatrie) zu einer Ärztefortbildung ein. Rund um das Thema Immunologie bei Kindern und Jugendlichen wurden interessante Vorträge gehalten wie zum Beispiel über Fiebersyndrome und über die Transition und jeweils mit Fallbeispielen aus der Praxis untermauert und anschließend diskutiert. Ein Veranstaltungspunkt lautete „Wer ist außerhalb von Klinik und Praxis noch für die Familien da?“ Dazu wurde die dsai eingeladen und um einen Kurzvortrag gebeten. Kerstin Kugel und Petra Putzmann, die dsai-Regionalgruppenleiterinnen Düsseldorf und Ruhrgebiet, übernahmen diese Aufgabe gerne. Sie stellten die Arbeit der dsai vor und waren auch mit einem Informationsstand vertreten.



Patiententreffen im Café: v.l.n.r.: Angela Werner, Julia Brzuske, Friedolin Strauss, Ann-Kathrin Strahl, Melanie Häußler

Ulm, 11. Februar 2017

Bereits zum vierten Mal in Folge wurde eine Ärztliche Fortbildung in Zusammenarbeit mit dem Uni-Klinikum Ulm im Stadthaus organisiert. Unter der bewährten ärztlichen Leitung von Prof. Ansgar Schulz wurden rund um das Leitthema „Häufig Infekte bei Kindern und Erwachsenen – Ein Immundefekt?“ interessante Vorträge gehalten. Die anwesenden Ärzte der verschiedensten Fachrichtun-

gen lauschten gespannt und stellten immer wieder Fragen, die sofort beantwortet wurden. Die Vertretung der dsai vor Ort übernahmen Friedolin Strauss und Melanie Häußler, die sich eine eigene „Location“ für das anschließende Patiententreffen einfallen ließen. Die Teilnehmerzahl nahm in den letzten drei Jahren bereits stetig zu, verzeichnete aber dieses Mal einen enormen Anstieg, sodass sich am Ende der Veranstaltung alle Beteiligten, von den Ärzten über die Patienten bis hin zur Industrie, hochzufrieden zeigten.

Berlin, 18. Februar 2017

Einen absoluten Besucheransturm erlebte die dsai bei der Ärztefortbildung in Berlin mit dem Thema „Impfungen“ an der Charité Campus Virchow. Der gebuchte Hörsaal musste einem wesentlich größeren weichen und sogar der hätte nochmals doppelt belegt werden können (!). Es musste genauso vielen interessierten Ärzten abgesagt werden als angemeldet waren. Nach der Begrüßung und Einführung der dsai-Regionalgruppenleiterin Berlin, PD Dr. Ulrike Stamm, und der ärztlichen Leiterin der Fortbildung, Prof. Dr. Carmen Scheibenbogen, Leiterin der Immundefektambulanz für Erwachsene an der Charité, hörten die Teilnehmer hochkarätige Vorträge rund um den „Dauerbrenner“ Impfungen. Viele Fragen wurden während der vorgelegten Referate beantwortet und mit Fallbeispielen aus der Praxis untermauert. Beim Patientenseminar am Nachmittag wurden dieses Mal extra zwei speziell auf Betroffene abgestimmte Vorträge gehalten, was sehr gut angenommen wurde.



Essen, 25. Januar 2017

Ärztefortbildung am Universitäts-Klinikum

Das Team um Prof. Dirk Reinhardt organisierte eine Ärztefortbildung im Uni-Klinikum Essen. Verschiedene interessante Vorträge wurden gehalten, z. B. referierte Dr. Dr. Fabian Hauck, Leiter der Immundefektambulanz und des immundiagnostischen Labors am Haunerschen Kinderspital in München, über die Diagnostik und Behandlungsmöglichkeiten von Immundefekten. Er hat auf die Besonderheiten bei der Diagnostik, die typischen Warnzeichen bei den Erkrankungen sowie die Systematik bei der Bestimmung und Lokalisation des Erregers (ELVIS und GARFIELD) hingewiesen. Anhand diverser Fallbeispiele wurden die verschiedenen Typen der Immundefekte vorgestellt. Es entwickelte sich eine lebhaft Diskussionsrunde mit den teilnehmenden Ärzten. Dabei handelte es sich hauptsächlich um Klinikärzte, die sehr interessierte und detaillierte Fragen stellten. Zum Schluss gab er noch einen Überblick über die verschiedenen Applikationsmethoden der Immunglobuline sowie über die neuesten Behandlungsmethoden, z. B. die Gen-Therapie bei ADA-SCID. Für die dsai war Regionalgruppenleiterin Düsseldorf, Kerstin Kugel, vor Ort.

Essen, 18. März 2017

1. Pädiatrisches Rhein-Ruhr-Symposium

Unter der wissenschaftlichen Leitung von Prof. Dirk Reinhardt organisierte das Zentrum für Forschungsförderung in der Pädiatrie eine Fortbildung für Kinderärzte im Audimax des Uni-Klinikums Essen zum Thema „Seltene Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen“. Verschiedene lehrreiche Vorträge wurden mit großem Interesse verfolgt und alle Beteiligten waren sich am Ende der Veranstaltung einig, dass es eine Wiederholung geben sollte.

Für die dsai war Regionalgruppenleiterin Düsseldorf, Kerstin Kugel, vor Ort.

Ärztliche Fortbildungen mit Patiententreffen



Kassel, 18. März 2017

Wie jedes Jahr fand auch in diesem Jahr wieder eine Ärztliche Fortbildung im Hotel Schweizer Hof in Kassel statt. Das Leitthema „Häufige Infektionen? Fehler im Immunsystem“ wurde aus unterschiedlichen Blickwinkeln behandelt und in interessante und vor allem lehrreiche Vorträge gepackt.

Unter der bewährten ärztlichen Leitung von Prof. Dr. Michaela Nathrath, die auch die Begrüßung und Einführung in die Fortbildung übernahm, wurden so viele Ärzte wie noch nie zuvor in Kassel, vor allem niedergelassene Allgemeinmediziner, in das seltene Krankheitsbild der angeborenen Immundefekte eingeführt. Viele offene Fragen wurden gleich während der Vorträge beantwortet. Beim anschließenden Patiententreffen hatten Betroffene noch die Möglichkeit, sich mit anderen PID-Patienten auszutauschen.

Die neue Regionalgruppenleiterin Kassel, Michaela Willhardt, war leider erkrankt, weshalb die beiden dsai-Mitglieder Angela Kastenholz und Peter Hörnicke dankenswerterweise spontan eingesprungen sind.

Düsseldorf, 25. März 2017

Im Hörsaal der Chirurgie des Universitätsklinikums Düsseldorf fand unter der bewährten ärztlichen Leitung von PD Dr. Hans-Jürgen Laws, Oberarzt der immunologischen Ambulanz, eine Ärztefortbildung statt. Die Begrüßung übernahm der Chefarzt, Prof. Dr. Arndt Borkhardt.

