

Fachberichte

Autoinflammatorische Erkrankungen [s.4](#)


Neurodermitis oder ein Hyper-IgE
Syndrom? [s.12](#)

PID und Krebs [s.20](#)



dsai

Beratungsangebot auch für
autoinflammatorische Erkrankungen [s.11](#)



Patientenberichte

Alessia – ein junges Leben mit TRAPS [s.26](#)

Die Diagnose „CVID“ war wie ein
Befreiungsschlag... [s.29](#)





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: www.shutterstock.com

Für die Informationen und Inhalte der Artikel sind die namentlich genannten Autoren und Firmen verantwortlich.
Die Empfehlungen des dsai-Teams ersetzen nie den Rat des Facharztes.

Vorwort

***Bejahe den Tag, wie er dir geschenkt wird,
statt dich am Unwiederbringlichen zu stoßen.***

(Antoine de Saint-Exupéry)

In dieser Ausgabe des dsai-Newsletters haben wir folgende **Schwerpunktthemen** für Sie:

*** Autoinflammatorische Erkrankungen – Eine Übersicht, Seite 4**

PD Dr. Helmut Wittkowski und Prof. Dr. Dirk Föll
Uni-Klinikum Münster

*** Neurodermitis oder ein Hyper-IgE Syndrom, Seite 12**

Prof. Dr. Ellen Renner
TUM und Hemholtz Zentrum München

*** PID und Krebs, Seite 20**

Prof. Dr. Carmen Scheibenbogen, Dr. Kirsten Wittke, Prof. Dr. Il-Kang Na
Immundefektambulanz für Erwachsene, Charité Berlin

Außerdem lesen Sie neben weiteren interessanten Beiträgen über die **Erweiterung des dsai-Beratungsangebotes auf Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen** sowie über den Start der Zusammenarbeit mit Blutspendediensten des DRK. Der neue dsai-Schirmherr, Thorsten Havener, wird präsentiert. Das Ärztenetzwerk FIND-ID berichtet über Aktuelles und publiziert neue Broschüren für Ärzte. Das Team des Exzellenzclusters RESIST (MHH) stellt sich und seine Forschungsarbeit vor. Unser Heilpraktiker gibt Tipps und Infos zur Milz. Zu allen drei Themen der medizinischen Fachartikel gibt es je eine Patientengeschichte zu lesen. Neue dsai-Regionalgruppen wurden ins Leben gerufen, die jeweiligen Regionalgruppenleiter stellen sich vor. Selbstverständlich wird auch, wie immer, über die zahlreichen dsai-Veranstaltungen berichtet.

Ich bedanke mich 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 Artikel und/oder Anregungen für die „Sommerausgabe“. Redaktionsschluss: 05. Juni 2020.

Herzlichst,

Andrea Maier-Neuner

Ihre Andrea Maier-Neuner
(dsai-Geschäftsführerin)



Autoinflammatorische Erkrankungen – eine Übersicht

AUTOREN:
HELMUT WITTKOWSKI UND DIRK FÖLL

Autoinflammation und Autoimmunität

Das menschliche Immunsystem muss jeden Tag aufs Neue die Balance zwischen Erregerabwehr und dem Bewahren der Körperintegrität finden. Eine Vielzahl an Immunzellen und Botenstoffen ist an diesen Mechanismen beteiligt. Konzeptionell kann zwischen dem angeborenen Immunsystem und dem adaptiven Immunsystem unterschieden werden, zwischen denen jedoch Überlappungen und Interaktionen bestehen. Ersteres ist für die sofortige Erregerabwehr und Erkennung von Gefahr-Mustern zuständig, während letzteres die Abwehr etwas verzögert aufnimmt, dafür aber durch das immunologische Gedächtnis in der Lage ist, auch nach Jahren noch Erreger wiederzuerkennen und effektiv zu bekämpfen.

Überfunktionen und Unterfunktionen in beiden Bereichen des Immunsystems können zu verschiedenen ausgeprägten immunologischen Erkrankungen führen. Die Autoimmunität als Überfunktion des adaptiven Immunsystems wurde schon zu Beginn des 20. Jahrhunderts erkannt. Die Überfunktion des angeborenen Immunsystems wird inzwischen als Autoinflammation bezeichnet. Die Gruppe der autoinflammatorischen Erkrankungen ist allerdings noch sehr jung und wurde erstmals vor gut 20 Jahren – Ende der 90er Jahre des 20. Jahrhunderts – als eigene Krankheitsentität aufgefasst⁽¹⁾.

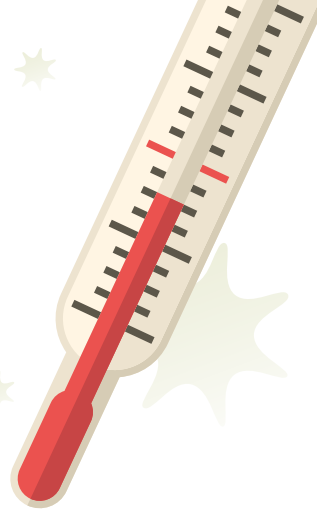
Das Spektrum dieser Erkrankungen umfasst inzwischen über 40 genetisch bedingte (monogenetische) Erkrankungen. Aber auch viele Erkrankungen mit multifaktorieller Ursache, wie z. B. chronisch entzündliche Darmerkrankungen, rheumatische Erkrankungen oder Gicht, haben einen gewissen Anteil an autoinflammatorischen Reaktionsmustern des Immunsystems. Im Gegensatz zur Autoimmunität bei

der vor allem Mechanismen des Immunsystems beteiligt sind, die sich spezifisch gegen bestimmte eigene Körpergewebe richten und an der v. a. B-Zellen und T-Zellen beteiligt sind, ist bei der Autoinflammation die Entzündungsreaktion, die aus sich selbst („auto“) heraus kommt, das bestimmende Reaktionsmuster. Die hier beteiligten Phagozyten, auch Fresszellen genannt, zu denen Granulozyten und Monozyten/Makrophagen gehören, zeigen eine erhöhte Entzündungsbereitschaft, die sich bei Patienten durch immer wieder kehrendes oder anhaltendes Fieber und durch bestimmte Organentzündung äußert^(2,3).

Historische Einordnung

Während die Zuordnung dieser bestimmten Entzündungsreaktion als Autoinflammation erstmals 1999 erfolgte, als man die molekularen Grundlagen des FMF (Familiäres Mittelmeerfieber) und TRAPS (Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom) gefunden hatte, sind die ersten klinischen Beschreibungen dieser sogenannten periodischen Fiebersyndrome ungefähr auf den Anfang des 20. Jahrhunderts zurückzudatieren. Janeway und Mosenthal beschrieben 1908 erstmals ein 16 Jahre altes Mädchen, das wahrscheinlich an einem FMF gelitten hat. Die Begrifflichkeit des familiären Mittelmeerfiebers wurde erstmals in den 50er Jahren durch israelische Arbeiten eingeführt, in denen auch bereits die erbliche Komponente der Erkrankung erkannt wurde. In den 80er Jahren wurde dagegen das Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziierte periodische Syndrom zum ersten Mal beschrieben und zu diesem Zeitpunkt noch als „familiäres irisches (hibernian) Fieber“ bezeichnet.

Die genetischen Ursprünge können am Beispiel des FMF



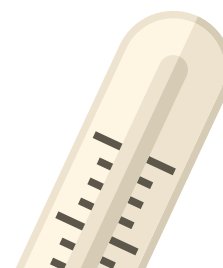
dagegen bereits auf biblische Zeiten zurückgeführt werden. Die Gründerpopulationen für die drei häufigsten Genveränderungen beim FMF traten wahrscheinlich im mittleren Osten, im damaligen Mesopotamien, vor über 2000 Jahren auf. Die Verbreitung der Mutationen fand auf dem Seeweg entlang des Mittelmeeres Richtung Westen statt, aber auch über Handelsrouten, wie der Seidenstraße, nach Osten, sowie über Eroberungszüge in andere Gegenden⁽⁴⁾.

Einteilung der autoinflammatorischen Erkrankungen

Bislang liegt keine einheitliche Einteilung autoinflammatorischer Erkrankungen vor. Seit der erstmaligen Einführung des Begriffs der Autoinflammation in 1999 wurden über 40 Erkrankungen in die Liste der monogenen autoinflammatorischen Erkrankungen aufgenommen. Die Liste der von der Internationalen Union der Immunologischen Gesellschaften (IUIS) als "autoinflammatorisch" eingestuften Erkrankungen ist nicht deckungsgleich mit der Infevers-Datenbank (www.infevers.umai-montpellier.fr), einem Register von Mutationen, die mit autoinflammatorischen Störungen in Verbindung stehen, das von der Internationalen Gesellschaft für systemische Autoinflammatorische Erkrankungen (ISSAID) geführt wird^(5,6). Wir möchten im Folgenden die Klassifikation dieser Erkrankungsgruppe aus dem 2019 erschienen Textbuch der Autoinflammation vorstellen, die von der Gruppe um Goldbach-Mansky entwickelt wurde. Die Gruppierung der Erkrankungen erfolgt hier anhand einer Einteilung, die sich an den wesentlichen pathophysiologischen Merkmalen ausrichtet. Wichtig sind hier v. a. fehlregulierte Entzündungssignale und die beteiligten Botenstoffe, auch Zytokine genannt. Diese Zytokine vermitteln Entzündungssignale zwischen weißen Blutkörperchen (Leukozyten), weshalb sie auch „Interleukine“ genannt werden. Zu diesen gehören z. B. das Interleukin(IL)-1, das bei der 1. Gruppe der autoinflammatorischen Erkrankungen eine besondere Bedeutung hat⁽⁶⁾.

IL-1-vermittelte autoinflammatorische Erkrankungen

Die Dysregulation der IL-1-Produktion war der erste Pathomechanismus, der bei autoinflammatorischen Erkrankungen (AID) beschrieben wurde und stellt gewissermaßen die prototypische pathophysiologische Veränderung dar. Die Gruppe der IL-1-vermittelten Erkrankungen umfasst u. a. die klassischen periodischen Fiebersyndrome, die alle durch eine mehr oder weniger ausgeprägte immer wiederkehrend auftretende Symptomatik charakterisiert sind, die jedoch im Gegensatz zur Bezeichnung in den seltensten Fällen streng periodisch ist. Das hier auftretende Fieber ist unabhängig von Infektionen zu sehen und spielt deshalb v. a. bei Patienten mit immer wiederkehrenden Fieberepisoden eine besondere Rolle in der Differentialdiagnose und muss von häufigen Infekten, aber auch von anderen Ursachen mit ungünstigeren Prognosen wie maligne Erkrankungen und Autoimmunerkrankungen abgegrenzt werden. Eine häufige Konstellation für vermeintliches immer wieder auftretendes Fieber, ist die gutartige Hyperthermie, die lediglich eine erhöhte Körpertemperatur ohne Entzündungsvorgänge widerspiegelt und häufig bei jüngeren Kindern im Rahmen von körperlicher Aktivität und v. a. im Rahmen der abendlich höheren Körpertemperatur gesehen werden muss. Eine wichtige Voraussetzung für das Vorliegen eines periodischen Fiebersyndromes ist deshalb der Nachweis von systemischer Entzündung im Rahmen der Fieberschübe, mit dem Nachweis erhöhter Entzündungsparameter wie dem C-reaktiven Protein (CRP), dem Serum-Amyloid-A (SAA) und der Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG). Bevor an ein solches Fiebersyndrom gedacht wird, sollte die Symptomatik in der Regel mindestens 6 Monate bestanden haben und idealerweise mit einem Fiebertagebuch dokumentiert sein^(6,7).



Übersicht autoinflammatorischer Erkrankungen gemäß der pathophysiologischen Zuordnung

<i>Pathophysiologischer Mechanismus</i>	<i>Beispiele für Untergruppen</i>	<i>Beispiele für Erkrankungen</i>
Vermehrte Produktion von Interleukin-1β	Autoinflammatorische Fiebersyndrome	Familiäres Mittelmeerfieber, Cryopyrin assoziiertes periodisches Syndrom (FCAS, MWS, NOMID/CINCA), Hyper-IgD Syndrom/Mevalonatkinase-Defizienz, Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom
Aktivierung des Typ I Interferon-Signalweges	Aicardi-Goutières Syndrome (AGS), Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrome (PRAAS)	AGS 1-7, STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn im Kindesalter, Unterformen von PRAAS
Aktivierung von NF-κB	Psoriasis-artig verlaufende Hauterkrankungen	Genetische Psoriasis (CAMPS, AMPS, DITRA), LUBAC-Defizienz, Otulin-vermitteltes autoinflammatorisches Syndrom (ORAS), TNFAIP3/A20 Haploinsuffizienz, RIPK-Defizienz
Makrophagen-Aktivierung	familiäre HLH (FHL)	FHL 1-5, NLRC4-MAS, XIAP
Unklarer Mechanismus	frühkindliche CED	DADA2, Sideroblastische Anämie, Immunodefizienz, Fieber, Entwicklungsverzögerung (SIFD), frühkindliche chronisch entzündliche Darmerkrankung CED durch IL-10 Defizienz, PLCG2-assoziierte Antikörper-Defizienz und Immundysregulation (PLAID) und Autoinflammation und PLAID (APLAID), periodisches Fieber, Immundefizienz und Thrombozytopenie Syndrom (PFIT)

Abkürzungen:

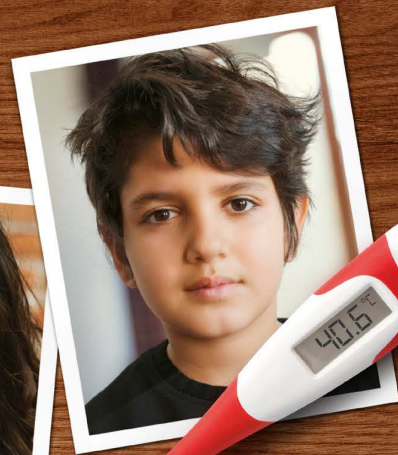
AGS – Aicardi-Goutières syndrome
 AMPS – AP1S3-vermittelte Psoriasis
 APLAID – PLCG2-assoziierte Autoinflammation, Antikörperdefizienz, Immundysregulation
 CAMPS – CARD15-vermittelte Psoriasis
 CAPS – Cryopyrin assoziiertes periodisches Syndrom
 CED – chronisch entzündliche Darmerkrankung
 DADA2 – Defizienz der Adenosin-deaminase 2
 DITRA – Defizienz des IL-36-Rezeptorantagonisten
 DIRA – Defizienz des IL-1-Rezeptorantagonisten
 FMF – Familiäres Mittelmeerfieber
 FHL – familiäre Hämophagozytische Lymphhistiozytose
 HIDS - Hyper-IgD Syndrom
 LUBAC – linear ubiquitin chain assembly complex
 MAS – Makrophagen-Aktivierungssyndrome
 MKD – Mevalonatkinase-Defizienz
 ORAS – Otulin-vermitteltes autoinflammatorisches Syndrom
 PRAAS – Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrome
 RIPK – Receptor-Interacting seronine/threonine Protein Kinase
 SAVI – STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in Kindesalter
 SIFD – Sideroblastische Anämie, Immunodefizienz, Fieber, Entwicklungsverzögerung
 TRAPS – Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom
 XIAP – X-linked Inhibitor der Apoptose

Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

Das FMF (OMIM#607115) ist mit Abstand die häufigste durch ein einzelnes Gen bedingte autoinflammatorische Erkrankung und damit auch das häufigste Fiebersyndrom. Diese Erkrankung ist durch kurzanhaltende Fieberepisoden (in der Regel 1-3 Tage) charakterisiert, welche mit einer Entzündung der sogenannten serösen Häute (Serositis), das sind Körperhöhlen auskleidende Schichten, einhergeht. Es kommt hierbei zu Entzündungen des Bauchfells (am häufigsten), des Brustfells, des Herzbeutels oder der Gelenke. Zusätzlich kann, wie bei vielen autoinflammatorischen Erkrankungen, die Haut betroffen sein, bei der sich z. B. eine nicht infektiöse Wundrose (Pseudo-Erysipel) zeigen kann. Die Entzündungsschübe sind v. a. durch starke Schmerzen in den betroffenen Regionen gekennzeichnet, die zu einer hohen Krankheitslast führen. Die Erkrankung ist durch Mutationen im Mediterranean Fever-Gen (MEFV,



Mehr als nur
Fieber



Fieberattacken unklarer Ursache?

Dieses **Fieber** liegt in der **Familie**

Rezidivierendes Fieber mit Schmerzen in Bauch oder Gelenken? Auch andere Familienmitglieder betroffen? Denken Sie an das **familiäre Mittelmeerfieber (FMF)**!

Bei Menschen türkischer bzw. mediterraner Abstammung kommt die Erkrankung gehäuft vor.

Informieren Sie sich jetzt, wie Sie FMF erkennen und behandeln können!

www.mehralsnurFieber.de

 NOVARTIS



Genprodukt: Pyn) verursacht, von denen inzwischen über 300 verschiedene Varianten bekannt, aber nur sehr wenige eindeutig krankheitsverursachend sind. Die Therapie des FMF basiert auf dem regelmäßigen Einsatz von Colchizin, in Fällen einer Colchizinunverträglichkeit bzw. einer unzureichenden Wirkung stellt der zusätzliche Einsatz einer IL-1-Blockade eine Therapiealternative dar. Langfristig ist v. a. die Vorbeugung vor einer Amyloidose, einer Ablagerung von Entzündungseiweißen in Organen mit dem Risiko einer Organschädigung, ein wichtiges Therapieziel ^(4,8).

Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS)

Unter dem Begriff der CAPS werden Erkrankungen zusammengefasst die mit Mutationen im NLRP3-Gen einhergehen. Die Unterformen werden familiäre Kälteurtikaria (Familial Cold Autoinflammatory Syndrome (FCAS, OMIM#120100)), Muckle-Wells-Syndrom (MWS, OMIM#191900) oder neonatal beginnendes multisystemisches Inflammationssyndrom (Neonatale Onset Multisystem Inflammatory Disease oder Chronic Infantile Neurological and Articular Syndrome (NOMID/CINCA, OMIM#607115)) genannt und stellen ein klinisches Spektrum mit unterschiedlich starker Krankheitsausprägung dar. Milde Fälle (FCAS) sind durch wiederholtes Fieber, eine kälte-induzierte Nesselsucht (Urtikaria), Bindehautentzündungen und Muskelschmerzen geprägt. Das MWS ist insbesondere durch das Auftreten einer Innenohr-Schwerhörigkeit und einer schwereren Symptomatik charakterisiert. Beim NOMID/CINCA, der schwersten Form, beginnt die Entzündung bereits direkt nach der Geburt mit typischerweise deutlicher Hautentzündung und systemischer Entzündung mit Fieber, sowie zusätzlich einer Entzündung des zentralen Nervensystems und einem irregulären Knochenwachstum (Exostosen). Die Therapie mit IL-1-blockierenden Substanzen hat die Lebensqualität und die Prognose der CAPS-Erkrankungen in den letzten Jahren entscheidend verbessert ⁽⁶⁾.

Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)

In Gegensatz zu den anderen Fiebersyndromen, welche vorwiegend durch eine direkte vermehrte IL-1-Produktion

geprägt sind, liegt bei TRAPS (OMIM#142618) eine indirekte Störung der sogenannten Inflammasoms-Reaktion vor, bei der durch eine intrazelluläre komplexe Zellstressreaktion vermehrt IL-1 gebildet wird. Klinisch ist dieses Syndrom durch langanhaltende Fieber-Episoden, welche von wandernden Ausschlägen und Muskelschmerzen, Zeichen einer Serositis (s. FMF) sowie gelegentlich, dann aber typischen, um die Augen gelegenen Gewebswasseransammlungen begleitet werden, gekennzeichnet ⁽⁶⁾.

Hyper-IgD Syndrom (HIDS)/ Mevalonatkinase-Defizienz (MKD)

Die MKD (OMIM#260920) ist durch Mutationen im Mevalonatkinase-Gen verursacht. Bei der Mevalonatkinase handelt es sich um ein Schlüsselenzym der Cholesterin-Herstellung. Auch bei diesem Fiebersyndrom liegt über komplexe intrazelluläre Mechanismen eine vermehrte IL-1 Produktion vor. Die Klinik der MKD ist durch länger anhaltende Fieber-Episoden, welche von einer Magen-Darm-Symptomatik, einem Ausschlag, schmerzhaften Lymphknotenvergrößerungen und Aphthen begleitet werden, gekennzeichnet. Häufig lassen sich Triggerfaktoren, wie z.B. Impfungen finden ⁽⁶⁾.

Interferon-Typ I-vermittelte Erkrankungen

Als Typ-I-Interferonopathien wird eine Gruppe verschiedenartiger Erkrankungen bezeichnet, die sich durch eine dauerhafte Aktivierung der Typ-I-Interferon (IFN)-Achse auszeichnet. Die Ende der Fünfziger Jahre entdeckten Interferone dienen der viralen Infektionsabwehr und können von fast allen Körperzellen gebildet werden, wenn diese Kontakt mit bestimmten genetischen Bestandteilen von Viren haben. Durch Bindung an den Interferonrezeptor werden unzählige Gene angetrieben, die im physiologischen Zustand zu einer hocheffektiven Aktivierung von auf die Virus-Abwehr spezialisierten Immunzellen führen.

Der Begriff einer eigenständigen Erkrankungs-Gruppe der monogenetischen Typ-I-Interferonopathien wurde erstmals 2011 eingeführt. Diese Gruppe umfasst z. B. Patienten mit einem Aicardi-Gouitières Syndrom (AGS), bei dem Mutationen in Enzymen auftreten, die in der Zelle zum Abbau von genetischem Material beitragen (Endo- bzw. Exonukleasen), mit der Folge, dass sich körpereigene DNA und

RNA im Zellinneren anhäufen. Diese werden durch Sensoren erkannt, die wiederum über Zwischenschritte den Interferon-Signalweg aktivieren. Patienten mit AGS leiden an einer subakuten Gehirnentzündung, die ähnlich wie eine neonatale Virusinfektion verlaufen kann und während eines meist monophasischen Krankheitsverlaufes zu neurologischen Rückschritten führt. Es sind typischerweise Verkalkungen im Gehirn im Bereich der Basalganglien beschrieben⁽⁹⁾.

Bei einem anderen Erkrankungsbild aus dieser Gruppe, leiden die Patienten von Geburt an an einer schweren Gefäßentzündung, die die kleinen Haut-Gefäße der Hände und Füße betrifft, die zu einem Gefäßverschluss führen und eine Amputation erfordern können. Einige der Patienten entwickeln zudem eine fortschreitende Lungenerkrankung. Als Ursache konnten 2014 Mutationen im STING-Gen, einem in der Zelle gelegenen Sensoren für virale Genprodukte, erkannt werden⁽¹⁰⁾.

Störungen im Aufbau der sogenannten Proteasomen führen wiederum zur Akkumulation von Molekülen, die eigentlich abgebaut werden sollten und führen letztendlich zu einer Aktivierung der Typ-I-Interferone. Dies führt zum Krankheitsbild des Proteasom-assoziierten Autoinflammatorischen Syndroms (PRAAS), bei dem eine systemische Entzündung, eine Hautentzündung, sowie eine Zerstörung des Unterhautfettgewebes und eine Muskelentzündung vorliegt. Zusätzlich bestehen zentrale Verkalkungen, ähnlich wie beim AGS⁽¹¹⁾.

