

A close-up photograph of a person's hands wearing blue nitrile gloves. The hands are holding a clear glass vial containing a clear liquid and a syringe. The syringe is being used to draw liquid from the vial. The background is a soft, out-of-focus white and light blue.

## Fachberichte

Impfen bei Primären Immundefekten, Autoimmunkrankheiten und anderen chronisch entzündlichen Erkrankungen unter immunmodulatorischer Therapie [s.4](#)

Genetik angeborener Immundefekte und Präimplantationsdiagnostik [s.14](#)

## Krankenkasse

Elektronische Patientenakte [s.23](#)

## Patientenbericht

Vererbung bei CVID und Schwangerschaft mittels Präimplantationsdiagnostik (PID) [s.28](#)



## Impressum

---

**Auflage:** 1.500 Stück

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

**Telefon:** 08074 – 8164

**E-Mail:** [info@dsai.de](mailto:info@dsai.de)

**Internet:** [www.dsai.de](http://www.dsai.de)

**Gestaltung:** [www.ultrabold.com](http://www.ultrabold.com)

**Foto Titelseite:** [www.shutterstock.com](http://www.shutterstock.com)

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

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

# Vorwort

***Warten ist schmerzhaft. Vergessen ist schmerzhaft.  
Aber nicht zu wissen, was davon man tun soll,  
ist das Schlimmste.*** (Paolo Coelho)

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

\* **Impfen bei Primären Immundefekten, Autoimmunerkrankungen und anderen chronisch entzündlichen Erkrankungen unter immunmodulatorischer Therapie**, Seite 4

Prof. Dr. Stephan Ehl, Uni-Klinikum Freiburg,

Prof. Dr. Norbert Wagner, Uni-Klinikum RWTH Aachen

\* **Genetik angeborener Immundefekte und Präimplantationsdiagnostik**, Seite 14

Prof. Dr. Bodo Grimbacher

Uni-Klinikum Freiburg

\* **Elektronische Patientenakte**, Seite 23

Michael Köberich

DAK-Krankenkasse

Außerdem lesen Sie neben weiteren interessanten Beiträgen über die Arbeit im Ärztenetzwerk FIND-ID. Dessen Sprecher, Prof. Dr. Volker Wahn von der Charité Berlin, schreibt über die neuesten Erkenntnisse zu **COVID-19 und primäre Immundefekte**, stellt sein neues Video dazu vor und lädt Ärzte ein, an einer Umfrage teilzunehmen. Ein Teammitarbeiter der DAK schreibt stellvertretend für alle Kassen über die kommende **elektronische Patientenakte**. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bonn stellt sich vor, ebenso das Projekt KImedi, welches den Einsatz **künstlicher Intelligenz** zur besseren Diagnostik beschreibt. Ein Heilpraktiker gibt Tipps und Infos zum Thema Haut. Die Patientengeschichte handelt von einem jungen COVID-Patienten, der mithilfe einer Präimplantationsdiagnostik (PID) glücklicher Vater geworden ist. Leider mussten Corona-bedingt fast alle Präsenzveranstaltungen dieses Jahr ausfallen, über die stattgefundenen virtuellen Aktivitäten wird aber natürlich 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 „Frühjahrsausgabe“. Redaktionsschluss: 05. März 2021. **Bis dahin, eine gute Zeit!**

Herzlichst, Ihre



Andrea Maier-Neuner

(dsai-Geschäftsführerin)



# Impfen bei Primären Immundefekten, Autoimmunkrankheiten und anderen chronisch entzündlichen Erkrankungen unter immunmodulatorischer Therapie

AUTOREN:  
STEPHAN EHL  
NORBERT WAGNER

Infektionen sind eine wesentliche Ursache von Morbidität und Mortalität bei Patienten mit Primären (angeborenen) Immundefekten (PID), Autoimmunkrankheiten und chronisch entzündlichen Erkrankungen unter immunmodulierender Therapie. Ein Schutz durch Impfungen ist daher bei diesen Patienten grundsätzlich wünschenswert. Je nach Art der Immundefizienz bzw. der immunmodulierenden Therapie ist aber die Fähigkeit zum Aufbau eines Impfschutzes unterschiedlich. Darüber hinaus besteht je nach Art des Immundefekts möglicherweise eine Gefährdung durch Lebendimpfungen. Daher sind generelle Empfehlungen für Impfungen dieser Patientengruppe nicht möglich. Es ist notwendig, sich mit der Art des Immundefekts bzw. der immunmodulierenden Therapie genau auseinanderzusetzen, um Nutzen und Risiken im Einzelfall abzuwägen. Die folgenden Empfehlungen sind eine Zusammenfassung der kürzlich im Bundesgesundheitsblatt publizierten STIKO-Empfehlungen „Impfen bei Immundefizienz“<sup>1</sup> sowie „Impfen bei Autoimmunkrankheiten, bei anderen chronisch entzündlichen Erkrankungen und unter immunmodulatorischer Therapie“<sup>2</sup>

## I. Primäre Immundefekte Allgemeine Grundsätze

### Tod versus Lebendimpfstoffe

Die Verabreichung von Totimpfstoffen ist bei allen PID-Patienten ohne zusätzliche Risiken möglich. Ob durch die Impfung eine protektive Immunantwort erreicht werden kann, ist abhängig von der Art des Immundefekts. Bei vie-

len, aber nicht allen PID Patienten sind Lebendimpfungen kontraindiziert. Einzelfallentscheidungen sollten durch einen in der Behandlung von Immundefekterkrankungen erfahrenen Arzt getroffen werden. Diese sollten neben der spezifischen Grundkrankheit die vorliegenden immunologischen Untersuchungsbefunde (z.B. Impfantikörper, T-Zell Proliferation) und den klinischen Verlauf, ggf. auch bei betroffenen Familienmitgliedern berücksichtigen.

### Diagnostische Impfungen

Zur Abschätzung der Auswirkungen eines Immundefektes auf die Impfantwort können diagnostische Impfungen vorgenommen werden<sup>3</sup>. Für die Beurteilung der Fähigkeit zur Bildung spezifischer Antikörper werden 4-8 Wochen nach Impfung Antikörperkonzentrationen bzw. -Titer gegen das Impf-Antigen bestimmt. Die Bewertung der Ergebnisse sollte im Zusammenhang mit Klinik und anderen immunologischen Befunden durch einen Experten erfolgen.

### Impfungen unter Immunglobulin-Ersatztherapie

Auch unter Immunglobulin-Ersatztherapie kann eine Impfung sinnvoll sein, wenn die verbleibende Immunfunktion für eine Impfantwort ausreicht. So konnte bei einzelnen Patienten mit „common variable immunodeficiency“ (CVID) auch unter Substitutionstherapie eine Antikörper-Antwort gegen manche Impfstoffe einschließlich Influenza nachgewiesen werden<sup>4</sup>. Ob diese Antikörper-Antwort den Infektionsschutz über den durch die zugeführten Immunglobuline vermittelten Schutz hinaus verbessert, ist unklar. Da auch eine Impfstoff-induzierte T-Zell Antwort zum Impfschutz beitragen könnte, empfiehlt die STIKO bei Vorliegen

einer T-/B-Zell-Restfunktion zusätzlich zur Immunglobulin-gabe eine jährliche Impfung gegen Influenza sowie eine Grundimmunisierung bzw. ggf. Auffrischimpfung gegen Hepatitis B. Impfungen gegen Diphtherie, Tetanus, Pertussis, Pneumokokken, Meningokokken oder Haemophilus influenzae Serotyp b sind aufgrund ausreichender protektiver Titer bei Patienten, die mit Immunglobulinpräparaten behandelt sind, nicht indiziert<sup>5</sup>.

### Impfung von Kontaktpersonen

Gesunde Personen, die mit einem PID-Patienten im gemeinsamen Haushalt leben, sollten entsprechend der Empfehlungen der Ständigen Impfkommision geimpft sein<sup>6</sup> und zusätzlich jährlich den inaktivierten Influenza-Impfstoff erhalten. Da Impfvarizellen auch bei Immunkompetenten auftreten und übertragen werden können, sollte bei Vorliegen einer PID Erkrankung mit Kontraindikation für Varizellenimpfung die Impfung bei engen Kontaktpersonen nicht erfolgen. Bei ungeimpften Kontaktpersonen mit negativer Varizellen-Anamnese und Kontakt zu Varzellenerkrankten sollte eine postexpositionelle Varizellen-Impfung der Kontaktperson innerhalb von 5 Tagen nach Exposition oder innerhalb von 3 Tagen nach Beginn des Exanthems beim Indexfall erfolgen.

### Hintergrund spezifischer Impfempfehlungen bei angeborenen Immundefekten (Tabelle 1)

#### Kombinierte Immundefekte

Bei SCID-Erkrankung sind Impfungen aufgrund der schweren Störung der spezifischen Immunität ohne Aussicht auf Erfolg und daher grundsätzlich nicht indiziert. Bei bestimmten, milden CID-Erkrankungen können Totimpfstoffe sinnvoll sein und in seltenen Fällen können nach Einzelfallabwägung auch Lebendimpfstoffe verabreicht werden. Nach Verabreichung attenuierter Lebendimpfstoffe sind allerdings z. T. lebensbedrohliche Komplikationen beschrieben<sup>6</sup>, sodass die Empfehlung einer Lebendimpfung bei CID-Patienten sorgfältig durch entsprechend spezialisierte Ärzte/Ärztinnen geprüft werden müssen.

#### Kombinierte Immundefekte mit syndromalen Erscheinungen

Viele syndromale Immundefekte sind kombinierte Immundefekte (z. B. Wiskott-Aldrich-Syndrom). Patienten mit Di-

George Syndrom (DGS) haben eine sehr variable Störung der Thymusentwicklung. Ein klinisch relevanter kombinierter Immundefekt bis hin zum SCID ist selten (<1%). Bei allen Patienten mit DGS sollte bei Diagnosestellung eine Lymphozytentypisierung mit naiven (CD45RA+) CD4 T-Zellen erfolgen, um die seltenen schweren Formen (<500 T-Zellen pro  $\mu$ l; <20% naive CD4 T-Zellen im ersten Lebensjahr) früh zu erfassen. Totimpfstoffe können bei allen Patienten verabreicht werden. Zum Ende des ersten Lebensjahres können bei fehlender pathologischer Infektionsanfälligkeit\*, Impfantwort auf Tetanus und > 500 CD4+ T-Zellen/ $\mu$ l Lebendimpfungen verabreicht werden<sup>7,8</sup>. In Einzelfallabwägung können Lebendimpfstoffe auch DGS Patienten mit geringeren T-Zellzahlen verabreicht werden.

#### Erkrankungen mit überwiegendem Antikörpermangel

Patienten mit Agammaglobulinämie können nach einer Impfung keine Antikörper bilden. Da eine T-Zell-vermittelte Protektion nach Influenza-Impfung möglich ist, wird jedoch die jährliche Influenza-Impfung und die Hepatitis B Impfung empfohlen. Bei Patienten mit variablem Immundefektsyndrom („common variable immunodeficiency“, CVID) und nachgewiesener spezifischer Antikörperproduktion können Totimpfstoffe verabreicht werden<sup>4</sup>. Unter Immunglobulin-substitution wird nur die Influenza und Hepatitis B Impfung empfohlen<sup>9,10</sup>. Bei IgA-Defizienz oder Immunglobulinklassen-Mangel ohne Immunglobulinsubstitution sollten alle Standardimpfungen der STIKO mit Tot- und Lebendimpfungen durchgeführt werden. Zusätzliche Impfungen gegen Meningokokken der Serogruppen A, C, W135, Y (quadrivalenter Konjugatimpfstoff) und B (Proteinimpfstoff) sowie gegen Pneumokokken<sup>6</sup>.

#### Erkrankungen aufgrund einer gestörten Immunregulation

Beim Autoimmun-lymphoproliferativen Syndrom (ALPS) werden alle STIKO-Impfungen empfohlen. Unter immunsuppressiver Therapie gelten die hierfür herausgegebenen Empfehlungen. Erkrankungen, die neben Autoimmuner-scheinungen auch erhöhte Infektionsanfälligkeit zeigen (CD25 Defekt, CTLA-4 Defekt, aktivierende Mutationen des „signal transducer and activator of transcription [STAT]3“-Moleküls, Adenosine Desaminase [ADA]2 Defekt) sind wie kombinierte Immundefekte einzustufen. Totimpfstoffe sind empfohlen, Lebendimpfstoffe nur in Einzelfällen. Bei Erkrankungen, bei denen eine Immunstimulation zu schweren,

\* Leitlinie „Diagnostik von primären Immundefekten“ [www.awmf.org/leitlinien/detail/II/027-050.html](http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/027-050.html)



manchmal lebensbedrohlichen Entzündungsschüben führen kann (z. B. familiäre hämophagozytierende Lymphohistiozytose [FHL], Immunodysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-X-Chromosom gekoppeltes Syndrom [IPEX], Interleukin [IL]-10-Rezeptor Defekt) sind Lebendimpfungen kontraindiziert.

### Defekte der Zahl oder Funktion von Phagozyten

Patienten mit kongenitaler Neutropenie oder septischer Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD) sollten alle STIKO-Standardimpfungen erhalten. Da eine Influenza-Infektion schwere Staphylokokkeninfektionen begünstigen kann<sup>11</sup>, ist außerdem eine jährliche Influenza-Impfung indiziert.

### Defekte der Pathogenerkennung, der Zytokinproduktion oder der Zytokinsignaltransduktion

Defekte des Typ I Interferonsystems führen besonders zur Anfälligkeit gegenüber Viren. Sämtliche Lebendimpfungen sind hier kontraindiziert, schwere Folgen einer MMR-Impfung sind z. B. bei STAT2 Defizienz dokumentiert<sup>12</sup>. Bei Defekten in der Signalgebung der Toll-like Rezeptor-Familie wie IRAK-4 oder MyD88 Defekt sind vor allem zeitgerechte Pneumokokkenimpfungen essentiell, auch wenn die Impfung keinen vollständigen Schutz gegen invasive Pneumokokkenerkrankungen (IPD) aufbauen kann<sup>13</sup>. Aufgrund des erhöhten IPD-Risikos nach Influenzainfektion wird außerdem eine jährliche Influenzaimpfung empfohlen<sup>14</sup>. Bei Defekten der IL-12/Interferon [IFN]-Achse sind Lebendimpfstoffe im Gegensatz zu Totimpfstoffen streng kontraindiziert<sup>15</sup>, ebenso wie bei Patienten mit aktivierenden STAT1 Mutationen, bei denen schwere Impfmisern beschrieben sind.

### Autoinflammatorische Erkrankungen

Die gestörte Entzündungsregulation bei autoinflammatorischen Erkrankungen (z. B. Systemische Juvenile idiopathische Arthritis, Familiäres Mittelmeerfieber) führt zu spontanen Fieberepisoden und Entzündungserscheinungen in verschiedenen Organen. Erkrankungsschübe können durch Immunstimulation hervorgerufen bzw. verstärkt werden. In Abwägung von Risiko und Nutzen sind Impfungen aber außerhalb von akuten Erkrankungsschüben möglich. Unter immunsuppressiver Therapie gelten die hierfür herausgegebenen Empfehlungen.

### Komplementdefekte

Patienten mit angeborenen Komplementdefekten sollten alle STIKO Standard-Impfungen erhalten. Zusätzlich sollten diese Patienten mit dem 13-valenten Pneumokokken-Polysaccharidkonjugatimpfstoff (PCV13) geimpft werden. Entsprechend den STIKO-Empfehlungen erhalten Patienten nach dem 2. Lebensjahr und 6 bis 12 Monate nach der PCV13 Impfung zusätzlich den 23-valenten Polysaccharid-Impfstoff (PPSV23) und werden mit diesem frühestens nach 6 Jahren geboostert. Ebenso sollten Patienten mit Komplementdefekten mit einem tetravalenten Meningokokken-Konjugatimpfstoff (A, C, W135, Y) sowie mit dem Meningokokken B-Impfstoff entsprechend der STIKO-Empfehlungen geimpft werden<sup>6</sup>. Eine Auffrischimpfung gegen Meningokokken ACWY und B sollte alle 5 Jahre durchgeführt werden<sup>16</sup>.