Unter dem Leitthema „Infektionen – Wenn das Immunsystem Fehler macht“ hörten die anwesenden Ärzte aus den verschiedensten Fachrichtungen sehr informative und lehrreiche Vorträge. Neben den Ärzten waren auch zahlreiche Pflegekräfte anwesend. Die Fortbildung wurde insgesamt sehr gut bewertet und die Teilnehmer zeigten sich am Ende der Veranstaltung durchwegs zufrieden.

Das Patiententreffen wurde dieses Mal extern organisiert und fand im Restaurant „Weise“ gegenüber dem Klinikum in lockerer Atmosphäre statt. Auch Dr. Hans-Jürgen Laws war noch dabei und stand für Fragen zur Verfügung, was die teilnehmenden Patienten besonders schätzten.

Die Betreuung vor Ort übernahmen die Regionalgruppenleiterin Düsseldorf, Kerstin Kugel, und ihre Helfer sowie dsai-Mitglieder Coco Haschek und Lutz Kurnoth.



Bild: Coco Haschek

Wir danken allen Unterstützern für ihr Engagement!



Schulveranstaltungen für Gymnasien

Freiburg, 28. Oktober 2016

Am Uni-Klinikum Freiburg fand am 28.10.2016 die alljährliche Schulveranstaltung in Zusammenarbeit mit dem Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) statt.

Schülern der Jahrgangsstufen 10 bis 12 wurden die Funktionen des Immunsystems bzw. Störungen im System durch angeborene oder erworbene Immundefekte anschaulich erklärt. Unter der Leitung des wissenschaftlichen Direktors des CCI, Prof. Bodo Grimbacher, wurden interessante Vorträge rund um das Thema gehalten:

Prof. Stefan Ehl referierte über „Schon wieder ein Infekt! Abwehrschwäche bei Kindern und Jugendlichen“, Prof. Bodo Grimbacher über die „Lücken in der Abwehr – Immundefekte bei Erwachsenen“, Prof. Klaus Warnatz sprach über die möglichen Folgen gestörter Selbsterkenntnis „Wer bin ich“ und zum Schluss referierte Dr. Susanne Usadel über die HI-Viren – Hijacker und Abwehrzerstörer. Betroffene und dsai-Regionalgruppenleiterin Freiburg, Julia Binder, betreute die Veranstaltung vor Ort und erzählte ihre Krankheitsgeschichte, welche bei den anwesenden Schülern und Lehrern im voll besetzten Hörsaal tiefe Betroffenheit auslöste. Dazu wurden im Anschluss viele Fragen beantwortet

München, 18. November 2016

Gemeinsam mit der Immundefekt-Ambulanz des Dr. von Haunerschen Kinderspitals lud die dsai wieder Gymnasiasten aus München und dem Umland zur alljährlichen Schulveranstaltung ein, um sie über das Immunsystem aufzuklären. Die Veranstaltung ist jedes Jahr ausgebucht (mit Warteliste), dieses Mal war der „Run“ jedoch so groß, dass der proppenvolle Hörsaal hätte doppelt gefüllt werden können. Nach Begrüßung und Vorstellung der dsai durch Monika Sewald-Wendrich von der Geschäftsstelle in Schnaitsee referierte Dr. Anita Rack-Hoch



anschaulich zum Thema, welches im Anschluss von Dr. Dr. Fabian Hauck, Leiter des infektionsimmunologischen Labors, noch mit interessanten Fallbeispielen untermauert wurde. Während der Fachvorträge gestellte Fragen wurden direkt beantwortet. Den Lehrern wird auch immer ein Fragen-Antworten-Katalog angeboten, der im Rahmen des Biologieunterrichtes erarbeitet werden kann und im Vorfeld der Veranstaltung an die dsai gesendet werden darf. Nach der Frühstückspause sprach Dr. Tanja Bittner noch über die Knochenmarktransplantation.

Leipzig, 27. Januar 2017

In Zusammenarbeit mit dem Klinikum St. Georg gGmbH wurde auch in diesem Jahr wieder eine Schulveranstaltung im Leipziger Kubus organisiert. Dazu wurden, wie schon in den vergangenen Jahren, neben Gymnasiasten und deren Biologielehrern auch Schülerinnen und Schüler der Medizinischen Berufsfachschule mit der Fachrichtung Kinderkrankenpflege und Hebammen eingeladen. Nach Begrüßung durch Christoph Mählmann, Sohn der Leiterin der Regionalgruppe Leipzig, Annett Mählmann, klärten Dr. Stephan Borte und Dr. Maria Faßhauer anschaulich über die Funktion sowie die Störungen des Immunsystems auf. Christoph erzählte seine eigene Lebens- und Krankengeschichte mit angeborenem Immundefekt, welche die anwesenden Schüler und Lehrer mit Spannung und Mitgefühl verfolgten. Nach einer kurzen Pause referierte der Chefarzt des Fachbereiches Pädiatrische Rheumatologie, Immunologie und Infektiologie des Klinikums St. Georg, Prof. Michael Borte, zum Thema „Welche Impfungen schlagen wir jedem Jugendlichen vor?“.

Zum Abschluss der gelungenen und ausgebuchten Veranstaltung stellten sich die Referenten noch für Fragen zur Verfügung. Für die dsai vor Ort waren Christoph und Annett Mählmann – herzlichen Dank!



v.l.n.r.: Dr. Stephan Borte, Annett Mählmann, Christoph Mählmann

Regionalgruppenleitertreffen

Schnaitsee, 11. – 13. November 2016



Wie jedes Jahr trafen sich die Regionalgruppenleiter der dsai gemeinsam mit Steffen Ball und Sonja Slezacek von der PR-Agentur Ballcom in der Geschäftsstelle in Schnaitsee. Nach der Begrüßung durch Steffen Ball und einem Mittagssnack starteten Birgit Schlennert und Andrea Neuner vom Team der Geschäftsstelle direkt mit der Vorstellung der Krankenkassenprojekte 2017. Dieses Mal wurden die Projekte nicht nur vorgestellt, sondern auch einmal das aufwändige bürokratische Verfahren einer Antragstellung auf krankenkassenindividuelle Projektförderung beschrieben, um zum Beispiel die Austausch-Wochenenden, das Regionalgruppenleitertreffen oder neue Publikationen von einer Krankenkasse bezuschusst zu bekommen. Im Anschluss moderierte Steffen Ball den Workshop „Zusammenarbeit Geschäftsstelle und Regionalgruppenleiter“, in dem diskutiert wurde, was beide Parteien voneinander erwarten bzw. sich in der Zusammenarbeit wünschen. Beim gemeinsamen Abendessen in der „L'Osteria da Christian“ im benachbarten Babensham konnte der Tag gemütlich ausklingen. Leider musste Steffen Ball wegen einer wichtigen Veranstaltung am Samstag bereits verabschiedet werden.