NF-κB-vermittelte Erkrankungen und Makrophagen-Aktivierungssyndrome

Erkrankungen aus diesen beiden Gruppen wurden teilweise erst in den letzten Jahren erstmals beschrieben. Störungen des Nuclear factor κB (NF-κB)-Signalwegs können ebenfalls zur Ausbildung von autoinflammatorischen Erkrankungen führen. Dieser in der Zelle vorliegende Vermittler von Entzündungsreaktionen ist sehr zentral für den Beginn und die Unterhaltung einer Entzündungsreaktion u.a. durch die Induktion von entzündungsfördernden Molekülen. Zu dieser Gruppe gehören genetische Formen von Hauterkrankungen, die als Schuppenflechte (Psoriasis) verlaufen und auf die nicht weiter eingegangen wird. Zu weiteren beschriebenen Erkrankungen gehören das Otulin-vermittelte autoinflammatorische Syndrom (ORAS), das

durch Entzündung, durch ausbleibendes Wachstum, durch rezidivierendes Fieber und durch Zerstörung des Unterhautfettgewebes (OMIM# 615712) gekennzeichnet ist. Ebenfalls bekannt ist die TNFAIP3 A20/-Haploinsuffizienz, bei der Entzündung, Aphthen, Augenentzündungen, Ausschläge sowie Gelenkentzündung berichtet sind (OMIM# 191163)⁽⁶⁾.

Das sog. Makrophagen-Aktivierungssyndrom (MAS) ähnelt der hämophagozytären Lymphohistizytose (HLH) und ist charakterisiert durch die Ansammlung von aktivierten Makrophagen und Lymphozyten in Knochenmark und Organen, welche zu einem klinischen Bild, das einer Blutvergiftung ähnelt, führen kann. Während die Ursache für die seit längerem bekannten genetischen oder familiären HLH-Fälle (FHL) im wesentlichen Defekte bestimmter Zellen (NK-Zellen und CD8-T-Zellen) sind, wurden 2 Erkrankungen, die in erster Linie als autoinflammatorische Erkrankungen mit einem MAS-ähnlichen Bild einhergehen, erst vor wenigen Jahren beschrieben. Es handelt sich um das NLRC4-assoziierte MAS (OMIM#616050), bei dem, anders als bei den Fiebersyndromen mit einer verstärkten IL-1 Produktion, eine anhaltende Überproduktion von IL-18 beobachtet wird. Klinisch besteht vor allem eine Dickdarmentzündung, begleitet von MAS-Schüben. Als zweite Erkrankung besteht die XIAP-Defizienz (OMIM#300635), die ebenfalls mit chronisch entzündlicher Darmerkrankung einhergeht, sich aber auch mit periodischem Fieber präsentieren kann⁽⁶⁾.

Andere autoinflammatorische Erkrankungen und Überlappung mit Immundefizienz

In den letzten Jahren hat sich zunehmend herauskristallisiert, dass bestimmte Störungen mit einem Immundefekt und gleichzeitigem Vorliegen einer Immundysregulation (Autoimmunität oder Autoinflammation oder Lymphoproliferation; Lymphoproliferation = Vermehrung von lymphatischem Gewebe wie Lymphknoten, Leber und Milz) vergesellschaftet sind. Erkrankungen, bei denen typischerweise neben der autoinflammatorischen Symptomatik auch eine Immundefizienz-Symptomatik auftreten kann, sind die Autoinflammation/Immundefizienz assoziiert mit Mutationen in LUBAC Proteinen (LUBAC-Defizienz), bei der systemische Entzündung, wiederkehrende virale und bakterielle Infektionen, systemische Lymphgefäßerweiterung sowie Zeichen

einer muskulären Amylopectinose (intrazelluläre Glykogeneinschlüsse) (OMIM#610924) vorliegen⁽⁶⁾.

Patienten mit einem [A]PLAID-Syndrom (PLCG2-assoziierte Antikörper-Defizienz und Immundysregulation (PLAID) und Autoinflammation und PLAID (APLAID)) fallen nicht selten durch eine erhöhte Infektanfälligkeit mit erniedrigten IgG-Spiegeln auf. Fälle schwerer Lungenentzündungen mit der Ausbildung von Lungengerüstveränderungen (Bronchiektasen) sind beschrieben, ebenfalls typisch bei dieser Erkrankung sind eine kälteinduzierte Nesselsucht und chronische (granulomatöse) Hautentzündung. Bei jugendlichen und erwachsenen Patienten mit der Diagnose eines variablen Immundefektsyndromes (CVID) wurde nicht selten das Vorliegen einer DADA2 (Defizienz der Adenosin-Deaminase 2 (DADA2) (OMIM#615688)) diagnostiziert.

Diese Erkrankung ist durch wiederkehrendes Fieber, Akut-Phase-Reaktion und Gefäßentzündung (Vaskulitis) gekennzeichnet. Besonders charakteristisch ist das Auftreten von Schlaganfällen im Kindesalter. Andere Patienten wiederum weisen z.B. eine schwere Form einer isolierten Anämie auf, phänotypisch einer Diamond-Blackfan-Anämie ähnelnd. Ca. 25% der Patienten mit DADA2 weisen zudem eine humorale Immundefizienz mit erniedrigten IgG-Spiegeln und vermehrter Infektanfälligkeit auf⁽⁶⁾.

Das periodische Fieber, Immundefizienz und Thrombozy-

topenie Syndrom (PFIT) sowie das Sideroblastische Anämie, Immunodefizienz, Fieber, Entwicklungsverzögerung Syndrom (SIFD) stellen weitere Erkrankungen dar, bei denen neben autoinflammatorischen Phänomenen auch Zeichen einer Immundefizienz vorliegen können⁽⁶⁾.



PD Dr. Helmut Wittkowski



Prof. Dirk Föll

Klinik für Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie
 Kontaktadresse Ambulanz:
 Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude W30
 (ehemals: Waldeyerstraße 30)
 48149 Münster
 Telefon: 0251/(83)41100

Literatur

1. Masters SL, Simon A, Aksentijevich I, Kastner DL. Horror autoinflammatory: the molecular pathophysiology of autoinflammatory disease (*). *Annu Rev Immunol* 2009;27:621-68.
2. McGonagle D, McDermott MF. A proposed classification of the immunological diseases. *PLoS Med* 2006;3:e297.
3. Moghaddas F. Monogenic autoinflammatory disorders: beyond the periodic fever. *Intern Med J* 2020;50:151-64.
4. Kallinich T, H. W, eds. Familiäres Mittelmeerfieber. Bremen: UNI-MED Verlag; 2014.
5. Moghaddas F, Masters SL. The classification, genetic diagnosis and modelling of monogenic autoinflammatory disorders. *Clin Sci (Lond)* 2018;132:1901-24.
6. Hashkes PJ, Laxer R, Simon A, eds. Textbook of Autoinflammation: Springer; 2019.
7. de Jesus AA, Canna SW, Liu Y, Goldbach-Mansky R. Molecular mechanisms in genetically defined autoinflammatory diseases: disorders of amplified danger signaling. *Annu Rev Immunol* 2015;33:823-74.
8. Kallinich T, Haffner D, Niehues T, et al. Colchicine use in children and adolescents with familial Mediterranean fever: literature review and consensus statement. *Pediatrics* 2007;119:e474-83.
9. Gunther C, Schmidt F, König N, Lee-Kirsch MA. [Type I interferonopathies. Systemic inflammatory diseases triggered by type I interferons]. *Z Rheumatol* 2016;75:134-40.
10. Liu Y, Jesus AA, Marrero B, et al. Activated STING in a vascular and pulmonary syndrome. *N Engl J Med* 2014;371:507-18.
11. Feist E, Brehm A, Kallinich T, Krüger E. [Clinical aspects and genetics of proteasome-associated autoinflammatory syndromes (PRAAS)]. *Z Rheumatol* 2017;76:328-34.

Wussten Sie schon...?

Die dsai hat seit Anfang des Jahres ihr Beratungsangebot auch auf autoinflammatorische Erkrankungen, vor allem auf Fiebersyndrome, ausgeweitet und steht als Anlaufstelle für Betroffene zur Verfügung.

Zur Autoinflammation kommt es durch Überaktivierung des angeborenen Immunsystems, eine Schlüsselrolle dabei spielen Botenstoffe, wie z. B. das Interleukin-1 β . Es treten Entzündungsreaktionen (Inflammation) auf, ohne dass ein Infekt zugrunde liegt (also quasi von selbst = „auto“).

Charakteristisch für diese Erkrankungen, die in der Regel genetisch bedingt sind, sind vor allem wiederkehrende Fieberschübe. Aber auch weitere Symptome wie z. B. Ausschläge, Gelenk-, Augen- oder Ohrenentzündungen und Abgeschlagenheit/Erschöpfung sind typisch.

Einige Beispiele für autoinflammatorische Erkrankungen sind FMF (Familiäres Mittelmeerfieber), CAPS (Cryopyrin-



assoziierte periodische Fiebersyndrome), TRAPS (Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom) oder HIDS (Hyperimmunglobulin-D-Syndrom).

Therapieziel: Die Krankheitsaktivität/-symptome frühzeitig, schnell und anhaltend zu bremsen und unter Kontrolle zu bekommen, um so auch der schwerwiegenden Folgeerkrankung Amyloidose vorzubeugen. Wir danken PD Dr. Helmut Wittkowski aus dem Uni-Klinikum Münster für die medizinische Einweisung/Grundschulung und den Firmen Novartis und Sobi für die finanzielle Unterstützung bei der Umsetzung des Projekts.

dsai startet Zusammenarbeit mit den Blutspendediensten des DRK

Ziel einer Blut- oder Plasmaspende ist die Gewinnung von Blutpräparaten, die in der medizinischen Versorgung von Patienten mit lebensbedrohenden Erkrankungen eingesetzt werden. Aus Spenderblut gewonnene Präparate wie Plasma oder Erythrozyten (Blutkonserven) retten täglich Leben – auch das Leben vieler Immundefekt-Patienten. Durch den demographischen Wandel und wegen neuer Indikationen werden die Reserven knapper. Um einer drohenden Unterversorgung vorzubeugen, starteten die dsai und die DRK-Blutspendedienste Baden-Württemberg-Hessen und Nord-Ost eine Kooperation, und wollen so gemeinsam einerseits die Sichtbarkeit des seltenen Krankheitsbildes der angeborenen Immundefekte steigern und andererseits für mehr Blut- und Plasmaspenden sorgen. Im Rahmen der Zusammenarbeit soll die **Position der betroffenen Patienten gestärkt werden**, indem das Bewusstsein für die Bedeutung von Plasmaspenden (oder Vollblutspenden, aus denen Plasma gewonnen wird,) für Patienten mit Immundefekten geschärft wird. Betroffene werden zu verschiedenen Veranstaltungen der Blutspendedienste eingeladen, um ihre Krankheitsgeschichte zu erzählen, die Wichtigkeit der Plasmaspende zu betonen und um den Spendern zu danken.



Gabi Langer, Andrea Maier-Neuner, Martin Oesterer, Bereichsleiter Spenderbeziehungsmanagement und Kommunikation DRK-Blutspendedienst Baden-Württemberg/Hessen, Wolfgang Rüstig, Geschäftsführer



AUTORIN:
PROF. DR. MED. ELLEN D RENNER

Neurodermitis oder ein Hyper-IgE Syndrom?

Im dsai-Newsletter „Immun?“, Nr. 02/2012, berichteten wir über die Hyper-IgE Syndrome, einer Gruppe angeborener Immundefekte, die einer Neurodermitis sehr ähnlich sein können.

Beginnen wollen wir mit der Krankengeschichte von Patrick. Wir kontaktierten erneut Frau Prof. Dr. Renner, eine von klinischer und wissenschaftlicher Seite international ausgewiesene Hyper-IgE Syndrom Expertin, um von ihr mehr über neue Erkenntnisse zu dieser Erkrankungsgruppe zu erfahren.

Mein Sohn leidet an dem seltenen Hyper-IgE-Syndrom

Patrick kam am 25.03.2001 durch eine sekundäre Sectio bei Geburtsstillstand zur Welt (von sekundärer Sectio spricht man, wenn bei einer bereits begonnenen, vaginalen Geburt ein Umstieg auf einen Kaiserschnitt erforderlich wird). Patrick hatte Gelbsucht und starken Milchschorf. Im gesamten Neugeborenen-Alter hatte er schwere Akne und deutlichen Kopfgneis. In den ersten zwei Lebensjahren hatte unser Sohn überhaupt keinen Schlafrythmus und weinte sehr viel. Vom ca. vierten Lebensmonat an bis zum zweiten Geburtstag hatte Patrick ständig rezidivierende obstruktive Bronchitiden und Pneumonien mit rezidivierenden antibiotischen Therapien.

Ende 2001 erkrankte Patrick an einer starken Lungenentzündung, danach hatte er immer wiederkehrende Bronchitiden, Mundsoor und Nagelmykose an den Fußnägeln. Mit zweieinhalb Jahren besuchte Patrick eine Kindertagesstätte, speziell für Kinder mit Sprachstörungen.

Während der ganzen Zeit über litt er auch immer wieder unter chronischer Mittelohrentzündung beidseits, mit Ausfluss und nachweislichen *Staphylococcus aureus* Erregern. 2004 verbrachte Patrick mit seiner Mutter eine Reha, die dann wegen einer Ohrenknochenentzündung vorzeitig abgebrochen werden musste. Er wurde antibiotisch behandelt. Mehrfach wurden Paukendrainagen (Paukenröhrcheneinlage) und HNO-ärztliche Operationen mit Tympanoplastik (=hörverbessernde Operationen) vorgenommen. Im Juni 2005 wurde er nach immer wiederkehrenden Ohrentzündungen erneut am Uniklinikum Ulm am Ohr operiert und antibiotisch versorgt.

2007 musste Patrick am Zentralklinikum Augsburg wegen einer auftretenden Gürtelrose behandelt werden. Im gleichen Jahr kamen dann noch Abszesse an der Haut mit dazu, einer davon war so groß wie ein Tennisball (!). Jeder einzelne Abszess musste jedes Mal operativ entfernt werden.

Anfang 2008 hatte unsere neue, aufmerksame Kinderärztin die Idee, Patrick an der Münchner Immundefekt Ambulanz vorzustellen. Es war der Durchbruch und wir beka-



men endlich eine Diagnose! Das fühlte sich erleichternd an, endlich zu wissen, woran Patrick leidet.

Es wurde uns das Autosomal dominante Hyper-IgE Syndrom mit nachgewiesener Mutation im STAT3 genannt. Wir wussten zwar nicht gleich, was das bedeutet, aber so konnte endlich eine Therapie für Patrick aufgestellt werden. Er wurde sofort auf eine antibiotische Dauerprophylaxe eingestellt. In dieser Zeit blieben die Probleme mit den Ohren aber nicht aus. Immer wieder kämpfte unser Sohn gegen Ohrentzündungen, Mundsoor und Pilzinfektionen. Patrick stellte sich daraufhin zwei Jahre lang wöchentlich mehrmals (!) beim HNO-Arzt zum Säubern des Ohres vor.

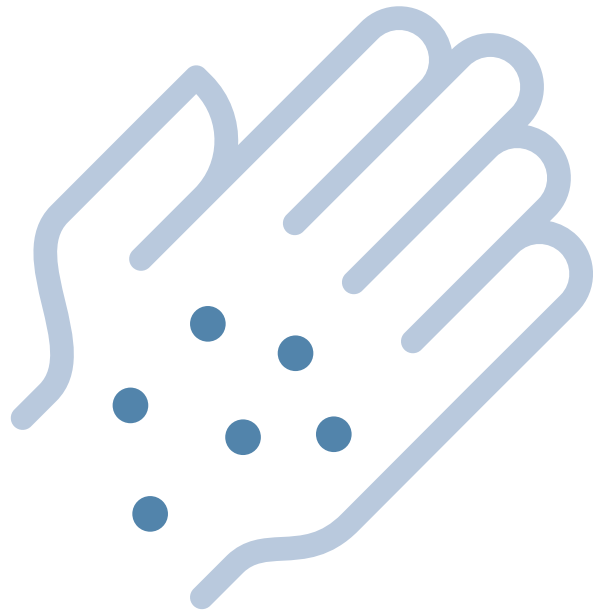
Im Jahr 2010 wechselte Patrick an das Zentrum für Chronische Immundefizienz (CCI) im Universitätsklinikum Freiburg. Hier wird er bis heute gut betreut, seit 2014 werden Immunglobuline substituiert.

In den Jahren 2011, 2013 und 2017 folgten weitere Versuche zur Rekonstruktion des Trommelfeldes beidseits – leider vergeblich.

2018 musste bei Patrick erneut eine Abszess-Spaltung vorgenommen werden. Der Grund dafür war ein vorangegangener Versuch, die Dauerprophylaxe abzusetzen.

Heute geht es Patrick gut. Er nimmt weiter Antibiotikum, Immunglobuline und Ohrentropfen. Ohne dieses Paket kommt Patrick aber nicht aus. Seine letzte schwere Infektion hatte er allerdings im Februar diesen Jahres – Infektfrei wird es halt nie werden...

Bernd H.,
dsai-Mitglied und Vater von Patrick



Was kennzeichnet einen Immundefekt mit erhöhtem IgE?

Der Krankheitsverlauf von Patrick ist charakteristisch für viele unserer Patienten mit Hyper-IgE Syndrom, gekennzeichnet durch Symptome, die häufig zu einer Verwechslung mit allergischen Erkrankungen wie der Neurodermitis führen. Ein Ausschlag am Körper, Ekzem, Pickelchen im Gesicht, Milchschorf am Kopf oder weiße Beläge im Mund – im Sinne eines Mundpilzes – können die ersten Anzeichen für ein Hyper-IgE Syndrom sein. Diese Symptome können aber auch bei gesunden Kindern oder anderen chronischen Erkrankungen auftreten. Besonders die Abgrenzung der Hyper-IgE Syndrome von der wesentlich häufiger vorkommenden Neurodermitis – auch atopisches Ekzem genannt – ist weiterhin eine große Herausforderung.

Neurodermitis ist eine schubweise auftretende und chronische Entzündungsreaktion der Haut, welche meist im ersten Lebensjahr beginnt und 15–20% der Säuglinge betrifft. Bei vielen Kindern lässt eine Neurodermitis in den ersten Jahren nach und kann sogar ganz verschwinden. Andere Kinder bekommen zusätzlich Nahrungsmittelallergien, im Schulkindalter Heuschnupfen oder entwickeln im Verlauf asthmatische Beschwerden. Diese Zunahme an allergischen Symptomen nennt man auch atopische Karriere (engl. atopic march). Einige Faktoren wie Umwelteinflüsse und bekannte familiäre Allergien können auf diese atopische Karriere Einfluss nehmen, so ganz ist aber bislang nicht verstanden wieso sich der Verlauf bei einem Kind verschlechtert und bei anderen spontan bessert. Das zu verstehen ist weiterhin Gegenstand vieler wissenschaftlichen Untersuchungen.

Die Haut bei Neurodermitikern ist häufig trocken, schuppend und kann jucken. Wie auch bei Hyper-IgE Syndromen können Hautentzündungen durch Bakterien wie *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*) oder Viren wie dem Herpesvirus auftreten. Manchmal, aber nicht immer finden sich im Blut von Neurodermitis-Patienten erhöhte Laborwerte von Immunglobulin E (IgE) und eosinophilen Blutzellen.

Kommen – wie bei Patrick – neben dem Ekzem, erhöhtem IgE und Eosinophilen im Blut im Verlauf gehäufte Infektionen an Ohren und Lunge oder auch der Haut hinzu, sollten behandelnde Ärzte an einen Immundefekt denken. Allerdings können vor allem im Kleinkindalter bis zu 12 Infektionen pro Jahr normal sein, sodass auch hier nicht direkt ein Immundefekt zu Grunde liegen muss. Dass bei Patrick allerdings meist eine Antibiotikatherapie oder chirurgische Eingriffe nötig waren, um die Infektionen erfolgreich zu behandeln, und es zu Defektheilungen und weiteren Komplikationen wie einer Knochenentzündung in Ohrnähe (Mastoiditis) kam, waren für die behandelnde Kinderärztin richtungsweisende Signale dafür, Patrick zur Abklärung in eine Immundefektambulanz zu schicken.

Als sich Patrick bei uns 2008 vorstellte, hatten wir und andere Arbeitsgruppen kurz zuvor Genveränderungen als Ursache für Hyper-IgE Syndrome identifiziert. Dies ermöglichte uns, mit dem Nachweis von einer genetischen Veränderung, auch bei Patrick eine molekulargenetische gesicherte Diagnose zu stellen.

Sollten neben Ekzem, erhöhtem Serum-IgE und eosinophilen Blutzellen gehäufte Infektionen der oberen (wie Ohr- und Nasennebenhöhlenentzündungen) und unteren Atemwege (wie Bronchitis und Lungenentzündungen), der Haut oder der inneren Organe (wie Abszessbildungen) auftreten, wiederholt Antibiotikagaben nötig sein und Infektionen mit Komplikationen wie Lungenveränderungen oder Defektheilungen des Trommelfells im Ohr einhergehen, liegt der Verdacht auf ein Hyper-IgE Syndrom nahe.

Abklärung auf ein Hyper-IgE Syndrom in einer spezialisierten Ambulanz

In einer Spezialambulanz erfolgt zur Abklärung neben einem ausführlichen Gespräch zu klinischen Symptomen und einer körperlichen Untersuchung meist auch eine Blutuntersuchung. Als wegweisend konnten wir neben Ekzem, erhöhtem IgE und Eosinophilen im Blut im Rahmen einer Arbeit von 2010 vor allem sieben Symptome identifizieren, die den Verdacht auf ein Hyper-IgE Syndrom mit krankheitsverursachender STAT3-Veränderung (STAT3-Hyper-IgE Syndrom) lenken:

7 wegweisende Symptome für den Verdacht auf ein STAT3-Hyper IgE Syndrom

Ekzem, erhöhtes Serum-IgE und/oder Eosinophilie mit:

1. Abszess(e) von inneren Organen wie Lymphknoten
2. Pneumatozelenbildung nach Lungenentzündungen
3. Schwere Infektionen (Sepsis, Knochenentzündung, etc.)
4. Pilzinfektion von Nägeln und/oder Schleimhaut
5. Knochenbrüche ohne adäquates Trauma
6. Wirbelsäulenverkrümmung
7. Weiteres Familienmitglied mit Hyper-IgE Syndrom

Aus der Veröffentlichung Hagl et al. *Pediatr Allergy Immunol.* 2016

Mittlerweile kennt man neben dem erhöhten Serum-IgE und Bluteosinophilien im Blut charakteristische Laborwerte, die Erkrankungen wie eine Neurodermitis von einem STAT3-Hyper-IgE Syndrom unterscheiden. Detaillierte fluoreszenzbasierte Aufnahmen von Zellen zeigen bei Patienten eine veränderte B-Lymphozytenentwicklung und reduzierte Werte der sogenannten TH17-Zellen. Th17-Zellen entwickeln sich abhängig von STAT3 und sind für die Abwehr von Bakterien wie *S. aureus*, *Haemophilus influenzae* und *Pneumokokken* sowie dem Pilz *Candida albicans* essentiell. Bei der Entwicklung der B-Lymphozyten finden sich verminderte Gedächtnis-B-Zellen, was für eine reduzierte Bildung spezifischer Antikörper und damit für gehäufte Infektionen mit Bakterien spricht. Wenn diese Werte auffällig und die klinischen Symptome wegweisend für ein Hyper-IgE Syndrom sind, kann man heute die Suche nach spezifischen Gendefekten anschließen. Für die Gruppe der Hyper-IgE Syndrome kennt man mittlerweile eine Reihe an genetischen Ursachen. Die häufigste Form ist

hierbei das autosomal-dominante STAT3-Hyper-IgE Syndrom. Gegenüber autosomal-rezessiven Erkrankungen, die nur auftreten, wenn die beiden Kopien eines Gens verändert sind, heißt autosomal-dominant, dass eine Veränderung in einer Kopie des Gens ausreicht, damit die Betroffenen krank werden. Ist bei autosomal rezessiven Erkrankungen nur eine Kopie verändert, ist die Person Träger der Erkrankung, aber selbst nicht von der Erkrankung betroffen. Autosomal rezessive Erkrankungen treten daher vermehrt auf, wenn die Eltern nah verwandt (konsanguin = blutsverwandt) sind.