## II. Autoimmunerkrankheiten und chronisch entzündliche Erkrankungen unter immunmodulierender Therapie

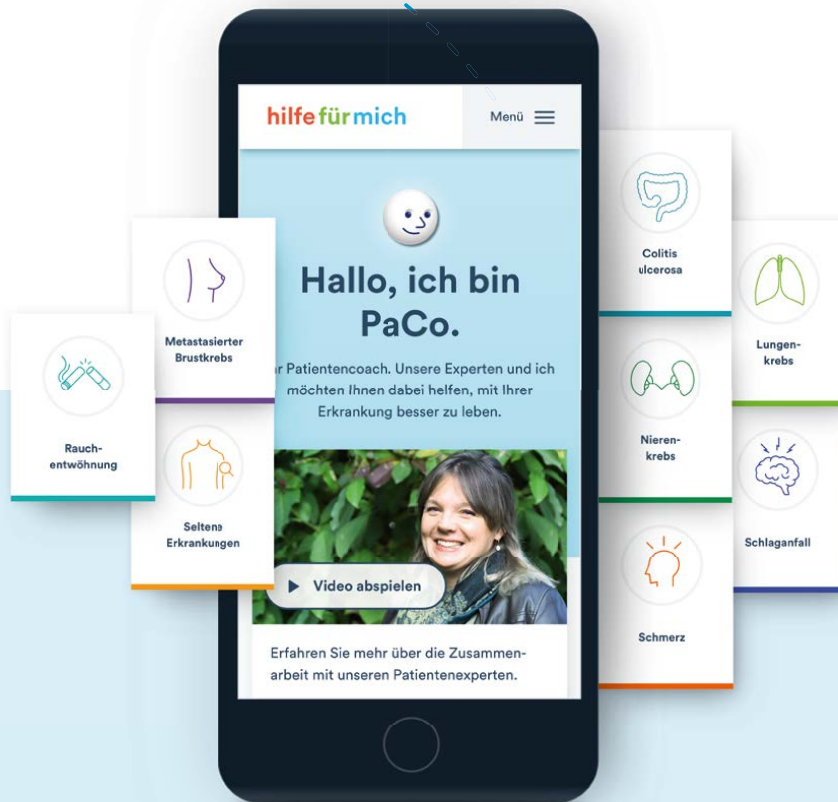
### Welche Erkrankungen sind gemeint?

Rheumatische Erkrankungen wie z. B. juvenile idiopathische Arthritis, Systemischer Lupus erythematodes und Dermatomyositis sind klassische Vertreter der Autoimmunerkrankheiten, die einer immunmodulierenden Therapie bedürfen und ein erhöhtes Risiko impfpräventabler Erkrankungen aufweisen. Die chronisch entzündlichen Darmkrankheiten M. Crohn und Colitis ulcerosa werden ebenfalls immunmodulierend behandelt. Immunmodulation ist auch bei der Multiplen Sklerose das herausragende Therapieprinzip. Diese Therapien sind in unterschiedlichem Ausmaß mit einer erhöhten Rate an Infektionen assoziiert, dies trifft insbesondere auf die Therapie mit hochdosierten Glukokortikoiden und mit Biologika zu<sup>17</sup>. Patienten mit den o.g. Erkrankungen sind seltener nach den STIKO Empfehlungen geimpft als Gesunde. Dies birgt ein besonderes Risiko, da impfpräventable Infektionen bei Patienten z. B. mit rheumatischen Erkrankungen akute Schübe auslösen können<sup>18</sup>. Ein ausreichender Impfschutz würde in diesen Fällen die entstehende Morbidität unterbinden. Wichtig in diesem Zusammenhang ist, dass es derzeit keinen Nachweis der Auslösung von Krankheitsschüben durch in Deutschland zugelassene Impfstoffe gibt, so dass es möglich ist Patienteneltern mit diesbezüglichen Sorgen zu beruhigen<sup>19,20</sup>.



# hilfe für mich

Krankheit. Orientierung. Unterstützung.



## Der Online- Wegweiser

Gesundheit, Krankheitsbewältigung, Hilfsangebote:  
Hier finden Patienten und Angehörige Antworten.

[www.hilfueermich.de](http://www.hilfueermich.de)



## Totimpfstoffe

Totimpfstoffe können grundsätzlich ohne Einschränkung bei Autoimmunerkrankungen und chronisch entzündlichen Erkrankungen ohne und unter immunmodulierender Therapie verabreicht werden, Patienten mit diesen Erkrankungen sollen nach den Empfehlungen der STIKO behandelt werden. Es besteht kein erhöhtes Risiko für unerwünschte Wirkungen durch Totimpfstoffe<sup>21</sup>. Demgegenüber kann der Impferfolg in Abhängigkeit von der Intensität der medikamentös verursachten Immunsuppression eingeschränkt sein. Insofern ist anzustreben, falls möglich, den Impfschutz zwei, besser vier Wochen vor Beginn einer Therapie zu vervollständigen. In jedem Fall ist die jeweilige Fachinformation der immunmodulierenden Substanz wie auch des Impfstoffes zu berücksichtigen. Muss während der Therapie geimpft werden, sollte ein Zeitpunkt gewählt werden, wenn möglichst wenig medikamentöse Immunsuppression besteht und die Erkrankung stabil ist.

## Lebendimpfstoffe

Ohne bzw. vor einer Therapie sollen Patienten mit Autoimmunerkrankungen und chronisch entzündlichen Erkrankungen nach den Empfehlungen der STIKO geimpft werden. Während einer Therapie mit immunmodulierenden Substanzen sollten Patienten mit Autoimmunerkrankungen und chronisch entzündlichen Erkrankungen nicht mit Lebendimpfstoffen geimpft werden, da die Gefahr zum Teil schwerer Komplikationen besteht<sup>22</sup>. Ausnahmen hiervon sind im ärztlich begründeten Einzelfall unter Berücksichtigung des Risiko-Nutzen Verhältnisses möglich. Wesentlich für die Einschätzung ist das Ausmaß der medikamentös bedingten Immunsuppression. Bei geringgradiger Immunsuppression z.B. durch niedrig-dosierte Glukokortikoide kann eine Lebendimpfung erwogen werden. In der Tabelle 2 sind gebräuchliche immunmodulierende Medikamente und der durch sie verursachte Grad der Immunsuppression aufgelistet. Dies kann als Hilfestellung genutzt werden, um abzuschätzen, ob eine Lebendimpfung überhaupt erwogen werden kann. Bei einigen Immunsuppressiva sind Lebendimpfungen in der Fachinformation als kontraindiziert beschrieben, in diesen Fällen dürfen Lebendimpfungen aus juristischen Gründen nicht angewendet werden. In Fachinformationen anderer Medikamente sind die Lebendimpfungen unter den Warnhinweisen aufgelistet, in diesen Fällen ist die Anwendung von Lebendimpfstoffen off label und die damit verbundenen Rechtsvorschriften sind zu be-

rücksichtigen. Bei schwerer Immunsuppression sind Lebendimpfungen grundsätzlich kontraindiziert, auch wenn eher selten schwere unerwünschte Wirkungen auftreten<sup>23</sup>. Während eines akuten Erkrankungsschubs sollten ebenfalls keine Lebendimpfungen verabreicht werden.

## Hinweise zum Grad der Immunsuppression immunmodulierender Medikamente

Hydroxychloroquin, Mesalazin, Salazulfapyridin verursachen keine Immunsuppression, daher sollte bei Verabreichung dieser Substanzen nach STIKO Empfehlung geimpft werden. Typ-I Interferone lösen keine höhergradige Immunsuppression aus. Niedrigdosierte Glukokortikoide (s. Tabelle 2) sind keine Kontraindikation für Lebendimpfungen gegen Masern, Mumps, Röteln und Varizellen<sup>16</sup>. Bei allen genannten Substanzen, die eine geringe Immunsuppression auslösen, soll durch den Arzt jeweils eine Einzelfallentscheidung bei Lebendimpfungen im Sinne einer Nutzen-Risiko Abschätzung erfolgen. Für Methotrexat wird bei niedriger Dosierung (s. Tabelle 2) ebenfalls davon ausgegangen, dass lediglich eine geringgradige Immunsuppression resultiert<sup>24</sup>. Ähnlich werden folgenden Substanzen in niedriger Dosierung (s. Tabelle 2) eingeschätzt: 6-Mercaptopurin, Cyclosporin, Leflunomid, Mycophenolatmofetil. Abweichend davon gilt für Azathioprin laut der Fachinformation eine Kontraindikation für Lebendimpfungen auch, wenn Experten den Grad der durch die Substanz ausgelösten Immunsuppression nicht als schwer einschätzen. Die Gruppe der Biologika ist getrennt zu betrachten, im Wesentlichen gilt hier bei den meisten Substanzen, z.T. auch wegen einer unzureichenden Studienlage, dass Lebendimpfungen kontraindiziert sind. Impfabstände vor bzw. nach einer medikamentösen Behandlung mit immunmodulierenden Medikamenten sind ebenfalls zu berücksichtigen. So soll z.B. nach Rituximab Gabe und damit verbundener Depletion der B-Lymphozyten die Impfung mit Lebendimpfstoffen erst 12 Monate nach Gabe und wieder normalisierter B Zell Zahl erfolgen. Für die Einschätzung der einzelnen immunmodulierenden Medikamente wird auf die Veröffentlichung im Bundesgesundheitsblatt (link: <https://rdcu.be/bsdcl>) hingewiesen, hier findet sich eine sehr ausführliche Tabelle mit Hinweisen zur Impfung mit Tot- und mit Lebendimpfstoffen sowie Impfabständen zu vielen Einzelsubstanzen.



### Besonderheiten bei Totimpfstoffen

Patienten mit Autoimmunerkrankungen oder chronisch entzündlichen Erkrankungen sollten in jeder Saison mit einem Influenza-Totimpfstoff geimpft werden. Es gibt keinen Nachweis für einen kausalen Zusammenhang zwischen der Influenza Impfung und der Auslösung von Schüben der Grunderkrankung. Ebenso sollte dieser Patientenkreis gegen Pneumokokken geimpft werden. Die STIKO empfiehlt die sequentielle Impfung vom 13-valenten Pneumokokken-Konjugatimpfstoff gefolgt vom 23-valenten Pneumokokken-Polysaccharid Impfstoff (PPSV23) nach 6 bis 12 Monaten, wobei der PPSV23 erst ab dem Lebensalter von 2 Jahren verabreicht werden darf. Patienten mit Autoimmunerkrankungen oder chronisch entzündlichen Erkrankungen, die immunsupprimiert sind, sollen gegen Meningokokken der Serogruppen ACWY und B geimpft werden. Seit 2018 ist ein Totimpfstoff für den Herpes zoster zugelassen (Shingrix®), dieser Impfstoff sollte Patienten mit Autoimmunerkrankungen oder chronisch entzündlichen Erkrankungen verabreicht werden, wenn sie gegen Varizellen geimpft sind bzw. Varizellen durchgemacht haben<sup>25</sup>. Ist der Patient nicht gegen Varizellen geimpft und seronegativ,

sollte vor einer Impfung gegen Herpes zoster zunächst die Varizellenimpfung (s.u.) durchgeführt werden. Erneut sei betont, dass die Fachinformationen der Impfstoffe und der immunmodulierenden Medikamente berücksichtigt werden müssen und für die Zeitabstände der jeweiligen Impfungen vor bzw. nach einer Medikation die Tabelle 2 der Veröffentlichung im Bundesgesundheitsblatt (<https://rdcu.be/bsdcl>) genutzt werden kann.

### Besonderheiten bei Lebendimpfstoffen

Laut Fachinformationen der Lebendimpfstoffe schließt eine schwere Immundefizienz die Verabreichung aus. Eine nur geringgradige Immundefizienz (s.o. und Tabelle 2) lässt demgegenüber einige Lebendimpfstoffe (z.B. Priorix®) zu. Für die Influenza sollte der Lebendimpfstoff bei Patienten mit Autoimmunerkrankungen oder chronisch entzündlichen Erkrankungen nicht verwendet, werden sondern ein Totimpfstoff. Die Masern-Mumps-Röteln Impfung (MMR) und die Varizellenimpfung (V) sollte idealerweise vor Beginn einer immunsuppressiven Therapie abgeschlossen sein. Sollte dies nicht möglich sein, ist zunächst serologisch zu kontrollieren, ob ein Schutz bereits besteht. Eine



**wir machen uns stark**  
für Menschen mit seltenen Erkrankungen

... weil diese selbst besonders stark sein müssen. Denn häufig fühlen sie sich allein, unverstanden und 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](http://www.sobi-deutschland.de)

**sobi**  
rare strength

191-SOB-0101-0520-V01

niedrigdosierte Therapie mit Glukokortikoiden stellt keine Kontraindikation für eine MMR Impfung dar. Eine geringgradige Immunsuppression durch andere Arzneistoffe stellt laut Fachinformationen von Priorix® (MMRImpfung) bzw. PriorixTetra® (MMR-V Impfung) und Varilrix® ebenfalls keine Kontraindikation dar, im Gegensatz zu M-M-RVaxPro® bzw. ProQuad®. Zur Sicherheit und Effektivität dieser Maßnahme gibt es kleinere Studien<sup>24</sup>. Bei Verabreichung von Varilrix® sollte bei Erwachsenen die Lymphozytenzahl  $1200/\text{mm}^3$  (für Kinder gelten altersabhängige Werte) nicht unterschreiten bzw. keine anderen Hinweise auf ein Versagen der zellulären Immunität bestehen. Laut den Anwendungshinweisen (Ref.) ist bei individueller Nutzen-Risiko Abschätzung durch den Arzt nach entsprechender Aufklärung des Patienten bzw. der Sorgeberechtigten die Verabreichung der erstgenannten MMR bzw. MMR-V Impfstoffe bei lediglich geringgradiger Immunsuppression möglich. Aufgrund des erhöhten Risikos für schwere Verläufe von Masern und Varizellen sollen Patienten mit Autoimmunkrankheiten oder chronisch entzündlichen Erkrankungen nach Masernkontakt ein Standard Immunglobulinpräparat als Prophylaxe innerhalb von 6 Tagen und nach Varizellenkontakt ein Varizella-Zoster-Immunglobulinpräparat (z. B. Varitect®) innerhalb von 96 h erhalten. Die Impfung gegen Rotavirus ist bei Patienten mit Autoimmunkrankheiten oder chronisch entzündlichen Erkrankungen und bestehender Immunsuppression kontraindiziert.

### Impfen von Säuglingen nach in utero Exposition bei immunmodulatorischer Therapie der Mutter

Die Verabreichung von Immunsuppressiva an die Mutter kann aufgrund diaplazentarer Übertragung auch beim Fötus wirksam sein. Dadurch kann der Impferfolg postpartal beeinflusst werden. Infliximab ist z. B. bei in utero exponierten Säuglingen zum Teil noch nach Monaten nachgewiesen worden, dies trifft für Adalimumab nicht zu<sup>26</sup>. Die Verabreichung von B Zell-depletierenden Antikörpern (Rituximab) an die Mutter kann mit einer langfristigen Insuffizienz der humoralen Immunantwort beim Säugling einhergehen. In diesem Fall kann das Kind erst nach einer Erholung der Anzahl der B Zellen mit Lebendimpfstoffen geimpft werden. Für Totimpfstoffe bestehen in diesen Situationen keine Kontraindikationen, da die Sicherheit des Impflings nicht gefährdet ist, allerdings kann der Impferfolg eingeschränkt sein. Ggf. sollte der Impferfolg serologisch überprüft werden. Eine Lebendimpfung gegen Rota-

virus nach in utero Exposition mit Rituximab ist kontraindiziert.

### Impfen von Kontaktpersonen

Der vollständige Impfschutz der Personen, die im engen Kontakt mit Patienten mit Autoimmunkrankheiten oder chronisch entzündlichen Erkrankungen sind, spielt eine wesentliche protektive Rolle für den Schutz des Patienten vor impfpräventablen Krankheiten. Dies gilt im Besonderen für die MMR, die Varizellen sowie die Influenza Impfung. Der sogenannte Herdenschutz hilft dem Patienten, der selbst z. B. wegen seiner Immundefizienz nicht geimpft werden kann. Daher sollten die o. g. Kontaktpersonen, zu denen im Übrigen auch das medizinische Personal zählt, entsprechend der STIKO Empfehlungen geimpft sein. Die Influenza Impfung sollten Kontaktpersonen jährlich erhalten.

### Fazit für die Praxis:

Patienten mit genetisch oder medikamentös geschwächtem Immunsystem haben ein höheres Infektionsrisiko. Ein rationales Impfkonzzept ist daher für diese Patienten wichtig. Während Impfungen mit Totimpfstoffen unbedenklich sind, muss die Indikation von Lebendimpfungen je nach individueller Krankheit/Therapie sehr sorgfältig individuell gestellt werden.