Durch die stetig steigende Zahl der Regionalgruppenleiter und sonstigen ehrenamtlichen Helfern wurde am Samstag ein externer Tagungsraum in Wasserburg am Inn angemietet. Die Bundesvorsitzende, Gabriele Gründl, begann gleich um 9.00 Uhr mit einer Übersicht der bestehenden Therapieoptionen mit Immunglobulinen und über die zu erwartenden neuen Therapiemöglichkeiten in 2017. Danach fand ein Workshop mit dem Rechtsanwalt für Sozial- und Medizinrecht, RA Stefan Conrads, zum Thema „Einführung in die sozialrechtliche Beratung der Schwerbehinderung“ statt. Dies war ein sehr lebendiger Workshop, in dem viele Fragen gestellt und diskutiert wurden; denn jeder chronisch Kranke wird sich irgendwann mit diesem schwierigen Thema Behinderung/Schwerbehinderung auseinandersetzen müssen. Nach der Mittagspause, die allen Beteiligten etwas Zeit zum Verarbeiten des Gelernten verschaffte, gab Gabriele Gründl einen Überblick über die laufenden und geplanten dsai-Projekte. Unter anderem wurden die groß angelegten Aufklärungsaktionen an Schulen mit dem „Schulpaket“ und dem Plasmaspendenauftrag vorgestellt. Außerdem wurde der Internet-Auftritt der dsai diskutiert. Im Anschluss daran startete Sonja Slezacek mit der Präsentation der Öffentlichkeitsarbeit 2016 und dem Ausblick auf die geplanten Aktivitäten in 2017.

Wie jedes Jahr fanden beeindruckend viele Veranstaltungen und Media-Aktivitäten statt. Zum Schluss wurden noch allgemeine Anliegen der Regionalgruppenleiter besprochen.

Beim köstlichen Abendessen im Gasthof Huberwirt in Wasserburg a. Inn konnte die rundum gelungene Veranstaltung bei guten Gesprächen gemütlich ausklingen. Wir danken der DAK für die Übernahme der Kosten.

DAK
Gesundheit
Unternehmen Leber



Sonstiges

Rheinsberg, 18./19. November 2016 **ACHSE-Mitgliederversammlung & Fachtagung**

Als Vertreter der Patientenorganisation dsai e.V. nahm Herr Lutz Kurnoth an der Mitgliederversammlung teil. Die ACHSE e.V. ist seit mehr als 10 Jahren das Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen. Sie bündelt Ressourcen und Informationen und trägt die Anliegen der Seltenen in Gesellschaft, Gesundheitswesen und Wissenschaft. Ihr Wissen und Expertise basiert auf Erfahrungen von mehr als 120 Selbsthilfe- und außerordentlichen Mitgliedsorganisationen. Durch die breite Basis in der Selbsthilfe kann die ACHSE vieles in Bewegung setzen. Um an diesem Wissen teilzunehmen und es an Mitglieder weiterzugeben, ist es wichtig, dass die dsai e.V. als Mitglied in dieser Organisation vertreten ist. Im November 2016 fand die Mitgliederversammlung und Fachtagung in Rheinsberg (Brandenburg) statt. Hier wurden uns wichtige Informationen bzw. Vorhaben der ACHSE mitgeteilt, wie zum Beispiel, dass die ACHSE die Politik und Selbstverwaltung mehr ins Rollen bringen will. Es wurde auf die anstehende Bundestagswahl hingewiesen, auf die neuen Chancen, die Forderungen durchzusetzen, damit die Seltenen nicht vergessen werden. Es wurden auch Themen wie die Etablierung von Registern zu Seltenen Erkrankungen, Ärztefortbildungen sowie Maßnahmen zur Stärkung der Versorgungsforschung behandelt. Alles wichtige Themen, die die Betroffenen bei der Aufklärung der Krankheit unterstützen. Es gab auch zwei Fachtagungen, die interessant waren: „Miteinander/ voneinander lernen“. Hier wurden Ansätze diskutiert, wie ich mit der Krankheit umgehen soll, vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter, wie ich Selbstverantwortung für die eigene Erkrankung und die Nachwuchsförderung in der Selbsthilfe

übernehmen kann oder wie ein Generationenwechsel reibungslos gelingen kann. Interessante Themen, die uns in unserer Arbeit weiterbringen, wie wir sie noch besser gestalten können, damit wir alle mehr „Gewinn“ daraus ziehen können.

Zusammenfassend ist zu sagen, dass die Teilnahme an der Mitgliederversammlung der ACHSE e.V. ein wichtiger Baustein zur Versorgung/Information im Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen ist – so auch für UNS.

Gez. Lutz Kurnoth, dsai-Mitglied

10. GSK Patientendialog

Bereits zum zehnten Mal organisierte die Firma GlaxoSmithKline (GSK) mit Sitz in München den Patientendialog. Dieses Jahr fand er in der Produktionsstätte der GSK-Impfstoffe in Marburg zum Thema „Impfen – eine Frage der informierten Gesundheitsentscheidung?“ statt. Die ganze Thematik der Impfaufklärung wurde aus verschiedenen Perspektiven beleuchtet und zum Teil intensiv diskutiert. Die geladenen Gäste bekamen einen guten Einblick in die Impfstoffherstellung und die Mitarbeiter von GSK nahmen viele Gedanken rund um eine indikationsspezifische und zielgruppenorientierte Aufklärung sowie Ideen zur Umsetzung und Lernerfahrungen mit aus dem Dialog.

Für die dsai nahm der ehemalige Leiter der Regionalgruppe Lahn/Sieg, Heinz Beecht, stellvertretend für Gabriele Gründl an der Veranstaltung teil.





Dr. Karsten Franke und Heinz Beecht

Siegen (NRW), 5. November 2016, Patiententreffen der dsai Regionalgruppe Lahn/ Sieg

Am Samstag, 05.11.2016 fand das 13. Patiententreffen des St. Marienkrankenhauses Siegen mit der Regionalgruppe Lahn/Sieg in der Siegerlandhalle statt. Auch in diesem Jahr besuchten wieder viele Angehörige, Interessierte und Betroffene den Patiententag in Siegen. Es kamen über 320 Personen, die an diesem Tag nicht fehlen wollten und zum Teil von weiter angereist waren. Zu Beginn begrüßte Dr. med. Karsten Franke, Leiter der Immundefektambulanz des St. Marienkrankenhauses in Siegen, die Teilnehmer und übergab das Wort an den Regionalvertreter der dsai, Herrn Heinz Beecht. Herr Beecht stellte verschiedene Broschüren der dsai vor, wie z. B. den aktuellen Newsletter und die Magen-Darm-Broschüre, welche in kürzester Zeit vergriffen waren. Auch in diesem Jahr gab es wieder Basisinformationen in Form von Referaten und interessante wissenschaftliche Vorträge mit Power Point Präsentation durch hochrangige Referenten.