In den letzten Jahren haben sich vor allem die genetischen Untersuchungsverfahren deutlich verbessert und man kann in kürzester Zeit die gesamte Erbanlage (DNA) eines Menschen entschlüsseln und fast komplett automatisiert analysieren. Lange wurden gezielt einzelne Gene nacheinander auf krankheitsverursachende Veränderungen (Mutationen) untersucht, die aufgrund der klinischen Symptome, der immunologischen Laborwerte und dem daraus vermuteten angeborenen Immundefekt als genetische Ursache in Frage kamen. Heute erlauben sich stetig weiterentwickelnde Verfahren – häufig auch als Sequenzierung der nächsten Generation (engl. next generation sequencing) bezeichnet – nicht mehr nur ein Gen, sondern parallel im Hochdurchsatz große Abschnitte der Erbanlage oder die gesamte Erbanlage abzulesen. Hierdurch steigt die Zahl der nachgewiesenen genetischen Ursachen für Immundefekte rasant an. Kritisch sollte man allerdings erwähnen, dass diese Verfahren dennoch nicht alle Erkrankungen identifizieren können bzw. manchmal Veränderungen aufzeigen, die keinen Krankheitswert haben.

Wir sahen in den letzten Jahren durchaus Kinder mit einer schweren Form einer Neurodermitis, die aufgrund fraglicher genetischer Untersuchung als Immundefekt diagnostiziert wurden und denen die Standardtherapie für eine Neurodermitis vorenthalten wurde. Andererseits sehen wir trotz dieser neuen genetischen Methoden immer wieder, dass Kinder mit klaren Zeichen für ein Hyper-IgE Syndrom erst diagnostiziert werden, wenn bereits gesundheitliche Folgen durch die Erkrankung entstanden sind. Damit ersetzen diese neuen Technologien nicht einen Besuch in einer Spezialambulanz, sind aber wichtig, um mehr über die Erkrankungen von immunologischer Seite zu verstehen und so die optimale Behandlung für die Betroffenen zu entwickeln. Denn wenn wir das krankheitsverursachende Gen

kennen und bereits einiges über die Aufgaben dieses Gens im Immunsystem bekannt ist, lässt sich hieraus ableiten oder erforschen, wie der Funktionsdefekt kompensiert werden kann bzw. welche Bereiche des Immunsystems besonders betroffen sind und therapeutisch unterstützt werden können.

Therapie des STAT3 Hyper-IgE Syndrom

Durch die Luft oder über die Haut sind wir alle im ständigen Kontakt mit Krankheitserregern wie Viren, Bakterien und Pilzen. Für uns alle, aber insbesondere für Menschen mit Immundefekt, gilt es sich vor diesen Umwelteinflüssen und so vor Infektionen so gut wie möglich zu schützen. Bei Patienten mit STAT3-Hyper-IgE Syndrom ist diese schützende Barriere des Körpers zur Umwelt durchlässiger, wodurch Krankheitserreger leichter eindringen und zu Infektionen an der Haut und den oberen und unteren Atemwegen führen.

Diese Grenzflächen an Körperoberflächen gilt es somit zu stärken, um Infektionen zu vermeiden. An der Haut ist hierbei insbesondere eine gute Basispflege – wie bei der Neurodermitis – mit rückfettenden Cremes oder Lotionen wichtig, um die Haut weniger durchlässig für Krankheitserreger zu machen. Entgegen der Neurodermitis spielen Cortison-Präparate eine eher untergeordnete Rolle, da es bei Patienten mit STAT3-Hyper-IgE Syndrom das vorrangige Ziel ist, die bestehende Keimlast zu reduzieren, anstatt eine Inflammation zu unterdrücken. Wenn die Inflammation (d.h. juckende, überwärmte Hautregionen) im Vordergrund steht, kann kurzzeitig allerdings auch eine anti-inflammatorische Therapie mit Cortison-haltigen Hautcremes sinnvoll sein. Im Vordergrund stehen allerdings regelmäßige antiseptische Hautwaschungen, um die Keimlast zu senken. Auch für den Kopfbereich gibt es hier antiseptische Haarshampoos. Für entzündete Stellen können zeitweise antibakterielle Salben eingesetzt werden.

Für die gehäuften Ohrinfektionen, die meist mit einer Entzündung des Gehörgangs einhergehen, ist eine ähnliche Therapie wichtig. Und da die Ohren nicht so gut zugänglich sind wie die Haut kann hier der häufige Besuch bei einem HNO-Arzt nötig sein. Hier sollte möglichst regelmäßig eine milde Reinigung der Gehörgänge erfolgen. Wichtig ist daran zu denken, dass eventuell nicht Bakterien, sondern Pilze (v.a. *Candida albicans*) auslösende Faktoren sein kön-

nen und dies eine systemische (d.h. in Tablettenform) Behandlung mit einem Pilzmittel für mehrere Wochen oder Monate beinhaltet, wie es auch für Nagelpilz nötig ist.

Um Infektionen zu vermeiden, ist eine systemische (d.h. Einnahme von Tabletten oder bei Kleinkindern entsprechend Säften) Dauertherapie mit einem Antibiotikum, das gut gegen *S. aureus*, Haemophilus und Streptokokken wirksam ist, unumgänglich. Wir nehmen hierzu gern Cotrimoxazol oder ein Cephalosporin der ersten Generation. Gute Erfolge zeigen sich auch durch eine Immunglobulinsubstitution, die entweder über die Vene oder die Haut erfolgt und zuvor von gesunden Spendern gewonnen und hochkomplex aufgereinigt wurde. Da der Gesamt-Immunglobulin G (IgG) Wert bei STAT3-Hyper-IgE Syndrom – im Gegensatz zu manchen anderen Immundefekten – nicht erniedrigt ist, kann es Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme für eine Immunglobulinsubstitutionstherapie durch die Krankenkasse geben, da diese Therapie sehr teuer ist. Wir und andere Arbeitsgruppen konnten jedoch zeigen, dass durch die verminderte B-Lymphozytenentwicklung die spezifischen IgG Antikörper gegen das Bakterium *S. aureus* reduziert sind und diese Spiegel bei Patienten unter Immunglobulinsubstitution ansteigen, sich die Haut der Patienten unter Immunglobulingabe verbessert und Infektionen weniger häufig auftreten. Diese Veröffentlichungen können von den behandelnden Ärzten herangezogen werden, um die Krankenkassen entsprechend von der Notwendigkeit dieser Behandlung zu überzeugen.

Die Rechtfertigung für eine Immunglobulinsubstitution ist, neben der Verbesserung der Haut und damit der Lebensqualität, dass hierdurch auch eine bessere Prävention vor Lungeninfektionen besteht. Hierzu konnten wir im letzten Jahr in einer Arbeit aufzeigen wie sich die Lungenfunktion während der Therapie stabilisiert und bei einigen Patienten sogar verbessert.

Bei Immundefekten sind chronische Lungenveränderungen, wie Bronchiektasen oder speziell bei STAT3-Hyper-IgE Syndrom Pneumatozelen, aufgrund von Defektheilungen nach Lungeninfektionen häufig. Hierdurch ist der Luftstrom in der Lunge verändert und die Lunge kann sich selbst nicht mehr so gut reinigen. Die sich bildenden Keimreservate in den veränderten Bereichen führen zu weiteren Schädigungen des Lungengewebes, wo sich noch mehr Krankheitserreger einnisten und die Lunge beeinträchtigen

können. Dieser Teufelskreis, den wir in ähnlicher Form auch bei Mukoviszidose-Patienten finden, führt schlussendlich zu einer reduzierten Lebensqualität, weshalb es diesen frühzeitig zu verhindern gilt. Eine sehr anschauliche Übersicht hat die dsai gemeinsam mit Herrn Prof. Wahn hierzu in der Serie **Fit mit PID** unter dem Titel: "Information für Patienten mit Infektionen der Atemwege und der Lunge" verfasst. Auch unser Vorgehen, erfolgreiche Therapieansätze der Mukoviszidose auf das STAT3-Hyper-IgE Syndrom anzuwenden, wird hierdurch sehr unterstützt.

Die Therapiemaßnahmen für Mukoviszidose-Patienten, die wir auch zur Behandlung von STAT3 Hyper-IgE Syndrom anwenden, sind regelmäßige Inhalations- und Atemtherapie, autogene Drainage, sportliche Betätigung, regelmäßige Antibiotikatherapie über mehrere Wochen sowie intravenöse und frühzeitige Therapieintensivierung bei klinischer Verschlechterung.

An dieser Stelle sei auch erwähnt, dass durch fehlende Infektionszeichen eine schwere Infektion bei Hyper-IgE Syndromen manchmal nicht rechtzeitig erkannt wird.

Deshalb sollten Patienten geschult werden, intensiv auf Anzeichen einer Infektion und auf sich selbst zu achten. Diese Anzeichen können vermehrter Husten, veränderter Auswurf beim Husten, Kurzatmigkeit, eine allgemein verminderte Belastbarkeit, aber auch nicht schmerzhaftes Schwellungen (so genannte kalte Abszesse) sein.

Zu vermeiden ist eine chirurgische Intervention an der Lunge, da bei diesen Operationen auch immer gesundes Gewebe entfernt wird und wir zeigen konnten, dass es bei diesen Operationen gerade bei Patienten mit STAT3-Hyper-IgE Syndrom immer wieder zu Komplikationen wie sich nicht verschließenden Wunden (s.g. Fisteln) kommen kann.

Ob und wie weit eine Knochenmarkstransplantation (KMT), welche für einige Immundefekte nicht mehr wegzudenken und sehr erfolgreich ist, auch Defektheilungen der Lunge durch ein gestärktes Blutsystem und damit eine verbesserte immunologische Infektionsabwehr abwenden können, lässt sich momentan noch nicht genau sagen. Bisher gibt es nur Einzelberichte über erfolgreiche KMT und diese waren anfangs nicht so erfolgversprechend. Der Hintergrund hierzu ist nicht ganz klar. Ein Zusammenhang lässt sich dahingehend vermuten, dass die Aufgaben von STAT3 im Körper sich nicht nur auf das Blut- bzw. Immunsystem beschränken, sondern auch für Bindegewebe, Gefäße und



Knochen wichtig sind. Bei der KMT wird vornehmlich das Blutsystem ausgetauscht, sodass chronische Lungenveränderungen, Wirbelsäulenverkrümmung, Überstreckbarkeit der Gelenke, pathologische Knochenbrüchigkeit und der Zahnwechsel nicht direkt repariert werden können. Nicht unerwähnt soll bleiben, dass die KMT sich seit den ersten Berichten immer weiterentwickelt und mittlerweile auch sehr positive Erfahrungen vorliegen. Der internationale Konsensus bei STAT3-Hyper-IgE Syndrom ist aber bislang, die Entscheidung zu einer KMT sehr individuell zu treffen. Im Gegensatz zu Patienten mit STAT3-Hyper-IgE Syndrom gibt es für Patienten mit DOCK8-Hyper-IgE Syndrom einen Konsensus für eine frühzeitige KMT. Beim DOCK8-Hyper-IgE Syndrom ist allerdings, anders als beim STAT3-Hyper-IgE Syndrom, vornehmlich das Blutsystem betroffen und es kommt nicht zu skeletalen Symptomen. Die Patienten zeigen zusätzlich zu den klassischen Symptomen wie Ekzem, erhöhtem Serum-IgE, bakteriellen Infektionen und Pilzinfektionen, v.a. auch Virusinfektionen wie Dellwarzen, Herpes, aber auch schwerverlaufende Windpocken. Nicht nur bei der Diagnose, auch bei der Therapie lernen wir gemeinsam mit unseren Patienten. Denn noch in unserem letzten Artikel bestand Zurückhaltung beim Ziehen von Milchzähnen. Nachdem bei einem Patienten aber sehr aufwendige Maßnahmen nötig waren, um nach dem Ziehen der Milchzähne die bleibenden Zähne aus dem Kiefer zu holen, haben wir unsere Patienten spezifisch auf den Zahnwechsel nachuntersucht. Hierbei hat sich gezeigt, dass die Milchzähne bei Vorhandensein der bleibenden Zähne möglichst gezogen werden sollen, wenn der Milchzahn normalerweise altersentsprechend ausfällt und nicht länger zu warten. D.h. Schneidezähne sollten nicht später als mit 9 Jahren und Eckzähne und Backenzähne nicht später als mit 13 Jahren gezogen werden, wenn mittels einer Röntgenaufnahme sichergestellt ist, dass ein bleibender Zahn angelegt ist.

Lebensqualität bei STAT3 Hyper-IgE Syndrom und Selbstmanagement

Das oberste Ziel ist, dass Patienten mit STAT3-Hyper-IgE Syndrom ein weitgehend normales Leben führen können. Einschränkungen sollten so gering wie möglich sein. Dies gelingt vor allem durch eine optimale, frühzeitige und konsequente Therapie, um Infektionen und Komplikationen zu vermeiden. Insbesondere die Lunge so wenig wie möglich durch Infektionen zu belasten, ist essentiell für die Lebensqualität. Patienten und Familien fragen uns, was sie selbst tun können, um ihr Immunsystem zu stärken und ob z.B. durch hochdosiertes Vitamin D, Zink, Selen, Eisen oder durch den Aufbau der Darmflora mit Darmbakterien auf Antibiotika verzichtet werden könnte. Hierbei ist zu erwähnen, dass diese Maßnahmen neben gesunder Ernährung und sportlicher Aktivität unterstützend wirken und sehr sinnvoll sein können, die regelmäßige Gabe von Immunglobulinen bzw. eine antibiotische oder antimykotische Therapie allerdings nicht ersetzen können.

Einschränkungen bei sportlichen Betätigungen sollte es für Patienten optimalerweise nicht geben, wobei Leistungssport nicht uneingeschränkt betrieben werden kann. Von Schwimmbadbesuchen raten wir wegen des Keimspektrums und den damit gehäuft beobachteten Ohrinfektionen ab; das Baden in Seen oder im Meer ist allerdings gut möglich. Gerade kräftigende Sportarten wie Yoga, Karate, Krafttraining, aber auch Radfahren, Wandern und auch Mannschaftssport wie Fußball sollte ohne Leistungsdruck möglich sein.

Aktuelle Forschungen und Ausblick zum STAT3 Hyper-IgE Syndrom

Wie oben bereits erwähnt, gibt es bislang keinen Konsensus, dass eine KMT bei STAT3-Hyper-IgE Syndrom erfolgen sollte, sodass uns dies erst weitere Erfahrungen zeigen werden. Diese Therapieoption sollte aber mit allen Patienten offen bzgl. Risiko und Chancen diskutiert werden. Parallel sind Verfahren zur Genreparatur in der Entwicklung und auch in meiner Arbeitsgruppe für Translationale Immunologie am Helmholtz Zentrum München arbeiten wir an diesem neuartigen Therapieansatz. Mittels gezielt gesteuerter Veränderung der Gensequenz (Geneditierung)

repariert man die krankheitsverursachende Mutation, um so die Genfunktion wiederherzustellen. Diese Genreparatur ist uns im Reagenzglas an Patientenzellen bereits gelungen und wir arbeiten nun daran dieses Verfahren sicher zu machen, um es in die klinische Anwendung zu bringen. Auch erhoffen wir uns dadurch defektes Lungengewebe reparieren zu können. Diese Forschungen stecken aber noch in den Anfängen und wir müssen hierzu noch viel über die Ursache der Lungenveränderungen bei Hyper-IgE Syndromen verstehen. Hierzu sind wir auf die Unterstützung von Patienten angewiesen, die uns dankenswerterweise immer wieder im Rahmen von Routineuntersuchungen Blut und bei medizinisch nötigen Operationen auch überschüssige Haut- oder Gewebeproben für unsere Forschung spenden.

So lernen wir gemeinsam mit unseren Patienten und deren Familien immer mehr über die Hyper-IgE Syndrome, versuchen zu unterstützen, das Leben mit Hyper-IgE Syndrom so normal wie möglich zu gestalten und hierbei gemeinsam mit Patienten angepasst an neue Erkenntnisse die beste Therapie für den Einzelnen zu entwickeln.



Prof. Dr. med. Ellen D Renner

Fachärztin für Kinder- und Jugendheilkunde
Fachimmunologin der Deutschen Gesellschaft für Immunologie (DGfI)
Translationale Immunologie, Umweltmedizin UNIKA-T
TUM und Helmholtz Zentrum München
E-Mail: Ellen.Renner@mri.tum.de

Frau Prof. Dr. Renner wechselte nach langjähriger Tätigkeit in der Immundefekt Ambulanz und als Leiterin des Infektionsimmunologischen Diagnostiklabors 2016 von der Haunerschen Kinderklinik der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) München auf eine Professur für Translationale Immunologie an die Technische Universität München (TUM) und war von 2015-2020 zusätzlich an der Hochgebirgsklinik Davos tätig. Seit 2020 arbeitet sie in der Allergologisch/Pneumologischen Ambulanz der TUM Kinderpoliklinik in München-Schwabing. Frau Prof. Renner widmet sich neben der klinischen Versorgung von Patienten mit Immundefekten und allergologisch-pulmonologischen Erkrankungen zudem mit ihrer Arbeitsgruppe am Helmholtz Zentrum München dem grundlegenden Verständnis und den Gemeinsamkeiten von Hyper-IgE Syndromen und allergischen Erkrankungen sowie der Entwicklung innovativer therapeutischer Verfahren wie der Genreparatur.

PID und Krebs

AUTORINNEN:
KIRSTEN WITTKÉ,
CARMEN SCHEIBENBOGEN
UND IL-KANG NA

Wir kennen heute verschiedene Zusammenhänge zwischen dem Immunsystem und der Krebsentstehung. Das Immunsystem spielt eine fundamentale Rolle in der Abwehr externer und interner Gefahren. Es ist nicht nur für die Infektabwehr (externe Gefahr) zuständig, sondern ist grundsätzlich auch in der Lage Krebszellen (interne Gefahr) zu erkennen und unschädlich zu machen. Wir wissen außerdem, dass es verschiedene Infektionserreger gibt, die als sogenannte „Onkogene“ wirken können und damit die Entstehung und das Wachstum von Krebszellen fördern können. Auch in der Kontrolle dieser Erreger kommt dem Immunsystem eine wichtige Rolle zu.

Viele Patienten mit Primären Immundefekten (PID) fragen sich daher, ob sie ein erhöhtes Risiko haben, an Krebs zu erkranken. Schon seit den 60er Jahren ist bekannt, daß PID-Patienten tatsächlich häufiger an Krebs erkranken als die Gesamtbevölkerung. Eine Auswertung des amerikanischen PID-Registers (USID) hat 2018 gezeigt, dass insgesamt, wenn man alle PID-Erkrankungen und alle Krebsarten zusammenzählt, das Risiko an Krebs zu erkranken für PID-Patienten 1,4-fach höher ist als für die Gesamtbevölkerung ⁽¹⁾. Jedoch ist das Risiko auch davon abhängig, um welche Form einer PID-Erkrankung es sich handelt.

Welche Krebsarten treten bei PID-Patienten gehäuft auf?

In Deutschland sind die drei häufigsten Tumorarten bei der Frau Brustkrebs, Darmkrebs und Lungenkrebs, beim Mann Prostatakrebs, Lungenkrebs und Darmkrebs. Diese Krebsarten treten bei Patienten mit PID statistisch nicht häufiger auf als in der Gesamtbevölkerung.

Es gibt jedoch Tumorerkrankungen, die besonders häufig bei PID-Patienten auftreten. Dazu gehören die Lymphom-erkrankungen. Lymphome gehen aus Zellen des lymphatischen Systems hervor, den sogenannten Lymphozyten. Es gibt eine Vielzahl verschiedener Lymphomtypen, die sich in ihrem Wachstum und Verhalten stark variieren und auch unterschiedlich therapiert werden. Als zwei große Gruppen unterscheidet man die Non-Hodgkin-Lymphome (NHL) von den Hodgkin-Lymphomen (HL), wobei die HL sehr viel seltener auftreten. Die NHL stehen bei der Gesamtbevölkerung an siebter Stelle der häufigsten Krebsarten bei der Frau und an sechster Stelle beim Mann. Bei vielen PID-Erkrankungen führen die Lymphome jedoch die Krebsstatistik an. In der bereits oben genannten amerikanischen Register-Studie ist das Lymphomrisiko für Patienten mit PID um das 8–10-fache erhöht ⁽¹⁾.

Eine weitere Krebsart, die vermehrt bei PID-Patienten auftritt, ist Magenkrebs. Ein wichtiger Risikofaktor für die Entstehung von Magenkarzinomen ist eine bakterielle Infektion des Magens mit *Helicobacter pylori* (H.p.).

Ist das Krebsrisiko für alle PID-Erkrankungen gleich?

Die bisher genannten Zahlen stammen aus Statistiken, die alle PID-Erkrankungen in einen Topf werfen. Wir kennen aber viele verschiedene Gruppen von PID und mittlerweile mehr als 400 genetisch definierte PID. Tatsächlich sind nicht alle der mehr als 400 PID-Erkrankungen mit einem erhöhten Krebsrisiko assoziiert. Kompliziert wird die Risikoeinschätzung auch dadurch, dass viele genetische Diagnosen (bisher) sehr selten sind und eine statistisch verlässliche Auswertung praktisch nicht durchführbar ist. Bei einigen PID-Diagnosen, wie z.B. dem Severe Combined Immunodeficiency (SCID) oder dem Wiskott-Aldrich Syndrom (WAS) stellt heutzutage eine

allogene Stammzelltransplantation im frühen Kindesalter die Therapie der Wahl dar. Das Krebsrisiko im späteren Lebensalter ist dann in der Regel allenfalls von den Folgen der Stammzelltransplantation abhängig und nicht mehr von dem PID selbst. Die Risikoeinschätzung ist daher sehr komplex, wie auch das Beispiel des Variablen Immundefektsyndroms (Common Variable Immunodeficiency – CVID) zeigt.

Das CVID ist der häufigste symptomatische primäre Immundefekt. Heute wissen wir, dass sich hinter dem CVID eine Vielzahl genetischer Defekte verbergen kann, die sehr unterschiedliche Krankheitsverläufe zeigen können. CVID wird daher auch häufig als „Regenschirmdiagnose“ bezeichnet. Die folgenden statistischen Zahlen beziehen sich auf die gesamte Gruppe der CVID-Erkrankungen, sie stellen damit natürlich keine individuelle Risikoberechnung dar und gelten nicht für die anderen Antikörpermangelkrankungen. Beim CVID ist das Risiko an einem NHL zu erkranken um etwa das 9-fache erhöht, beim Magenkarzinom geht man von einem etwa 5-fach erhöhten Risiko aus. Auch das Leukämierisiko ist höher als in der Gesamtbevölkerung. Die häufigen Krebsarten wie Brustkrebs, Darmkrebs, Prostatakrebs und Lungenkrebs treten beim CVID hingegen nicht gehäuft auf. In älteren Studien wird das Malignomrisiko deutlich höher eingeschätzt als in aktuelleren Untersuchungen ⁽²⁾. Dies könnte auch an den besseren und individuelleren Diagnostik- und Therapiemöglichkeiten liegen, sodass in Zukunft diese Zahlen hoffentlich noch weiter zurückgehen werden.