Prof. Dr. med. Stephan Ehl

Direktor – Institut für  
Immundefizienz  
Universitätsklinikum Freiburg  
Zentrum für Kinder-  
und Jugendmedizin  
Breisacher Straße 115  
79106 Freiburg  
+49 (0)761 270-77300



Univ.-Prof. Dr. med.  
Norbert Wagner

Direktor der Klinik für Kinder- und  
Jugendmedizin der RWTH Aachen  
Pauwelsstr. 30  
52074 Aachen  
+49 (0)241-8088700

**Tabelle 1: Impfindikationen und Anwendungshinweise bei Primären Immundefekten**

Anmerkung: Bei den Totimpfstoffen werden hier nur die Indikationsimpfungen, nicht aber die Standardimpfungen der STIKO wie z. B. Impfungen gegen Tetanus, Diphtherie und Pertussis aufgeführt. Diese können bei PID-Patienten ohne Risiko eingesetzt werden, sind allerdings bei schweren kombinierten Immundefekten ohne schützende Wirkung. Die Angaben zu den Lebendimpfungen beziehen sich auf Standardimpfungen der STIKO (Impfungen gegen Rotavirus, MMR und Varizellen) sowie auf Indikationsimpfungen wie z. B. die Gelbfieberimpfung.

<i>Erkrankungen</i>	<i>Totimpfstoffe (Indikationsimpfungen)</i>	<i>Lebendimpfstoffe (einschließlich Influenza)</i>	<i>Auffrischimpfung</i>
Schwere Kombinierte Immundefekte	Nicht sinnvoll	K	–
Kombinierte Immundefekte	Influenza Herpes zoster <sup>e</sup>	E <sup>a</sup>	Influenza: jährlich
DiGeorge Syndrom	Influenza, Pneumokokken <sup>b</sup> , Meningokokken ACWY, B Herpes zoster <sup>e</sup>	E <sup>a</sup>	Influenza: jährlich Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23
Hyper IgE Syndrom	Influenza, Pneumokokken <sup>b</sup> Herpes zoster <sup>e</sup>	I	Influenza: jährlich Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23
Agammaglobulinämie	Influenza, Hepatitis B	Nicht sinnvoll	Influenza: jährlich
Common variable immunodeficiency (CVID) <sup>3</sup>	Influenza; Pneumokokken <sup>b</sup> und Meningokokken ACWY und B, Hepatitis B	Nach sicherer Abgrenzung zu einem kombinierten Immundefekt <sup>a</sup>	Influenza: jährlich Hepatitis B: Auffrischimpfung Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23
Familiäre Hämophagozytose-syndrome (FHL) IPEX	I <sup>d</sup>	K	–
Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)	I <sup>d</sup>	I <sup>d</sup>	–
Neutropenie	Influenza, Pneumokokken <sup>b</sup> Herpes zoster <sup>e</sup>	I	Influenza jährlich Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23
Septische Granulomatose	Influenza, Pneumokokken <sup>b</sup> Herpes zoster <sup>e</sup>	I	Influenza jährlich Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23
Defekte des Toll-like Rezeptor Signalwegs	Meningokokken ACWY, B; Pneumokokken <sup>b</sup> Herpes zoster <sup>e</sup>	I	Meningokokken ACWY: alle 5 Jahre Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23
Defekte des Interferon-Signalwegs	I	K	–
Autoinflammatorische Erkrankungen	I <sup>d</sup>	I <sup>d</sup>	–
Komplement-Defekte	Zweifachimpfung gegen Meningokokken ACWY im Abstand von 8 Wochen, Impfung gegen Meningo- kokken B; Pneumokokken <sup>b</sup>	I	Meningokokken ACWY: alle 5 Jahre Pneumokokken: alle 6 Jahre PPSV23

Ehl S, Bogdan C, Niehues T, et al. Impfen bei Immundefizienz. Anwendungshinweise zu den von der Ständigen Impfkommission empfohlenen Impfungen. (II) Impfen bei 1. Primären Immundefekt-erkrankungen und 2. HIV-Infektion. Bundesgesundheitsblatt 2018 · 61:1034–1051.

**Tabelle 2: Orientierende Einordnung des Grades der immunsuppressiven Wirkung häufig verwendeter Therapeutika und Hinweise zur Anwendung von Lebendimpfstoffen** (der Grad der Immunsuppression ist nicht nur vom Arzneimittel, sondern auch von patienteneigenen Faktoren abhängig.)

<i>Therapien ohne oder mit geringgradiger immunsuppressiver Wirkung</i>	<i>Weitere Hinweise</i>
Hydroxychloroquin (kein Immunsuppressivum), Sulfasalazin, Mesalazin	Keine Kontraindikation oder besondere Warnhinweise für Lebendimpfstoffe (FI-I, FI-A)
Apremilast, Dimethylfumarat, Glatirameracetat, Typ I Interferon (IFN- $\alpha$ )	Keine Kontraindikation oder besondere Warnhinweise für MMR-, MMR-V- und Varizellen-Impfung (FI-A) mit Priorix®, PriorixTetra® bzw. Varilrix® (FI-I). Anwendung dieser Lebendimpfstoffe dennoch nur nach individueller Nutzen/Risikoabwägung [Expertenkonsens]
<b>Therapeutika mit geringgradiger immunsuppressiver Wirkung bei niedriger Dosierung<sup>27-31</sup>:</b>	
<p><b>Niedrigdosierte Glukokortikoidtherapie</b> (Erwachsene: &lt; 10mg Prednisolonäquivalent/Tag, Kinder: &lt; 0,2mg Prednisolonäquivalente /kg/Tag) oder Kurzzeittherapie (&lt; 2 Wochen) und/oder nicht systemische Glukokortikoidtherapie<sup>a</sup></p> <p><b>Folgende niedrigdosierte Basistherapeutika:</b> Methotrexat: (Erwachsene: <math>\leq</math> 0,4mg/kg/Woche oder <math>\leq</math> 20mg/Wo; Kinder: <math>\leq</math> 15mg/m<sup>2</sup> KOF/Woche) Ciclosporin (Kinder und Erwachsene: <math>\leq</math> 2,5mg/kg/Tag), Leflunomid (Erwachsene: <math>\leq</math> 20mg/Tag, Kinder: <math>\leq</math> 0,5mg/kg/Tag), Mycophenolat-Mofetil (Erwachsene: <math>\leq</math> 2000mg/Tag, Kinder: <math>\leq</math> 1200mg/m<sup>2</sup>/Tag) Tofacitinib (Erwachsene: <math>\leq</math> 5-10mg/Tag).</p> <p><b>Einige niedrig-dosierte Biologika</b> z. B. Infliximab (<math>\leq</math> 3mg/kg alle 8 Wochen; Hilfestellung zur Einordnung der immunsuppressiven Wirkung s. Online-Anhang)</p>	<p>Keine Kontraindikation für alle MMR, MMR-V, Varizellen-Impfstoffe bei niedrigdosierter Glukokortikoidtherapie. (FI-I, s. Tab. A-1, Online-Anhang).</p> <p>Laut Expertenkonsens besteht bei geringgradiger Immunsuppression durch die hier aufgeführten niedrig-dosierten Basistherapeutika keine Kontraindikation für die MMR-, MMR-V- und Varizellen-Impfung mit Priorix®, PriorixTetra® bzw. Varilrix®.</p> <p>Die Gabe dieser Lebendimpfstoffe kann nach individueller Nutzen-Risikoabwägung in stabilen Krankheitsphasen in Betracht gezogen werden.</p> <p>Andere Lebendimpfstoffe sind während der Therapie generell kontraindiziert (FI-I, s. Tab. A-1, Online-Anhang) Empfohlene Impfabstände zur immunsuppressiven Therapie s. Tab. 2.</p>
<b>Therapien mit immunsuppressiver Wirkung</b>	
<p>Hochdosis-Glukokortikoidtherapie (Grenzwerte s.o.) über <math>\geq</math> 2 Wochen oder i. v. Pulstherapie mit sehr hohen Dosen (z. B. 20mg/kg/Tag Prednisolonäquivalent über mehrere Tage in monatlicher Wiederholung)</p> <p>Hochdosierte Basistherapeutika (MTX, 6-Mercaptopurin, etc., Richtwerte s.o.)</p> <p>Azathioprin</p> <p>Biologika mit schwerer immunsuppressiver Wirkung, z. B. Infliximab (<math>\geq</math> 5mg/kg alle 4 Wochen bzw. <math>\geq</math> 7mg/kg alle 8 Wochen); Abatacept, Alemtuzumab, Ocrelizumab, Rituximab</p> <p>Kombinationen von Immunsuppressiva</p>	<p>Lebendimpfstoffe sollten generell während der Therapie nicht gegeben werden (FI)<sup>b</sup> Empfohlene Impfabstände zur immunsuppressiven Therapie s. Tab. 2.</p>

Wagner N, Assmus F, Arendt E et al. Impfen bei Immundefizienz Anwendungshinweise zu den von der Ständigen Impfkommission empfohlenen Impfungen. (IV) Impfen bei Autoimmunerkrankungen, bei anderen chronisch entzündlichen Erkrankungen und unter immunmodulatorischer Therapie. Bundesgesundheitsblatt 2019 · 62:494-515.

**Abkürzungen:**

- I** indiziert  
**K** kontraindiziert  
**E** Einzelfallentscheidung, d. h. Risiko-Nutzen-Abwägung durch einen in der Behandlung von Immundefekten erfahrene(n) Arzt/Ärztin,  
**EK** Expertenkonsens  
**a** Bei Nachweis einer normalen Impfantwort auf Totimpfstoffe (Tetanus) und >CD3+ T-Zellen/ $\mu$ l, >200 CD4+ T-Zellen/ $\mu$ l und normaler T-Zell-Proliferation (die angegebenen Grenzwerte für Lymphozyten beziehen sich auf Kinder im Alter von 1–6 Jahren)  
**b** Die STIKO empfiehlt für Patienten mit Immundefizienz die sequentielle Impfung mit PCV13 (Pneumokokken-Konjugatimpfstoff) und nach 6–12 Monaten mit PPSV23 (Pneumokokken-Polysaccharidimpfstoff, ab 2 Jahren)  
**c** Diese Diagnose kann erst ab dem 4. Lebensjahr gestellt werden und erfordert die Abgrenzung von einem kombinierten Immundefekt (CID)  
**d** Jede Impfung, aber nach Abwägung der möglichen Auslösung eines Entzündungsschubs der Grundkrankheit  
**e** Eine Anwendung des Herpes zoster-Totimpfstoffs im Alter unter 50 Jahren stellt einen off-label-use dar.  
**FI** Fachinformation  
**FI-I** Fachinformation der Impfstoffe  
**FI-A** Fachinformation der Arzneistoffe  
**KOF** Körperoberfläche  
**a** topisch (dermal, inhalativ, konjunktival/okulär, nasal) und Glukokortikoid-Injektionen (z. B. intraartikulär),  
**b** Kontraindikation laut FI-I; besondere Warnhinweise laut FI-A (Ausnahme Azathioprin: hier Kontraindikation laut FI).

**Literatur**

- Ehl S, Bogdan C, Niehues T, et al. Impfen bei Immundefizienz. Anwendungshinweise zu den von der Ständigen Impfkommission empfohlenen Impfungen. (II) Impfen bei 1. Primären Immundefekt-erkrankungen und 2. HIV-Infektion. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitschutz. 2018;61:1034-1051.
- Wagner N, Assmus F, Arendt G, et al. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitschutz. 2019;62(4):494-515.
- Niehues T, Bogdan C, Hecht J, Mertens T, Wiese-Posselt M, Zepp F. Impfen bei Immundefizienz : Anwendungshinweise zu den von der Ständigen Impfkommission empfohlenen Impfungen(I) Grundlagenpapier. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitschutz. 2017;60(6):674-684.
- Goldacker S, Draeger R, Warnatz K, et al. Active vaccination in patients with common variable immunodeficiency (CVID). Clin Immunol. 2007;124(3):294-303.
- Medical Advisory Committee of the Immune Deficiency F, Shearer WT, Fleisher TA, et al. Recommendations for live viral and bacterial vaccines in immunodeficient patients and their close contacts. J Allergy Clin Immunol. 2014;133(4):961-966.
- Robert-Koch-Institut. Empfehlungen der Ständigen Impfkommission (STIKO) am Robert Koch-Institut - 2017/2018. . Epidemiologisches Bulletin. 2017;34.
- Al-Sukaiti N, Reid B, Lavi S, et al. Safety and efficacy of measles, mumps, and rubella vaccine in patients with DiGeorge syndrome. J Allergy Clin Immunol. 2010;126(4):868-869.
- Perez EE, Bokszczanin A, McDonald-McGinn D, Zackai EH, Sullivan KE. Safety of live viral vaccines in patients with chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). Pediatrics. 2003;112(4):e325.
- Beck CR, McKenzie BC, Hashim AB, et al. Influenza vaccination for immunocompromised patients: summary of a systematic review and meta-analysis. Influenza Other Respir Viruses. 2013;7 Suppl 2:72-75.
- Hanitsch LG, Lobel M, Mieves JF, et al. Cellular and humoral influenza-specific immune response upon vaccination in patients with common variable immunodeficiency and unclassified antibody deficiency. Vaccine. 2016;34(21):2417-2423.
- Chertow DS, Memoli MJ. Bacterial coinfection in influenza: a grand rounds review. JAMA. 2013;309(3):275-282.
- Poyhonen L, Bustamante J, Casanova JL, Jouanguy E, Zhang Q. Life-Threatening Infections Due to Live-Attenuated Vaccines: Early Manifestations of Inborn Errors of Immunity. J Clin Immunol. 2019;39(4):376-390.
- McKelvie B, Top K, McCusker C, Letenyi D, Issekutz TB, Issekutz AC. Fatal pneumococcal meningitis in a 7-year-old girl with interleukin-1 receptor activated kinase deficiency (IRAK-4) despite prophylactic antibiotic and IgG responses to Streptococcus pneumoniae vaccines. J Clin Immunol. 2014;34(3):267-271.
- Walter ND, Taylor TH, Shay DK, et al. Influenza circulation and the burden of invasive pneumococcal pneumonia during a non-pandemic period in the United States. Clin Infect Dis. 2010;50(2):175-183.
- de Beaucoudrey L, Samarina A, Bustamante J, et al. Revisiting human IL-12Rbeta1 deficiency: a survey of 141 patients from 30 countries. Medicine (Baltimore). 2010;89(6):381-402.
- Rubin LG, Levin MJ, Ljungman P, et al. 2013 IDSA clinical practice guideline for vaccination of the immunocompromised host. Clin Infect Dis. 2014;58(3):e44-100.
- Shah ED, Farida JP, Siegel CA, Chong K, Melmed GY. Risk for Overall Infection with Anti-TNF and Anti-integrin Agents Used in IBD: A Systematic Review and Meta-analysis. Inflamm Bowel Dis. 2017;23(4):570-577.
- Oikonen M, Laaksonen M, Aalto V, et al. Temporal relationship between environmental influenza A and Epstein-Barr viral infections and high multiple sclerosis relapse occurrence. Mult Scler. 2011;17(6):672-680.
- Holvast A, Huckriede A, Wilschut J, et al. Safety and efficacy of influenza vaccination in systemic lupus erythematosus patients with quiescent disease. Ann Rheum Dis. 2006;65(7):913-918.
- Confavreux C, Suissa S, Saddier P, Bourdes V, Vukusic S, Vaccines in Multiple Sclerosis Study G. Vaccinations and the risk of relapse in multiple sclerosis. Vaccines in Multiple Sclerosis Study Group. N Engl J Med. 2001;344(5):319-326.
- Migita K, Akeda Y, Akazawa M, et al. Pneumococcal polysaccharide vaccination in rheumatoid arthritis patients receiving tocilizumab. Arthritis Res Ther. 2015;17:149.
- Perehygina L, Plotkin S, Russo P, et al. Rubella persistence in epidermal keratinocytes and granuloma M2 macrophages in patients with primary immunodeficiencies. J Allergy Clin Immunol. 2016;138(5):1436-1439 e1411.
- Oliveira AC, Mota LM, Santos-Neto LL, Simoes M, Martins-Filho OA, Tauil PL. Seroconversion in patients with rheumatic diseases treated with immunomodulators or immunosuppressants, who were inadvertently revaccinated against yellow fever. Arthritis Rheumatol. 2015;67(2):582-583.
- Heijstek MW, Kamphuis S, Armbrust W, et al. Effects of the live attenuated measles-mumps-rubella booster vaccination on disease activity in patients with juvenile idiopathic arthritis: a randomized trial. JAMA. 2013;309(23):2449-2456.
- Impfkommission S. Wissenschaftliche Begründung zur Empfehlung einer Impfung mit dem Herpes zoster-subunit- Totimpfstoff. Epidemiologisches Bulletin. 2018;50.
- Julsgaard M, Christensen LA, Gibson PR, et al. Concentrations of Adalimumab and Infliximab in Mothers and Newborns, and Effects on Infection. Gastroenterology. 2016;151(1):110-119.
- Heijstek MW, Ott de Bruin LM, Bijl M, et al. EULAR recommendations for vaccination in paediatric patients with rheumatic diseases. Ann Rheum Dis. 2011;70(10):1704-1712.
- van Assen S, Agmon-Levin N, Elkayam O, et al. EULAR recommendations for vaccination in adult patients with autoimmune inflammatory rheumatic diseases. Ann Rheum Dis. 2011;70(3):414-422.
- Buhler S, Eperon G, Ribi C, et al. Vaccination recommendations for adult patients with autoimmune inflammatory rheumatic diseases. Swiss Med Wkly. 2015;145:w14159.
- Wiedermann U, Sitte H, Burgmann H, et al. e. Impfungen bei Immundefekten/ Immunsuppression - Expertenstatus und Empfehlungen Klin Wochenschr. 2016;128 Suppl 4):337-376.
- IDSA (2013): Lorry G, Rubin MJL, Per Ljungman, E. Graham Davies, Robin Avery, Marcie Tomblin, Athos Bouvaros, Shireesha Dhanireddy, Lillian Sung, Harry Keyserling, Insoo Kang,. IDSA Clinical Practice Guideline for Vaccination of the Immunocompromised Host. Clinical Infectious Diseases. 2013;58 (3):e44-e100.

