

## Primärer Immundefekt

Zurück ins **Leben**

Der primäre Immundefekt (PID) ist eine angeborene Störung des Immunsystems. Bei einer anzunehmenden Inzidenz von 1 : 10.000 leben in Österreich über 800 Patienten mit PID. **Karin Modl** ist eine von ihnen. Erst nach langem Leidensweg wurde ihre Erkrankung richtig diagnostiziert und therapiert.

Interview: Mag. Harald Leitner

Heute führt Karin Modl dank subkutan appliziertem Immunglobulin ein weitgehend normales Leben. Als Vorsitzende der Österreichischen Selbsthilfegruppe für primäre Immundefekte (ÖSPID) und Präsidentin von Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen, setzt sie sich für verstärkte Wahrnehmung seltener Erkrankungen in der allgemeinen und fachlichen Öffentlichkeit, verbesserten Zugang zu Therapie sowie soziale und finanzielle Unterstützung für Patienten ein.

#### **Frau Modl, Sie sind selbst von PID betroffen, wie und wann wurde die Krankheit bei Ihnen diagnostiziert?**

**Modl:** Rückblickend hätte die PID bereits in meinem dritten Lebensjahr diagnostiziert werden müssen. Tatsächlich diagnostiziert wurde sie, als ich 36 war.

#### **Wie waren Ihre Symptome?**

Ich war andauernd krank. Ein Schnupfen ist in Husten übergegangen, wobei eine Erkältung nicht – wie bei anderen – eine Woche, sondern 10 bis 12 Wochen dauerte. Ich hatte Drüsenentzündungen, sodass ich mich wochenlang nicht bewegen konnte, ich habe Blasen auf den Schleimhäuten im Mund und im Genitalbereich bekommen, sodass nur noch offenes Fleisch übrig war. Mit diesen Symptomen wurde ich von einem zum anderen Arzt geschickt und niemand hat den wahren Grund für die dauernden Infektionen gefunden. Ich habe im Laufe der Zeit so ziemlich alle möglichen Antibiotika geschluckt.

#### **Wie ist es dann dazu gekommen, dass nach so vielen Jahren die richtige Diagnose gestellt wurde?**

Mit 21 Jahren wurde bei mir Asthma festgestellt. Es war zwar kein Asthma, trotzdem erhielt ich Kortison in hohen Dosierungen. Im Alter von 32 Jahren wurde ein Hodgkin-Lymphom diagnostiziert. Nachdem das Knochenmark biopsiert worden

war und ich schon eine Chemotherapie bekommen hatte, wurde festgestellt, dass es sich doch nicht um Krebs handelt.

Ich lag damals drei Viertel des Jahres im Spital, was mit drei Kindern natürlich sehr schwierig ist. Bis ein Arzt gemeint hat, es sehe so aus, als hätte ich einen Immundefekt. In sämtlichen Lehrbüchern steht jedoch, dass bei einem Immunglobulin-A-Mangel, so wie ich ihn habe, keine Immunglobuline gegeben werden dürfen. Da bei mir sonst nichts mehr geholfen hat, hat mir dieser Arzt mit meinem Einverständnis, gegen die Anordnung der leitenden Ärztin des Spitals, eine Immunglobulininfusion verabreicht. Daraufhin war ich mit 33 Jahren das erste Mal für vier Wochen ohne irgendeinen Infekt. Das war ein Highlight für mich. Vor nunmehr sieben Jahren habe ich im Hahnusch-Krankenhaus den Vortrag eines Kinderarztes über PID gehört. Bei seiner Schilderung der Erkrankung hätte ich jedes Mal meinen Namen einsetzen können. Nachdem ich Kontakt zu diesem Arzt aufgenommen hatte, wurde ein Immuntest durchgeführt und die PID diagnostiziert. Seither bekomme ich Immunglobuline subkutan, die ich mir mit einer Pumpe selbst spritzen kann.

#### **Was hat sich für Sie verändert, seit Sie Immunglobuline subkutan spritzen?**

Mit den intravenösen Immunglobulininfusionen musste ich alle zwei Wochen für einen Tag ins Spital. Das hat sich nun aufgehört. Außerdem habe ich bei der subkutanen Anwendung keine Nebenwirkungen wie Schüttelfrost, Erbrechen oder Migräne mehr. Die Wirkung der Infusionen ließ bereits nach wenigen Tagen nach und nach zwei Wochen musste ich mit Fieberschüben ins Spital. Mit dem subkutanen Immunglobulin, das ich zwei- bis dreimal pro Woche spritze, baut sich ein Spiegel im Körper auf. Ich bekommen jetzt zwar wie jeder andere auch Infekte, die dauern aber nicht wie früher 10, sondern eine bis eineinhalb Wochen.



Karin Modl

#### **Welche Rolle spielt die ÖSPID im Leben eines PID-Patienten?**

Da die Dunkelziffer bei PID sehr hoch ist, richten wir das Hauptaugenmerk darauf, neue Patienten zu identifizieren. Viele Menschen laufen von einem Arzt zum anderen, bekommen keine Diagnose und verzweifeln. Daher versuchen wir, bei den Ärzten die Aufmerksamkeit für PID zu schärfen. Hat ein Patient seine Diagnose und nimmt er zu uns Kontakt auf, so helfen wir ihm, die Medikamente und Pumpen zu bekommen. Häufig machen die Krankenkassen Schwierigkeiten. Wir helfen Betroffenen auch bei Behördenwegen und den Anträgen auf erhöhtes Kindergeld und Pflegebeihilfe. Patienten können mich jederzeit erreichen und mit allen möglichen und unmöglichen Fragen zu mir kommen. Wir versuchen außerdem, in jeder größeren Stadt ein PID-Zentrum aufzubauen, an das sich Betroffene wenden können.

#### **Wie gestaltet sich die Zusammenarbeit zwischen ÖSPID und Pharmaindustrie?**

Die Zusammenarbeit funktioniert einwandfrei. Die Pharmaindustrie unterstützt uns, damit wir unseren Aufgaben nachkommen können und z.B. Aufklärungsmaterial und Schulungen anbieten können. Und wir geben der Industrie wichtige Inputs über die Wünsche und Bedürfnisse, aber auch Sorgen der Patienten. Es ist für die Industrie wichtig, über Schwierigkeiten und offene Fragen z.B. bei der Therapie oder Applikation informiert zu sein. ■