Das höchste Tumorrisiko aller PID besteht für die sogenannten DNA-Reparaturdefekte wie z.B. die Ataxia teleangiectatica (AT). Hierbei handelt es sich um sehr seltene PID, die häufig auch als genetische Krebsprädisposition bezeichnet werden. Durch die Beeinträchtigung eines DNA-Reparatursystems können auftretende „Fehler“ in der Erbsubstanz von Zellen nicht effizient beseitigt werden und es können somit vermehrt Krebszellen entstehen. Neben einem deutlich erhöhten Lymphom- und Leukämierisiko treten auch andere Tumorarten vermehrt auf. Patienten mit DNA-Reparatur-Defekten sollten in spezialisierten interdisziplinären Zentren betreut werden.

Welche Vorsorgeuntersuchungen sind sinnvoll?

Ziel einer „Vorsorgeuntersuchung“ ist die frühzeitige Diagnose einer Krebserkrankung oder womöglich Vorstufe eines Tumors. Bei den meisten Krebsarten ist die Heilungsmöglichkeit in einem frühen Stadium der Erkrankung deutlich besser als bei einer fortgeschrittenen Erkrankung. Patienten mit PID sollten die allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen wahrnehmen.

Welche weiteren Vorsorgeuntersuchungen speziell aufgrund der jeweiligen PID-Erkrankung sinnvoll sind, ist bislang leider kaum systematisch untersucht. Aufgrund der vielen verschiedenen PID-Erkrankungen und der unterschiedlichen Risikokonstellationen ist die Festlegung einer sinnvollen Früherkennungsstrategie sehr komplex und sollte individuell in Zusammenarbeit mit dem behandelnden Immundefektzentrum erfolgen. Hier können nur Beispiele besprochen werden.

Beim CVID ist das Magenkarzinomrisiko erhöht ⁽²⁾. Bekannte Risikofaktoren für die Entstehung von Magenkrebs sind u.a. eine bakterielle Infektion mit *Helicobacter pylori* (H.p.) oder auch eine sogenannte perniziöse Anämie. Es ist daher sinnvoll Patienten mit CVID auf diese Risikofaktoren zu untersuchen. H.p. kann z.B. durch einen Atem- oder Stuhltest nachgewiesen werden. Bei Patienten mit perniziöser Anämie ist in der Regel der Vitamin B12-Spiegel erniedrigt. Bei auffälligen Befunden oder Symptomen wie z.B. Oberbauchschmerzen, Übelkeit, Gewichtsverlust sollte in jedem Fall eine Magenspiegelung erfolgen. Bei positivem Nachweis von H.p. wird eine sogenannte Eradikationstherapie durchgeführt. Viele Zentren empfehlen auch generell eine Gastroskopie bei Diagnose des CVID durchzuführen. In Abhängigkeit des Befundes der Magenspiegelung (z. B. Nachweis chronische Entzündung, Magengeschwür) wird dann das Intervall der weiteren Untersuchungen festgelegt.

Eine generelle Vorsorgestrategie für Lymphome gibt es leider nicht. Erschwerend kommt hinzu, dass z. B. bei Patienten mit CVID häufig gutartige Lymphknotenvergrößerungen bestehen. Bei rasch wachsenden Lymphknotenvergrößerungen sollte in jedem Fall das Immundefektzentrum kontaktiert werden. In Abhängigkeit des Befundes und des Verlaufes kann dort über die weitere Diagnostik wie z.B. Bildgebung oder feingewebliche Untersuchung entschieden werden.

Steckt hinter jeder Tumorerkrankung ein Immundefekt?

Viele Patienten mit einer Krebserkrankung fragen sich, warum ihr Immunsystem „versagt“ hat. Dennoch hat der ganz überwiegende Teil der Patienten mit Krebserkrankungen keinen zugrunde liegenden Immundefekt. Es können zahlreiche andere Ursachen in der Tumorentstehung eine Rolle spielen, die bekannteste ist sicherlich das Rauchen. Bei einem kleinen Teil der Patienten ist die Krebserkrankung aber tatsächlich das erste Symptom eines Immundefektes. Dies trifft vermutlich insbesondere für kindliche Tumorerkrankungen zu. Bisher ist das immunologische Screening meist begrenzt auf Patienten, die eine Infektanfälligkeit berichten, Familienangehörige mit einer PID-Erkrankung haben oder sehr ungewöhnliche Tumoren aufweisen. In Zukunft werden aber zum Zusammenhang zwischen PID und Krebs größere Untersuchungen folgen.



Prof. Dr. med. Carmen Scheibenbogen
Leiterin Immundefekt-Ambulanz
FÄ für Hämatologie, Onkologie und Fachimmunologie



Dr. med. Kirsten Wittke
FÄ für Innere Medizin und
Hämatologie/Onkologie

Welche Vorbeugemaßnahmen gibt es gegen Krebs?

Auch wenn das genetische Risiko durch Vorbeugemaßnahmen nicht beeinflussbar ist, gibt es einiges, was man tun kann. Die deutsche Krebsgesellschaft hat dazu 12 einfache Regeln formuliert ⁽³⁾:

1. Rauchen Sie nicht
2. Leben und arbeiten Sie in einer rauchfreien Umgebung
3. Halten Sie ein gesundes Körpergewicht
4. Bewegen Sie sich täglich
5. Ernähren Sie sich ausgewogen und gesund
6. Begrenzen Sie Ihren Alkoholkonsum
7. Schützen Sie sich und Ihre Kinder vor der Sonne
8. Schützen Sie sich an Ihrem Arbeitsplatz vor krebserregenden Stoffen
9. Halten Sie die Radonbelastung niedrig
10. Für Frauen: Stillen schützt vor Brustkrebs, Hormonersatztherapien sollten maßvoll eingesetzt werden
11. Lassen Sie Ihre Kinder gegen Hepatitis B und HPV impfen
12. Gehen Sie zu Krebsfrüherkennungsuntersuchungen



Univ.-Prof. Dr. med. Il-Kang Na
FÄ für Hämatologie, Onkologie und
Tumorimmunologie

Immundefektambulanz für Erwachsene
Institut für Medizinische Immunologie
Charité Universitätsmedizin Berlin – Campus Virchow Klinikum

Quellen

1. Mayor PC, Eng KH, Singel KL, Abrams SI, Odunski K, Moysich KB et al. Cancer in Primary Immunodeficiency Diseases: Cancer Incidence in the United States Immune Deficiency Network Registry. *J Allergy Clin. Immunol.* (2018) 141(3): 1028-1035
2. Vajdic CM, Mao L, van Leeuwen MT, Kirkpatrick P, Grulich AE, Riminton S: Are Antibody Deficiency Disorders associated with a narrower range of cancers than other forms of immunodeficiencies? *Blood* (2010) 116: 1228-34
3. Deutsche Krebsgesellschaft
4. www.krebsdaten.de (Zentrum für Krebsregisterdaten)

Forschen für die Schwächsten

Manche Menschen sind sehr anfällig für Infektionen, die für andere harmlos sind. Warum? Das ist bisher oft nicht klar. Das Team des Exzellenzclusters RESIST will das ändern – und so den Betroffenen helfen.

Menschen mit einer Immunschwäche, aber auch Alte und Neugeborene, Träger von Implantaten sowie Patienten, deren Immunsystem aus Therapiegründen gedämpft wird – für sie alle können Viren und Bakterien sehr schädlich sein, die für die meisten Menschen recht harmlos sind. Beispielsweise können alltägliche Erkältungsviren für manche Kinder lebensgefährlich sein, leiden manche Ältere schwer an Grippe oder Gürtelrose und können Bakterien den erfolgreichen Einsatz eines Herzschrittmachers zunichtemachen.

Derartige Infektionen zu vermeiden, zu diagnostizieren und maßgeschneidert zu therapieren – das ist das Ziel der rund 40 Forscherinnen und Forscher sowie ihrer Teams, die sich Anfang 2019 zum Exzellenzcluster RESIST („Resolving Infection Susceptibility“) zusammengeschlossen haben. Sie arbeiten in sechs Institutionen, Mittelpunkt ist die Medizinische Hochschule Hannover (MHH). „Wir wollen verstehen, was dazu führt, dass manche Menschen für Infektionen anfälliger sind als andere – um auf dieser Basis Methoden zu finden, die es künftig erlauben, neue Therapien und Diagnostika zu entwickeln“, sagt Professor Dr. Thomas Schulz, RESIST-Sprecher und Leiter des MHH-Instituts für Virologie. Derzeit arbeiten rund 130 Menschen in RESIST zusammen.

Im Visier: Viren & Bakterien sowie Gene & Immunsystem

Um die erhöhte Anfälligkeit gegenüber den Krankheitserregern besser zu verstehen, erforscht das RESIST-Team die Viren und Bakterien sowie das Immunsystem und daran



beteiligte menschliche Gene. Beispielsweise geht es der Frage nach, welche Gendefekte dazu führen, dass jemand sich nicht mehr gegen bestimmte Erreger wehren kann. „Wenn man das wüsste, könnte der Defekt kompensiert und so maßgeschneidert geholfen werden“, erläutert Professor Schulz. Die Forscher ergründen auch, wie das Immunsystem unterstützt werden kann und gehen der Frage nach, wie Bakterien und Viren es schaffen, sich im Körper „einzunisten“ und dauerhaft beispielsweise in der Lunge, Leber oder auf Implantaten zu leben. „Wir wollen mit RESIST neue Anstöße dafür geben, wie man das ein oder andere Infektionsproblem besser angehen kann. So wollen wir grundlegende Mechanismen von Erkrankungen besser verstehen, um letztlich zu Ergebnissen zu kommen, die unmittelbar den Patienten zugutekommen“, sagt Professor Schulz.

Ein Forschungsprojekt dreht sich beispielsweise um primäre Immunschwächekrankheiten (PIDs) und hat sich zum Ziel gesetzt, die Diagnose zu verbessern – damit möglichst viele Betroffene frühzeitig erkannt werden. „Zudem wollen wir die Rolle des Epigenoms besser verstehen und die Beziehung zwischen dem Darmmikrobiom und der Schwere und Komorbidität der Erkrankung bei PID-Patienten mit Malignität, Autoimmunität oder Entzündung“, sagt Professor Reinhold E. Schmidt, einer der leitenden Forscher dieses Projektes.

„Im Zentrum von RESIST stehen die Kranken. Ihnen wollen wir besser helfen – indem wir Spitzen-Grundlagenforschung und klinische Forschung eng miteinander verbinden“, sagt RESIST-Sprecher Professor Dr. Thomas Schulz. So haben sich in RESIST MHH-Kliniker, die sich täglich mit Patientinnen und Patienten beschäftigen, mit weltweit führenden Virologen, Bakteriologen und Immunologen assoziiert. Die Forscher arbeiten in der MHH, aber auch im TWIN-CORE-Zentrum für Experimentelle und Klinische Infektionsforschung, Helmholtz-Zentrum für Infektionsforschung (HZI) Braunschweig, Centre for Structural Systems Biology (CSSB) Hamburg, Centrum für Chronische Immundefizienz Freiburg und in der Stiftung Tierärztliche Hochschule Hannover. Die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) fördert RESIST im Rahmen der Exzellenzstrategie des Bundes und der Länder mit rund 32 Millionen Euro bis 2025. Weitere RESIST-Kooperationspartner sind: Centre for Individualised Infection Medicine (CiIM), Clinical



Das RESIST-Sprecherteam: Professor Dr. Thomas Schulz (Mitte) und seine Stellvertreterin Professorin Dr. Gesine Hansen (links) sowie sein Stellvertreter Professor Dr. Reinhold Förster (rechts).

Research Center (CRC), Deutsches Zentrum für Lungenforschung (DZL) und Deutsches Zentrum für Infektionsforschung (DZIF).

Mehr Informationen finden Sie im Internet unter dem Link www.resist-cluster.de



GHD GesundHeits GmbH Deutschland

Schön, wenn man nicht alleine ist ...

Ambulante pharmazeutische Therapien

Wir unterstützen Sie in der Heimtherapie mit subkutanen Immunglobulinen.

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

Hotline: **0800 - 51 67 110** (gebührenfrei)
www.gesundheitsgmbh.de · kundenservice@gesundheitsgmbh.de



KEDRION
B I O P H A R M A

Keep Life *Flowing*

PLASMA



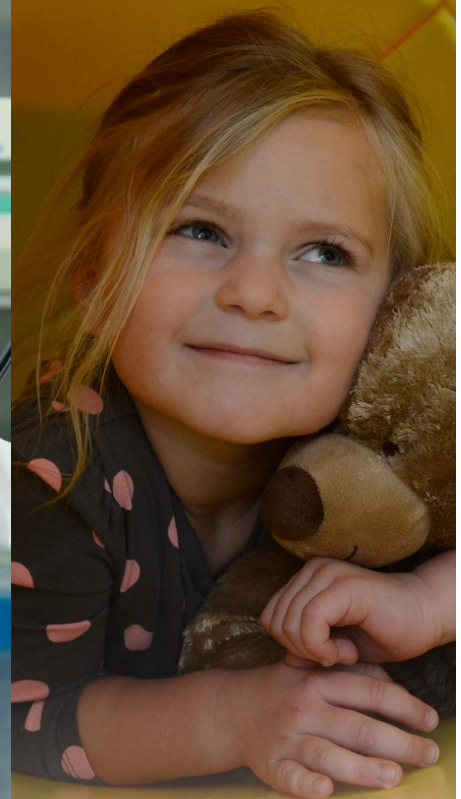
Blutplasma gewinnen
und Qualität sichern.

**BIO-
PHARMA**



Plasmapräparate entwickeln
und herstellen.

LEBEN



Leben erleichtern
und retten!

KEDPLASMA GmbH
Bahnhofstraße 96 | 82166 Gräfelfing

KEDPLASMA
D E U T S C H L A N D

a Kedrion Biopharma company

kedplasma.de

Alessia – ein junges Leben mit TRAPS – einer autoinflammatorischen Erkrankung

Von Anfang an war irgendwie alles anders als bei anderen... die Schwangerschaft brachte bereits einige Krankenhausaufenthalte mit sich, weil „irgendetwas nicht stimmte“, aber nichts Konkretes benannt werden konnte. Alessias Start ins Leben war geprägt von „zu klein“, „zu leicht“, „zu wenig“, „zu schwach“..., aber warum?

Mit 20 Monaten kam der erste Zwischenfall: während eines Besuches in einem Möbelhaus mit der Oma kollabierte Alessia erstmalig, verlor das Bewusstsein und erlebte ihren ersten epileptischen Anfall. Der gerufene Notarzt stellte 40,5° Fieber fest und diagnostizierte einen komplizierten Fieberkrampf. Die Temperatur hielt sich trotz fiebersenkender Präparate für 5 Tage. In der darauffolgenden Zeit kam es immer wieder zu spontanen Ohnmachtsanfällen - immer aus voller Gesundheit mit anschließendem rapidem Temperaturanstieg. So verlor Alessia zum Beispiel im Schwimmunterricht das Bewusstsein, fiel des Öfteren bewusstlos vom Stuhl oder sank in sich zusammen.

In diesen Situationen stieg ihre Körpertemperatur immer innerhalb weniger Minuten rasant auf über 40-41 Grad an und es folgten Krampfanfälle. Behandelt wurde sie auf wiederholte komplizierte Fieberkrämpfe ohne infektiösen Hintergrund. Neben diesen Schüben, die in der Regel ca. eine Woche anhielten, litt Alessia oft unter Bauch-, Kopf- und Gelenkschmerzen, die man mittels Ibuprofen und Paracetamol zu behandeln versuchte. Allerdings nur mäßig bis gar nicht erfolgreich. Hinzu kamen Schlafstörungen mit Verwirrheitszuständen, die mit einer erhöhten Krampfbereitschaft in der Einschlafphase begleitet wurden.

Schlussendlich wurde Alessia im März 2011 in der UKM diagnostiziert.

Die Ungewissheit bekam einen Namen: TRAPS – eine autoinflammatorische Erkrankung mit rezidivierenden Fieberschüben aufgrund eines genetischen Defektes.

Als initiale Therapie erhielt Alessia täglich ein Prednisolonhaltiges Medikament über zwei Jahre. Das sorgte für einen Rückgang der Schubhäufigkeit, allerdings hielten die diffusen Schmerzzustände weiterhin an und die Schmerzmittel versagten zunehmend ihre Dienste.

Mit Schuleintritt entschieden wir uns die Therapie auf Etanercept (wird 1x pro Woche s.c. gespritzt) umzustellen. Aus heutiger Sicht die richtige Entscheidung, denn aus den anfänglichen 14tägigen Fieberschüben sind heute 1-2 Schübe im Jahr geworden - ohne weitere Krampfanfälle. Lediglich die Schmerzzustände im Kopf und in den Füßen sind nach wie vor problematisch - allerdings durch eine kürzliche Dosisanpassung des Etanercept und 2-3 mal pro Woche intensive Physiotherapie, um die Einsteifungsprozesse in ihrem Körper zu beeinflussen, insgesamt rückläufig.

Heute ist Alessia 13 Jahre alt. Sie wird nach wie vor von Dr. med. H. Wittkowski (UK Münster) in vierteljährlichen Abständen begleitet; ihre Werte sind sehr gut.

Sie besucht die 7. Klasse einer Realschule. Ihre Mitschüler und auch die Lehrer sind über ihre Erkrankung informiert. So halten zum Beispiel erkältete, kranke Mitschüler Abstand und suchen nicht den Kontakt zu ihr bzw. Alessia kann sich durch Sitzplatzwechsel innerhalb der Klasse separieren, um einer möglichen Ansteckungsgefahr aus dem Weg zu gehen. Infekte können für sie Schub-auslösend sein. Erkältungskrankheiten hat Alessia nicht häufiger als andere Kinder - nur halten diese deutlich länger an.

Neben dieser Prophylaxe achten wir auf eine sehr ausgewogene Ernährung und viel Bewegung. So gehört ihre absolute Leidenschaft dem Fußball und dies ist auch gleichermaßen ihre persönliche Therapie mit dem Schmerz in ihrem Körper umzugehen: den Schmerz wegstreten!

Alessia hat heute einen guten Weg gefunden, sich mit ihrer Grunderkrankung zu arrangieren. Ihr Anspruch an das Leben ist trotz TRAPS einfach ein völlig normaler Teenie sein zu können!

Alessia – ein empathischer, lebensbejahender, fröhlicher, nicht unterzukriegender Teenie mit TRAPS

Sandra L., dsai-Mitglied



wir machen uns **stark**

für Menschen mit seltenen Erkrankungen

... weil diese selbst besonders stark sein müssen. Denn häufig fühlen sie sich allein, unverstanden, vielleicht ausgegrenzt.

Wir von Sobi sind an ihrer Seite und setzen uns für sie ein. Als eines der weltweit führenden biopharmazeutischen Unternehmen mit innovativen Therapien für Patienten mit seltenen Erkrankungen ist es unser Anspruch, Betroffenen neue Dimensionen von Freiheit, Unabhängigkeit und Lebensqualität zu eröffnen.

www.sobi-deutschland.de

 **sobi**
rare **strength**

Über 100 Jahre
Plasmaprotein-Forschung

Think Human

Einfach ersetzen, was fehlt.



CSL Behring ist ein weltweit führendes Biotech-Unternehmen, das sich seinem Versprechen, Leben zu retten, verpflichtet hat.

Dabei konzentrieren wir uns ganz auf die Bedürfnisse unserer Patienten und entwickeln und stellen innovative Therapien bereit. CSL Behring verfügt über die breiteste Produktpalette der Branche zur Behandlung folgender Erkrankungen:

- **Blutgerinnungsstörungen**
- **hereditäres Angioödem**
- **neurologische Erkrankungen**
- **primäre Immunstörungen**
- **angeborene Atemwegserkrankungen**

Die Produkte des Unternehmens finden zudem Anwendung in der Herzchirurgie, bei Organtransplantationen, bei der Behandlung von Verbrennungen und bei der Prävention der hämolytischen Krankheit des Neugeborenen.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Die Diagnose „CVID“ war wie ein Befreiungsschlag – doch dann ging es noch weiter ...

Als 2013 die Diagnose CVID gestellt wurde, war es erstmal fast so was wie ein Befreiungsschlag. Denn, dass ich häufig an schweren bronchialen Infekten litt, war nervig, aber dass ich nun auch immer öfters an entzündeten und schmerzhaften Gelenken litt, wollte ich nicht hinnehmen.

Während einer meiner Reisen durch Südamerika rund 10 Jahre zuvor hatte ich das erste Mal plötzlich ohne nachvollziehbaren Grund oder einer vorangegangenen Verletzung ein dickes Knie und geschwollene Fußgelenke, welche nach ein paar Tagen Pause und Kühlung bald wieder besser waren. In den kommenden Jahren traten diese Entzündungen jedoch immer öfters auf, geschwollene, entzündete Füße, Zehen, Knie, Handgelenke, Finger usw. und das alles zirkulierend über einige Wochen. Diese behandelte ich lange mit Diclofenac, heute mit Cortison.

Unzählige vorangegangene Besuche bei Orthopäden brachten keine klare Diagnose. Meine damalige Internistin in Wiesbaden, welche mich sehr unterstützte und meine „Wehwehchen“ ernst nahm, überwies mich zur Rheumatologie. Hier wurde mir Gelenkwasser aus dem Knie gezogen, welches keimfrei und völlig in Ordnung war. Die Rheumatologin äußerte dann als Erste den Verdacht auf einen Immundefekt, welcher dann 2013 in der Immundefektambulanz auch bestätigt wurde. Diese seronegative Polyarthritits erklärte man mir als Autoimmunphänomen im Rahmen der CVID. Auch die häufigen, teils schweren bronchialen Infekte passten nun ebenfalls ins Bild. Bereits als Kind erkrankte ich häufig teils an schweren bronchialen Infekten. In der Pubertät und im jungen Erwachsenenalter hatte ich immer wieder geschwollene Lymphknoten unter den Achseln.

Im Alter von 29 Jahren stellte ich beim Rasieren einen „Knubbel“ unterhalb des linken Ohres fest. Ich dachte an



Kräfte sammeln an der Nordsee

einen geschwollenen Lymphknoten wegen einer Ohrentzündung, doch in der HNO der Uniklinik Marburg wurde ein Tumor an der Parotis (Ohrspeicheldrüse) diagnostiziert. Bereits zwei Tage später wurde ich operiert, denn der Tumor hatte bereits den Gesichtsnerv umfasst. Zum Glück konnte der Tumor ohne bleibende Schäden am Gesichtsnerv entfernt werden. Eine Woche später kam dann die erlösende Nachricht, dass der Tumor gutartig war. Zur weiteren Diagnostik durfte ich mich noch einer Knochenmarkpunktion am Brustbein unterziehen. Auf diese Erfahrung hätte ich jedoch liebend gerne verzichtet. Ich dachte, mein Brustkorb bricht jeden Moment auseinander. Hierbei kam jedoch seinerzeit nichts eindeutig raus.

Zwei Jahre später wurde dann festgestellt, dass ich keinen Impfschutz hätte, dabei war mein Impfstatus doch stets auf dem aktuellen Stand und auch gegen Malaria, Tollwut und Hepatitis A+B war ich aufgrund meiner Reiseleidenchaft geimpft. Ich bekam dann einige Male Immunglobuline, um eine rezidivierende dermatologische Erkrankung beim Abheilen zu unterstützen. Danach war aber wieder alles beim Alten.