Erstveröffentlichung: Ehl/Wagner, Impfen bei Primären Immundefekten, Autoimmunkrankheiten und anderen chronisch entzündlichen Erkrankungen unter immunmodulatorischer Therapie Kinder- und Jugendmedizin 2020; 20(02): 107-115  
 DOI: 10.1055/a-1109-9406 © Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

# Genetik angeborener Immundefekte und Präimplantationsdiagnostik

AUTOR:  
PROF. DR. B. GRIMBACHER

Angeborene Erkrankungen können generell auf verschiedene Weise vererbt werden. Eine der häufigsten Vererbungsarten ist die sogenannte autosomal dominante Vererbung, in der die Erkrankung von einer Generation auf die nächste Generation weiter vererbt wird. Hierbei sind statistisch gesehen immer die Hälfte der Nachkommen betroffen. Zur Erklärung des Vererbungsmusters muss man wissen, dass jeder Mensch einen doppelten Chromosomensatz besitzt. Den einen Chromosomensatz erbt man von seiner Mutter, den anderen von seinem Vater. Bei einer autosomal dominanten Erkrankung reicht es schon aus, wenn einer der beiden Chromosomensätze defekt ist, dann wird man mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit krank.

Wie hoch diese Wahrscheinlichkeit ist bei einer autosomal-dominanten Mutation zu erkranken, nennt man die „Penetranz“ der Erkrankung. Bei vielen monogenen Erkrankungen ist die Penetranz 100%, aber es gibt auch genügend Beispiele, bei denen die Penetranz nicht 100% beträgt, wie z.B. bei der Nfkb1-Insuffizienz oder auch bei der CTLA4-Insuffizienz, bei letzterer liegt die Penetranz sogar nur bei 70%. Es gibt auch Gene, die, falls mutiert, eine Penetranz von <1% betragen. Hierzu gehört zum Beispiel TNFRSF13B (TACI). Von der variablen Penetranz ist die variable „Expressivität“ der genetischen Erkrankung abzugrenzen. Die Variabilität in der Expressi-

vität der Erkrankung beschreibt die Tatsache, dass sich ein und dieselbe Mutation in einer Familie komplett anders auswirken kann. So haben wir z.B. autosomal-dominante Hyper-IgE Familien, in denen die eine Tochter eine gesunde Lunge, aber schwere Hautbeteiligung hat, und die andere Schwester, mit der gleichen Mutation, eine weitgehend normale Haut, aber eine sehr kranke Lunge hat.

Sagen wir in einem Beispiel hat der Vater einen defekten Chromosomensatz mit einer Mutation. Da er jedoch zwei Chromosomensätze besitzt, ist die Chance, dass er den defekten Chromosomensatz an sein Kind weitergibt 50%. Autosomal dominante Erkrankungen werden somit mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an die jeweils nachfolgende Generation weitervererbt. Die autosomal dominante Vererbung ist die in westlichen Ländern am häufigsten beobachtete Vererbungsmöglichkeit.

In Ländern mit vielen blutsverwandten Ehen ist hingegen die autosomale rezessive Vererbung sehr häufig. Damit sich eine autosomale rezessive Erkrankung ausprägen kann, braucht man zwei defekte Chromosomensätze. Meistens sind hier die Eltern gesund, da sie nur jeweils einen defekten Chromosomensatz tragen, man nennt dies heterozygot. Statistisch gesehen vereinigen sich jedoch bei den Nachkommen zweier heterozygoter



# 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](http://www.immundefekte.info)  
EINE INITIATIVE DER OCTAPHARMA GMBH

[www.info-itp.de](http://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](mailto:info.de@octapharma.com)  
[www.octapharma.de](http://www.octapharma.de)

**octapharma**

For the safe and optimal use of human proteins

Eltern die beiden defekten Chromosomensätze in 25% der Nachkommen und verursachen somit eine autosomal-rezessive Erkrankung. Autosomal-rezessive Erkrankungen haben somit in 25% der Nachkommen erkrankte Kinder, weitere 25% der Kinder sind komplett gesund, da sie zwei gesunde Chromosomensätze tragen und wiederum 50% der Nachkommen sind wie die Eltern heterozygot, die Erkrankung prägt sich jedoch nicht aus, da bei heterozygoten Individuen der gesunde Chromosomensatz die Nachkommen gesund hält. Um autosomal-rezessive Erkrankungen zu verhindern, sollten Blutsverwandte keine Nachkommen zeugen.

Natürlich gibt es in seltenen Fällen auch die Möglichkeit, dass zwei nicht verwandte Eltern jeweils einen mutierten Chromosomensatz tragen, meist mit zwei unterschiedlichen Mutationen im gleichen Gen. Hier sind ebenfalls 25% der Nachkommen erkrankt mit einer kombiniert-heterozygoten Mutation. Das Weitergaberrisiko bei solchen Patienten an ihre Nachkommenschaft ist jedoch bei nicht blutsverwandten Partnern vernachlässigbar gering.

Als weiteren Vererbungsmodus gibt es noch die X-chromosomale Vererbung. Hier sind insbesondere männliche Nachkommen betroffen, da die Mutation auf dem X-Chromosom liegt und Männer nur ein X-Chromosom besitzen und somit sofort erkranken, wenn sie ein mutiertes X-Chromosom bekommen. Weibliche Nachkommen können heterozygote Mutationsträgerin der X-chromosomalen Mutation sein, sind aber, weil sie ein zweites gesundes X-Chromosom besitzen, gesund. Da sie diese Erkrankung jedoch an ihre Nachkommen mit einer 50%igen Wahrscheinlichkeit weitergeben können, nennt man diese heterozygoten Mütter auch Konduktorinnen. Männliche Nachkommen von erkrankten Vätern sind stets gesund (da sie das Y-Chromosom vom Vater bekommen), weibliche Nachkommen von erkrankten Vätern sind obligat-heterozygot, das heißt immer Konduktorinnen.

X-chromosomale Erkrankungen sind in der westlichen Welt ebenfalls sehr häufig. Insbesondere angeborene Immundefekte haben häufig eine X-chromosomale Ver-

erbung, da viele Gene des Immunsystems auf dem X-Chromosom liegen.

Eine weitere Vererbungsmöglichkeit ist die polygene Vererbung. Hierzu ist es nötig, dass die Erkrankung sich erst ausgeprägt, wenn mehrere Gene gemeinsam betroffen sind. Ein Vererbungsmuster ist hier komplex und erscheint im Familienstammbaum wie zufällig verteilt. Eine Vorhersagewahrscheinlichkeit zur Weitervererbung von polygenen Erkrankungen ist schwierig und aktuell bei angeborenen Immundefekten nicht möglich.

Unsere Patienten fragen sich nun, ob es zu Zeiten der modernen Medizin nicht Möglichkeiten gibt, bei der Familienplanung diese genetischen Voraussetzungen auszutricksen? In der Tat gibt es für lebensbedrohliche monogene Erkrankungen die Möglichkeit der **Präimplantationsdiagnostik (PID)** mit nachfolgender In-Vitro-Fertilisation (IVF, Befruchtung im Reagenzglas) mit anschließender genetischer Testung der entstehenden Embryonen und folgender Implantation von lediglich der Embryonen, die den Immundefekt nicht tragen. In dieser Prozedur werden jedoch die Embryonen, die die Mutation in heterozygoter oder auch homozygoter Form tragen, abgetötet. Darüber hinaus können der Mutter mehrere homozygot gesunde Embryonen in die Gebärmutter eingespült werden, sodass das Risiko für Mehrlingsschwangerschaften erhöht sein kann. In Deutschland wird diese Prozedur nur bei schweren lebensbedrohlichen Erkrankungen vom Ethikrat genehmigt. Zu diesen zählen allerdings auch manche angeborenen Immundefekte, wie in unserem Beispiel die NFkB1-Insuffizienz. Es gibt hingegen andere europäische Länder, in denen die Gesetzgebung anders ausgelegt wird. Ob ein betreffender Immundefekt zu den besonders schweren tödlichen Erkrankungen zählt, muss vom Humangenetiker erfragt werden. Hierzu müssen sich Paare in Deutschland an ausgewählte Zentren für die Präimplantationsdiagnostik (PID) wenden. In Freiburg wäre das zum Beispiel das Centrum für Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Freiburg (CERF, [info@cerf-freiburg.de](mailto:info@cerf-freiburg.de)). Bezüglich der Kosten ist zu bemerken, dass eine PID mit IVF-ICSI zwischen 10.000 € und 15.000 € kosten kann. Allein schon der Ethikantrag kostet 1.500 €; Geld, das bei einem nega-

tiven Bescheid dann auch weg ist. Ganz selten übernehmen auch mal die (privaten) Krankenkassen Teile der Kosten, dies ist jedoch eher die Ausnahme, sodass sich die Paare darauf einstellen sollten, die Kosten alleine tragen zu müssen. Insgesamt muss bemerkt werden, dass die Prozedur der In-vitro-Fertilisation für die betroffenen Paare und hier insbesondere für die werdende Mutter meist als recht belastend empfunden wird und häufig auch mehrere Zyklen der Hormonstimulierung zur Gewinnung der Eizellen nötig sind. Zusammenfassend ist hier also der zu erwartende Verlauf der Erkrankung bei betroffenen Kindern gegenüber der In-vitro-Fertilisation abzuwägen. Diese sollte stets in Ab- und Rücksprache mit den betreuenden Spezialisten ihrer Immundefektsprechstunde erfolgen.

**Prof. Dr. Bodo Grimbacher**

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG  
Institut für Immundefizienz  
CCI – Centrum für  
Chronische Immundefizienz

Breisacher Str. 115  
79106 Freiburg  
+49(0)761.270-77732  
bodo.grimbacher@uniklinik-freiburg.de  
www.uniklinik-freiburg.de/ccl/  
forschung/bodo-grimbacher.html



**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



# Das Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) des Uni-Klinikums Bonn stellt sich vor

AUTOR:

PROF. DR. LORENZ GRIGULL

**Die Sektion „Kinder“ am Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikum wurde „offiziell“ im April 2019 eröffnet und hat – mit zeitlicher Verzögerung – nun am 1.7.2020 ihre Arbeit aufgenommen. Dank einer großzügigen Spende der Stiftung Kinderträume der ETL-Gruppe war es möglich, einen Kinderarzt, eine Ärztin für Psychosomatik und studentische Hilfskräfte anzustellen. Nun bauen wir ein besonderes Angebot für Familien mit einem Kind ohne Diagnose auf.**

Betroffene Familien kennen die „diagnostische Odyssee“: Eltern spüren, dass mit ihrem Kind etwas „nicht stimmt“. Aber es ist oftmals schwierig, diese Besonderheiten in Worte zu fassen. Also wendet man sich an (verschiedene) Ärztinnen und Ärzte. Aber selbst für diese Profis ist es oftmals sehr, sehr herausfordernd, die richtigen nächsten Schritte zu bahnen. Wer kann schon alle seltenen Krankheiten kennen? Wer weiß denn schon, wo die Experten für eine bestimmte seltene Erkrankung sitzen? Wer nimmt sich schon die Zeit, geduldig zuzuhören, alle Befunde kritisch zu bewerten und in verschiedenen Datenbanken zu recherchieren.

Das Zentrum für seltene Erkrankungen der Universität Bonn wurde 2011 gegründet und nahm 2012 seine Arbeit auf. Das besondere hier: die Betroffenen schicken ihre Unterlagen, Studierende bearbeiten den Fall, sortieren, formulieren Verdachtsdiagnosen, diskutieren diese mit Experten und in einer abschließenden Fallkonferenz wird dann für die Betroffenen eine Entscheidung zum Prozedere beschlossen. Das ZSE in Bonn arbeitet eng verzahnt mit verschiedenen Fachabteilungen des Universitätsklinikums.

Besonders eng war traditionell die Kooperation mit der Neurologie, der Humangenetik und der Rheumatologie. Nun wird auch die Zusammenarbeit mit den pädiatrischen Expertinnen und Experten am Campus und in der Region intensiviert und zum Wohle der Betroffenen genutzt.

Dieses Konzept ist schrittweise gewachsen: seit 2014 wurden zusätzlich zur Bearbeitung von Kranken-Akten sporadisch auch Betroffene ambulant vorgestellt und die Zahl der bearbeiteten Fälle wuchs stetig. Der positive Trend hält unvermindert an: Seit 2019 ist das ZSE in Bonn unter der Leitung des Allgemeinmediziners PD Dr. M. Mücke eine eigenständige Abteilung. Prof. Dr. L. Grigull verstärkt als Kinderarzt das Team seit Juli 2020.

***Es besteht für Kinder und Jugendliche nun auch die Möglichkeit, dass Familien sich ambulant vorstellen, um so nach einem persönlichen Gespräch, der körperlichen Untersuchung und Sichtung der vorliegenden Unterlagen einen gemeinsamen Plan zu formulieren.***

Hierbei ist es uns sehr wichtig, besonders auch die betreuenden Kinderärzte ins Boot zu holen. Sie kennen die Familien ja oft am besten. Zusätzlich sollen die regionalen Strukturen genutzt werden, denn ein gutes Netzwerk kann unnötige Reisen möglicherweise verhindern helfen.



Ein wissenschaftlicher Schwerpunkt der Arbeit von Prof. Grigull liegt in der Entwicklung von Diagnose-unterstützenden Werkzeugen. Mittels Fragebogen für Betroffene in Kombination mit Verfahren aus dem Gebiet der künstlichen Intelligenz (KI) konnten bereits gute Erfolge erzielt werden. Hier wird das Team des ZSE weiter forschen, um so die Wege zur Diagnose für Betroffene – Kinder, Jugendliche und Erwachsene – zu verkürzen. Denn bei vielen Krankheiten gilt leider: diese Verzögerung der Diagnosestellung bedeutet viel Leid und zusätzlichen Kummer für die Betroffenen.

Prof. Grigull wird vom neuen Standort aus nun an die gute, bewährte Zusammenarbeit mit der dsai anknüpfen, um so – das ist die Hoffnung – gemeinsam den Weg zur Diagnose für Betroffene zu verkürzen.



Quelle: Pressestelle UKB

**Prof. Dr. Lorenz Grigull**

Leiter Sektion Kinder  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn  
Venusberg-Campus 1 Geb. 13 (BMZ)  
53127 Bonn

+49 (0)228 287 51027  
Lorenz.grigull@ukbonn.de  
www.zseb.uni-bonn.de

## Genetisch bedingte Immunerkrankungen (PID)

**Das Ziel:** PID früher erkennen

**Projektname:** PIDKid finder online

Der Weg zur medizinischen Diagnose genetisch bedingter Immunerkrankungen (PID) lässt sich verkürzen, wenn die persönlichen und leidvollen Erfahrungen betroffener Patienten verstärkt in die Diagnostik mit einfließen – das ist das Ergebnis einer Studie eines Forscherteams.