Der erste Vortrag von Herr CA Priv. Doz. Dr. med. Chalid Assaf behandelte das Thema: „Die Haut und Immundefekt.“ Er referierte über verschiedene bakterielle und virale Hauterkrankungen, wie Pilzinfektionen und Ekzeme in Verbindung mit Immundefekterkrankungen. Danach berichtete Herr Dr. Franke über organisatorische Änderungen in der IDA: zum 1.1.2017 gründete das St. Marienkrankenhaus Siegen eine spezialisierte Fachabteilung, das Institut für Klinische Immunologie. Damit werden sich nicht nur die Räumlichkeiten ändern (dann: Gebäude Nordstraße 29, N1), das Team wird durch Sr. Maja Wandura verstärkt.

Frau Monika Rüb übernimmt das Chefsekretariat, sie ist unter den Rufnummern: 0271 -2 312 802 und -2803 (Fax -2809) erreichbar.

Mit dem Projekt DIVE ist die Entwicklung einer APP für IOS und Android durch Dr. Franke initiiert worden und in Zusammenarbeit mit der Universität Siegen gestartet. Seitens der Universität Siegen sind Prof. Dr. Brück, Dr. Hahn, Prof Dr. Dr. Niehaves, Prof. Dr. Dr. Gethmann beteiligt.

Ethische Fragen und Datensicherheit haben somit eine besondere Priorität. Der medizinische Anforderungskatalog wird von Herrn Dr. Franke erarbeitet, Wünsche der dsai werden berücksichtigt. Über Entwicklungs- und Fortschritte wird Herr Dr. Franke regelmäßig berichten.

Ausreichend Zeit zum Erfahrungsaustausch, welcher den Patienten immer sehr wichtig ist, bestand beim gemeinsamen Mittagessen und Kaffeetrinken, zu denen, wie immer, das St. Marienkrankenhaus eingeladen hatte. Hier sah man bekannte, vertraute Gesichter oder lernte sich kennen, es herrschte eine große Offenheit. Man kam sehr schnell ins Gespräch, somit war man nicht alleine mit seinen Sorgen und Fragen. Außerdem konnte man sich wertvolle Informationen am dsai-Stand und an den Infoständen der Pharmaindustrie holen.

Am Nachmittag referierten dann Herr Dr. med. Karsten Franke und seine Tochter Ann-Kristin Franke über Immundefekte und den Magen-Darmtrakt. Dieses interessante Referat streifte, in Anlehnung an die Magen-Darm-Broschüre der beiden Autoren, Themen wie Anatomie und Physiologie des Magen-Darmtraktes, die apparative Diagnostik und pathologische Abweichungen wie HP-Befall des Magens, Lymphoproliferation, Durchfallerkrankungen bei Immundefekt, Morbus Crohn und Colitis ulcerosa. Um 14.30 Uhr fand zusammen mit Steffen Ball (stellvertretender Vorsitzender der dsai) die Verabschiedung von Regionalgruppenleiter Heinz Beecht statt. Herr Beecht darf sich in den wohlverdienten dsai-Ruhestand zurückziehen. Wir danken ihm für sein großes Engagement seit 2003. Er hat als Regionalgruppenleiter hervorragende Arbeit geleistet und war somit eine großartige Unterstützung für alle Patienten und die dsai.

Nach der Verabschiedung wurde seinen Nachfolgerinnen, Frau Silke Unbehauen und Frau Sandra Jung, die Regionalgruppenleitung übergeben. Bei Kaffee und Kuchen klang der informative und gelungene Tag in der Siegerlandhalle aus.

Der dsai-Infostand war an diesem Tag gut besucht und dank der unterstützenden Helfer konnten viele Informationen weitergegeben werden.

10. Internationaler Tag der Seltene Erkrankungen: dsai ruft zu Plasmaspenden auf

An jedem letzten Tag im Februar machen sich weltweit 85 Länder dafür stark, seltene Krankheiten mehr in das Bewusstsein der Öffentlichkeit zu rücken. In diesem Jahr feiert der Internationale Tag der Seltene Erkrankungen, der „Rare Disease Day“, ein Jubiläum: Am 28. Februar wird er bereits zum zehnten Mal ausgerufen. Er informiert mit Aktionen und Veranstaltungen über seltene Krankheiten und gibt Betroffenen weltweit eine hörbare Stimme. Auch die dsai nimmt diesen Tag zum Anlass, Ärzte und Interessierte über angeborene Immundefekte aufzuklären. Dieses Jahr steht für die dsai die Gewinnung von Plasmaspendern im Fokus. „Plasma spenden – Leben retten“ lautet der Titel der Kampagne, die die dsai zum Tag der seltenen Erkrankungen in den Vordergrund rückt. Dazu wurden Poster erstellt und im ganzen Bundesgebiet verteilt. Mit Videos von und mit Betroffenen wurde auf Facebook zum Plasmaspenden aufgerufen.



Bundesweit fanden mehr als 30 Aktionen in 25 Städten statt. Die dsai nahm auch an zahlreichen Veranstaltungen teil:

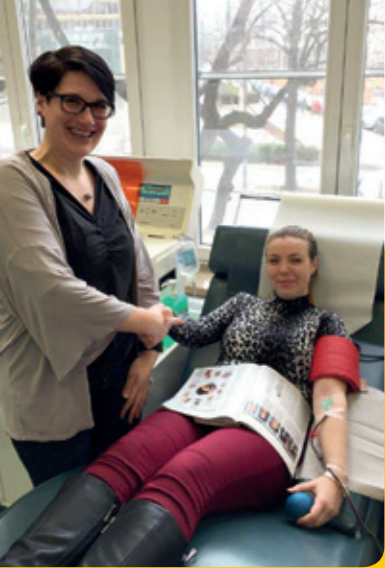
Essen, 25. Februar 2017

Vertreter der dsai, Petra Putzmann und Lutz Kurnoth, waren den ganzen Samstag mit einem Infostand im Einkaufszentrum Limbecker Platz in Essen vertreten und klärten über angeborene Immundefekte auf. Durch die ideale Platzierung direkt am Zugang zur U-Bahn war der Stand sehr gut besucht und es fanden gute Gespräche statt.