Erst mit der Diagnose CVID kam dann auch die Empfehlung zur regelmäßigen Immunglobulin-Substitutionstherapie.

Hierzu konnte ich mich aber nicht sofort durchringen. Irgendwie wollte ich es auch noch nicht ganz glauben. Im Herbst desselben Jahres verschlechterte sich dann eine Bronchitis fast über Nacht so stark, dass ich am nächsten Morgen mit Schüttelfrost am Schreibtisch auf der Arbeit zusammensackte und ein Kollege mich ins Krankenhaus in Frankfurt am Main brachte. Dort verbrachte ich eine Woche im Isolierzimmer, bis meine Werte eine Entlassung nach Hause erlaubten. Nun endlich begann ich mit einer regelmäßigen, anfänglich noch intravenösen IG-Therapie.

Im darauffolgenden Frühjahr 2014 ging es dann wieder auf große Reise, zur Kirschblüte nach Japan. Direkt nach dem Hinflug machte sich dann die Polyarthrititis mit einem entsprechend starken Schub trotz IgG-Therapie bemerkbar. Nach einer guten Woche veranlasste mich dann eine schmerzhaft Rachenentzündung dazu, mir meinen Rachen im Spiegel genauer anzuschauen. Hierbei stellte ich neben dem entzündeten Rachen auch etwas fest, was dort nicht hingehörte und mich stark beunruhigte. Ich sendete ein Handyfoto an meine Ärztin, welche mich mit einer eitrigen Mandelentzündung zwar zu beruhigen versuchte, obwohl sie schon vermutete, dass es mehr war. Ich nahm daraufhin wie abgesprochen das mitgenommene Antibiotikum ein, was ich seit der Diagnose CVID immer im Reisegepäck habe. Direkt am Tag nach meiner Rückkehr stellte ich mich in der HNO der Frankfurter Uniklinik vor.

Auf der Tonsille saß ein Tumor, den man während der OP noch als gutartig einstuft und samt Tonsille entfernt. Nach Vorlage der Histologie wurde jedoch die Diagnose Tonsillen-Karzinom gestellt. Dies war ein großer Schock! Ich mobilisierte alle meine Kräfte und ließ mir mit Hilfe meines Hausarztes einen Termin in der Kopfklinik der Uniklinik Heidelberg besorgen. Hier wurde ich dann nachoperiert, d. h., eine erweiterte Tonsillektomie sowie Neck dissection (kurz: ND, chirurgische Resektion der Halslymphknoten und des umliegenden Gewebes). Hierbei wurden auch Lymphknoten entnommen, die glücklicherweise ohne Befund waren. Drei Monate später unterzog ich mich der angeratenen Tonsillektomie auf der linken Seite, da hier mit einem rund 15 prozentigen Risiko ein weiteres Karzinom entstehen könnte. Aber es war bereits ein kleiner Tumor in der Tonsille, welcher in der MRT noch nicht sichtbar war. Es folgte wieder eine erweiterte Tonsillektomie sowie Neck dissection. Eine PET-Computertomographie (=hochempfindliches Verfahren der nuklearmedizinischen Diagnostik) zeigte dann auch noch Rundherde in der Lunge und suspekten Läsionen an der Niere, welche den Verdacht auf eine Metastasierung aufkommen ließen.

Der Tumorboard in Heidelberg empfahl mir eine Lungenteilresektion in der Thoraxklinik (hier wurde ein Stück herausgeschnitten) und eine Nieren OP in der Urologischen Chirurgie, hier wurde die Niere freigelegt und drei gutartige Tumore entfernt. Glücklicherweise konnte der Verdacht auf Metastasen ausgeschlossen werden. Es handelte sich um Granulome, welche ebenfalls im Rahmen der CVID auftreten.

Eine etwaige Bestrahlung des Rachens wurde mit der Strahlenklinik diskutiert. Da jedoch die Lymphknoten glücklicherweise noch nicht befallen waren und eine Bestrahlung das Risiko birgt, selbst später Tumore auslösen zu können, hat man unter Berücksichtigung meines Immundefekts im Gegenzug einer engmaschigen Kontrolle hierauf verzichtet.

Nach insgesamt 7 Operationen alleine in 2014 (insgesamt sollten es seit dem Parotis Tumor bis heute 14 werden) bin ich Anfang 2015 erneut in eine Anschlussheilbehandlung und fand langsam wieder zurück in den Alltag.

Nachdem Anfang 2016 eine CT neue Auffälligkeiten in der Lunge zeigte, machte dann auch durch diese ständige Unsicherheit meine Psyche schlapp. Das Urvertrauen in meinen Körper war verloren. So zog ich selbst die Reißleine und konnte dank meiner Psychoonkologin kurzfristig einen dreimonatigen Aufenthalt in der psychosomatischen Tagesklinik absolvieren. Dieser war eine große Bereicherung für mich.

Eine MRT im Herbst zeigte nun auch noch „suspekten Knochenläsionen“ im Bereich der Becken- und unteren Wirbelknochen. Es folgte eine CT gesteuerte Knochenbiopsie, direkt an einer dieser auffälligen Stellen.

Der Anruf aus der Klinik mit der Diagnose Non-Hodgkin-Lymphom kam dann am Tag meines 50. Geburtstags (ich saß gerade im Café, die große Feier fand erst am Samstag statt). Das Lymphom ist der B-Zellklasse zuzuordnen und steht somit auch mit der CVID in Verbindung. Es ist indolent, also langsam fortschreitend, aber auch nicht heilbar. Erneut stürzte eine Welt über mir zusammen!

Zurzeit bin ich im „Watch-and-Wait-Status“, d. h., wir beobachten den Verlauf. Immer wieder wurden Therapien angedacht.

Die Immundefektambulanz, die mich seinerzeit betreute, empfahl schon früh eine Behandlung mit Rituximab, aber nach Rücksprache mit meiner behandelnden Onkologin entschied ich mich erstmal dagegen. Die Behandlung mit Rituximab ist sicherlich jedoch nur eine Frage der Zeit. Auch wurde seitens der Immundefektambulanz die Möglichkeit einer allogenen Stammzelltransplantation zur Diskussion gebracht. Nach einer Zweitmeinung in der Charité wie auch nach Rücksprache mit der Onkologie in Heidelberg haben wir diese Alternative nicht verfolgt. Diese Entscheidungen mit zu treffen, kosteten mich sehr viel Kraft.

In 2018 kam dann noch eine Immunthrombozytopenie dazu, welche sich innerhalb weniger Stunden durch Blutblasen an der Mundschleimhaut und dann erst durch Petechien am ganzen Körper zeigte. Wieder folgte ein stationärer Aufenthalt. Eine Hochdosistherapie mit Cortison brachten die Thrombozyten wieder in den Normalbereich.

Diese Erkrankungen und ihre Begleitscheinungen bestimmen nun einen Teil meines Alltages. Mit der ständigen Unsicherheit zu leben, fällt nicht immer leicht. Hierfür habe ich mir jedoch Unterstützung gesucht. Meine Leistungsfähigkeit ist eingeschränkt und nach einer Reha Ende 2017 auf der schönen Nordsee-Insel Föhr arbeite ich nur noch wenige Stunden pro Woche und meine Schwerbehinderung ist nun endlich unbefristet, was eine gewisse Sicherheit bietet. Die großen Reisen sind zwar nicht mehr möglich, aber Ruhe und Kraft finde ich nun auch an der Nordsee und in den Bergen.

Als ich meine Geschichte aufschrieb, kamen viele Erinnerungen wieder hoch, welche ich schon fast vergessen bzw. verdrängt hatte. Jedoch zeigte es mir auch, dass ich schon einiges geschafft habe und das, was eventuell noch kommen mag, werde ich auch noch meistern. Hierbei unterstützen mich auch meine Ärzte in Heidelberg, Frankfurt am Main und Berlin, welchen ich ebenso wie dem dsai-Team, das mir immer mit Rat und Tat zur Seite stand, an dieser Stelle recht herzlich danken möchte.

Martin, dsai-Mitglied

Anzeige

www.LICHERMT.DE



Ihr Spezialist für die subkutane Immunglobulin-Therapie

- Individuelle Schulungen und Unterstützung in der Klinik und zu Hause
- Breites Angebot an passendem Infusionszubehör
- Zuverlässige Betreuung unserer Patienten



Micrel mlh+ 20 ml



Micrel mlh+ 40 ml



CRONO S-PID 50 ml



CRONO S-PID 100 ml

LICHER MT GmbH · Langer Acker 18 · D-30900 Wedemark

Service-Tel: 0800-5833-100* · Aus dem Ausland: +49-5130-5833-100 · E-Mail: immun@lichermt.de · lichermt.de

*kostenlos aus dem deutschen Festnetz

Neue Regionalgruppenleiter

Regionalgruppe Eifel



ANGELA KASTENHOLZ

E-Mail: angela.kastenholz@dsai.de

Tel: 0160-8450708

Geburtstag: 18. September 1969

Sternzeichen: Jungfrau

Wohnort: Hönningen an der Ahr

Familienstand: In einer Beziehung

Beruf: Versicherungskauffrau

Hobbys: Motorsport, Reiten,
Geocaching, Fitness

Lebensmotto: Geht nicht gibt's nicht

Zu mir: Ich habe CVID, das leider erst mit 42 Jahren diagnostiziert wurde.

Lieblingsessen: Pizza

Lieblingsgetränk: Latte Macchiato

Lieblingsorte: Nürburging und Italien

Wie kam ich zur dsai: Durch Selbstrecherche nach meiner Diagnosestellung 2012. Ich war auf der Suche, was diese Diagnose für mich bedeutet.

Durch die Hilfe der dsai fand ich meinen jetzigen Facharzt und konnte erfolgreich auf die subkutane Therapie umgestellt werden.

Was verbindet mich mit der dsai: Ich unterstütze die dsai da, wo ich gebraucht werde und wo ich helfen kann. (Ärztfortbildungen, Interviews, Aufklärungsarbeit)

Wünsche: Dass die dsai weiterhin so unermüdlich für uns kämpft und wir noch lange so eine tolle Gemeinschaft haben.



Regionalgruppe Frankfurt/Mainz

ANNE MOUHLEN

E-Mail: anne.mouhlen@dsai.de

Tel: 0176-21585617

Unterstützung für Dr. Gerd Klock in der Regionalgruppe Frankfurt/Mainz

Geburtstag: 17. August 1982

Wohnort: Harxheim (Rheinland-Pfalz)

Familienstand: Verheiratet, 3 Kinder

Beruf: MTLA

Diagnosen: IgG-Subklassenmangel, CVID, Morbus Bechterew, Alopecia areata

Immunglobulingabe: 60 ml Immunglobuline subkutan (aufgeteilt in 2 x wöchentlich à 40 ml und 20 ml)

Was mich mit der dsai verbindet: Die dsai hat mir gerade in der Anfangszeit mit vielen Informationen zur Seite gestanden und mir so geholfen die Erkrankung besser zu verstehen. Durch meine Wohnortnähe zu Mainz wurde ich vor vier Jahren gefragt, ob ich bei der Ärztlichen Fortbildung in Mainz mithelfen könne. Ich habe zugesagt und seitdem betreue ich den Info-Stand, mittlerweile ist es für mich ein fixer Termin im Jahr.

Mir ist es wichtig in der Mainzer Region regelmäßige Patientenstammtische zu etablieren und weiterhin Ärzte mit Material zu versorgen, um dahingehend eine höhere Sensibilität für unser Krankheitsbild zu erreichen. Darüber hinaus werde ich allen mit Rat und Tat zur Seite stehen. Ich freue mich auf die Zeit, die kommt und danke der dsai für das in mich gesetzte Vertrauen.



„Ich tausche mich sehr gerne persönlich aus und helfe jedem herzlich gerne!“

– Silke Hoffmann

Regionalgruppe Erfurt/Nordhausen



JULIA SOLINSKI

E-Mail: julia.solinski@dsai.de

Tel: 0160-6558433

Seit Januar 2020 ist die dsai nun auch mit einer Regionalgruppe in Thüringen vertreten.

Wir freuen uns, dass Julia Solinski die Leitung der Gruppe „Erfurt/Nordhausen“

übernommen hat und begrüßen Julia sehr herzlich im Team der dsai-Ehrenamtlichen.

Schon mehrmals hat sie Plasmazentren besucht, um dort Aufklärungsarbeit zur Plasmaspende zu leisten.

Auch künftig wird Julia Veranstaltungen der dsai unterstützen und natürlich als Ansprechpartnerin für Betroffene aus der Region zur Verfügung stehen.

Regionalgruppe Hamburg/Bremen

SILKE HOFFMANN

E-Mail: silke.hoffmann@dsai.de

Tel: 0174-8002042

Wohnort: Stuhr, Niedersachsen

Diagnose: COVID

Nachfolgerin von Uwe Szameitat, viele Jahre Regionalgruppenleiter Hamburg/Hannover, den wir in den dsai-Ruhestand entlassen haben.



Verabschiedung

Mit **Uwe Szameitat** verabschiedet sich ein Urgestein unter den dsai-Regionalgruppenleitern in den wohlverdienten dsai-Ruhestand, damit nun laut Uwe „im Norden die Jüngerer ran können“.

Schon seit 1998 ist Uwe Mitglied der dsai und ein Regionalgruppenleiter der ersten Stunde.

Er stand Betroffenen im Raum Hamburg-Hannover immer mit Rat und Tat zur Seite und vertrat die dsai bei zahlreichen Veranstaltungen – und das nicht nur im Norden Deutschlands.

Von 2004 bis 2010 betreute Uwe das Patiententreffen an der Medizinischen Hochschule, im Jahr 2008 fand dann die erste Ärztliche Fortbildung der dsai in Hamburg statt, die Uwe federführend mit initiiert hatte. Mittlerweile ist diese Veranstaltung eine jährliche feste Größe.

Und nicht zuletzt betreute er, wie so oft zusammen mit



seiner Frau, seit 2015 auch mehrmals die Ärztliche Fortbildung in Würzburg.

Lieber Uwe, wir danken dir von Herzen für dein großes Engagement und deinen – oft auch kritischen – Input. Du hast ein großes Stück dazu beigetragen, dass die dsai heute die erfolgreiche Patientenorganisation ist, als die sie bekannt ist.

Wir wünschen dir eine gute Zeit, hoffentlich oft in wärmeren Gegenden, die du ja bevorzugst (siehe Foto) und alles Gute für die Zukunft!

Die Milz – die unbeachtete Helferin

AUTOR:
SANDOR KRAUSS,
HEILPRAKTIKER

Die Milz (lateinisch Lien) ist ein ca. 180 g schweres, bohnenförmiges Organ im linken Oberbauch unterhalb des Zwerchfelles. Sie ist ein Zentralorgan des lymphatischen Systems (Immunsystems), ausgesprochen gut durchblutet und von sehr weicher Konsistenz. Deshalb ist diese, z. B. bei Autounfällen, anfälliger für Verletzungen und somit Blutungen in den Bauchraum, im ungünstigsten Falle mit Todesfolge.

Des Weiteren entfernt sie Mikroorganismen, schädliche Partikel und Immunkomplexe aus dem Blut durch die vorhandenen Fresszellen.

Außerdem speichert sie Leukozyten und Blutplättchen. Letztere sind an der Blutgerinnung beteiligt.

Im Besonderen obliegt ihr die Differenzierung und Produktion von T- und B-Lymphozyten.

Bis zum Schulalter ist sie sogar an der Blutbildung beteiligt. Ihr obliegt auch der Abbau „alter“ Erythrozyten. (älter als 120 Tage)

Das Eisen, welches die roten Blutkörperchen enthalten, wird „recycelt“ und für die Neuproduktion derselben verwendet, da die Bereitstellung von Eisen einen für den Körper energieaufwendigen Prozess darstellt.

Im Falle einer Milzentfernung kann die Leber Teilfunktionen kompensieren. Deshalb der Ausdruck in der naturheilkundlichen Humoralpathologie:

„Die Milz, die kleine Schwester der Leber“

Die Erfahrung hat gezeigt, dass Patienten nach Milzentfernung anfälliger für Infektionen mit Pneumokokken, Meningokokken und dem Grippevirus sind und dennoch zählt sie nicht zu den lebensnotwendigen Organen.

Seit Aufkommen der City-Roller, welche den Steuergriff in Oberbauchhöhe aufweisen, haben die Milz-Rupturen (Zerreißen) um ein Vielfaches zugenommen.

Der im Volksmund verwendete Begriff „Seitenstechen“ beruht vermutlich auf eine gesteigerte Durchblutung bei sportlicher Betätigung.

Die TCM (traditionelle chinesische Medizin) verortet Milzstörungen mit folgenden Symptomen:

- Appetitlosigkeit
- Durchfälle
- Abneigung gegen Kälte
- Trübsinnigkeit / melancholische Verstimmung
- Unverträglichkeit von Vollkornprodukten
- zu weicher Stuhlgang
- Völlegefühl nach dem Essen besonders im Oberbauch
- Muskelschwäche / Kraftlosigkeit
- entzündliche Darmerkrankungen
- Neigung zu Pilzinfektionen
- großes Verlangen nach Süßigkeiten
- Frösteln am ganzen Körper
- geschwollene Zunge mit Zahneindrücken an den Rändern
- Wassereinlagerung (besonders bei Frauen vor der Monatsblutung)
- Verdauungsstörungen

Ursachen:

- lange Aufenthalte in feuchter/kalter Umgebung
- Ernährung mit zu viel Kohlehydraten
- übermäßige psycho-soziale Belastung
- Mangelernährung
- unregelmäßige Nahrungszufuhr
- Bewegungsmangel
- chronische Erkrankungen besonders chronische Infekte

Ich erinnere mich an eine Abhandlung über die Milz in einem Buch, welches vor mehreren Jahrhunderten geschrieben wurde.

Indessen wird eine Ausscheidungsfunktion von „Schärfen“ (ausscheidungspflichtige Stoffe) in den Magen mittels vorhandener Verbindungsgänge beschrieben. Hierbei würde zeitgleich der Verdauungssaft des Magens entstehen, wobei wohl die Magensäure gemeint sein soll.

Derartige Verbindungsgänge sind der heutigen Medizin allerdings nicht bekannt.

Dass im selbigen Skript bereits von fünf Geschmacksrichtungen geschrieben wurde darf hierbei nicht unerwähnt bleiben.

- * süß
- * sauer
- * bitter
- * salzig
- * neutral (vermutlich Wasser)

Diese besagte fünfte Geschmacksrichtung wurde erst vor wenigen Jahrzehnten entdeckt und in der Fachzeitschrift „Chemical Sense“ veröffentlicht. Die Forscher entdeckten einen Geschmacksrezeptor für „Fett.“

Ob tatsächlich Verbindungsgänge von der Milz zum Magen, zwecks Bildung der Magensäure führen, oder ob es sich um eine „Irrlehre“ vorausgegangener Jahrhunderte handelt, obliegt weiterer wissenschaftlicher Forschungsarbeit.

Labormedizinisch existieren derzeit keine spezifischen „Milz-Parameter“, was eine Diagnose von Milzfunktionsstörungen erschwert.

Maßnahmen zur Stärkung der Milzkräfte aus der Erfahrungsmedizin!

Tee:

Radix Angelicae (Angelikawurzel) 60 g

Fructus Foeniculi (Fenchelfrüchte) 40 g

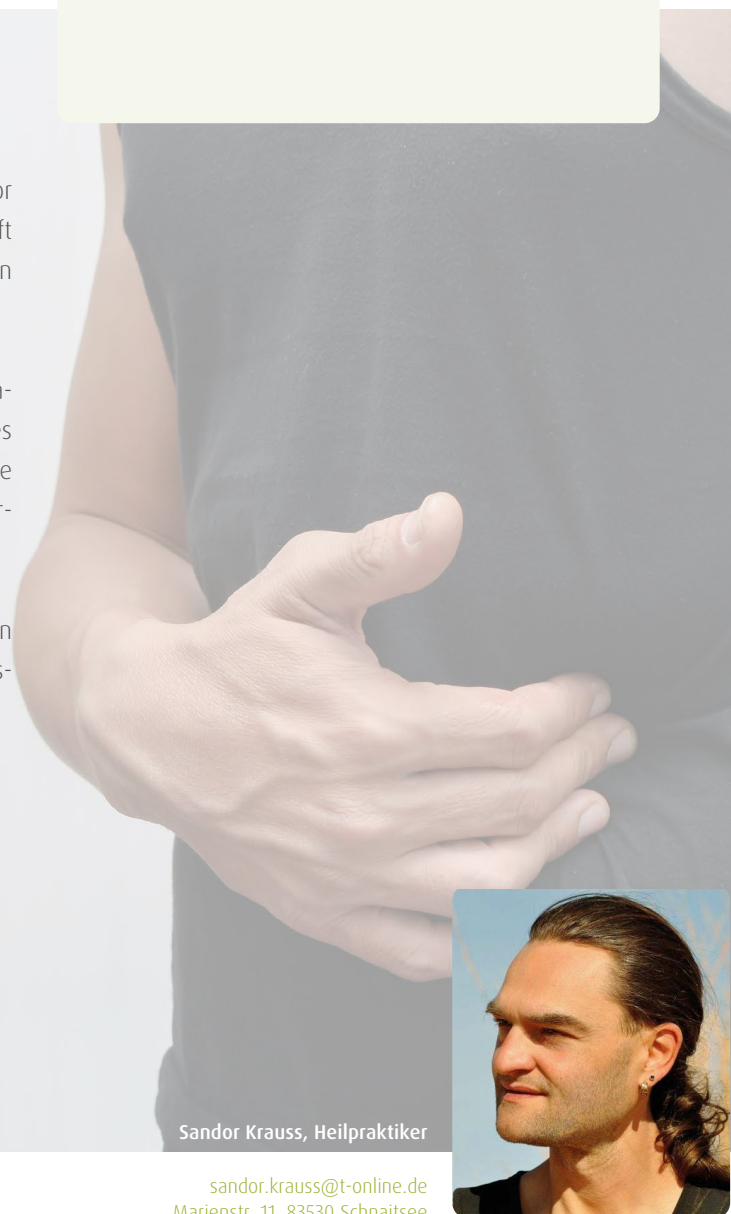
Herba Milliefolii (Schafgarbenkraut) 40 g

Folia Mentha pip. (Pfefferminzblätter) 30 g

Radix liquiritiae (Süßholzwurzel) 30 g

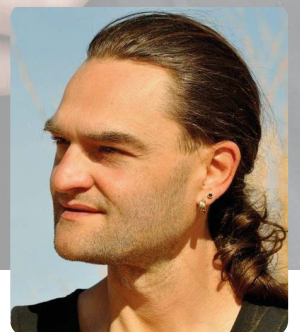
M.f.spec.: D.S

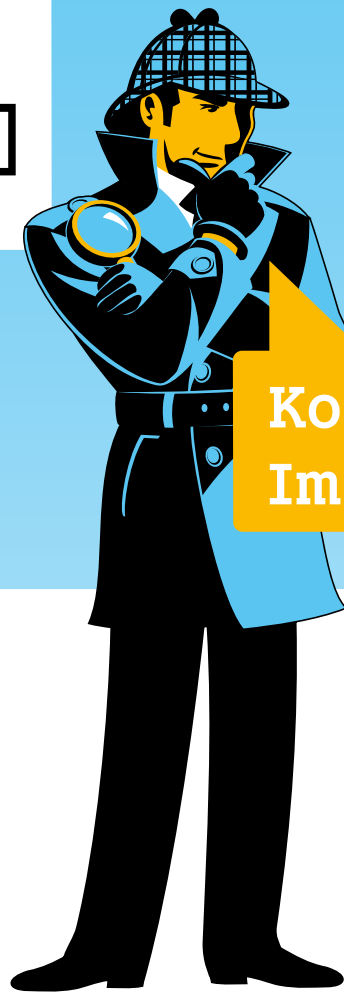
2 TL mit 250 ml kochendem Wasser übergießen und 10 min zugedeckt ziehen lassen, 3 x täglich je 1 Tasse oder Germanium robertianum urt. 3 x tgl. 10



Sandor Krauss, Heilpraktiker

sandor.krauss@t-online.de
Marienstr. 11, 83530 Schnaitsee





**Kombiniere –
Immundefekt!**

Regelmäßige Leser des dsai-Newsletter kennen die Netzwerkinitiative FIND-ID und wissen, dass FIND-ID Ärzte in Krankenhäusern und Praxen dafür sensibilisieren will, bei Patienten mit schweren, wiederkehrenden und zerstörerischen Infektionen an einen angeborenen Immundefekt zu denken, frühzeitig die notwendige Diagnostik zu veranlassen und mit einem der dafür vorgesehenen Schwerpunktzentren für primäre Immundefekte (ID-Zentren) zusammenzuarbeiten. Nur so können Fehldiagnosen vermieden werden und Betroffene durch eine entsprechende Therapie wieder ein weitgehend normales Leben führen.