Wissenschaftler der medizinischen Hochschule Hannover, dem Helmholtz-Zentrum für Infektionsforschung in Braunschweig, der Uniklinik Bonn und der Firma KImedi GmbH entwickelten für Kinder bzw. Erwachsene dazu spezielle Fragebögen.

**Interessierte Ärzte können sich gerne direkt an die Fa. KImedi GmbH wenden:**

Christa und Werner Lechner,  
Tel.: 0906 70575950, Mobil: 0171 160 8562  
Mail: kontakt@kimerdi.de, www.kimerdi.de



Die Firma KImedi GmbH wertet auf ihren Servern die Antworten mittels Data Mining Verfahren und mehrlagigen künstlichen neuronalen Netzen in Echtzeit aus. Die Ergebnisse dieser Berechnungen geben wichtige Hinweise und unterstützen den Arzt damit auf seiner Suche nach angeborenen Immundefekten.

**Forscherguppe:**

**Projektleitung und Computertechnik:**

Prof. (em.) Dr. ing. Werner Lechner, Firma KImedi GmbH

**Mathematik:**

Prof. Dr. rer. nat. habil. Frank Klawonn  
Helmholtz Zentrum für Infektionsforschung

**Medizin:**

Prof. Dr. med. Lorenz Grigull, Uniklinik Bonn

**Medizin:**

Dr. med. Urs Mücke, Medizinische Hochschule Hannover

# Kurznachrichten im Überblick



## \* Podcast-Empfehlung: „Hand, Fuß, Mund“ – Der Podcast über Kinder- & Jugendmedizin



Dr. Nibras Naami und Dr. Florian Barbor vom Universitätsklinikum Düsseldorf sprechen mit Dr. Prasad Thomas Oommen, Leiter des Bereichs Pädiatrische Rheumatologie, über periodische

Fiebersyndrome. Wir finden: Eine sehr gute Folge.

Sie erreichen den Link über die dsai-Website:  
[www.dsai.de/autoinflammation/uebersicht.html](http://www.dsai.de/autoinflammation/uebersicht.html)

## \* Neues Video „PID und Corona“

Das Ärztenetzwerk FIND-ID, unter der Leitung von Prof. Volker Wahn aus der Charité Berlin, hat die neuesten Untersuchungen zu COVID-19-Verläufen bei einem angeborenen Immundefekt aufgearbeitet und in einem Video anschaulich zusammengefasst.

Sie erreichen den Link über die dsai-Website:  
[www.dsai.de/infos/coronavirus.html](http://www.dsai.de/infos/coronavirus.html)

## \* Die Firma LFB schaltet die produktunabhängige Patienten App YMUNEO online.



Unter diesen Links finden Sie die Download-Zugänge im Apple Store + Google Play Store für Handy oder i-Pad:

\* [play.google.com/store/apps/details?id=com.lfb.ymuneo&hl=de](https://play.google.com/store/apps/details?id=com.lfb.ymuneo&hl=de)

\* [apps.apple.com/fr/app/ymuneo/id1160708161?l=en](https://apps.apple.com/fr/app/ymuneo/id1160708161?l=en)



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**

**KEDRION**  
B I O P H A R M A

Keep Life *Flowing*

## PLASMA

Blutplasma gewinnen  
und Qualität sichern.



## BIOPHARMA

Plasmapräparate entwickeln  
und herstellen.



## LEBEN

Leben erleichtern  
und retten!



# SO DIGITAL WIRD UNSERE GESUNDHEIT

AUTOR  
MICHAEL KÖBERICH

**Digitalisierung heißt das Zauberwort für die Zukunft. Das gilt besonders im Gesundheitswesen – auch schon vor der Corona-Pandemie. Die Kernfrage: Wie können die neuen technischen Möglichkeiten die Gesundheit der Menschen in unserem Land nachhaltig verbessern? Das Digitale Versorgungsgesetz (DVG) von Gesundheitsminister Jens Spahn und die darin enthaltenen Maßnahmen sind ein wichtiger Schritt in die Zukunft. Vier der geplanten Meilensteine in einem Überblick.**

## **1. Ärzte verschreiben bald Gesundheits-Apps**

In Zukunft ist es möglich, dass Ärzte digitale Gesundheitsanwendungen (DiGA), also Apps oder Webanwendungen, verschreiben können. Schon jetzt nutzen viele Menschen Apps, die sie dabei unterstützen, ihre Arzneimittel regelmäßig einzunehmen oder ihr Gewicht oder ihre Blutzuckerwerte zu dokumentieren. Der Vorteil: Verschreibt der Arzt eine zugelassene App, dann übernimmt die jeweilige Kasse die Kosten. Eine Voraussetzung: Die Apps sind zuvor vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte auf Sicherheit, Funktionstauglichkeit, Qualität, Datensicherheit und Datenschutz geprüft und in ein öffentliches Verzeichnis aufgenommen worden. Als Besonderheit hat der Gesetzgeber darüber hinaus festgelegt, dass Versicherte auch ohne Verordnung die Kostenübernahme durch die Krankenkasse beantragen können. Dafür muss die DiGA ebenfalls zugelassen sein und der Versicherte muss den Bedarf nachweisen. Um das zu vereinfachen, dürfen Versicherte ihre Krankenkassen beauftragen, ihren Bedarf auf Basis der vorliegenden Abrechnungsdaten zu ermitteln. Die Verfahren und Regularien für den Bezug von digitalen Gesundheitsanwendungen werden allerdings aktuell noch entwickelt. Datensicherheit und Datenschutz ha-

ben höchste Priorität. Deshalb werden die ersten Gesundheitsanwendungen auf Rezept voraussichtlich erst ab Spätherbst in das Verzeichnis aufgenommen und damit auf Kosten der Kassen erhältlich sein. Zum jetzigen Zeitpunkt gibt es noch keine zertifizierten Gesundheitsanwendungen, sodass heute DiGAs weder durch den Arzt verordnet werden können, noch ist eine Erstattung der Kosten für selbstbeschaffte DiGAs durch die Krankenkassen möglich.

## **2. E-Rezepte: 700 Millionen Belege weniger im Jahr:**

Im Zuge der Digitalisierung soll ab 2021 auch das E-Rezept eingeführt werden – zum Start parallel zum bestehenden Verfahren. Ein Arzt, der das neue Verfahren nutzt, druckt das bekannte rosafarbene Rezept dann nicht mehr auf Papier aus, sondern schickt die Rezeptinformationen verschlüsselt per QR-Code an den Patienten. Der wiederum kann es in der Apotheke seiner Wahl einlösen. Nur wenn Patienten über kein entsprechendes Smartphone verfügen, würden noch Ausdrücke notwendig werden. Die technischen Voraussetzungen für das E-Rezept werden aktuell geschaffen. Der positive Nebeneffekt für die Umwelt: Rund 700 Millionen Papierrezepte fallen künftig pro Jahr durch das E-Rezept weg, wenn das Verfahren überall genutzt wird. In Hessen ist die DAK-Gesundheit an einem Pilotprojekt zum E-Rezept beteiligt. Die Basis für das Projekt bildet eine Plattform, die einen schnellen und sicheren Datenaustausch zwischen allen Beteiligten – Patienten, Ärzte, Apotheken, Heilmittelerbringer und Krankenkassen – ermöglicht.



### **3. Einführung der Video-Sprechstunde**

Das E-Rezept ist eng mit der erfolgreichen Einführung der Videosprechstunde verbunden. Diese soll künftig zunächst vom Ärztlichen Bereitschaftsdienst und perspektivisch auch von niedergelassenen Ärzten angeboten werden. Die Vorteile für die Patienten sind vielfältig: Verringerung von Wartezeiten oder der Distanz zu Ärzten, zum Beispiel im ländlichen Bereich, Reduzierung der Ansteckungsgefahr in Wartezimmern und – sofern möglich – Erhalt einer Diagnose oder Einleitung einer Behandlung ohne persönliches Aufsuchen des Bereitschaftsdienstes.



**Michael Köberich**

DAK-Gesundheit Postzentrum  
22778 Hamburg  
Servicenummer: 089 15 92 70 90  
service@dak.de  
www.dak.de

### **4. elektronische Patientenakte (ePA): Patient bleibt Herr über seine Daten**

Ab 2021 soll jeder Patient die Möglichkeit haben, seine Gesundheitsdaten in der elektronischen Patientenakte (ePA) speichern zu lassen. Dazu gehören Befunde, Diagnosen, Therapiemaßnahmen, Behandlungsberichte oder Impfungen. Verfügen Patienten über ein entsprechendes Smartphone, können sie ihre ePA jederzeit allein einsehen, Informationen hinzufügen oder löschen. Der Arzt greift grundsätzlich nur dann auf die ePA des Patienten zu, wenn dieser das vorher erlaubt hat – die Erlaubnis kann auch je nach Erfordernissen für eine bestimmte Zeit erteilt werden, zum Beispiel für einen Monat oder länger. Der Vorteil: Der Hausarzt hat unkompliziert beispielsweise die Daten eines Facharztes parat. Damit das System funktioniert, schließen sich Ärzte, Krankenhäuser, Psychotherapeuten und Apotheken an die sogenannte Telematikinfrastruktur an – die Datenautobahn, über die die Informationen transportiert werden. Und auf der ist zukünftig viel los.



# 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](http://www.leadiant.de)

  
**Leadiant**  
GmbH

# Neue Publikationen



## Was läuft eigentlich so in der dsai-Geschäftsstelle?

Die dsai stellt sich und ihre Arbeit in der **neuen Imagebroschüre** vor. Die Broschüre kann über die Website [www.dsai.de/publikationen](http://www.dsai.de/publikationen), per Email an die [info@dsai.de](mailto:info@dsai.de) oder telefonisch unter 08074-8164 bestellt werden. Selbstverständlich steht sie auch zum Download bereit.



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 ± 5 Bar Okklusionsdruck
- Für den Einsatz dünnster Subkutannadeln (29 Gauge)
- Größere Infusionsvolumina bei kürzeren Infusionszeiten

## 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

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

**Niederlassung Nord**  
Tel. +49 571 974340  
Fax +49 571 9743439  
[www.omtmed.com](http://www.omtmed.com)





## 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 Shire 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](http://shire.de) und [takeda.com](http://takeda.com)

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG | Jägerstraße 27 | 10117 Berlin  
Alle Rechte vorbehalten. EXA/DE/TAK/0002



# Vererbung bei CVID und Schwangerschaft mittels Präimplantationsdiagnostik (PID)

Bei mir wurde im Alter von 15 Jahren CVID diagnostiziert. Der Weg dorthin war, wie bei vielen, sehr lang und begann bereits sehr früh in meiner Kindheit. Ich war sehr oft krank. Von diversen Hausärzten hörte meine Mutter aber immer wieder, dass ich halt anfälliger sei als andere Kinder. Mein damaliger Lungenarzt entschied sich aber im Jahr 2002 sämtliche Untersuchungen durchzuführen, um die Gründe für meine Anfälligkeit zu erforschen. Er entnahm mir ca. 15 Röhrchen Blut. Die Messung der IgG, IgM sowie IgA wiesen auf einen Mangel hin (bei allen drei Werten). Bereits ein paar Tage später erhielt ich meine erste intravenöse Immunglobulin-Infusion. Ab diesem Zeitpunkt ging es mir viel besser.

Alles nahm einen guten Lauf. Ich lernte 2008 meine heutige Frau kennen und wir zogen bereits früh in meiner Studienzeit zusammen. Die Krankheit war sicherlich immer wieder ein Thema. Vor allem als bei mir Ende 2012 Bronchiektasen diagnostiziert wurden und sich ein Verdacht auf ein Lymphom erhärtete. Dieser wurde jedoch zum Glück nicht bestätigt.

***Meine Frau und ich entschieden uns Ende 2015 trotz meines Immundefekts Kinder zu kriegen. Zu diesem Zeitpunkt wurde das Vererbungsrisiko als eher klein (5–10 Prozent) eingeschätzt.***

Leider begann das Jahr 2016 nicht gut. Zum ersten hatte ich Lungenbeschwerden, welche meine Lungenfunktion auf 55 Prozent absacken ließen und zweitens infizierte ich mich während meines 3-wöchigen Kuraufenthaltes für die

Lunge mit einem Rotavirus. Von dort an hatte ich eine massive Darmentzündung (Autoimmunreaktion). Das Thema Kinderkriegen haben wir damals verschoben, da mein Körper so oder so nicht im Stande gewesen wäre, ein Kind zu zeugen und es natürlich einfach der falsche Zeitpunkt war. Mein Immunologe in der Schweiz überwies mich im Herbst 2016 aufgrund der massiven Darmprobleme (30–50 Mal Durchfall am Tag!) ans CCI in Freiburg. Dort konnte man mir zum Glück helfen. Mein Schweizer Immunologe wies mich auch darauf hin, dass am CCI nach einer genetischen Ursache meines Immundefekts gesucht werde und er empfahl uns, dieses Ergebnis abzuwarten, bevor wir mit dem Thema Kinder weitermachen würden. Dies war für uns selbstverständlich.

Im März 2017 erhielt ich einen Anruf aus dem CCI. Man hatte bei mir tatsächlich eine genetische Ursache gefunden. Eine Haploinsuffizienz auf dem Gen NFKB1 (eines der beiden NFKB1 Gene war mutiert). Als uns mitgeteilt wurde, dass sich diese Genmutation autosomal dominant, also mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent auf unsere Nachkommen weitervererbt, wurden uns „die Füße unter dem Boden weggezogen“. Hier spielt es keine Rolle, wie die Gene meiner Frau aussehen (sofern sie natürlich genau diese Mutation nicht trägt). Sobald das mutierte Gen von mir auf das Kind übergeht, wird es die CVID-Erkrankung haben. Einerseits waren wir froh, dass wir nun Gewissheit hatten, doch andererseits wussten wir damals noch nicht, was auf uns zukommen würde. Wir waren beide nicht bereit, dieses hohe Risiko einzugehen. Wir informierten uns von da an über die Möglichkeiten, wie und ob wir ein eigenes Kind ohne CVID bekommen könnten.

# LEIDENSCHAFT FÜR PATIENTEN

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

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

Weitere Informationen über Grifols auf [www.grifols.com](http://www.grifols.com)

**GRIFOLS**  
pioneering spirit







Die Lösung war eine Präimplantationsdiagnostik (PID), bei welcher Embryonen im Rahmen einer künstlichen Befruchtung (ICSI) genetisch untersucht werden können. Leider konnten wir diesen Eingriff nicht in der Schweiz durchführen, da dieser zu diesem Zeitpunkt noch nicht legal war. In Baden-Württemberg ist dies erlaubt, also sind wir wieder nach Freiburg gefahren. Am Centrum für Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Freiburg (CERF) wurde uns die PID ermöglicht. Ganz einfach war dies allerdings nicht...

Wir starteten im Frühling 2017 mit unserem Vorhaben. Meine Frau (damals 31 Jahre alt) musste sich frauenärztlich untersuchen lassen, um herauszufinden, ob die Voraussetzungen für eine künstliche Befruchtung gegeben waren. Des Weiteren gingen wir beide in eine genetische Beratung, in welcher unser ganzer Stammbaum auf mögliche Krankheiten analysiert wurde. Diese beiden Voraussetzungen waren gegeben. Der Genetiker musste bestätigen, dass bei mir ein genetischer Defekt vorliegt, dass dieser mit einer hohen Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent vererbt wird und es sich um eine schwere Krankheit handelt.

Entscheiden, ob wir eine PID durchführen dürfen, musste letzten Endes die PID-Ethikkommission in Baden-Württemberg.

***Ungefähr sieben Wochen nach Einreichen des Antrags erhielten wir eine positive Rückmeldung.***

Wir waren überglücklich und starteten im Herbst 2017 mit dem ersten sogenannten ICSI-Durchgang.