Nordhausen, 28. Februar 2017

dsai-Mitglied Julia Solinski war mit einem Infostand im Plasmazentrum, erzählte ihre Krankengeschichte und stellte sich für Fragen zur Verfügung. Mit Nachdruck wies sie auf die (Lebens-) Notwendigkeit der Plasmaspenden für Betroffene hin und dankte den Spendern.





Berlin, 01. März 2017

Die Regionalgruppenleiterin Lahn/Sieg, Silke Unbehauen, hat im Berliner CSL Plasmacenter über ihren Alltag mit einem angeborenen Immundefekt erzählt und die Wichtigkeit der Plasmaspenden für sie als Betroffene betont. Die Mitarbeiter waren zu Tränen gerührt und eine Ärztin hat sich direkt zur Plasmaspende entschieden.

Berlin, 18. Februar 2017

Die dsai-Ärztfortbildung in Berlin stand ebenso unter dem Dach des Tages der Seltenen Erkrankungen und war sehr gut besucht. Näheres dazu unter Veranstaltungen/Ärztfortbildungen.



Fernsehbeitrag auf RTL Hessen am 28. Februar 2017

Zum internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen hat RTL Hessen, wie auch schon im letzten Jahr, einen Fernsehbeitrag über die seltene Krankheit der angeborenen Immundefekte gebracht.

Dazu wurden zwei dsai-Regionalgruppenleiter, Michaela Willhardt und Gerd Klock, in Frankfurt interviewt. Daraus ist ein sehr guter und informativer Film entstanden, der zur besten Sendezeit auf RTL Hessen ausgestrahlt wurde.

Stuttgart, 11. März 2017

Fachtagung „Seltene Erkrankungen“ für Kassenärzte und betroffene Selbsthilfegruppen

Es war die erste Tagung dieser Art, zu der die Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg (KVBW) anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen ihre Mitglieder und betroffene Selbsthilfegruppen am 11. März nach Stuttgart eingeladen hatte, organisiert von Frau Fuchs von der Kooperationsberatung für Ärzte und Selbsthilfegruppen (KOSA) der KVBW in Zusammenarbeit mit dem Paritätischen Wohlfahrtsverband, der



Landesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe Baden-Württemberg (LAG Selbsthilfe) und der Landesarbeitsgemeinschaft der Kontakt- und Informationsstellen für Selbsthilfegruppen in Baden-Württemberg (LAG KISS).

Das Programm sah für den Vormittag zwei Fachvorträge mit Diskussion und für den Nachmittag vier parallele Workshops vor. Für die dsai haben Frau Pachner und ich an der gut besuchten Tagung teilgenommen. Wie wir nutzten auch die anderen Selbsthilfegruppen die Möglichkeit, an den bereitgestellten Tischen über ihre Ziele und ihre Arbeit zu informieren.

Im ersten Fachvortrag gab Frau Dr. Mundlos von der ACHSE (Allianz chronischer seltener Erkrankungen) einen Überblick über den Stand der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Sie lobte die Selbsthilfegruppen für ihre ehrenamtliche, inzwischen unverzichtbare Arbeit und verwies auf die Hilfestellung durch die Experten bei der ACHSE, der LAG Selbsthilfe, der LAG KISS und dem Paritätischen Wohlfahrtsverband. Im zweiten Fachvortrag befasste sich der Humangenetiker Prof. Dr. Riess von der Universitätsklinik Tübingen mit der Bedeutung und Situation der Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), die in Baden-Württemberg seit 2010 an den Universitätskliniken in Tübingen, Freiburg, Heidelberg, Mannheim und Ulm entstanden.

Bei 6000–8000 verschiedenen Erkrankungen und rund vier Millionen Betroffenen ist es bis zur richtigen Diagnose und Therapie immer noch ein langer Weg. Vorhandene Register und Datenbanken hinken der Forschung hinterher. Hinzu kommt, dass das Interesse der Pharmaindustrie aus wirtschaftlichen Gründen gering ist (jährlich weniger als 20 Neuzulassungen). Weiterhin an Bedeutung wird nach Ansicht von Prof. Riess die Genanalyse gewinnen. Seit 2014 befasst sich auch die EU mit der gesamten Thematik und will durch die Errichtung Europäischer Referenznetzwerke (ERN) Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen verbessern und erleichtern. Inzwischen sind Fördergelder für zunächst 5 Jahre bereitgestellt, um solche Referenznetzwerke erstellen und nutzen zu

können, unter maßgeblicher Mitwirkung der Zentren für seltene Erkrankungen in Baden-Württemberg. Mit einem Grußwort des Landesministers für Soziales und Integration, Herrn Lucha, beendete Herr Prof. Riess seinen Hoffnung machenden Vortrag.

In den vier anschließenden Workshops ging es um Fragen und Wünsche zur Zusammenarbeit von Arzt, Klinik und Selbsthilfegruppen zur weiteren Verbesserung der Versorgung der Betroffenen. Mit bewegenden Fallbeispielen wurde in den gut besuchten Gruppen eine lebhaftige Diskussion angeregt.

In der gemeinsamen Schlussrunde wünschten sich die niedergelassenen Ärzte von den ZSEs für dringende Fälle eine telefonische Hotline und die Selbsthilfegruppen noch mehr Selbsthilfe-freundliche Praxen. Einig war man sich darin, dass die Tagung für alle Teilnehmer ein Gewinn war.

Zusammenfassung der Tagung:
Siegfried Keienburg



Die dsai hat sich als gemeinnütziger Verein bei **gooding.de** angemeldet, um sich der breiten Öffentlichkeit zu präsentieren.

Mit gooding.de werden Vereine so automatisch unterstützt.

1. Mitglieder und Freunde besuchen vor ihrem nächsten Einkauf im Internet die Seite www.gooding.de. Es ist keine Anmeldung erforderlich!
2. Dort wählen sie die dsai als Verein aus (Eingabehilfe „Deutsche Selbsthilfe“), entscheiden sich für einen der über 900 Online-Shops (u. a. Amazon, Zalando, DB Bahn, Saturn, OTTO, Cewe Fotoservice, Lufthansa u.v.m.) und beginnen ganz normal mit Ihrem Einkauf.
3. Dauer: 1 Min.
Die Einkäufe kosten dadurch keinen Cent mehr.
4. Vom Einkaufswert wird von den Shops eine feste vereinbarte Provision (z. B. 5 %) automatisch an gooding abgeführt. **Diese wird zu 100 % an den gewählten Verein weitergegeben.**

Übrigens: Seit Anfang des Jahres kann man auch bei Reisebuchungen gooding berücksichtigen!

TIPP: Die gooding-Erinnerungsfunktion (toolbar) installieren und bei jedem Einkauf automatisch erinnert werden. Auch hier ist keine Anmeldung nötig und kostet nichts. www.gooding.de/toolbar

*Einkaufen
und Gutes
tun über
gooding.de*

Wie immer im Internet einkaufen und automatisch Gutes für Ihren Lieblingsverein tun!