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

PID (Primärer Immundefekt) ist nur eine von etwa 5.000 seltenen Erkrankungen und wird mit Immunglobulin-Präparaten behandelt, die aus Blutplasma von freiwilligen Spendern hergestellt werden. Andere seltene Erkrankungen, die mit Plasmapräparaten behandelt werden, sind

Hämophilie, hereditäres Angioödem oder GBS/CIDP (Guillain-Barré-Syndrom und Chronisch Inflammatorische Demyelinisierende Polyneuropathie). Außer der Abhängigkeit von Plasmapräparaten haben diese seltenen Erkrankungen gemeinsam, dass sie von spezialisierten Ärzten behandelt werden müssen, idealerweise in entsprechenden Zentren, wo die Expertise zu diesen Erkrankungen gebündelt ist.

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

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

Ansprechpartner für FIND-ID

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



Jetzt NEU: FIND-ID Broschüre für Kinder- und Hausärzte

FIND-ID ist es ein Anliegen, niedergelassene und Klinikärzte, Allgemein- und Fachärzte verschiedener Disziplinen über das Thema „angeborene Immundefekte“ zu informieren.

Hierzu wird seit einiger Zeit eine kleine Bibliothek aufgebaut. Aktuell findet sich auf der Website www.find-id.net unter dem Menüpunkt „Behandeln“ eine neue Facharztbroschüre für Rheumatologen.

KOMBINIERE – IMMUNDEFEKT! Kinder- und Hausärzte mit Spürsinn fragen: banaler Infekt oder Immundefekt?

Die neue Broschüre kann keine enzyklopädische Aufzählung aller angeborenen Immundefekte darstellen (derzeit > 400). Sie greift jedoch anschaulich einige Krankheitsbilder auf, um deren Bedeutung für Kinder- und Hausärzte zu unterstreichen und so den Fokus auf die Diagnose angeborener Immundefekte zu lenken. Klinische Probleme bei Patienten mit Primären Immundefekten (PID) sind vielfältig. Der Verdacht auf einen PID kann bereits in der Praxis geäußert werden. Auch erste diagnostische Schritte sind in der Praxis möglich. Eine (genetische) Diagnose und spezifische

Immundefekt?

www.find-id.net

Therapie können in vielen Fällen nur interdisziplinär gemeinsam mit PID-Zentren konzipiert werden.

Prof. Dr. Volker Wahn hat die Broschüre erstellt und dafür einige Fälle zusammengetragen, die bereits optisch das klinische Problem vermitteln sollen.

Die kostenfreie Broschüre liegt u.a. bei dsai-Fortbildungen am Stand von FIND-ID aus, sie kann aber auch direkt über die FIND-ID-Website als PDF heruntergeladen werden, ebenso wie die bereits für andere Fachärzte erstellten Broschüren. Zusätzlich besteht die Möglichkeit, sich die Broschüre per Post zustellen zu lassen, als Einzelexemplar oder auch in größeren Mengen, z. B. zum Auslegen bei Informationsveranstaltungen.

Für Bestellungen und weitere Informationen steht Ihnen Alexandra Kilian gerne unter der E-Mail-Adresse ak@ballcom.de zur Verfügung.

Primäre Immundefekte von Expertengremium neu klassifiziert

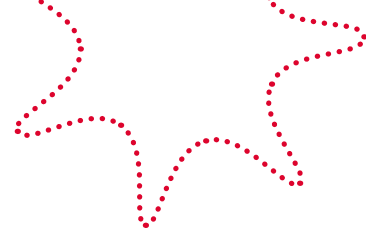
In regelmäßigen Abständen trifft sich eine internationale PID-Expertengruppe, um die Klassifikation der bekannten primären Immundefekte (PID) vorzunehmen. Im Januar 2020 wurde nun die aktuelle Einteilung der 416 bis dahin bekannte Immundefekte veröffentlicht.

Hilfreich ist zudem die sog. phänotypische Klassifikation, bei der man Hilfestellung bekommt, um von bestimmten klinischen oder Laborbefunden zu einer genauen Diagnose zu kommen.

Wer auch weiterhin auf dem Laufenden bleiben will, geht zu www.immundefekt.de und gibt im Suchfenster den Begriff „Neuer PID“ ein. Auf diese Weise findet man auch neue Immundefekte, die bei den veröffentlichten Klassifikationen noch nicht berücksichtigt werden konnten.

Zur all unseren Broschüren bitte hier entlang:

www.find-id.net/behandeln/facharztbroschueren



Thorsten Havener wird zweiter Schirmherr der dsai



Prominente Verstärkung für die Schirmherrin der dsai, Michaela Schaffrath:

Mentalkünstler, Experte für Körpersprache, Coach, Vortragsredner und Bestsellerautor – und nun noch prominenter Schirmherr der dsai: Thorsten Havener unterstützt die Patientenorganisation dabei, das öffentliche Bewusstsein für angeborene Immundefekte zu stärken.

Thorsten Havener liebt es zu beobachten, versteht Körpersprache und liest Gedanken. Doch eines kann auch er nicht sehen: einen angeborenen Immundefekt. „Es ist eine große Ehre, die Schirmherrschaft der dsai zu übernehmen, die Patientenorganisation bei ihrer wichtigen Aufklärungsarbeit zu unterstützen und sich so für alle Mitglieder, Betroffenen und Angehörige einzusetzen“, sagt er. „Meine Karriere habe ich als Zauberkünstler begonnen, doch bei Krankheit hilft leider keine Illusion. Deshalb möchte ich ganz konkret helfen.“

Als Jugendlicher war Thorsten Havener selbst Angehöriger zweier krebserkrankter Bezugspersonen in der Familie und im Freundeskreis. Daher war es schon lange sein Wunsch, sich in der Gesundheitshilfe zu engagieren. Gerade bei seltenen Erkrankungen wie angeborenen Immundefekten sah er einen hohen Bedarf der Unterstützung. Seine Motivation, Menschen für die Krankheit zu sensibilisieren und zu Hilfe –



Thorsten Havener und Michaela Schaffrath

zum Beispiel in Form von Plasmaspenden – zu mobilisieren, ist für ihn eine Herzensangelegenheit. dsai-Bundesvorsitzende Gabriele Gründl freut sich sehr über die prominente Unterstützung: „Wir sind sehr glücklich darüber, dass Thorsten unsere Arbeit so wertschätzt und uns dabei unterstützt. Sein Engagement ist großartig und hilft uns sehr, die für uns so wichtige öffentliche Aufmerksamkeit für angeborene Immundefekte zu schaffen.“

Neuer Kontakt für die Presse



Janine Gropp

Journalistinnen und Journalisten haben bei uns ab sofort eine neue Ansprechpartnerin: Janine Gropp. Die 27-Jährige studierte Kommunikationswissenschaft und Medienentwicklung und arbeitet seit Ende 2019 bei der Kommunikationsagentur Ballcom in Heusenstamm bei Frankfurt am Main. Dort ist sie für verschiedene Kunden zuständig für Social Media, Eventorganisation und Pressearbeit. Von Anfang an hat sie die Kommunikation für die dsai in ihrer Verantwortung – eine Aufgabe, der sie sich mit großem Engagement widmet. „Ich habe mich intensiv in die Thematik eingearbeitet und bin beeindruckt von der Arbeit der dsai. Gleichzeitig sehe ich, dass der Aufklärungsbedarf immer noch hoch ist, und ich freue mich sehr, dass ich die dsai dabei unterstützen kann, das Thema angeborene Immundefekte noch öffentlicher zu machen.“ Janine Gropp wird Kontakte zur Fach- und Publikumspresse pflegen und neu aufbauen, Pressemitteilungen verfassen und Fragen von Journalistinnen und Journalisten beantworten. Zudem unterstützt und berät sie unsere Geschäftsstelle bei allen Themen rund um die Presse- und Öffentlichkeitsarbeit.

gooding

Dein Beitrag zählt.

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 1.600 Online-Shops (u. a. Amazon, Zalando, Deutsche 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 fest vereinbarte Provision (z. B. 5%) automatisch an Gooding abgeführt. **Diese wird zu 100% an den gewählten Verein weitergegeben.**

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

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 tun!
Berücksichtigen Sie Gooding auch
bei Ihren Reisebuchungen!



Better Health, Brighter Future

Engagement, Leidenschaft und Verantwortung – Tag für Tag setzen wir uns damit weltweit für unsere Patienten ein, um ihnen mit medizinischen Innovationen eine bessere Gesundheit und Zukunft zu ermöglichen.

Seit dem 8. Januar 2019 ist die Shire Deutschland GmbH Teil der Takeda Group. Die Akquisition stärkt unsere Position als forschungsgetriebenes, wertebasiertes und global führendes biopharmazeutisches Unternehmen. Ausgehend vom Hauptsitz in Japan engagiert sich Takeda in 80 Ländern und Regionen weltweit in den Therapiegebieten Onkologie, Gastroenterologie, Neurowissenschaften, plasmabasierte Therapien und Impfstoffe sowie seltene Erkrankungen.

Gemeinsam etwas bewegen – für unsere Patienten.

Mehr Infos auf shire.de und takeda.com

Shire Deutschland GmbH | Friedrichstraße 149 | 10117 Berlin
Alle Rechte vorbehalten. EXA/DE//1011



Veranstaltungen

Ärztliche Fortbildungen



Leipzig, 9. November 2019 – Ärztliche Fortbildung & Patiententreffen

Am 9. November 2019 fand in Leipzig die alljährliche Ärztefortbildung mit Patiententreffen der dsai im WESTIN-Hotel statt. Die sehr gut besuchte Veranstaltung wurde von Prof. Dr. med. Michael Borte (Direktor des ImmunDefekt-Centrum Leipzig (IDCL) am Klinikum St. Georg Leipzig) eröffnet und moderiert. Nachdem Herr Lehmann von der dsai über Allgemeines und wichtige Fakten zur Patientenorganisation informierte, gewährte er einen persönlichen Einblick in ein Leben mit zwei betroffenen Kindern. Anschließend vermittelte Prof. Borte in seinem Jahresrückblick, welche Aktivitäten und Veranstaltungen das IDCL rund um die dsai-Regionalgruppe seit dem letzten Treffen stattgefunden hatten. Der Beitrag von Prof. (em.) Dr. med. Hans-Hartmut Peter (Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI), Universitätsklinikum Freiburg) zum Thema „Primäre Immundefekte und Rheuma“ führte in die aktuelle Thematik von Immundefizienz und Immundysregulation ein. Der folgende Vortrag „Chronische Fatigue und Immundysfunktion“, zu dem Frau Dr. med. Kirsten Wittke (Institut für Medizinische Immunologie, Charité Berlin) sprach, führte zu einer regen Diskussion der Anwesenden. Zum Thema „Impfstrategien bei Immunsuppression und Immundefizienz“ informierte Prof. Borte nach der Pause, die für intensive Gespräche aller Teilnehmer genutzt wurde. Mit ihrem Beitrag „Immunthrombozytopenie oder Immundefekt - Autoimmunität bei primären Immundefekten“ schloss Frau Dr. med. Maria Faßhauer (ImmunDefektCentrum Leipzig (IDCL) am Klinikum St. Georg Leipzig) thematisch an den Beitrag von Prof. Peters an. Anschließend informierte Dr. med. Stephan Borte, PhD (ImmunDefektCentrum Leipzig (IDCL) am Klinikum St. Georg Leipzig) über Aktuelles zum Neugeborenen-Screening auf T-zelluläre Immundefekte und was das für Patienten und Ärzte bedeutet. Vor allem anwesende Kinderärzte nutzten die Gelegenheit für alltagspraktische Hinweise. Der letzte Beitrag schloss thematisch

an, indem Dr. med. Jörn-Sven Kühl (Selbständige Abteilung für Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie, Universitätsklinikum Leipzig) zu „Stammzelltransplantation bei angeborenen Immundefekten“ referierte. Mit allen Vortragenden waren rege Diskussionen möglich und nach der Mittagspause trafen sich die anwesenden Patienten, um sich in altbewährter Weise austauschen und informieren zu können, was die wieder sehr gelungene Veranstaltung zum Abschluss brachte.



Die Regionalgruppenleiterin Leipzig, Annett Mählmann, mit dem Ehepaar Lehmann.

Blutplasma spenden. Leben retten!

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.

- ▶ Aachen
- ▶ Dortmund
- ▶ Halle
- ▶ Hannover
- ▶ Köln
- ▶ Magdeburg
- ▶ Merseburg
- ▶ Nordhausen
- ▶ Rostock





Essen, 16. November 2019 – Ärztliche Fortbildung

Die mit 5 Fortbildungspunkten zertifizierte Fortbildung unter der Leitung von PD Dr. med. Dirk Holzinger (Klinik für Kinderheilkunde III, Hämato-Onkologie, Universitätsklinikum Essen) fand am 16. November 2019 im Universitätsklinikum Essen statt. Für die dsai waren Dr. Gerd Klock, Kerstin Kugel und Cornelia Haschek vor Ort.

Unter dem Titel „Immunglobuline – Diagnostik und Therapie Primärer Immundefekte“ wurden folgende Themen behandelt:

Kerstin Kugel, Dr. Dirk Holzinger, Dr. Rita Beier, Dr. Adela Della Marina, Dr. Christian Temme, Prof. Tim Niehues, Prof. Christof Specker, Lisa Vinnemeier-Laubenthal, Prof. Catharina Schütz

- * Immundefekte mit Immunglobulinmangel
Prof. Tim Niehues, Helios Kliniken Krefeld
- * Einführung des Neugeborenen-Screenings auf T-zelluläre Immundefekte
Prof. Catharina Schütz, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- * Indikation für Immunglobulintherapie
PD Dr. Dirk Holzinger, Universitätsklinikum Essen
- * Fallbeispiel aus der Transfusionsmedizin
Dr. Christian Temme, Universitätsklinikum Essen
- * Fallbeispiel aus der Inneren Medizin
Lisa Vinnemeier-Laubenthal, Universitätsklinikum Essen
- * Immunglobulinmangelsyndrome bei Erwachsenen
Prof. Christof Specker, Universitätsklinikum Essen
- * Immunglobuline zur Immunmodulation/ Antiinflammation in der Neuropädiatrie
Dr. Adela Della Marina, Universitätsklinikum Essen
- * Wenn nur noch die Knochenmarktransplantation hilft
Dr. Rita Beier, Universitätsklinikum Essen

Anzeige

OMT Therapiemanagement

SOCONNECT+ Ambulante Infusionspumpe

- Eine Infusionspumpe die mit 3 verschiedenen Reservoirgrößen (20ml, 30ml & 50ml) kompatibel ist, kein Pumpenwechsel nötig
- Klein, handlich und intuitive Bedienung über Touchscreen.
- Bluetooth-Schnittstelle zum Auslesen der Infusionspumpe und zur Therapiedokumentation am PC
- Kleinstes Schubvolumen für die Infusion zähflüssiger Medikamente wie z.B. Immunglobuline

➔ Das ist NEU:

- Verbesserte Akkuleistung
- Verbesserte Menüführung
- Stärkere Motorleistung \pm 5 Bar Okklusionsdruck
- Für den Einsatz dünnster Subkutannadeln (29 Gauge)
- Größere Infusionsvolumina bei kürzeren Infusionszeiten

**NEU!
2. GENERATION**

K.I.S.S.

Unser neues und optimiertes
Therapiekonzept

Kompetent
in Therapie und Technik

Innovativ
durch Entwicklung
neuester Standards

Sicher
durch optimales
Behandlungsmanagement

Stark
durch zuverlässigen, individuellen
und bundesweiten Patientensupport

... dafür steht der Name

OMT

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

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

Stuttgart, 23.11.2019 – Ärztliche Fortbildung

Unter der Leitung von PD Dr. Claudia Blattmann (Pädiatrie 5, Olgahospital, Klinikum Stuttgart) fand am 23. November 2019 die mit 5 Fortbildungspunkten zertifizierte Fachfortbildung „Update Immundefekte – Screening, Diagnostik und Klinik“ im Krankenhaus Bad Cannstatt des Klinikums Stuttgart statt. Die Betreuung seitens der dsai übernahmen die beiden Regionalgruppenleiter Stuttgart/Ulm, Friedolin Strauss und Melanie Häußler.

Inhalte der Veranstaltung:

- * Diagnostik und Therapie von Immundefekten – die neue AWMF-Leitlinie
PD Dr. Claudia Blattmann, Klinikum Stuttgart
- * Autoinflammatorische Erkrankungen
Dr. Annette Holl-Wieden, Universitätsklinikum Würzburg
- * Darm – das größte Immunorgan an der Grenze zur Umwelt
Dr. Thomas Heigele, Klinikum Stuttgart
- * Neugeborenen-Screening auf T-zelluläre Immundefekte – was bedeutet das für Patienten und Ärzte?
Prof. Ansgar Schulz, Universitätsklinikum Ulm
- * Basis-Labordiagnostik bei Patienten mit rezidivierenden Infekten
Prof. Bodo Gribbacher, Universitätsklinikum Freiburg
- * Der Immundefekt in der Praxis – Fallbeispiele und Quiz
Dr. Monika Sparber-Sauer, Klinikum Stuttgart



Münster, 23.11.2019 – Ärztliche Fortbildung

Ebenfalls am 23. November 2019 fand die Ärztliche Fortbildung am Universitätsklinikum Münster statt, bei der für die dsai Rabea Schleppehege, Regionalgruppenleiterin Münster/Osnabrück, Kerstin Kugel, Regionalgruppenleiterin Düsseldorf sowie dsai-Mitglied Sandra Lopes, vor Ort waren. Unter der wissenschaftlichen Leitung von PD Dr. Helmut Wittkowski (Pädiatrische Rheumatologie und Onkologie, Universitätsklinikum Münster) wurden Themen rund um



PD Dr. Helmut Wittkowski, Prof. Dirk Föll, Dr. Claas Hinze, Dr. Thomas Kaiser, Sandra Lopes, Kerstin Kugel, Dr. Katja Masjosthusmann, Dr. Jens Wensing, Rabea Schleppehege

„Infektionen im Kindes- und Jugendalter – spezielle Situationen, besondere Fälle, bedenkliche Erreger“ behandelt. Die Veranstaltung wurde mit 5 Fortbildungspunkten der Ärztekammer Westfalen-Lippe zertifiziert. Folgende Vorträge standen auf dem Programm:

- * Rezidivierende Haut-Abszesse – was tun?
Dr. Katja Masjosthusmann & Prof. Frieder Schaumburg, Universitätsklinikum Münster
- * Prävention von Infektionen – aktuelle Impftemen
Dr. Claas Hinze, Universitätsklinikum Münster
- * Tropenkrankheiten im Münster – an was muss man denken?
Prof. Frieder Schaumburg, Universitätsklinikum Münster
- * Antibiotika-Therapie bei Kindern – was ist die beste Wahl?
Dr. Jens Wensing, Universitätsklinikum Münster
- * Protrahierte Gastroenteritis – oder steckt mehr dahinter?
Dr. Thomas Kaiser, Universitätsklinikum Münster
- * Welche Erreger sind verdächtig auf einen Immundefekt?
PD Dr. Helmut Wittkowski, Universitätsklinikum Münster
- * Pilzinfektionen – welche Diagnostik und welche Therapie?
Prof. Andreas Groll, Universitätsklinikum Münster

Berlin, 22.02.2020 – Ärztliche Fortbildung

Wie schon in den letzten Jahren war die Ärztliche Fortbildung in Berlin, die am 22. Februar 2020 im Institut für Medizinische Immunologie an der Charité stattfand, ein Publikumsmagnet. Die Veranstaltung „**Immundefekte, Infektionen, Immundysregulation**“ unter der wissenschaftlichen Leitung von Prof. Dr. med. Carmen Scheibenbogen (Leiterin der Immundefektambulanz für Erwachsene) hatte 4 Fortbildungspunkte der Ärztekammer erhalten. Die Vorstellung der dsai und die Betreuung der Veranstaltung übernahm unsere Berliner Regionalgruppenleiterin Nini Ebert. Die Teilnehmer hörten folgende Vorträge:



v.l.n.r.: Neval Avinc, Samira Picht, Prof. Carmen Scheibenbogen, Dr. Claudia Kedor, Nini Ebert, Dr. Kirsten Wittke, Yüksel Vural, Michaela Antelmann, Dr. Leif Hanitsch

- * Das deregulierte Immunsystem
Prof. Carmen Scheibenbogen, Charité
- * Bronchiektasen und interstitielle Lungenerkrankungen
Warnzeichen für PID?
Dr. Leif Hanitsch, Charité
- * Entzündliche Darmerkrankungen
Prof. Horst von Bernuth, Charité
- * ITP und Evans Syndrom
Dr. Kirsten Wittke, Charité
- * Infektionen unter Biologika
Dr. Claudia Kedor, Charité
- * Therapie bei sekundären Immundefekten
Prof. Il-Kang Na, Charité

**Wir danken allen Unterstützern
für ihr Engagement!**





Ärztliche Fortbildungen dsai e.V. – Überblick 2019

Um vor allem niedergelassene Ärzte für das Krankheitsbild „angeborener Immundefekt“ zu sensibilisieren, veranstaltet die dsai seit vielen Jahren eigene ärztliche Fortbildungen in ganz Deutschland. Für den wissenschaftlichen Teil kooperiert sie dabei mit erfahrenen Ärzten in den Immundefektambulanzen und -zentren. Die Veranstaltungen werden jeweils von der zuständigen Ärztekammer nach der entsprechenden Fortbildungsordnung zertifiziert, wodurch die teilnehmenden Ärzte Punkte für deren Fortbildungsbescheinigung erwerben können.