Die Durchführung einer PID benötigt viel Zeit, Geduld, Nerven und Geld. In der Schweiz werden bei diesem Verfahren – im Gegensatz zu Deutschland – keinerlei Kosten übernommen. Wir beide hatten das große Glück, dass meine Eltern einen Großteil der Kosten von insgesamt ca. 44.000 Euro übernahmen. Ohne sie wäre es bereits finanziell sehr schwierig geworden. Wir hatten Ende 2019, also nach dem ersten Durchgang, zwei Embryonen, welche im Labor Tag fünf (Blastozysten) erreicht hatten. Dies ist notwendig, damit ein paar Zellen mit einem Laser entfernt werden können, welche beim Genetiker auf die bestimmte Genmutation untersucht werden. Die beiden Embryonen wurden danach eingefroren (kryokonserviert). Im Februar erhielten wir die Rückmeldung, dass einer der beiden den Gendefekt nicht trägt, einer jedoch schon. Der Embryotransfer war leider nicht erfolgreich und meine Frau war nicht schwanger. Die Wahrscheinlichkeit einer Schwangerschaft liegt pro Embryotransfer bei ca. 30 bis 40 Prozent. Versuch zwei ergab einen Embryo, welcher die Mutation getragen hatte. Versuch drei ergab einen Embryo, welche die Mutation nicht getragen, jedoch drei statt zwei Chromosomensätze hatte. Dieser wäre nicht überlebensfähig gewesen und hätte spätestens nach sieben Wochen zu einer Fehlgeburt geführt. Diese Kontrolle der Anzahl der Chromosomen (Aneuploidie-Screening) war bei uns als einzige weitere Untersuchung erlaubt. Wir waren beide total am Boden, demotiviert, enttäuscht und wütend. Natürlich war dies auch nicht gut für unsere Ehe und führte zu Streit.

Wir entschieden uns deshalb nach dem dritten, erfolglosen Versuch, eine Pause einzulegen und für fünf Wochen nach Australien zu reisen. Wir benötigten Abstand und

Zeit für uns. Meine Frau hatte zudem psychiatrische Hilfe in Anspruch genommen. Dies machen fast alle Paare, jedoch hielten wir dies im Vorfeld nicht für nötig.

***Von Australien zurück, begannen wir mit dem vierten Versuch. Wir hatten erfreuliche drei Embryonen, welche vom Genetiker geprüft werden konnten.***

Alles ging plötzlich viel schneller als zuvor. Die genetische Untersuchung hatte bei den ersten drei Versuchen vier bis sieben Wochen gedauert. Nach zwei Wochen hatten wir schon die Gewissheit, dass leider „nur“ einer der drei Embryonen von der Mutation nicht betroffen war. Wir waren zuerst etwas traurig, sagten uns aber, dass es jetzt genau dieser sein wird. Im Februar 2019 war der Embryotransfer und zehn Tage später erhielten wir die freudige Nachricht, dass es geklappt hatte und dass meine Frau schwanger war. Wir waren überglücklich und total aus dem Häuschen! Am 04. Oktober 2019 kam unsere Tochter Laura in Luzern zur Welt. Wir geniessen jede Sekunde mit ihr.

Trotz vieler Rückschläge hat sich die ganze Mühe gelohnt. Wir sind überglückliche Eltern. Man kann sich den ganzen Prozess wie beim „Leiterspiel“ vorstellen. Man kommt dem Ziel immer näher und bei einem Fehlversuch fällt man extrem nach hinten. Es entsteht Frust, Unsicherheit, Traurigkeit und Wut. Schliesslich garantiert eine künstliche Befruchtung keine Kinder. Dies ist eine enorme psychische Belastung.

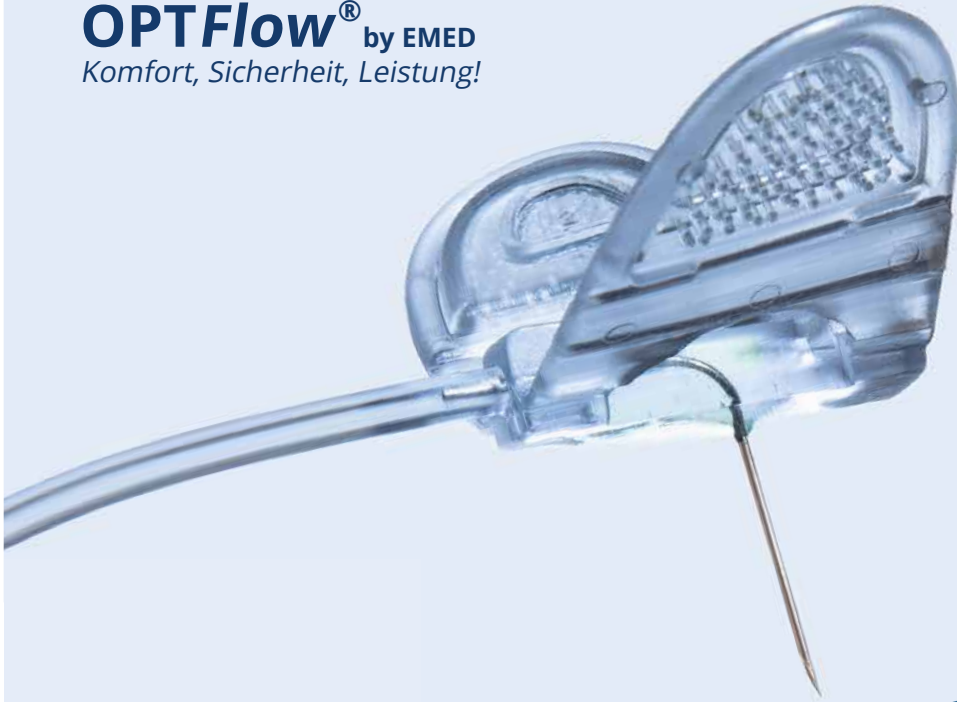
Zudem gibt es eine ethische Belastung. Wie ihr euch vorstellen könnt, werden die Embryonen mit der NFKB1-Mutation, welche das CVID verursacht, getötet. Diese Tatsache haben wir während der Behandlung stark ausgeblendet, da wir einfach kein Kind mit CVID wollten, zumal das Risiko so gross war. Die PID hat gezeigt, dass gut 57% tatsächlich die Mutation trugen. Wir wollten dies unserem Kind nicht antun, obwohl ich mir natürlich vollends bewusst bin, dass ich nicht leben würde, hätten meine Eltern damals das Wissen und die Möglichkeiten gehabt. Allerdings weiss ich auch, wie meine Eltern nebst der Freude an mir unter meiner Krankheit gelitten hatten und es noch heute tun. Meine Frau und ich sprechen heute ab und zu darüber, wie wohl die anderen Kinder gewesen wären, wäre es mit diesen betroffenen Embryonen zu einer Schwangerschaft gekommen. Ein schlechtes Gewissen haben wir jedoch nicht, da wir vollends davon überzeugt sind, dass wir aus unserer Sicht für uns das Richtige getan haben und dass wir es wieder tun würden.

Wir möchten auf diesem Weg allen Leuten danken, die uns unterstützt haben!

Solltet ihr Fragen zu einer PID haben, dann dürft ihr gerne via dsai-Geschäftsstelle mit uns in Kontakt treten.

***Stefan E., dsai-Mitglied***

**OPTFlow<sup>®</sup>** 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](http://www.tmh-medizinhandel.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

# 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](http://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](http://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!

# Die Haut – ein unedles Organ?

Der Mensch ist ein Mikrokosmos im Makrokosmos. Sowie eine Zelle sich mittels Zellmembran von seiner Umwelt abgrenzt, so bildet die Haut des menschlichen Individuums das äußere Hüllorgan nach außen und innen.

Der Homo sapiens als komplexes Wesen mit höheren Funktionen verfügt zudem über eine Sonderform einer „inneren“ Abgrenzungsfläche. Selbige wird als Schleimhaut des Magen-Darm-Traktes bezeichnet. Diese beginnt, plakativ gesprochen, hinter den Zahnreihen und endet am Schließmuskel des Afters. Flächenmäßig ist **die Haut das größte und vielseitigste Organ** des menschlichen Organismus.

Sie besteht aus mehreren Schichten wie der Oberhaut (Epidermis), Lederhaut (Cutis) und der Unterhaut (Subcutis).

## Funktionen:

- \* **Abgrenzung** des Individuums
- \* Regulation der **Körpertemperatur** (Schweißbildung)
- \* sinnliche Wahrnehmung wie Tasten, Fühlen/  
**Sinnesorgan**
- \* Empfindung von **Schmerzen**, als Schutzfunktion (über Nozirezeptoren)
- \* Teil des **Immunsystems** über den Säure-Schutz-Mantel
- \* **Stoffwechselbeteiligung** (z. B.: Vitamin D3 Synthese)
- \* soziale Bindung (Mutter-Kind)/**Kontakt- und Bindungsorgan**
- \* **Ausscheidungsorgan**
- \* Schutz vor **UV-Strahlen** und mechanischen Einflüssen
- \* **Stoffaustausch**/Aufnahme von Medikamenten (Salben)
- \* **Schönheitsideal** und einiges mehr



AUTOR:  
SANDOR KRAUSS,  
HEILPRAKTIKER

Kinder haben einen anderen Stoffwechsel als Erwachsene und damit verbunden ein anderes Temperaturempfinden. Natürlich wollen wir nur das Beste für unsere Kinder, aber indem wir ihnen oftmals vorschreiben, was sie anzuziehen haben, trainieren wir ihnen ab, auf ihren eigenen Körper zu hören.

Aus Sicht des Verfassers ist eine Kopfbedeckung bei Säuglingen besonders im Winter obligat, da der größte Wärmeverlust über die Kopfhaut erfolgt.

Der aus Schweiß und Talg gebildete Schutzfilm mit einem sauren pH-Wert (Säureschutzmantel) dient als Wall u. a. vor Mikroorganismen. **Übermäßiges Duschen** und unsachgemäßer Gebrauch von Seife sollte deshalb **vermieden** werden.

***Im Umgang mit unseren Kindern, aber spätestens wenn sich zwei „Liebende“ begegnen, lässt sich erkennen, welche zentrale Rolle die Haut zur Schaffung und Erhaltung sozialer Beziehungen inne hat.***



Da es sich beim Schweiß um Vor-Urin handelt und folglich um ein Produkt der Niere, welches Stoffwechselprodukte ausscheidet, wird die Haut in der überlieferten Naturheilkunde als „unedles Organ“ bezeichnet. Öfters auch als „3. Niere“. Vielfach erkennbar am Achselweiß, der die Fähigkeit besitzt, die Bluse oder das Hemd gelblich zu färben. Was die Nieren nicht mehr schaffen, übernimmt die Haut. Dies führt häufig zu „Ausscheidungsekzemen“. Im Volksmund spricht man auch von einem Ausschlag, ergo von einem Vorgang, der von „innen“ nach „außen“ schlägt, um lebenswichtige Organe unbeschadet zu halten.

Deshalb ist von Deos mit Aluminiumsalzen, welche nicht nur die Geruchsbildung, sondern auch die Schweißproduktion hemmen, abzuraten.

Im ungünstigsten Falle kann es zum „Verstopfen“ der Schweißdrüsen mit Abszessbildung kommen, was die Erfahrung des Autors bestätigen kann. Das Bundesinstitut für Risikobewertung warnte bis Ende 2019 noch ebenfalls davor.

Tattoos wirken auf den einen anziehend, auf den anderen abstoßend, in anderen Kulturkreisen kennzeichnen sie jemanden als Angehörigen eines Stammes oder weisen auf besondere Verdienste hin. Braun, straff, glänzend, blass, bemalt oder unbemalt, die Schönheitsideale scheinen von kulturellen, ideologischen, gesellschaftlichen Normen oder vom vermittelten Usus (Bräuche, Gewohnheiten) abzuhängen.

### ***So bleiben Sie hautgesund:***

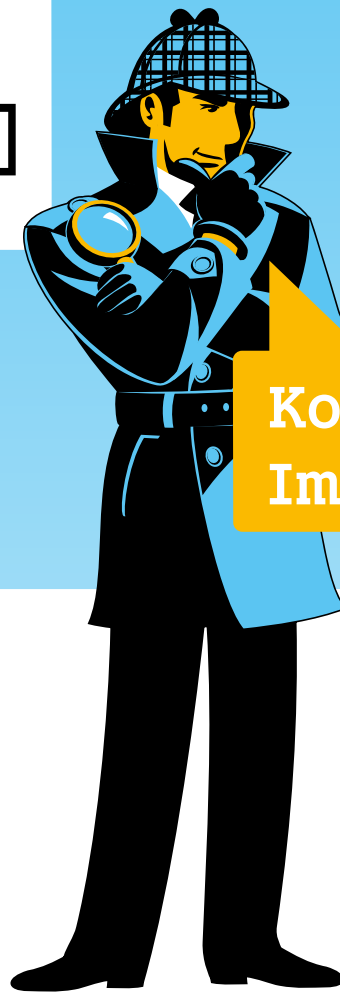
- \* morgendliches Hautbürsten mit einer Wurzelbürste
- \* saunieren, passive Hautdurchblutung fördern
- \* Sport, aktive Hautdurchblutung fördern
- \* Vermeidung aluminiumhaltiger Deos
- \* Vermeidung von Cortison-Salben bei Hautausschlägen
- \* Verwendung pH-neutraler Seifen
- \* Die Haut braucht mäßige Sonne
- \* Hautpflege mit Aprikosen- oder Mandelöl
- \* basische Vollbäder/1 x Woche
- \* Mineralstoffzufuhr: Silicium, Zink, Schwefel
- \* Naturkosmetik
- \* Verzehr von Zwiebeln, Kurkuma, Radieschen, Kohlgemüse, Rettich
- \* mind. 2 Liter pro Tag trinken
- \* medizinisches Magnesiumsulfat  
1 x Woche/1 TL auf lauwarmes Wasser  
(kann Durchfall erzeugen)
- \* Vit C, Q10, B - Vitamine, OPC, Vitamin E



**Sandor Krauss, Heilpraktiker**

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





**Kombiniere –  
Immundefekt!**

**Ärzt\*innen  
aufgepasst!**

Regelmäßige Leser des dsai-Newsletters kennen die Netzwerkinitiative FIND-ID und wissen, dass FIND-ID Ärztinnen und 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.*

Im Interesse der Aufklärung über angeborene Immundefekte möchte FIND-ID Schwerpunktzentren, Kliniken und Praxen bestmöglich unterstützen. In einer aktuellen Umfrage möchte FIND-ID daher seine Bekanntheit evaluieren und Ärztinnen und Ärzte zu ihrer Zufriedenheit über die Leistungen und Service-Angebote des Netzwerks befragen.

*Liebe Ärztinnen und Ärzte,*

wir freuen uns sehr, wenn Sie sich Zeit nehmen, unsere Umfrage zu beantworten. Ihr Feedback hilft uns, Ihren Wünschen in Zukunft noch besser gerecht zu werden.



Teilnahme unter  
[www.surveymonkey.de/r/Umfrage\\_Find-ID](http://www.surveymonkey.de/r/Umfrage_Find-ID)

Wir danken Ihnen  
für Ihre Teilnahme!

*Das Team von FIND-ID*

**Jetzt unter [www.find-id.net](http://www.find-id.net)  
Mitglied werden!**

**Ansprechpartner für FIND-ID**

Prof. Dr. Volker Wahn, Sprecher des Netzwerks  
E-Mail: [vwahn@find-id.net](mailto:vwahn@find-id.net)

### **Neue Untersuchungen zu COVID-19-Verläufen bei einem angeborenem Immundefekt**

Wie reagieren Patientinnen und Patienten mit einem angeborenem Immundefekt auf eine Infektion mit SARS-CoV-2? Prof. Dr. Volker Wahn von der Charité Berlin und Sprecher des Ärzte-Netzwerks für angeborene Immundefekte, FIND-ID, hat einige internationale Studien zusammengetragen, die Verläufe von COVID-19 bei Menschen mit verschiedenen PID widerspiegeln.

Besonders interessant dürften dabei die Krankheitsverläufe unter Gabe von Konvaleszentenplasma sein, wenn auch solche Berichte mit Vorsicht betrachtet werden müssen. Konvaleszentenplasma stammt von Personen, die COVID-19 durchgemacht und erhebliche Mengen an Antikörpern gegen SARS-CoV-2 gebildet haben. In der September-Ausgabe des Journal of Allergy and Clinical Immunology In Practice berichten H. Jin und Co-Autoren sowie E. Mira und Co-Autoren über vier Patienten mit Agammaglobulinämie und SARS-CoV-2-Infektion. Drei von ihnen – im Alter von 10, 24 und 40 Jahren – mit prolongiertem Verlauf zeigten unter konventioneller Therapie keine Besserung. Nach Gabe von blutgruppengleichem Konvaleszentenplasma mit einem anti-Spike Titer (Spikes sind die „Virusknöpfe“)  $\geq 1:320$  kam es zu einer Besserung und schließlich zu einer Klinik-Entlassung. Bei einem 39 Jahre alten Patienten zeigte sich nach 40-tägigem Verlauf unter konventioneller Therapie keine Besserung. Nach Gabe von Konvaleszentenplasma trat innerhalb einer Woche eine Besserung ein. Natürlich können von vier Patienten keine Regeln abgeleitet werden, dennoch sind die Beobachtungen interessant.