Bitte unterstützen Sie damit die dsai und informieren Sie Ihre Bekannten und Freunde, über diese einfache Möglichkeit, Gutes zu tun.

Filmpremiere „Immun im Cartoon“ in Düsseldorf



Wie bereits mehrfach berichtet, ist der dsai-Aufklärungscomic „Immun im Cartoon“ im letzten Jahr verfilmt worden. Namhafte Prominente gaben dafür honorarfrei ihre Stimme. Im Universitätsklinikum Düsseldorf (UKD) ist der 30-minütige Zeichentrickfilm nun offiziell der Presse vorgestellt worden. Die Schirmherrin der dsai, Michaela Schaffrath, der Moderator Tom Lehel und Schauspieler Dustin Semmelrogge sowie Regionalgruppenleiterin Düsseldorf, Kerstin Kugel, feierten mit Gabriele Gründl und PD Dr. Hans-Jürgen Laws, dem Oberarzt der immunologischen Ambulanz am UKD und Gastgeber, die erfolgreiche Filmpremiere.

Die zahlreich erschienenen Pressevertreter waren begeistert von den Animationen und fanden die grundsätzliche Art und Weise, wie man über die Funktion des Immunsystems berichten kann, sehr beeindruckend. Die darauf folgenden Berichterstattungen der jeweiligen Zeitungen und online-Portale waren dementsprechend positiv.

Der Film „Immun im Cartoon“ ist auf den sozialen Medien wie YouTube, Facebook und dsai.tv sowie natürlich auf der dsai-Website unter www.dsai.de/infos/immun-im-cartoon-der-film.html zu sehen und darf außerdem gerne in der Geschäftsstelle als DVD kostenfrei bestellt werden.



Schauspieler und Moderatoren gaben den Figuren honorarfrei ihre Stimme (v.l.n.r.): Madlen Kaniuth, Maxi Arland, Tom Lehel, Michaela Schaffrath, Dustin Semmelrogge und Linus Kraus



dsai sagt DANKE!



Bei der Firma CSL-Behring bedanken wir uns ganz herzlich für die Übernahme der Kosten der neu erstellten Broschüre „Therapiemöglichkeiten mit Immunglobulinen“.



Bei der **DAK** bedanken wir uns herzlich für den Förderzuschuss des Regionalgruppenleitertreffens in der Geschäftsstelle.



Für die neu erstellten Metallbuttons zum Anstecken „No-shake-hands“, die Nachproduktion der dsai-Aufkleber und Taschen bedanken wir uns herzlich bei der Firma **GSK**.



Die Aktualisierung und Nachproduktion der beliebten Vitamin-D Broschüre hat uns die **Barmer Ersatzkasse** ermöglicht. Herzlichen Dank!



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

Steckbrief Mirko Reeh TV-Koch und Botschafter der dsai



Geburtsort: 5. Dezember 1976 in Bad Hersfeld

Headquarter privat und geschäftlich:

Mainmetropole Frankfurt

Mein Lebensmotto: Essen und Spaß – ohne geht nicht. Ich koche leidenschaftlich gerne und bin ein Spaßvogel. Diese beiden Fähigkeiten verbinde ich bei meinen Kochshows und Kochkursen.

Was ich liebe: Öffentlichkeit :) Wie die Luft zum Atmen und das Wasser zum Trinken und Kochen.

Was ich nicht mag: Ignorante, kleinliche und neidische Personen

Was ich schon immer mal machen wollte:

Eine Weltumsegelung

Lieblingslied: Simply the Best von Tina Turner

Lieblingfilm: The Da Vinci Code

Größe, Augenfarbe und Gewicht: groß, blau und rank und schlank

Lieblingsessen: Kartoffelpuffer, Nudeln mit Tomatensoße

Mein(e) Beruf(ung): Als TV-Koch habe ich mich mittlerweile um die ganze Welt gekocht. Meine ersten Erfahrungen mit dem Kochlöffel sammelte ich am heimischen Herd in Omas Küche. Auch während meines Wirtschaftstudiums blieb ich meiner Leidenschaft treu, besuchte die großen Köche wie Bocuse und Ducasse, lernte begierig von ihnen und unterstützte die Mannschaft des Romantikhôtels „Zum Stern“ in Bad Hersfeld. Nach meinem Studienabschluss bin ich dann endlich durchgestartet: Kochen und immer wieder kochen.

Mein zweites Talent wollte aber auch raus: die Fähigkeit, Menschen zu unterhalten. Und so hab ich beides einfach verbunden. Ich gebe regelmäßig Kochkurse, z. B. auch auf dem Wirtschaftsgipfel in St. Petersburg oder bei der Deutschen Bundesregierung. Bei TV- und Radiosendern habe ich unter anderem bei „Koch Undercover“ und „Weltenbummler“ mitgemacht. Außerdem schreibe ich seit über zehn Jahren Kochbücher.

dsai e. V. – Partner und Herzensangelegenheit

Mein guter Freund Steffen Ball hat mir vor ein paar Jahren von der dsai und von den Schicksalen der Betroffenen erzählt. Und so habe ich keine Sekunde gezögert und bereits 2012 für die dsai Mitglieder einen Kochkurs veranstaltet, zu dem wir auch Presse eingeladen haben. Eine Ehrensache für mich. Seit letztem Jahr bin ich nun ganz offiziell der neue Botschafter. Ich durfte auch gleich den 9-jährigen Joaquín kennenlernen, der mich in Frankfurt besuchte und wir zusammen kochten. Ich freue mich auf neue und wichtige Aufgaben und Aktionen, denn mit meiner Bekanntheit möchte ich dazu beitragen, dass noch mehr Menschen von angeborenen Immundefekten erfahren. Eine gute Sache braucht Öffentlichkeit.

„Die dsai ist eine unverzichtbare Anlaufstelle“

– Interview Michaela Schaffrath



Seit fünf Jahren ist Schauspielerin Michaela Schaffrath Schirmherrin der dsai. „Als gelernte Kinderkrankenschwester weiß ich, wie schlimm es ist, wenn Kinder krank sind und leiden müssen. Daher ist es mir Ehre und Verpflichtung zugleich, Menschen mit angeborenen Immundefekten eine Stimme zu geben“, erklärt die 46-Jährige ihre Motivation und beantwortet für diesen Newsletter ein paar Fragen zu ihrem Engagement.

Wie engagierst du dich als Schirmherrin für die dsai?