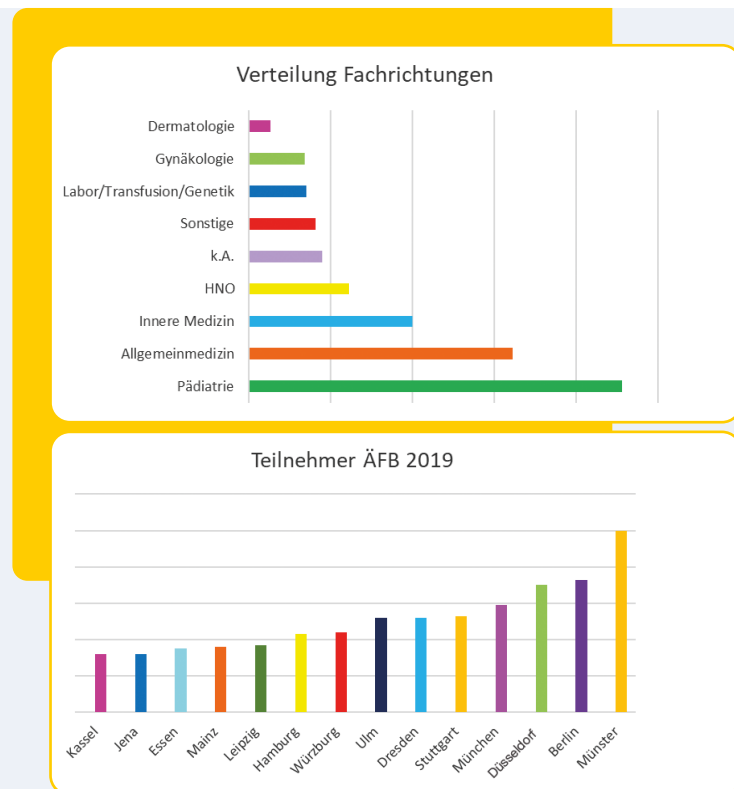
Im Jahr 2019 wurden 14 Ärztliche Fortbildungen organisiert. Diese fanden in Berlin, Ulm, Jena, Kassel, München, Düsseldorf, Dresden, Würzburg, Mainz, Hamburg, Leipzig, Essen, Stuttgart und Münster statt.

Knapp 800 Ärzte aus Praxen aber auch Kliniken hörten hochkarätige Vorträge, die das Krankheitsbild sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen beleuchteten und einen Einblick in die komplexe Erkrankung – es sind aktuell über 400 Immundefekte klassifiziert – gaben.

Neben Diagnostik und Therapie waren unter anderem Impfungen, Magen-Darm- und Hautsymptomaten, Autoimmunität, Autoinflammation und das neu eingeführte Neugeborenen-Screening auf T-zelluläre Immundefekte Thema der Veranstaltungen.

Die Veranstaltungen wurden von Ärzten der verschiedensten Fachrichtungen besucht. Die stärkste Teilnehmergruppe bildeten dabei die Pädiater, gefolgt von Allgemeinmedizinern, Internisten und HNO-Ärzten; aber auch Labormediziner, Gynäkologen, Dermatologen und Ärzte weiterer Fachrichtungen wie zum Beispiel Zahnärzte, Psychologen, Orthopäden nahmen an den Fortbildungen teil.

Die Auswertung der Evaluationsbögen hat gezeigt, dass 98% der Teilnehmer bestätigten, fachlich auf jeden Fall gelernt zu haben und auch mit dem Rahmen der Veranstaltung (Veranstaltungsort und Catering) zufrieden zu sein. Immer mehr Ärzte geben an, bereits Immundefektpatienten zu sehen, ein wichtiger Schritt hin zum Ziel der dsai, eine flächendeckende Versorgung der Patienten nicht nur durch Spezialambulanzen, sondern auch durch geschulte niedergelassene Ärzte zu erreichen. Von denjenigen Ärz-



ten, die bisher keine Immundefektpatienten behandelten, vermutet knapp die Hälfte aufgrund des neugewonnenen Wissens aus den Vorträgen einen oder sogar mehrere Verdachtspatienten unter den eigenen Patienten.

Dank der aktiven Aufklärungsarbeit der dsai kann die Diagnoserate weiter erhöht und in der Folge der diagnostische und therapeutische Weg beschrritten werden.

Ein herzliches Dankeschön geht an alle Kooperationspartner, allen voran an die jeweiligen wissenschaftlichen Leiter, an die Referenten und Aussteller, an das Ärztenetzwerk FIND-ID und an viele mehr – ohne sie wäre der große Erfolg der dsai-Fortbildungsveranstaltungen nicht möglich! Auch im Jahr 2020 wird sich die Patientenorganisation wieder im Rahmen von 15 geplanten Ärztlichen Fortbildungen proaktiv um die weitere Aufklärung und Schulung der Ärzte kümmern.

Siegen (NRW), 09.11.2019 – Patiententreffen der dsai Regionalgruppe Lahn/Sieg

Am Samstag, 09.11.2019, fand das 16. Patiententreffen der Regionalgruppe Lahn/Sieg in der Siegerlandhalle statt. In diesem Jahr folgten ca. 300 Menschen der Einladung zum Patiententag. Sie kamen zum Teil von weither angereist, um den interessanten wissenschaftlichen Vorträgen zu lauschen und sich mit anderen Patienten auszutauschen. Der dsai Stand war schon vor der Veranstaltung gut besucht und somit konnten viele Informationen schon zu Beginn weitergegeben werden. Hier gilt ein besonderer Dank den unterstützenden Helfern.

Zu Beginn begrüßte Dr. med. Karsten Franke, Direktor des Instituts für Klinische Immunologie/Immundefektambulanz, die Teilnehmer und führte durch das Programm. Auch in diesem Jahr gab es wieder Basisinformationen in Form von Referaten und interessante Vorträge mit Power Point Präsentationen. Der erste Vortrag um 10.40 Uhr von Dr. Martina Witzer, CSL Behring, behandelte das Thema „Immunglobuline – der besondere Saft: - von der Plasmaspende zum Präparat“. Des Weiteren referierte Frau Dr. Witzer über das Thema „Plasmapools, Prüfung des Produktionspools, Fraktionierung und Effektivität der Virusreduktion“. Interessant war zu erfahren, dass es ca. sieben bis neun Monate dauert von der Plasma-Spende bis zur Freigabe des Medikamentes.

Um 11.30 Uhr stellte Frau Ann- Kristin Franke die „Diagnostik und Therapie sekundärer Immundefekte“ vor. Sie thematisierte die chronisch lymphatische Leukämie und die verschiedenen Antikörper und deren Funktionen: IgM (aktiviert das Komplementsystem), IgG (markieren Ziele für andere Abwehrzellen), IgE (wehren Parasiten und Würmer ab) etc. Danach erwähnte Frau Franke die Symptome einer chronisch lymphatischen Leukämie wie z. B. Fieber, Nachtschweiß, vergrößerte Lymphknoten, Gewichtsverlust und Leber/Milzvergrößerung. Außerdem klärte sie über die drei unterschiedlichen Antikörpermangelsyndrome auf: Primär (angeboren), sekundär (erworben) und iatrogen (therapieinduziert).

Ausreichend Zeit hatte man zum Erfahrungsaustausch beim gemeinsamen Mittagessen, welcher den Patienten sehr wichtig ist. Hier sah man bekannte, vertraute Gesichter oder lernte sich kennen. Es herrschte eine große Offen-



Angela Kastenholz, Conny Heidbreter, Sandra Jung, Silke Unbehauen

heit. Man kam sehr schnell ins Gespräch, somit war man nicht alleine mit seinen Fragen und Sorgen.

Am Nachmittag stellten Prof. Dr. R. Brück, Dr. K. Hahn, C. Weber und das Projektteam das aktuelle Design der Patienten-App der Immundefektambulanz (IDA App) vor, ebenfalls wurde über den Entwicklungsstand und die Testphase berichtet.

Im Anschluss bekam Dr. Franke die Aufmerksamkeit der Patienten und Angehörigen zum Thema „Was gibt es Neues bei PID, SID und IID?“. In seiner Präsentation informierte der erfahrene Arzt über die Stammzelltransplantation bei Immundefekten, die Aktivitäten des Arbeitskreises „Immundefekte der DGHO“ (Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und medizinische Onkologie), die Stufendiagnostik und therapeutische Maßnahmen bei Immundefekten, die Kostenaspekte bei der Therapie. Dr. Franke betrachtete soziale Medienkanäle wie z. B. Facebook anhand mehrerer Fallbeispiele kritisch. Er rief zu mehr Sensibilität im Netz auf.

Bei Kaffee und Kuchen klang der informative und gelungene Tag in der Siegerlandhalle aus. Wir danken allen Beteiligten für die Unterstützung der Veranstaltung und freuen uns schon auf das nächste Patiententreffen und den dritten Stammtisch der Regionalgruppe Lahn/Sieg.

Silke Unbehauen und Sandra Jung,
Regionalgruppenleiterinnen Lahn/Sieg

Leipzig, 06.12.2019 – Fortbildungsveranstaltung für Schüler/Innen



Am 6. Dezember 2019 fand zum wiederholten Mal im Leipziger Kubus eine Fortbildungsveranstaltung für Schüler/Innen der oberen Jahrgangsstufen aus Gymnasien in und um Leipzig statt. Diese gut besuchte Veranstaltung, organisiert vom ImmunDefektCentrum Leipzig (IDCL) am Klinikum St. Georg gGmbH, hat sich zum Ziel gesetzt, Schüler/Innen anschaulich in die Komplexität des menschlichen Immunsystems einzuführen.

In praxisnahen Beiträgen informierten Prof. Dr. med. Michael Borte, Dr. med. Stephan Borte, PhD und Frau Dr. med. Maria Faßhauer über Störungen des Immunsystems, angeborene Immundefekte, Infektionen sowie wichtige Impfungen und beantworteten die interessierten Fragen von Schülern und Lehrkräften. Aus seinem Leben mit einem angeborenem Immundefekt sprach der junge Erwachsene und Regionalvertreter der dsai (Deutsche Selbsthilfe für angeborene Immundefekte) Christoph Mählmann und brachte so auf Augenhöhe den Schüler/Innen seinen besonderen Lebensalltag nahe.

Die gelungene Veranstaltung wurde an diesem besonderen Tag neben gesunden Äpfeln zusätzlich von Schokoladen-Nikoläusen abgerundet.

Geschäftsstelle dsai



Die Kampagne



Melanie Häussler und Friedolin Strauss

Silke Unbehauen und Lutz Kurnoth



Thorsten Havener

13. Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen

Motto: „We are the 300 Million“

Auf europäischer Ebene hat es begonnen, inzwischen beteiligen sich weltweit 85 Länder am Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen, der in diesem Jahr am 29. Februar zum 13. Mal ausgerufen wird.

Ziel des Tages ist es, die Öffentlichkeit mit Aktionen und Veranstaltungen über Seltene Erkrankungen zu informieren und Betroffenen eine weltweit hörbare Stimme zu geben. Daran beteiligt sich die dsai selbstverständlich auch jedes Jahr durch verschiedene Aktivitäten.

Veranstaltungen rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen:

Ulm – 1. Süddeutscher Fachtag der Seltenen Erkrankungen

In Ulm fand der Erste Süddeutsche Fachtag der Seltenen Erkrankungen statt, bei dem die Initiatoren – das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Universitätsklinik Ulm sowie die Kassenärztliche Vereinigung Bayern (KVB) & die Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg (KVBW) – das Anliegen von Patienten mit einer seltenen Erkrankung noch mehr in den Fokus rückten. Die dsai war mit einem Infostand durch die Regionalgruppenleiter Ulm, Melanie Häussler und Friedolin Strauss, vertreten.

Berlin – dsai-Ärztefortbildungen

Unter dem Dach des Internationalen Tags der Seltenen Erkrankungen stand die erste Ärztliche Fortbildung des Jahres in Berlin. Die Veranstaltung nahm Immundefekte, Infektionen und Immundysregulation in den Focus. Die Ärztekammer Berlin vergab dafür 4 Fortbildungspunkte an die teilnehmenden Ärzte.

Köln – Veranstaltung im Plasmaspenderzentrum der PlasmaServiceEurope GmbH

Die Regionalgruppenleiterin Lahn/Sieg, Silke Unbehauen und Lutz Kurnoth, Regionalgruppenleiter Köln waren im Plasmaspenderzentrum der PlasmaServiceEurope GmbH in Köln zu einer internen Veranstaltung eingeladen. Die ehrenamtlichen dsai-Patientenvertreter erzählten ihre Krankengeschichte, konnten so mit Nachdruck auf die Wichtigkeit von Plasmaspenden hinweisen, gleichzeitig den anwesenden Spendern danken und stellten sich anschließend für Fragen zur Verfügung.

Patiententag bei der Fa. Shire/Takeda in Berlin

Am 05.+06. März fand wie schon im vergangenen Jahr ein Patiententag mit verschiedenen Patientenorganisationen bei der Fa. Shire/Takeda in Berlin statt. Für die dsai waren die Regionalgruppenleiterinnen, Annett Mählmann und Kerstin Kugel vor Ort. Thema der Veranstaltung zum Tag der Seltenen waren die neuen, digitalen Medien und deren Nutzung im (Patienten-) Alltag.



Patienten- Stammtische



16.11.2019 – Oldenburg: Neuer Patienten-Stammtisch

Am 16.11.19 fand der erste Stammtisch im hohen Norden, in Oldenburg, statt. Die Teilnehmer hatten sich im gemütlichen Ratskeller getroffen, lecker gegessen und sehr interessante Gespräche geführt. Es stellte sich heraus, dass alle Anwesenden sich schon länger Patiententreffen im Norden wünschten, um sich mit anderen Betroffenen in der Region austauschen und Kontakte knüpfen zu können. Der nächste Stammtisch in der Oldenburger Region ist für den Frühling geplant. Wir freuen uns schon darauf und heißen dann natürlich auch sehr gerne weitere Teilnehmer willkommen.

23.11.2019 – Stuttgart: Patientenstammtisch

In Stuttgart organisierten die beiden Regionalgruppenleiter, Melanie Häussler und Friedolin Strauss den ersten Patientenstammtisch im Café Haus Veit. In kleiner, aber feiner Runde fand ein sehr guter, vertraulicher Austausch statt. Die Teilnehmer waren sich einig, dass dieses Treffen unbedingt rhythmisch durchgeführt werden sollte. Weitere Stammtische werden folgen.



25.01.2020 – Köln: Zweiter Stammtisch für Erwachsene

Am Samstagvormittag des 25.01.2020, fand der zweite Patientenstammtisch der dsai in Köln, im Hause der Selbsthilfe, unter der Leitung des Regionalgruppenleiters Köln, Lutz Kurnoth, statt. Es sind zahlreiche Betroffene erschienen. Die noch offenen Fragen vom letzten Stammtisch am 26.10.2019 wurden vorgetragen und behandelt, z.B. welche Erfahrungen mit Immundefektambulanzen gemacht wurden. Ein Elternpaar, deren 4-jährige Tochter an einem Immundefekt und Epilepsie leidet, haben über ihre sehr gute Behandlung im Uni-Klinikum Düsseldorf berichtet. Zwei Immundefekt-Patientinnen waren zum ersten Mal dabei. Sie haben sich gleich ganz offen mit ihren Krankheitsbildern eingebracht und waren sichtlich erfreut, nun „Gleichgesinnte“ gefunden zu haben, um sich austauschen zu können und sich vor allem verstanden zu fühlen. Bisher seien sie immer nur auf Menschen mit Unverständnis und Ratlosigkeit gestoßen. Es kam natürlich auch die Frage auf, wie man sich den Alltag mit Immundefekt etwas erleichtern könnte, z.B. durch Beantragung von Pflegegraden, um so etwa Hilfen für den Haushalt zu erhalten. Viele verschiedene Themen wurden während des Stammtisches aufgegriffen und gemeinsam Lösungen erarbeitet. Alle Teilnehmer wünschten sich einen weiteren Stammtisch im Frühjahr 2020, eventuell mit Unternehmungen am Nachmittag kombiniert. Ein toller Stammtisch ging wieder, viel zu schnell für alle, um 12 Uhr zu Ende. Der nächste Stammtisch findet am 25.04.2020 in Köln statt.

Weitere Stammtische sind in Planung. Rechtzeitig werden wir dazu wie gewohnt via Rundmail an die Mitglieder und über die sozialen Medien (Facebook) einladen.

Wegen der dynamischen Entwicklung des Corona-Virus werden die geplanten Stammtische in nächster Zeit aber nicht stattfinden!

Patienten-Stammtische dürfen jederzeit gerne von allen dsai-Mitgliedern organisiert werden. Einfach einen Termin und ein Lokal aussuchen und der Geschäftsstelle melden, von der aus dann die Einladungen an die Mitglieder versendet werden.

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



Alle gleich und doch verschieden! Jeder von uns hat einzigartige Merkmale – das gilt insbesondere für Menschen mit Immundefekten. Hier treffen vielfältige Faktoren zusammen, so dass die Anforderungen für eine Therapie mit Immunglobulinen sehr unterschiedlich sein können. Deshalb gibt es von uns auch individuell auf Ihre speziellen Bedürfnisse zugeschnittene Lösungen – und keine von der Stange. Wir stehen als Hersteller

Ihrer Arzneimittel zur Therapie des angeborenen Antikörpermangels für einen offenen und zielgerichteten Austausch und leisten hierbei unseren Beitrag zur Aufklärung und zur Entwicklung neuer Therapieoptionen. Durch einen ehrlichen Dialog mit allen Beteiligten sind Fortschritte möglich, die vor allem Ihr Leben als Patient verbessern und dadurch das Besondere in Ihnen bestmöglich unterstützen.

www.immundefekte.info
EINE INITIATIVE DER OCTAPHARMA GMBH

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

Elisabeth-Selbert-Str. 11
40764 Langenfeld

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

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

octapharma

For the safe and optimal use of human proteins

Sonstige Veranstaltungen

Junge Fußballer des TSV 1860 München sammeln für dsai

Mit 20 Spardosen in die Menge der Fans: Vor und nach dem Spiel gegen den FC Viktoria Köln sammelten die Spieler der U14-Mannschaft des TSV 1860 München insgesamt 1.860 Euro (!) zugunsten der Patientenorganisation. Initiator der Spendenaktion war Martin Ruff, Leiter der dsai-Regionalgruppe München.

Im Grünwalder Stadion, wo am 2. November das Spiel der „Löwen“ gegen den FC Viktoria Köln stattfand, hatte Regionalgruppenleiter Martin Ruff einen Stand aufgebaut, an dem er die Zuschauerinnen und Zuschauer des Spiels über angeborene Immundefekte und die Notwendigkeit der Aufklärung informierte. „Ich freue mich sehr, dass wir bei diesem Spiel so eine stattliche Summe für unsere Arbeit sammeln konnten“, sagte Martin Ruff, der selbst an einem angeborenen Immundefekt leidet. „Die jungen Spieler haben sich dafür enorm ins Zeug gelegt, wofür ich ihnen im Namen aller unserer Mitglieder sehr herzlich danke.“

Der TSV 1860 München bindet seine Kinder- und Jugendmannschaften regelmäßig in soziale Projekte ein. Damit will der Verein die Persönlichkeitsentwicklung der „Junglöwen“ fördern, was ein wesentlicher Bestandteil der Spieler-Ausbildung ist.



Andrea Maier-Neuner, Spieler der U-14 Mannschaft des TSV 1860 München, Martin Ruff, Andreas de Biasio, Koordinator für soziale Zwecke beim TSV, Maurice Navarro, Leiter des Nachwuchs- Leistungszentrums an der Grünwalder Straße.



Expertengremium für Seltene Erkrankungen, Berlin

Expertenboard für Seltene Erkrankungen

In Vertretung von Andrea Maier-Neuner nahm dieses Mal dsai-Regionalgruppenleiterin Kassel, Michaela Willhardt, am Expertengremium für Seltene Erkrankungen in Berlin teil, initiiert durch die Fa. Pfizer. Das Treffen startete mit Videoaufnahmen der anwesenden Patientenvertreter, in denen diese nur stichwortartig, doch sehr emotional, über ihre Krankheit berichteten. Im Mittelpunkt der anschließenden Diskussion stand das Thema „Digitalisierung im Gesundheitswesen: Politische Teilhabe“, zu dem es einen Impulsvortrag zu aktuellen Gesetzesvorhaben gab. Es wurde nach Möglichkeiten gesucht, die politische Teilhabe der Patienten (gesellschaftlich und themenpolitisch) durch Einbeziehung in die geführten Diskussionen, insbesondere im Bereich der Seltene Erkrankungen, zu stärken. Nach Diskussion dieser Punkte folgte das zweite zentrale Thema „Digitalisierung im Bereich Rare Disease“. Hier wurden Thesen und Vorgehensweisen mit Fokus Digitalisierung erarbeitet. Die Veranstaltung endete mit einem Social-Media-Workshop am Nachmittag.



Janina Köhler, Ballcom, als Vertreterin der dsai.



München, 06. + 07.11.2019 – Workshop Novartis Interaktiv „Digitale Transformation zum Nutzen der Betroffenen?“ & European Patient Innovation Summit (EPIS) 2019

Am 6. und 7. November 2019 fand in München die interaktive Veranstaltung der Fa. Novartis statt, zusammen mit dem European Patient Innovation Summit (EPIS) 2019. Hierzu wurden Vertreterinnen und Vertreter von Patientenorganisationen aus ganz Deutschland eingeladen. Der Fokus der beiden Veranstaltungen lag auf dem Thema Digitalisierung und deren Nutzen für Patientinnen und Patienten. Am ersten Tag fand die interaktive Veranstaltung zum Themenbereich Digitalisierung statt. Gestartet wurde mit einem Impulsvortrag zum Thema „Digitale Gesundheitslösungen bei chronischen Erkrankungen“. Hier wurde den Teilnehmerinnen und Teilnehmern neben dem Status quo im digitalen Bereich auch ein Einblick in die Zukunft gewährt: Wie kann künstliche Intelligenz den Alltag von Patientinnen und Patienten erleichtern? Wo liegen die Herausforderungen? Nach weiteren interessanten Vorträgen stand die Fragestellung „Digitale Transformation zum Nutzen der Betroffenen?“ zentral im Raum und wurde im Rahmen eines Workshops aus verschiedenen Blickwinkeln (Start-ups und Politik) betrachtet. Hier wurde deutlich, dass es bereits eine Vielzahl an digitalen Lösungen gibt, die das Leben chronisch Kranker schon erleichtern. Dennoch wurden seitens der Patientenvertreterinnen und -vertreter auch weiterhin Bedenken gegenüber zu viel Digitalisierung geäußert.

Am zweiten Tag vernetzte man sich von München aus digital mit Patientenorganisationen in über 16 europäischen Ländern im Rahmen des EPIS. Hier wurden Ideen zum The-

ma „Patients in a digital world: challenges & solutions“ diskutiert. Die Teilnehmerinnen und Teilnehmer konnten in einem abschließenden Workshop erarbeiten, bei welchen digitalen Lösungen sie die größte Notwendigkeit sehen, wo sie die größten Bedenken haben und wo sie das größte Potenzial sehen. Auf

deutscher Seite hat sich klar herauskristallisiert, dass die elektronische Patientenakte von allen Patientenorganisationen herbeigesehnt wird. Gleichzeitig wurden ihr gegenüber aber auch die größten Bedenken geäußert. Es bleibt also spannend, wie sich gerade diese digitale Lösung in Zukunft entwickeln wird.

Wir freuen uns bereits jetzt auf die Fortführung des Kongresses in 2020 und darauf, was sich bis dahin in der digitalen Welt bereits wieder verändert hat.