Weitere Studien befassen sich mit Patientinnen und Patienten mit CVID, Agammaglobulinämie oder PID-Phäno-

kopien – also Krankheitsbildern, die aussehen wie PID, aber nicht genetisch bedingt sind. Bei Letzteren war festzustellen, dass Autoantikörper bei COVID-19-Patienten Typ-I-Interferone neutralisieren können und damit eine stärkere Virusreplikation erlauben. Darüber hinaus konnten bei Patientinnen und Patienten mit COVID-19 neue monogene Defekte entdeckt werden: Bei Patienten mit lebensbedrohlicher Pneumonie bei COVID-19 fanden sich unter anderem LOF-Varianten (LOF = loss-of-function, Funktionsverlust) in 13 verschiedenen Genen; sie betrafen Signalwege über TLR3 und IRF7, beeinträchtigten somit die natürliche Interferon-Typ-I Antwort gegen SARS-CoV-2, die in der Frühphase der Infektion wichtig ist.

### **Aus diesen und weiteren Untersuchungen zieht Prof. Wahn folgendes Zwischenfazit:**

- \* Wegen der Seltenheit von PID-Patienten mit COVID-19 sind Risikoeinschätzungen nur begrenzt möglich.
- \* Bekannte Risikofaktoren – Adipositas, Diabetes und andere – gelten auch für PID-Patienten.
- \* Bei bestimmten PID, so etwa bei CVID, scheint sich das Risiko für schwere Verläufe etwas zu erhöhen.
- \* Bei genetisch bedingten Störungen der Synthese von Typ-I-Interferonen besteht eine Tendenz zu schweren Verläufen. Dasselbe gilt für Fälle mit Autoantikörpern gegen Typ-I-IFN.
- \* Bei Patienten mit B-Zell-Defekten liegen einzelne positive Berichte über den Einsatz von Konvaleszentenplasma vor. Eine abschließende Bewertung ist jedoch derzeit nicht möglich.
- \* Weitere Details werden in einem aktuellen Video dargestellt.

[www.immundefekt.de](http://www.immundefekt.de)



# Veranstaltungen

## Ärztliche Fortbildungen

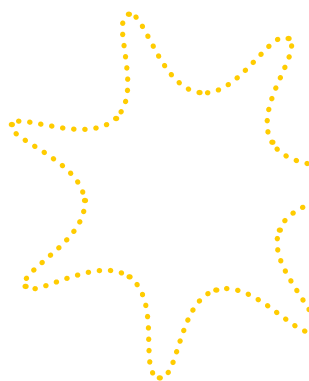


### **Düsseldorf, 19.09.20 – Ärztliche Fortbildung**

Nach einer langen Pause, bedingt durch die Coronapandemie, konnte am 19. September mit dem Symposium am Universitätsklinikum Düsseldorf die erste dsai-Ärztfortbildung unter neuen Bedingungen stattfinden. Durch die Umsetzung eines Hygienekonzepts war es möglich, die mit 5 Fortbildungspunkten zertifizierte Veranstaltung „Immundefekte – Screening, Diagnostik, Klinik“ unter der wissenschaftlichen Leitung von PD Dr. med. Hans-Jürgen Laws (Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie; Universitätsklinikum Düsseldorf) als Präsenzveranstaltung anzubieten. Für die dsai übernahmen Kerstin Kugel, Cornelia Haschek und Laura Wilms die Betreuung der Veranstaltung.

#### **Folgende Themen wurden behandelt:**

- ★ Diagnostik und Therapie von Immundefekten – die neue AWMF-Leitlinie  
PD Dr. Hans-Jürgen Laws, Universitätsklinikum Düsseldorf
- ★ Fiebersyndrome und Autoinflammation  
Dr. Prasad Oommen, Universitätsklinikum Düsseldorf
- ★ Impfungen bei Immundefizienz  
Nibras Naami, Universitätsklinikum Düsseldorf
- ★ Protrahierte Gastroenteritis – oder steckt mehr dahinter?  
Dr. Thomas Kaiser, Universitätsklinikum Münster
- ★ SCID-Neugeborenencreening und Stammzelltransplantation  
PD Dr. Sujal Ghosh, Universitätsklinikum Düsseldorf
- ★ Der Immundefekt in der Praxis – Fallbeispiele  
Dr. Nezihe Morali-Karzei



Coco Haschek

## Kassel, 26.09.20 – Ärztliche Fortbildung

Unter der Leitung von Prof. Dr. Michaela Nathrath (Direktorin der Klinik für Pädiatrische Onkologie, Psychosomatik und Systemerkrankungen; Klinikum Kassel) fand am 26. September die mit 4 Fortbildungspunkten zertifizierte Veranstaltung „Immundefekte – vom Säugling bis zum Erwachsenen“ im Hotel Schweizer Hof in Kassel statt. Auch diese Veranstaltung war Dank der Einhaltung aller geltenden Hygienevorschriften und des vorbildlichen Verhaltens der Teilnehmer möglich.

Für die dsai waren Michaela Scholtysik und Birgit Schlenner aus der dsai-Geschäftsstelle nach Kassel gereist, um die Veranstaltung zu betreuen.

**Die Teilnehmer im voll besetzten Veranstaltungsraum, selbstverständlich unter der Einhaltung der entsprechenden Abstände, hörten folgende Vorträge:**

- \* Diagnostik und Therapie von Immundefekten – die neue AWMF-Leitlinie  
Dr. Andrea Meinhardt, Universitätsklinikum Gießen

- \* Wiederkehrende Infektionen im HNO-Bereich  
Dr. Pascal Ickrath, Universitätsklinikum Würzburg
- \* Fieber und Autoinflammation  
PD Dr. Henner Morbach, Universitätsklinikum Würzburg
- \* Immunglobulinmangelsyndrome bei Erwachsenen  
Prof. Dr. Hans-Hartmut Peter, Universitätsklinikum Freiburg
- \* Einführung des Neugeborenen-Screenings auf T-zelluläre Immundefekte  
Dr. Christian Klemann, Medizinische Hochschule Hannover



*Leider mussten alle weiteren Ärztlichen Fortbildungen in diesem Jahr aufgrund der Coronapandemie abgesagt werden. Wir hoffen, im Laufe des Jahres 2021 wieder in die Planung für Ärztfortbildungen in ganz Deutschland gehen zu können und arbeiten parallel an einem Konzept für virtuelle Fortbildungen, um auch weiterhin niedergelassene Ärzte über das Krankheitsbild „angeborener Immundefekt“ aufzuklären.*

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

**GHD** GesundHeits  
GmbH Deutschland

**GRIFOLS**

**octapharma**  
For the safe and optimal use of human proteins

**OMT**  
Optimal Medical Therapy

**Binding  
Site**

**CSL Behring**  
Biotherapies for Life™

**Biotest**  
From Nature for Life

**Takeda**  
Shire Deutschland GmbH,  
jetzt Teil der Takeda Group

**EMH**

**jm** Jeffrey Modell  
Foundation  
Curing PI,  
Worldwide.

**LFB**  
GMBH

**KEDRION**  
BIOPHARMA  
Keep Life Flowing

**MSD**

**FIND**  
Ärzte-Netzwerk für  
Angeborene Immundefekte

**NOVARTIS**

**LICHER MT**  
MEDICAL THERAPY GmbH

**sobi**

**MEDIPOLIS**  
INTENSIV

**Pfizer**

# Regionalgruppenleitertreffen virtuell am 10.10.2020



Ein Bild aus vergangenen Tagen (Regionalgruppenleitertreffen 2017), verbunden mit der Hoffnung auf ein Regionalgruppenleitertreffen mit Präsenz im nächsten Jahr.

Leider konnte auch das Regionalgruppenleitertreffen Corona-bedingt nicht mit persönlicher Anwesenheit stattfinden. Wir haben uns aber dennoch sehr gefreut, uns wenigstens wieder einmal zu sehen, wenn auch „nur“ virtuell.

Moderiert wurde die Videokonferenz von Steffen Ball, dem stellvertretenden Vorsitzenden der dsai. Nach einer Begrüßungs- und Vorstellungsrunde im Teil I der Veranstaltung wurden unter dem Punkt „Was tut sich in der Geschäftsstelle und in der Öffentlichkeitsarbeit“ jeweils eine Präsentation von Birgit Schlennert sowie von Janine Gropp über die Öffentlichkeitsarbeit der dsai vorgetragen.

Teil II widmete sich ganz dem Workshop „Entwicklung eines Regionalgruppenleiter-Handbuchs“. Die dsai plant die Erstellung eines solchen Handbuchs für Regionalgruppenleiter und ehrenamtliche Mitarbeiter. Erste Konzepte wurden gemeinsam erarbeitet. Bei der anschließenden Diskussions- und Fragerunde wurden noch aktuelle Themen behandelt, welche die Patienten, gerade jetzt in Pande-

mie-Zeiten, beschäftigen: Impfungen, medizinische und ärztliche Versorgung, Plasmamangel, Sozialrechtsfragen und natürlich Covid-19. Eine Regionalgruppenleiterin regte regelmäßig stattfindende virtuelle Austauschmöglichkeiten unter den Regionalgruppenleitern, den ehrenamtlichen Helfern und der dsai an. Dieser Vorschlag wurde angenommen und die Geschäftsstelle prüft anhand einer Doodle-Terminabfrage, wann der erste „virtuelle Stammtisch“ stattfinden wird.

**Zum Abschluss bedankte sich der Vereinsvorstand beim Team der Geschäftsstelle und bei den Regionalgruppenleitern für das große Engagement und Herzblut. Nur durch den Beitrag aller Beteiligten ist und bleibt die dsai eine starke Patientenorganisation.**



# 1. virtuelle Arzt-Patienten-Sprechstunde am 19.08.2020

Die erste virtuelle Arzt-Patientenfragerunde der dsai fand am Abend des 19. August via Zoom-Meeting sehr erfolgreich statt. Der Zulauf war enorm und auch der Dank und das Lob im Nachgang. Zum Thema „PID und Corona“ beantwortete Prof. Volker Wahn aus der Charité geduldig sämtliche Fragen, welche die Patienten gerade in diesem schwierigen Jahr umtreiben. Die dsai hatte bereits im Vorfeld die Fragen gesammelt und gebündelt, sodass diese dann während der digitalen Sprechstunde strukturiert abgearbeitet werden konnten. Wir danken Herrn Professor Wahn herzlich für die ehrenamtliche Unterstützung!

**Der Termin für das nächste virtuelle Treffen ist auf Donnerstag, den 03.12. angesetzt.** Die Einwahldaten werden Ihnen wieder nach Anmeldung zeitnah zugesendet.



Prof. Volker Wahn  
(Charité)

# 1. virtueller Patienten-Stammtisch am 05.11.2020

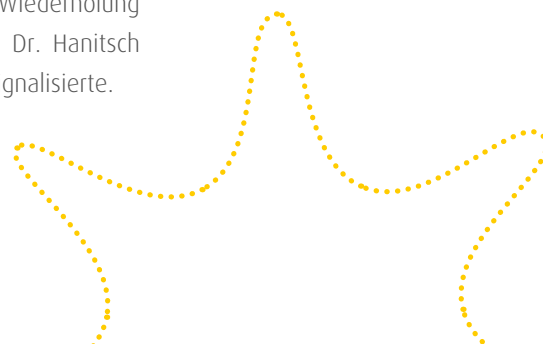
Die Regionalgruppenleiterinnen Berlin, Dr. Ulrike Stamm und Nini Ebert, haben am 05. November zum 1. virtuellen Patienten-Stammtisch für dsai-Mitglieder eingeladen. Es fand ein sehr gewinnbringender Austausch statt. Dr. Leif Hanitsch aus der Immundefektambulanz der Charité Berlin stand dankenswerterweise eine Stunde für Fragen zur Verfügung. Im Anschluss wurde dann in interner Runde noch ein offener Erfahrungsaustausch zur Corona-Pandemie gemacht, wie jeder Einzelne damit umgegangen ist bzw. damit klarkommt.

Ende Januar/Anfang Februar sollte es eine Wiederholung des virtuellen Treffens geben, für das Herr Dr. Hanitsch bereits wieder seine Teilnahmebereitschaft signalisierte.

Falls Sie Interesse haben, selbst einen Stammtisch zu organisieren, melden Sie sich bitte gerne in der Geschäftsstelle.



Dr. Leif Hanitsch  
(Charité)





## 8. Internationale Woche der Plasmaspende (IPAW)



Schirmherrin Michaela Schaffrath ruft zu Plasmaspenden auf

### *Aktionen rund um die IPAW*

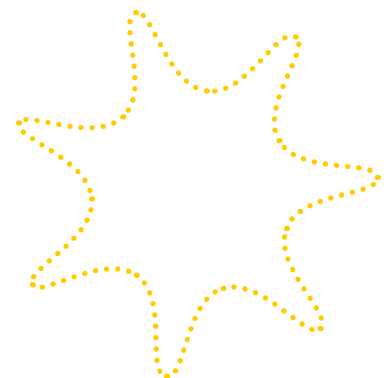
Die Corona-Pandemie hat auch Auswirkungen auf die Vorräte an menschlichem Blutplasma: Die Zahl von Plasmaspenden ist in den vergangenen Monaten massiv zurückgegangen. Die dsai rief daher anlässlich der achten Internationalen Woche der Plasmaspende vom 05. – 09. Oktober 2020 verstärkt dazu auf, Plasma zu spenden. Gleichzeitig bedankte sie sich bei den Spendern für deren Engagement – denn: Plasmaspender sind Lebensretter!

Eine Vielzahl an Maßnahmen und Aktionen wurden rund um die Woche unterstützt, Corona-bedingt verstärkt in der Presse, in den sozialen Medien und im Fernsehen:

- \* Platzierung von Dankesvideos und Patientengeschichten bei Spenderehrungsveranstaltungen in Blut- und Plasmazentren

- \* Pressemitteilung an Fachmedien und Yellow-press
- \* Unterstützung von Pressemeldungen verschiedener Organisationen (BAG-Selbsthilfe, öffentliche und private Blut- und Plasmasammler)
- \* Fernsehbeiträge mit dsai-Mitgliedern

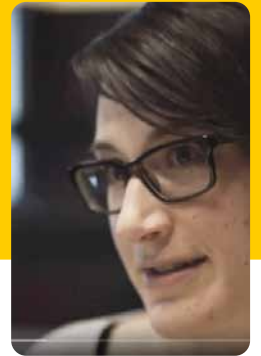
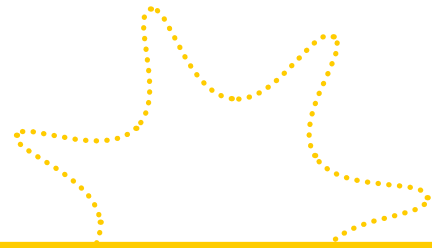
Umfangreiche Informationen zur Spende und Adressen von Plasmacentern gibt es unter [www.dsai.de/immundefekte/plasma-spenden-leben-retten.html](http://www.dsai.de/immundefekte/plasma-spenden-leben-retten.html).





## Danke-Videos

In den Videos bedanken sich dsai-Mitglieder bei den Plasmaspendern auf den sozialen Medienkanälen.



## Fernsehbeiträge:

16.10.20 – HR-Fernsehen: Hessenschau mit Michaela W.

Weniger Vorräte in Corona-Krise  
**Darum ist Michaela Willhardt dankbar für jede Blutplasma-Spende**  
Voll@redfhr am 16.10.20 um 13:14 Uhr



04.11. ARD – MDR: „Plusminus“ mit Christoph M.



20.10.20 – Bayerisches Fernsehen:  
„Gesundheit“ mit Corinna H.



Die dsai bedankt sich sehr herzlich bei den jeweiligen Mitgliedern für deren unermüdliche ehrenamtliche Einsätze, für die oft viel freie Zeit aufgewendet wird!  
Vielen herzlichen Dank!

# Blutplasma spenden. Leben retten!

plasmaservice.de



## WAS IST PLASMA?

PLASMA IST DER KLARE, GELBLICHE, FLÜSSIGE ANTEIL DES BLUTES, der nach dem Entfernen der roten und weißen Blutkörperchen sowie der Blutplättchen übrig bleibt.