Mit meiner Bekanntheit als Schauspielerin kann ich ein Stück weit dazu beitragen, dass noch mehr Menschen von der Krankheit der angeborenen Immundefekte erfahren. Ich engagiere mich daher stark in der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit der dsai: Sehr gerne stelle ich mich als Interviewpartnerin bei Pressegesprächen und TV-Formaten wie z. B. Spiegel TV, Brisant oder daheim + unterwegs im WDR zur Verfügung. Ich versuche, möglichst viele Menschen in meinem Umfeld von der Wichtigkeit der Plasmaspende zu überzeugen. Ich besuche aber auch kleine Patienten in Krankenhäusern und versuche, sie ein bisschen von ihrem Krankenhausalltag abzulenken. Wenn von all dem dann hinterher eine Zeitung, ein Fernseh- oder Radiosender darüber berichtet, sind wir in Sachen Aufklärung und Aufmerksamkeit wieder einen Schritt weiter gekommen.

Was hast du bisher bei und mit der dsai erlebt?

Mir ist der direkte Kontakt mit den Betroffenen sehr wichtig, ich interessiere mich für deren Geschichten und Schicksale. Ich freue mich daher immer sehr, wenn ich die Gelegenheit bekomme, mich mit Betroffenen und deren Angehörigen auszutauschen. Ich habe schon mit einigen ganz tollen und vor allem tapferen Kindern

sprechen können. Es ist schön zu sehen, wie sie mit einer passenden Therapie wieder aufblühen und mehr am Leben teilhaben. Da erlebe ich hautnah, dass die Arbeit der dsai Früchte trägt.

Gibt es ein besonderes Highlight während deiner Zeit als Schirmherrin?

Sehr gefreut habe ich mich, als ich vor einiger Zeit Paul wiedergesehen habe. Paul habe ich zu Beginn meiner Schirmherrschaft kennengelernt, als ich mich in der Pädiatrischen Immundefektambulanz der Medizinischen Hochschule Hannover genauer über angeborene Immundefekte informieren wollte. Seinen ersten schweren Infekt hatte Paul im Alter von fünf Monaten; es hat dann einige Jahre und viele weitere Infektionen gedauert, bis eine Ärztin feststellte, dass er an einem angeborenen Immundefekt leidet. Heute wird er adäquat behandelt. Als ich ihn jetzt wieder traf, ging es ihm schon sehr viel besser. Solche Schicksale machen mir immer wieder deutlich, wie wichtig es ist, sich für Aufklärung zu engagieren, den Betroffenen eine Stimme zu geben.

Welche Erfolge zeigt denn dein Engagement bei der dsai?

Die Erfolge der dsai kann man nicht an einer einzelnen Person festmachen. Gemeinsam mit den dsai-Mitgliedern, Betroffenen, Regionalgruppenleitern, Immunologie-Experten, Kliniken sowie anderen engagierten Menschen, konnten wir in den vergangenen Jahren mit gezielter Öffentlichkeitsarbeit die Patientenzahl in den Immundefektambulanzen deutlich erhöhen und so dazu beitragen, dass immer mehr Betroffene dank adäquater Therapien ein weitgehend normales Leben führen können. Die Arbeit der dsai beeindruckt mich sehr, das herzliche und unermüdliche Engagement der Mitarbeiter und Mitglieder sucht seinesgleichen. Ich bin stolz darauf, hier meinen Teil beitragen zu können.

FÜR DICH MOTIVIEREN WIR ALLE!

KEDPLASMA
DEUTSCHLAND

a Kedrion Biopharma company



Unsere Plasmaspende-Zentren sorgen für höchste **Qualität, Service und Freude. Sag's weiter!**

KEDPLASMA GmbH
Bahnhofstraße 96
82166 Gräfelfing

www.kedplasma.com

KEDRION
BIOPHARMA

Keep Life Flowing



Forschung, Entwicklung, Produktion und Vertrieb von Plasmaderivaten.

Kedrion International GmbH
Kärntner Ring 5-7, Top 501
A-1010 Wien
Tel. +43 1 513 29 44-0
office@kedrioninternational.com
www.kedrion.com

Unsere neuen Publikationen ...

Broschüre:

Therapiemöglichkeiten mit Immunglobulinen

Die Broschüre enthält alles Wissenswerte über die subkutane und intravenöse Immunglobulin-Therapie.

Plasmaspende-Plakat

Einen groß angelegten Aufruf zum Plasmaspenden hat die dsai im Rahmen des Tages der Seltenen Erkrankungen gestartet. Bundesweit wurden die Plakate an Unis, Kliniken, Sporthallen und Firmen aufgehängt. Plakate dürfen gerne noch in der Geschäftsstelle kostenfrei bestellt werden.

„No-shake-hands“ - Button

Auf vielfachen Wunsch von Betroffenen haben wir Metallbuttons (ø 56mm) zum Anstecken anfertigen lassen, auf dem das allgemein verständliche Zeichen für „Kein Händeschütteln“ aufgedruckt ist. Patienten sind es oft leid, sich ständig erklären zu müssen, weshalb sie nicht Händeschütteln wollen. Seinem Gegenüber die Hand einfach nicht zu geben ohne es zu kommentieren, wird oft als unhöflich empfunden. Die Buttons wurden gemeinsam mit der Nachproduktion der dsai-Aufkleber und Taschen von der Fa. GSK finanziert und dürfen gern in der Geschäftsstelle kostenfrei bestellt werden.



Broschüre



Plasmaspende-Plakat



„No-shake-hands“ - Button



Neu: dsai-Beauftragte für Jugendliche und junge Erwachsene

Wir freuen uns, Ihnen mitteilen zu dürfen, dass die dsai ab sofort zwei Beauftragte explizit für betroffene Jugendliche und junge Erwachsene hat. Hannah Dettmar und der Sohn von Frau Gründl, Mario, haben sich bereiterklärt, dieses wichtige Amt zu übernehmen. Die Jugendlichen und jungen Erwachsenen dürfen sich gerne bei allen Belangen direkt an Hannah und/oder Mario telefonisch oder per E-mail wenden, egal worum es geht:

Kontakt Hannah Dettmar:

E-Mail: hannah.dettmar@gmx.de
Mobil: 0163-67 43 123

Kontakt Mario Gründl:

E-Mail: mariopascalgruendl@gmail.com
Mobil: 0171-26 95 601

Hannah und Mario betreuen auch bereits eine geschlossene Whatsapp-Gruppe, in der reger Austausch stattfindet. Dies ist eine weitere gute Möglichkeit zu kommunizieren. **Wir wünschen Ihnen/Euch gute Gespräche!**



Mario:

Mein Name ist Mario Gründl und ich habe Agammaglobulinämie. Ich bin 28 Jahre alt und wurde im Alter von 14 Monaten diagnostiziert und bekomme seitdem Immunglobuline.