Madrid, 06.–08.11.2020 – Internationaler Kongress für angeborene Immundefekte (IPIC)

Die internationale Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, IPOPI, organisierte zum 4. Mal den alle zwei Jahre stattfindenden IPIC-Kongress (International Primary Immunodeficiencies Congress) mit großem Erfolg, dieses Mal in Madrid, Spanien. Nach dem Kongress 2017 in Dubai war man froh, wieder in Europa zu sein, nicht zuletzt wegen der unvergleichlich höheren Teilnehmerzahl von über 750 Personen. Ärzte, Pflegepersonal, Vertreter von Patientenorganisationen sowie Mitarbeiter aus der Phar-



links: Birgit Schlennert und Andrea Maier-Neuner von der dsai-Geschäftsstelle
rechts: Prof. Klaus Warnatz, CCI-Freiburg

mainindustrie aus über 80 Ländern kamen in Madrid zusammen, um über neue Erkenntnisse bei der Diagnosestellung, über klinische Versorgung, über neue Forschungsergebnisse und Therapieformen zu lernen. Die Teilnehmer profitierten von einem ausgewogenen und superinteressanten wissenschaftlichen Programm, das klinisch orientiert und unter Einbeziehung der wichtigsten PID-Akteure vorbereitet wurde: Ärzten, Krankenschwestern und Patienten. An dem Kongress nahmen wieder weltbekannte Experten auf dem Gebiet der PID sowie andere wichtige Interessensgruppen teil, die ihre unschätzbaren Erfahrungen und einzigartigen Perspektiven auf wichtige klinische Entwicklungen und Fortschritte auf diesem Gebiet teilten. Der Austausch zwischen den Patientenorganisationen kam hierbei auch nicht zu kurz. Als Vertreter der dsai durften Birgit Schlennert und Andrea Maier-Neuner von der Geschäftsstelle nach Madrid reisen, um die neuesten Erkenntnisse mit nachhause zu nehmen.

Berlin, 09.11.2019 – Mitgliederversammlung der ACHSE e.V.

Den Seltenen eine Stimme geben – unter diesem Motto unterstützt die Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. seit über 10 Jahren erfolgreich Menschen mit Seltenen Erkrankungen bei der Bewältigung ihrer oft

schwierigen Lebenssituation. Die ACHSE e.V. als Dachverband von aktuell 130 Selbsthilfeorganisationen zeigte bei ihrer Jahreshauptversammlung, was der Verband im letzten Jahr wieder einmal, mit großem Einsatz im Gesundheitswesen und

Politik, für die Patienten erreicht hat. Berichte zur Öffentlichkeitsarbeit, Berichterstattungen der Aktivitäten in 2018 und Planungen für Veranstaltungen in 2019 wurden vorgelesen. Im Kern des Tätigkeitsberichtes 2018/2019 stellte der Vorsitzende, Dr. J. Richstein, besonders erfolgreiche und medienwirksame Veranstaltungen seit der letzten Mitgliederversammlung vor (u. a. Intern. Tag der Seltenen Erkrankung). Die Kernbotschaft des Tages lautete: „Gemeinsam können wir leisten, was wir alleine nicht schaffen!“.



Es wurden wieder neue Mitglieder aufgenommen, über aktuelle Themen diskutiert und einige geplante Projekte angesprochen. Eine sehr interessante und vielseitige Versammlung ging um 18.30 Uhr zu Ende. Für die dsai war der Regionalgruppenleiter Köln Lutz Kurnoth vor Ort.

Berlin, 16.10.2019 – Parlamentarische Abendveranstaltung

Eine Parlamentarische Abendveranstaltung, die anlässlich der Internationalen Woche der Plasmaspende am 16. Oktober 2019 in Berlin stattfand und zu der Vertreter von Politik und Behörden, Krankenkassen, Plasmaspenderzentren, der plasmaverarbeitenden Industrie und von Patientenorganisationen eingeladen waren, hat sich unter anderem mit der Frage beschäftigt, welche Anforderungen an die Struktur der Versorgung die verschiedenen Erkrankungen gemeinsam haben und wie diese am besten umzusetzen sind. Was kann man von der über die Jahrzehnte gewachsenen Versorgungsstruktur in der Hämophilie auf die Betreuung von Patienten mit PID übertragen? Ein wichtiges Anliegen der dsai ist zum Beispiel eine möglichst gleichmäßige regionale Verteilung von spezialisierten Zentren, ein Punkt, der in der Hämophilie-Versorgung deutlich besser gelöst ist. Für die dsai vor Ort war Birgit Schlennert von der dsai-Geschäftsstelle und hielt einen Vortrag über die Arbeit der dsai und über die Sorgen und Nöte der Patienten.

Das komplexe Thema Versorgungsstrukturen konnte an diesem Abend natürlich nicht umfassend besprochen werden, die PPTA Deutschland, die dsai und alle anderen Beteiligten werden dieses Thema aber auf jeden Fall weiterverfolgen!



Ein weiteres wichtiges Thema war an diesem Abend das sinkende Plasmaspendenaufkommen in Deutschland und Europa und die damit verbundenen möglichen Risiken für die Versorgung der Patienten mit ihren lebensnotwendigen Plasmapräparaten. Alle Teilnehmer waren sich einig, dass dringend mehr getan werden muss in Sachen Aufklärung über und Werbung für die Plasmaspende, sowohl in Deutschland als auch europaweit. Die Gastgeberin des Abends und Mitglied im Gesundheitsausschuss des Deutschen Bundestages, Frau Kathrin Helling-Plahr (FDP), gab am Ende der Veranstaltung das Versprechen ab, dass sie und die Bundestagsfraktion der FDP sich dafür einsetzen werden, eine Neuauflage einer vor etwa 20 Jahren schon einmal erfolgreich durchgeführten **Aufklärungskampagne der BZgA (Bundeszentrum für gesundheitliche Aufklärung) für Blut- und Plasmaspenden** zu erreichen. Denn nur auf Basis einer sicheren Versorgung mit den lebensnotwendigen Plasmapräparaten kann man über eine weitere Verbesserung der Versorgungsstrukturen nachdenken.

Berlin, 12. November 2019 – InFusion – Forum Seltene Erkrankungen „Quo vadis Biotherapeutika?“

Nach Schätzungen gibt es etwa 8.000 seltene Erkrankungen, allein in Deutschland sind rund vier Millionen Menschen betroffen. Viele Patienten haben einen langen Leidensweg hinter sich. Auch effektive Therapiemöglichkeiten stehen im Gegensatz zu den „Volkskrankheiten“ aufgrund der geringen Patientenzahlen nur für einen Bruchteil der seltenen Erkrankungen zur Verfügung. Das Forum „Seltene Erkrankungen InFusion“ möchte dazu seinen Beitrag leisten, um auf die speziellen Probleme in der Diagnose, Therapie und Versorgung der seltenen Erkrankungen aufmerksam machen. Dazu fand am 12.11.2019 eine hochkarätig besetzte Expertenrunde in Berlin, in der Hörsaalruine der Charité, statt. Ziel der Veranstaltung war es, den Diskurs unter den Akteuren im Gesundheitssystem zu fördern und gesundheitspolitische Handlungsoptionen aufzuzeigen. Im zweiten Forum wurden die Besonderheiten und Handlungsnotwendigkeiten in der Versorgung mit Biotherapeutika am Beispiel der Immunglobuline durchleuchtet. Immunglobulinpräparate zählen zu den Biotherapeutika und sind hochkomplexe biologische Arzneimittel, die nicht synthetisch hergestellt werden können. Die Einzigartigkeit des



Professor Volker Wahn, Charité Berlin, Dr. Jaqueline Kerr, Paul-Ehrlich-Institut, Birgit Schlennert, dsai-Geschäftsführerin

Rohstoffs Plasma als Ausgangsmaterial zur Behandlung dieser Erkrankungen stellt für das Gesundheitssystem besondere Herausforderungen dar. Spontane Rückmeldungen aus dem Kreis der Teilnehmer haben gezeigt, dass die Gäste interessante neue Erkenntnisse gewonnen haben, die sie in ihre weiteren Überlegungen und Positionierungen zu diesem Themenkomplex einfließen lassen werden. Birgit Schlennert von der Geschäftsstelle war für uns in Berlin und übernahm den Vortrag mit dem Thema „Wenn das Immunsystem streikt – Leben mit einem angeborenen Immundefekt“.

Brüssel: Expertenboard zur Früherkennung und Behandlung von PID

Friedolin Strauss, Regionalgruppenleiter Ulm und CVID-Patient, darf als Vertreter der dsai als Patientenorganisation für angeborene Immundefekte aktiv an einem neuen von IPOPI initiierten Netzwerk für die Früherkennung und Behandlung von Patienten mit Immundefekten unter Lungenbeteiligung mitwirken. Vorgeschlagen wurde Herr Strauss von Prof. Klaus Warnatz aus Freiburg. Die Treffen werden in Lausanne oder Brüssel stattfinden, primärer Austausch ist aber via Telefonkonferenzen geplant. Friedolin Strauss wird durch seine aktive Mitarbeit auf europäischer Ebene den Patienten mit angeborenen Immundefekten sowie der dsai in Brüssel und bei unserem Welt-Dachverband, der IPOPI, etwas mehr Gehör verschaffen.

München, 14.06.2019 – Globales Treffen von PID-Patientenvertretern

Die erste Sitzung des PID-Expertenrates fand am 14. Juni in München statt. Eine Expertengruppe von Patienten und Vertreter von Patientenorganisationen aus ganz Europa kamen zusammen, um ihre Fachkenntnisse und ihr Wissen im Bereich der primären Immundefekte (PID) auszutauschen. Das Treffen ermöglichte es den Teilnehmern, aktuelle Bedürfnisse in ihren Ländern zu diskutieren und ihre Erkenntnisse und Rückmeldungen zu aktuellen von der Fa. Shire/Takeda geleiteten PID-Initiativen zu geben. Ziel des Treffens war es, ein besseres Verständnis für den Patientenalltag zu bekommen und über deren persönliche und länderspezifischen Sorgen und Nöte zu erfahren. Als Patientenvertreterin der dsai nahm die Regionalgruppenleiterin Düsseldorf, Kerstin Kugel, teil.



Patientenvertreter aus fünf europäischen Ländern, darunter Kerstin Kugel, linkes Bild ganz rechts außen.

PID-Schulungen

Die Arbeitsgemeinschaft PID-Schulung e. V. unter der Leitung von Dr. Maria Faßhauer, zertifizierte PID-Trainerin und Vorsitzende des Vereins, organisiert jedes Jahr zahlreiche Schulungen rund um die Primären Immundefekte. dsai-Mitglieder sind dazu natürlich auch immer eingeladen, ein Mitglied darf auch an der Stelle immer sich selbst und die Arbeit der dsai vorstellen.

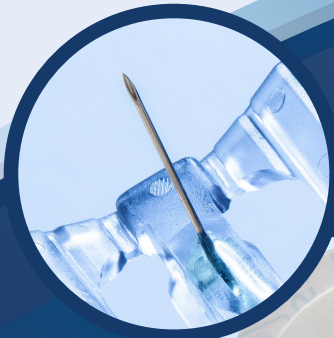
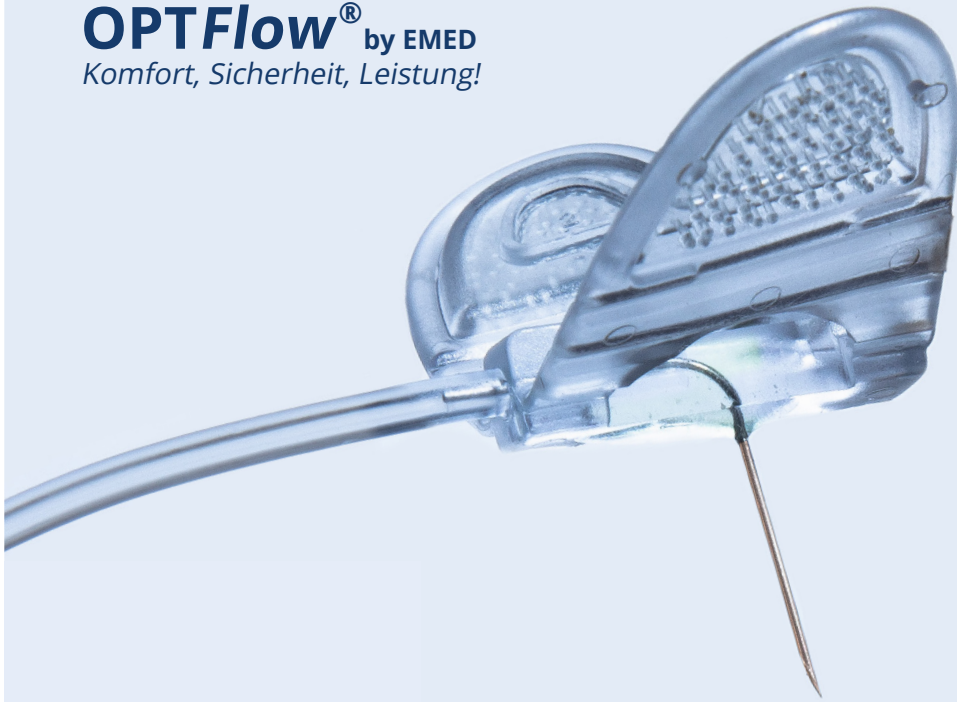
Folgende Termine sind in 2020 geplant:

- 16.-17.05.2020 München**
- 20.-21.06.2020 Leipzig**
- 31.10.-01.11.2020 Hannover**
- 07.-08.11.2020 Bochum**

Weitere Infos unter www.pid-schulung.de



OPTFlow[®] by EMED
Komfort, Sicherheit, Leistung!



Bewährtes Soft-Glide™ Nadeldesign und Beschichtung:
hohe Flussraten, sanftes Einführen



Neuartiges Soft-Site™ Pflaster: kein ungewolltes
Verkleben für **schonendes Entfernen**



Neues Flügeldesign für sicheren Halt, Komfort und
Nadelschutz in Einem



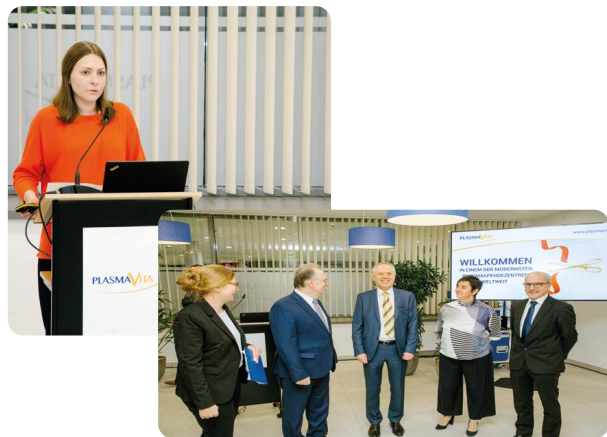
TMH MEDIZINHANDEL GMBH & Co. KG

www.tmh-medizinhandel.de

Veranstaltungen in Plasmaspendezentren

Magdeburg, 06.02.2020 – PlasmaVita eröffnet neues Plasmaspenderzentrum

PlasmaVita lud am 06.02.2020 zur offiziellen Eröffnungsfeier eines der weltweit modernsten Plasmaspenderzentren in Magdeburg ein. Neben Reden von Ministerpräsident Dr. Haseloff und Oberbürgermeister Dr. Trümper, waren Sprecher aus der medizinischen Fachwelt sowie Patienten zu Gast, die einen Einblick in ihre sowie die Welt der Plasmaspende gewährten. In den Reden der Vortragenden wurde u. a. auf die wichtige Bedeutung und die bereits bestehende Knappheit von Plasma hingewiesen. Als Patientenvertreterin der dsai war Regionalgruppenleiterin Erfurt/Nordhausen, Julia Solinski, vor Ort. Sie hielt einen Vortrag zur Arbeit der dsai, erzählte ihre eigene Krankengeschichte und stellte sich für Fragen zur Verfügung.



v.l.n.r.: Britta Diebel, Dr. Reiner Haseloff, Rudolf Meixner, Ainhoa Mendizabal, Josef R. Spiessl

Hannover, 17.01.2020 – Eröffnung Plasmazentrum der PlasmaServiceEurope GmbH

dsai-Mitglied Dr. Ulrike Dettmer-Heiss erzählte bei der Eröffnung des neuen Plasmazentrums der Plasma Service Europe GmbH in Hannover ihre bewegende Krankengeschichte. Sie ist auf die aus Plasma hergestellten Medikamente angewiesen und dankte so allen Spenderinnen und Spendern für ihr Engagement. Im Gespräch mit radio-ffn-Moderator Morgenmänn Franky berichtete sie über die Arbeit der dsai.



Ulrike Dettmer-Heiss, PID-Patientin als Vertreterin der dsai

Ich bin selten ...

... so verstanden
worden.

Leadiant. Rare Disease.

Für uns ist es nicht wichtig, ob eine Krankheit 300 oder 300.000 Patienten betrifft. Täglich setzen wir uns dafür ein, Menschen mit Seltenen Krankheiten Therapieoptionen anzubieten und deren Lebensqualität zu verbessern.

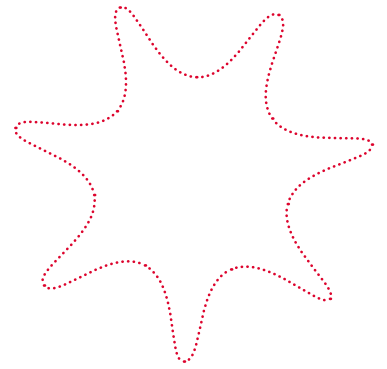
Leadiant – Seltenes verstehen

www.leadiant.de


Leadiant
GmbH

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

dsai sagt **DANKE!**



Schnaitsee: Kinder- und Jugendgruppe des Trachtenvereins sammeln Geld für dsai

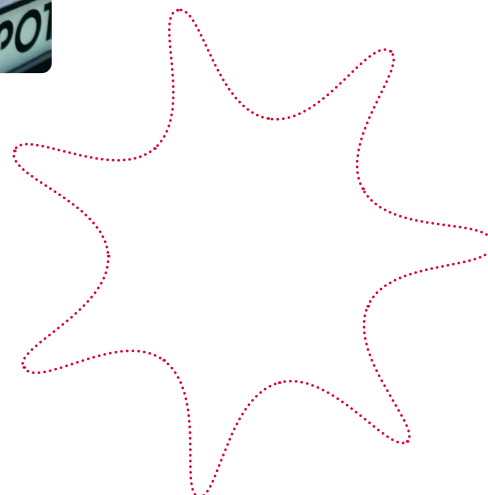
Die Kinder- und Jugendgruppe des Trachtenvereins Waldhausen bei Schnaitsee sammeln beim „Klopfersingen“ im Advent jedes Jahr Gelder, die sie an gemeinnützige Organisationen im Umland spenden. Im vergangenen Jahr wurde die dsai ausgewählt, bei der Weihnachtsfeier überreichten die jungen, fleißigen Sänger den Spendenscheck über 500 Euro an Birgit Schlennert von der dsai.



Dekoration im Apotheken-Schaufenster

Wieder hat ein dsai-Mitglied ein Apotheken-Schaufenster mit dsai-Infomaterial dekorieren dürfen. Wir bedanken uns bei Beate und der Schwanenapotheke in Essen.

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



Zum Thema Corona-Virus

Liebe Mitglieder,

wir hoffen, Sie und Ihre Familien sind trotz der schwierigen Situation und der sich überschlagenden Ereignisse der letzten Wochen wohlauf und haben sich nicht mit dem Corona-Virus infiziert.

Auf unserer Website haben wir alle wichtigen Informationen zum Coronavirus zusammengestellt. Diese wird für Sie ständig aktualisiert.

www.dsai.de/infos/coronavirus.html

Leider gab es zum Zeitpunkt der Drucklegung noch nicht wirklich spezifische Informationen für Immundefektpatienten. Sehr nützliche Stellungnahmen sind allerdings über das CCI Freiburg, die API (Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie) und über unseren internationalen Dachverband IPOPI zur Verfügung gestellt worden.

Alle unsere Veranstaltungen bis Ende April sind abgesagt. Niemand kann zurzeit abschätzen, wie lange „der Spuk“ dauern wird. Auf jeden Fall werden wir, sobald es die Lage erlaubt, neue Termine für Patiententammtische fixieren. Die Jahreshauptversammlung, die für Ende März geplant war, soll im Herbst nachgeholt werden.

Eine Termininfo und die Einladung erhalten Sie auf jeden Fall rechtzeitig.

Alles Gute für Sie und Ihre Familien wünscht von ganzem Herzen,

Ihr dsai-Team



Social Distancing soll die Zahl der gleichzeitig infizierten Personen reduzieren.

Samstag
Saturday
Samedi
Sabado



Termine www.dsai.de/infos/termine

JULI

- 04.07.2020 München – Ärztliche Fortbildung (Nachholtermin, Ersatztermin: 07.11.)
11.07.2020 Ulm – Ärztliche Fortbildung (Nachholtermin)
18.07.2020 Würzburg – Ärztliche Fortbildung

SEPTEMBER

04. – 06.09.2020 Münster (NRW):
Austausch-Wochenende für Familien mit betroffenen Kindern
19.09.2020 Düsseldorf – Ärztliche Fortbildung (Nachholtermin)
26.09.2020 Kassel – Ärztliche Fortbildung (Nachholtermin)
25. – 27.09.2020 Plauen (Sachsen):
Austausch-Wochenende für Familien mit betroffenen Kindern

OKTOBER

- 24.10.2020 Regensburg – Ärztliche Fortbildung
24.10.2020 Hamburg – Ärztliche Fortbildung
31.10.2020 Mainz – Ärztliche Fortbildung

NOVEMBER

- 07.11.2020 Leipzig – Ärztliche Fortbildung
14.11.2020 Essen – Ärztliche Fortbildung
21.11.2020 Stuttgart – Ärztliche Fortbildung
21.11.2020 Dresden – Ärztliche Fortbildung

Zu terminierende Ärztefortbildungen: Münster

Geplant, aber noch nicht genehmigt:

18. – 20.09.2020 Austausch-Wochenende für betroffene Erwachsene (Chiemgau)
09. – 11.10.2020 Regionalgruppenleitertreffen (Obing/Chiemsee)



v.l.n.r.: Andrea Maier-Neuner, Birgit Schlenkert, Gabriele Gründl,
Manuela Kaltenhauser, Michaela Scholtysik, Gabi Langer

Kontakt

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

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

So sind wir für Sie persönlich erreichbar:

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

VR Bank Rosenheim-Chiemsee eG

IBAN DE54 7116 0000 0003 4125 12
BIC GENODEF1VRR

Spendenkonto

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

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

Jugendbeauftragte:

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

Regionalgruppen

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

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

Düsseldorf: Kerstin Kugel
kerstin.kugel@dsai.de * Tel. 02053 – 493 133

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

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

Frankfurt/Mainz: Dr. Gerd Klock und Anne Mouhlen
gklock-biochem@web.de * Tel. 060 71 – 1367
anne.mouhlen@dsai.de * Tel. 0176 – 21585617

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

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

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

Köln: Lutz Kurnoth
lutz.kurnoth@dsai.de * Tel. 0221 – 5 902 055

Lahn/Sieg: Silke Unbehauen und Sandra Jung
silke.unbehauen@dsai.de * Tel. 02734 – 4 239 406
sandra.jung@dsai.de * Tel. 06435 – 5 471 083

Leipzig: Annett Mählmann
annett.maehlmann@dsai.de * Tel. 034244 – 55 920

München: Martin Ruff
martin.ruff@dsai.de * Tel. 0160 – 95 616 004

Münster/Osnabrück: Rabea Schleppehege
rabea.schleppehege@dsai.de * Tel. 0162 – 2 464 981

Stuttgart/Ulm: Melanie Häußler und Friedolin Strauss
melanie.haeussler@dsai.de * Tel. 0152 – 08 536 899
friedolin.strauss@dsai.de * Tel. 07144 – 1 300 620

www.dsai.de

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!

www.dsai.de



DAS IMMUNSYSTEM
ONLINE CHECKEN!

Den Immuncheck kostenlos direkt
auf der dsai-Website durchführen.

www.dsai.de