BLUT BESTEHT AUS:

**55%** PLASMA  
**44%** ROTEN BLUTKÖRPERCHEN  
**1%** WEISSEN BLUTKÖRPERCHEN UND BLUTPLÄTTCHEN

## WER KANN PLASMA SPENDEN?

SPENDER SOLLTEN:

- MINDESTENS 18** JAHRE ALT SEIN
- 50** KG WIEGEN
- ÄRZTLICH UNTERSUCHT** WERDEN
- NEGATIV AUF SPEZIFISCHE VIREN** GETESTET SEIN

## IHRE SPENDE ZÄHLT!

Es ist sehr **WICHTIG**, dass gesunde Spender Plasma spenden, weil...

JEDES JAHR MEHR ALS...

**1200:**

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

MEHR ALS **130:**

Plasmaspenden benötigt werden, um **EINEN PATIENTEN** mit einem **PRIMÄREN IMMUNDEFEKT** zu behandeln.



**Plasma**  
Service

Quelle: pptdeutschland.de

# Sonstige Veranstaltungen

## **10. + 11.09 2020 – 24. Pfizer-Patienten-Dialog**

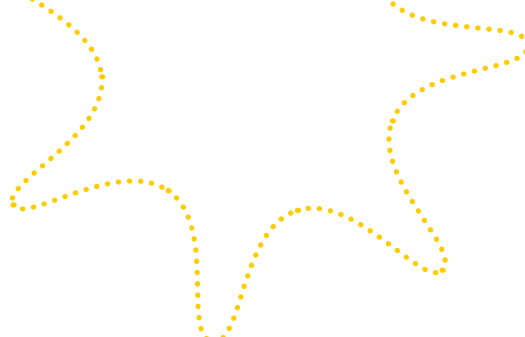
Der diesjährige Pfizer-Patienten-Dialog am 10. und 11. September 2020 wurde Corona-bedingt komplett auf Online/Live-Übertragung umgestellt. Damit entfiel leider das persönliche Zusammentreffen und der für alle Patienten so wichtige Erfahrungsaustausch. Trotzdem war der Patientendialog ein voller Erfolg. Einige Vortragsredner waren live im Meistersaal in Berlin, dem Veranstaltungsort des Patienten-Dialogs, anwesend, einige wurden virtuell zugeschaltet. Die Teilnehmer hatten die Möglichkeit, per Chat Fragen zu stellen, die auch direkt beantwortet wurden. So konnte man weiterhin gut im Dialog bleiben. Zum Pfizer-Patienten-Dialog werden jährlich rund 100 VertreterInnen unterschiedlicher Patientenorganisationen eingeladen, um die Probleme und Nöte der Menschen mit einer Seltenen Erkrankung besser verstehen und gemeinsam an Lösungen arbeiten zu können. Für die dsai war Andrea Maier-Neuner mit dabei.

## **30.09.20 – 14. PID-Forum „Covid-19 & Pandemics Management: Protecting the most vulnerable“**

Bereits zum 14. Mal organisierte IPOPI, die internationale Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, ein PID-Forum im Europaparlament, das aufgrund der Corona-Situation nun zum ersten Mal virtuell stattfand. Ziel der Veranstaltung war es, Herausforderungen, aber auch Chancen aufzuzeigen, die die Coronapandemie für Patienten mit Immundefekten mit sich bringt, um so Lösungsansätze für die Zukunft zu erarbeiten.



An der international besuchten Veranstaltung nahmen Vertreter des EU-Parlaments, der EU-Kommission und der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA) sowie Ärzte und Patientenorganisationen teil. Die Patientenvertreter aus Deutschland (Birgit Schlennert für die dsai), Schweden, Polen und Zypern berichteten von ihren Erfahrungen der letzten Monate, um so die Aufmerksamkeit für die Sorgen, Nöte und Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Zeiten der Pandemie zu schärfen und eine politische Debatte auf EU-Level anzustoßen.



### **30.09.2020 – Fa. Sobi – Rare Voices Forum**

Die virtuelle Veranstaltung „Rare Voices Forum – Jede Stimme ist wichtig“ wurde am 30. September 2020 von 15:00 bis 17:30 Uhr abgehalten. Aus der Perspektive einer Rheumatologin und VertreterInnen einiger Patientenorganisationen wurden die Probleme und Sorgen von Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen diskutiert und Erfahrungen ausgetauscht. Zahlreiche Fragen wurden an die Ärztin gestellt. Bei der anschließenden Gruppendiskussion zum Thema „Unterstützung im Umgang mit seltenen Erkrankungen – das Zusammenspiel von Behandlern und Patientenorganisationen“ konnten alle Teilnehmer gemeinsam in den konstruktiven Dialog gehen. Für die dsai war Andrea Maier-Neuner mit dabei, sie hat auch die Arbeit der dsai mit einer kurzen Präsentation vorgestellt.

sehr gut, man konnte den Vorträgen hervorragend lauschen, interaktiv mitwirken und im Anschluss Fragen stellen.

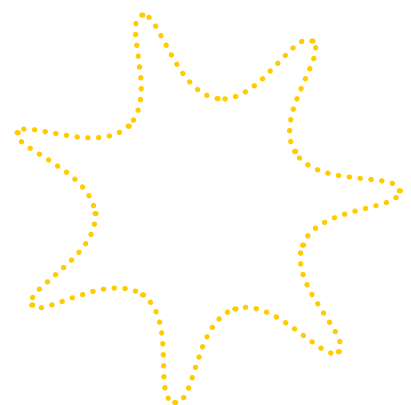
Die Veranstalter zählten knapp 2.000 Teilnehmer aus dem Bereich der Immunologie aus 84 verschiedenen Ländern (!). Neben Ärzten und Krankenschwestern nahmen auch – unter dem Dach der IPOPI (Internationale Patientenorganisation für angeborene Immundefekte) zahlreiche Vertreter von Patientenorganisationen teil. IPOPI hat zwischenzeitlich 70 Mitgliedsorganisationen aus der ganzen Welt.

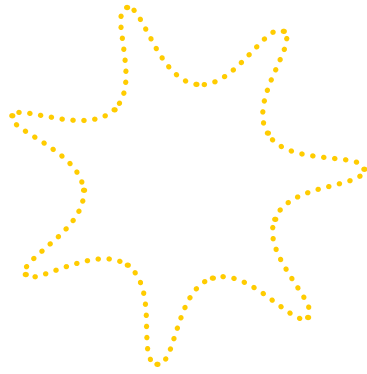
Die dsai wurde von Birgit Schlennert und Andrea Maier-Neuner vertreten. Bei den zahlreichen Workshops der IPOPI konnten sich die Vertreter der jeweiligen Patientenorganisationen kennenlernen und sich über Themen wie Öffentlichkeitsarbeit und Awareness, Fundraising, Therapiemöglichkeiten, ärztliche Versorgung, internationale Zusammenarbeit und vieles mehr, austauschen. Der Fokus lag allerdings in diesem Jahr selbstverständlich auf Corona und dem Umgang mit der Pandemie im Alltag als PID-Patient. Hier wurden lebhaft Erfahrungen ausgetauscht. Vor allem für neu gegründete Patientenorganisationen ist ein Kongress dieser Art enorm wichtig, um von den Erfahrungen anderer zu profitieren.

### **14. – 17. Oktober 2020 – 19th Biennial Meeting of The European Society of Immunodeficiencies (ESID)**



Der jährlich stattfindende ESID-Kongress der Europäischen Gesellschaft für Immundefekte musste sich in diesem Jahr auch auf die digitale Schiene begeben. Das Konzept war



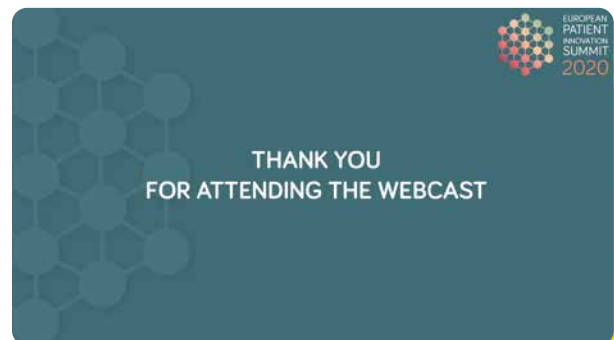


### **26.10.2020 – Globales Treffen von PID-Patientenvertretern**

Die zweite Sitzung des PID-Expertenrates fand am 26.10.2020 Corona-bedingt virtuell statt. Eine Expertengruppe von Patienten und Vertretern 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. Selbstverständlich waren in diesem Jahr die Themen bzw. die Sorgen der Patienten rund um die Corona-Pandemie im Fokus. Ziel des Treffens war es, ein besseres Verständnis für den Patientenalltag zu bekommen und über deren persönliche und länderspezifische Sorgen und Nöte zu erfahren. Für die dsai war Regionalgruppenleiterin Erfurt, Julia Solinski, mit dabei.

- \* Empfehlungen geben, wie Patienten weiter von den Vorteilen ihrer digitalen Interaktionen profitieren können und zu adressieren, mit welchen wichtigsten Herausforderungen Patienten mit diesen Formaten konfrontiert sind.

Die Ziele der Veranstaltung wurden auf jeden Fall erreicht, die Teilnehmer hörten interessante Vorträge und es fand reger Austausch über das digital Gelernte in den vergangenen Monaten statt. Die letzte Sitzung des Kongresses nahm eine interaktive Konsensbildung ein, die zu konkreten Empfehlungen für die Gesundheitsbranche geführt hat.



### **04. + 05.11.2020 – EPIS-Kongress**

Beim ersten online-EPIS 2020 (European Patient Innovation Summit) gaben Patientenorganisationen aus ganz Europa einen Einblick in Herausforderungen und Chancen, die die Digitalisierung vor dem Hintergrund der Coronapandemie für Patienten mit sich bringt.

Ziele des EPIS 2020 zum Thema „Das Beste aus neuen Interaktionsmöglichkeiten, die sich aus COV-19 ergeben“, waren

- \* Erfahrungen teilen, die Patienten in ihren digitalen Interaktionen während der Pandemie gemacht haben
- \* die wichtigsten Vorteile und Herausforderungen für Patienten abstimmen, verknüpft mit ihren digitalen Interaktionen

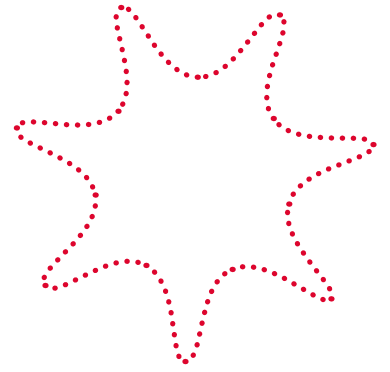






Ein ganz besonderer Dank geht an ALLE, die uns Spenden zukommen lassen. Aber auch an diejenigen, die unsere Arbeit mit ihrem persönlichen Engagement unterstützen.

# dsai sagt **DANKE!**



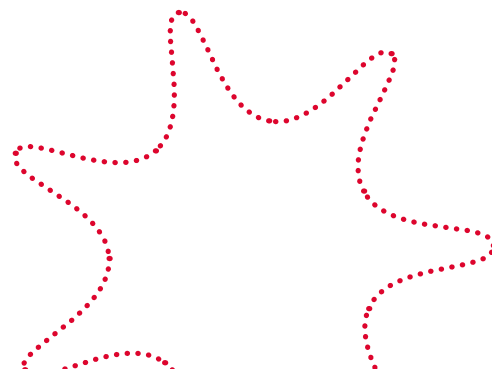
Wir danken dem BKK-Dachverband für die Förderung des Projekts „Immundefekt! Lebensqualität?“, **Austausch-Wochenende für Familien mit betroffenen Kindern**. Leider musste die Veranstaltung in diesem Jahr abgesagt werden. Wir hoffen sehr, dass das Treffen in 2021 wieder stattfinden kann.



Bei der Techniker Krankenkasse bedanken wir uns ganz herzlich für die Förderung des **Regionalgruppenleitertreffens** unter dem Projektnamen „Starke Patientenorganisation – das Ehrenamt macht’s“. Leider musste auch hier das persönliche Treffen abgesagt werden, eine digitale Lösung wurde erfolgreich angeboten.



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, liebe Leser,*

wir hoffen sehr, dass Sie und Ihre Familien trotz des schwierigen Jahres wohlauf sind.

Auf unserer Website haben wir alle wichtigen Informationen zu Covid-19 zusammengefasst. Diese wird für Sie ständig aktualisiert.

[www.dsai.de/infos/coronavirus.html](http://www.dsai.de/infos/coronavirus.html)

Es gibt eine kürzlich veröffentlichte internationale Studie zu PID-Patienten, die an Covid-19 erkrankt sind bzw. waren. Den Link zu den Ergebnissen der sogenannten „COPID-Studie“ haben wir ebenso in den o. g. Link auf unserer Website eingebaut wie auch den neuen Film des Ärztenetzwerks FIND-ID unter der Leitung von Prof. Volker Wahn von der Charité Berlin. In diesem Video sind die neuesten Untersuchungen zu COVID-19-Verläufen bei einem angeborenen Immundefekt anschaulich zusammengefasst.

Erwartungsgemäß wurden alle geplanten Präsenzveranstaltungen in diesem Jahr abgesagt – bis auf drei: In Berlin fand die Fortbildung noch im Februar unter „normalen“ Bedingungen statt und in Düsseldorf und in Kassel waren die Ärztlichen Fortbildungen im September aufgrund niedriger

Infektionszahlen und eines ausgeklügelten Hygienekonzeptes möglich. Im Uniklinikum Dresden fand am 21. November die erste virtuelle Ärztefortbildung sehr erfolgreich statt. Die Regionalgruppenleiterinnen in Berlin organisierten auch schon einen digitalen Patientenstammtisch, der ebenso sehr guten Anklang fand. Die Jahreshauptversammlung der dsai sowie das Regionalgruppenleitertreffen fanden auch virtuell statt.

Abhängig vom weiteren Verlauf der Pandemie werden wir im kommenden Jahr entsprechende digitale Lösungen anbieten. Wenn sich die Lage entspannt, werden wir auf jeden Fall auch wieder Termine für Patientenstammtische und Austausch-Wochenenden fixieren.

Infos bzw. Einladungen erhalten Sie wie gewohnt via dsai-Website, Social-Media-Kanäle, Rundmails oder auch per Post. Wir hoffen sehr, dass wir Sie in diesem schwierigen Jahr wenigstens ein bisschen unterstützen konnten/können. Bei Fragen bzw. Anliegen melden Sie sich selbstverständlich gerne in der Geschäftsstelle oder bei den regionalen Ansprechpartnern.

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](http://www.dsai.de/infos/termine)

## NOVEMBER

21.11.2020 Dresden – Ärztliche Fortbildung, virtuell

## DEZEMBER

03.12.2020 2. Arzt-Patienten-Sprechstunde, virtuell

## 2021

### FEBRUAR

20.02.2021 Berlin – Ärztliche Fortbildung, virtuell

### MAI

08.05.2021 Regensburg – Ärztliche Fortbildung, virtuell

### JULI

03.07.2021 Würzburg – Ärztliche Fortbildung

17.07.2021 München – Ärztliche Fortbildung

### OKTOBER

23.10.2021 Stuttgart – Ärztliche Fortbildung

### NOVEMBER

06.11.2021 Leipzig – Ärztliche Fortbildung

Je nach Verlauf der Corona-Pandemie werden die weiteren Ärztlichen Fortbildungen mit Präsenz oder digital organisiert.



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

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

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

**Ansprechpartnerin für Autoinflammation:**  
Sandra Lopes  
sandra.lopes@dsai.de \* Tel. 05977-929 234

## 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 und Laura Wilms  
kerstin.kugel@dsai.de \* Tel. 02053-493 133  
laura.wilms@dsai.de \* Tel. 0176-81 67 26 88

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

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

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

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

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

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

**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 und Christoph Mählmann  
annett.maehlmann@dsai.de \* Tel. 034244-55 920  
christoph.maehlmann@dsai.de \* Tel. 0173-5 115 107

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

**Münster/Osnabrück:** Rabea Schleppege  
rabea.schleppege@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](http://www.dsai.de)



## DAS IMMUNSYSTEM ONLINE CHECKEN!

Den Immuncheck kostenlos direkt  
auf der dsai-Website durchführen.

[www.dsai.de](http://www.dsai.de)