In diesem Jahr war ich zum ersten Mal bei dem Austauschwochenende für Jugendliche und junge Erwachsene mit dabei. Da wurde mir bewusst, wie wichtig der Austausch in dieser Zielgruppe ist. Deshalb habe ich mich entschlossen, als Ansprechpartner für diese Gruppe da zu sein.



Hannah:

Ich bin Hannah, 20 Jahre alt, komme aus Frankfurt und studiere Ergotherapie. Seit 2012 weiß ich von meiner COVID Erkrankung und infundiere mir momentan alle 3 Wochen subkutan.

Ich möchte das Amt der Ansprechpartnerin für Jugendliche und junge Erwachsene übernehmen, um noch mehr Möglichkeiten zu schaffen, untereinander in Kontakt zu treten. Dass wir uns gegenseitig besser kennenlernen, uns austauschen und dadurch gegenseitig unterstützen können. Als Betroffene bin ich davon überzeugt eine gute Ansprechpartnerin zu sein.



Die neue Kollegin stellt sich vor

Hallo liebe Leserinnen und Leser des dsai Newsletters,

ich bin Manuela Kaltenhauser, seit Januar eine neue Kollegin im dsai-Team und möchte mich hier kurz vorstellen:

Ich lebe mit meinem Mann und meinen beiden erwachsenen Söhnen in Kienberg, wenige Kilometer vom schönen Chiemsee entfernt. Als gelernte Bürokauffrau war ich bis zur Geburt meiner Söhne in einer großen Firma im Kundendienst tätig. Danach unterstützte ich viele Jahre eine Firma in Ermittlungen für Nachlasssachen im

home office, in den letzten beiden Jahren war ich in Teilzeit als Verwaltungskraft in einem Seniorenheim beschäftigt.

Von der großartigen Idee und den Zielen der dsai beeindruckt, habe ich sehr gerne das Angebot zur Mitarbeit in diesem netten Team wahrgenommen und freue mich sehr, den verantwortungsvollen Weg zur Aufklärung von angeborenen Immundefekten zu unterstützen und zu begleiten.

Anzeige

GHD GesundHeits GmbH Deutschland

Schön, wenn man nicht alleine ist ...

Therapiebereich Spezielle pharmazeutische Therapien – Immunglobulintherapie zu Hause – Der Spezialist für Ihre Gesundheit

Die GHD GesundHeits GmbH Deutschland ist das größte ambulante Gesundheits-, Therapie- und Dienstleistungsunternehmen Deutschlands für eine ganzheitliche Betreuung von Kunden und Patienten mit über 2.800 Mitarbeitern.

Unsere kostenlose Service-Hotline 0800 - 362 73 78
www.gesundheitsgmbh.de · info@gesundheitsgmbh.de



Termine

JULI

15.07.2017 Würzburg – Ärztefortbildung & Patiententreffen

SEPTEMBER

15.–17.09.2017 Obing/Chiemsee – Austauschwochenende für Erwachsene

NOVEMBER

04.11.2017 Leipzig – Ärztefortbildung & Patiententreffen

04.11.2017 Mainz – Ärztefortbildung & Patiententreffen

11.11.2017 Jena – Ärztefortbildung & Patiententreffen

25.11.2017 Stuttgart – Ärztefortbildung & Patiententreffen

DEZEMBER

02.12.2017 Münster – Ärztefortbildung & Patiententreffen

ÄRZTEFORTBILDUNGEN SIND NOCH GEPLANT IN:

Kiel, Dresden, Essen und Hamburg

FOLGENDE AUSTAUSCH-WOCHENENDEN SIND IN PLANUNG:

16.–18.06.2017 Lübeck – Austauschwochenende für Erwachsene

18.–20.08.2017 Hamburg – Austauschwochenende für Jugendliche

08.–10.09.2017 Wunsiedel – Austauschwochenende für Familien

08.–10.09.2017 Winterberg – Austauschwochenende für Familien

Falls die eingereichten Anträge zu den Austauschwochenenden von den Krankenkassen genehmigt werden, gehen wir in die Feinplanung und versenden die Einladungen an die Mitglieder.

www.dsai.de



von l. n. r.: Birgit Schlennert, Monika Sewald-Wendrich, Gabi Langer, Gabriele Gründl, Manuela Kaltenhauser, Andrea Neuner

Kontakt

Deutsche Patientenorganisation
für angeborene Immundefekte e. V.
Hochschätzen 5, 83530 Schnaitsee

Tel. 08074-8164
Fax 08074-9734

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

VR Bank Rosenheim-Chiemsee eG
IBAN DE54 7116 0000 0003 4125 12
BIC GENODEF1VRR
Konto 3 412 512
BLZ 711 600 00

So sind wir für Sie persönlich erreichbar:

Mo-Mi 8.00-17.00 Uhr

Do-Fr 8.00-12.00 Uhr

Spendenkonto

Kreis- und Stadtparkasse Wasserburg am Inn
Deutsche Selbsthilfe angeborene Immundefekte
IBAN DE62 7115 2680 0030 1358 42
BIC BYLADEM1WSB
Konto 30 135 842
BLZ 711 526 80

Berlin: Ulrike Stamm
ulrike.stamm@dsai.de • Tel. 030 - 8 515 558

Düsseldorf: Kerstin Kugel
kerstin.kugel@dsai.de • Tel. 02053 - 493 133

Frankfurt: Gerd Klock
gerd.klock@dsai.de • Tel. 06071 - 1367

Freiburg: Julia Binder
julia.binder@dsai.de • Tel. 0176 - 72 848 161

Hamburg/Hannover: Uwe Szameitat
uwe.szameitat@dsai.de • Tel. 040 - 33 980 117

Heidelberg: Siegrid Keienburg
siegrid.keienburg@dsai.de • Tel. 06224 - 74 024

Kassel: Michaela Willhardt
michaela.willhardt@dsai.de • Tel. 0151 - 67 005 787

Lahn/Sieg: Silke Unbehauen und Sandra Jung
silke.unbehauen@dsai.de • Tel. 02734 - 4 951 572
Sandra.jung@dsai.de • Tel. 06435 - 5 471 083

Leipzig: Annett Mählmann
annett.maehlmann@dsai.de • Tel. 034244 - 55 920

Nürnberg: Eva-Martina Sörgel
eva.soergel@dsai.de • Tel. 0911 - 501 384

Ruhrgebiet: Petra Putzmann
(Ansprechpartnerin für Erwachsene)
petra.putzmann@dsai.de • Tel. 02052 - 928 040

Stuttgart: Claudia Schill-Huss
claudia.schill-huss@dsai.de • Tel. 0711 - 7 286 772

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

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)

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



*Das Immunsystem
online checken!*

Den Immuncheck kostenlos direkt
auf der dsai-Website durchführen.
www.dsai.de

www.dsai.de
