



ÖSPID

Hilfe und Hoffnung bei  
primären Immundefekten

***IMMUNDEFEKT ? ? ?***



# Vorwort



Liebe Leserinnen und Leser!

Viele Menschen mit einem angeborenen Immundefekt haben einen steinigen Weg voller Sorgen und Ängste hinter sich, bevor sie die Diagnose „Immundefekt“ erhalten.

Mit der ÖSPID der Patientenorganisation für angeborene (primäre) Immundefekte in Österreich, möchten wir Betroffenen diesen Leidensweg ersparen oder verkürzen.

Eines unserer wichtigsten Ziele ist daher die frühzeitige Diagnose und eine angemessene Therapie aller Betroffenen. Erreichen wollen wir dies vor allem durch eine breit angelegte Aufklärung: Allgemeinmediziner und Fachärzte sensibilisieren wir damit ebenso für das Krankheitsbild wie die breite Öffentlichkeit. Die ÖSPID ist ein kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Spezialisten, Behörden und Forscherteams. Und unter dem Motto „Defektes Immunsystem? „Gemeinsam stark“ betreut und unterstützt die ÖSPID Patienten und ihre Angehörigen mit allen erdenklichen Kräften bei Ihren Anliegen, Sorgen und Problemen

Karin Modl  
Vorsitzende der ÖSPID



# Was ist ÖSPID

**Ö S P I D** – ist die Österreichische Patientenorganisation.  
für angeborene (primäre) Immundefekte

ÖSPID wurde 2005 in Zusammenarbeit mit Univ. Prof. Dr. Andreas Böck, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien / AKH Wien und Karin Modl, einer selbst Betroffenen, deren Leidensweg immerhin 42 Jahre bis zur richtigen Diagnose gedauert hatte, gegründet.

## Was bieten wir an

Im Mittelpunkt unserer Arbeit stehen natürlich **Sie** und Ihre Sorgen und Probleme im Umgang mit PID. Wir möchten Ihnen und ihren Angehörigen durch jahrelange Erfahrung Hilfe und Stütze im Umgang mit ihrer Krankheit sein.

Wir hören zu, wir beraten und wir fördern den Erfahrungsaustausch. Bei medizinischen Fragen können wir Ihnen Hilfe von unserer medizinischen Betreuung anbieten. Bei uns gibt es für Patienten und deren Angehörige Antworten auf alle brennenden Fragen zum Krankheitsbild und zu Therapiemöglichkeiten und seelischen Beistand bei Problemen im Alltag.

Wir setzen uns dafür ein, dass Forschungen über Immundefekte vorangetrieben und die ärztliche Ausbildung sowie Maßnahmen zur Frühdiagnostik verbessert werden.

Darüber hinaus arbeiten wir eng mit Behörden, Sozialversicherungen, Krankenkassen und ärztlichen Organisationen zusammen, um Betroffenen möglichst viele Türen zu öffnen.

Ihr

**ÖSPID-Team**



# Das Immunsystem

Als **Immunsystem** wird das biologische Abwehrsystem eines Lebewesens bezeichnet, das Gewebeschädigungen durch **Krankheitserreger** verhindert. Es entfernt in den Körper eingedrungene **Mikroorganismen** und fremde Substanzen und ist außerdem in der Lage, fehlerhaft gewordene körpereigene Zellen zu zerstören. Das Immunsystem ist ein komplexes Netzwerk aus verschiedenen **Organen, Zelltypen** und **Molekülen** .

Der menschliche Körper ist ständig den Einflüssen der belebten Umwelt ausgesetzt; z.B. **Viren, Bakterien, Pilze** uvm. Diese stellen eine Bedrohung für den Körper dar. Wenn schädliche Mikroorganismen in den Körper eindringen, kann dies zu Funktionsstörungen und Krankheiten führen.

Typische Krankheitserreger sind **Bakterien, Viren und Pilze**, sowie einzellige (z. B. Protozoen wie Plasmodien) beziehungsweise mehrzellige **Parasiten** (z. B. Bandwürmer).

Auch Veränderungen im Inneren des Körpers können die Existenz des Menschen bedrohen: Wenn normale Körperzellen im Laufe der Zeit ihre gesunde Funktion verlieren, dann sterben sie meist ab und müssen abgebaut werden (**Nekrose**) oder bauen sich dabei selbst ab (**Apoptose**). In seltenen Fällen können sie auch krankhaft entarten und zur Entstehung von **Krebs** führen.

**Immunglobuline** – auch **Antikörper** genannt – sind lebenswichtige Bestandteile unseres Immunsystems. Immunglobuline werden im gesunden Körper natürlich gebildet.

## Wichtige Organe des Immunsystems<sup>3</sup>



### Thymus

Der Thymus ist ein Organ und befindet sich im oberen Brustbereich. Unreife Lymphozyten verlassen das Knochenmark und suchen sich ihren Weg zum Thymus, wo sie zu reifen T-Lymphozyten „ausgebildet“ werden.



### Tonsillen (Mandeln)

Die Mandeln befinden sich im Hals und sind eine Ansammlung von Lymphozyten. Sie bilden das „Frühwarnsystem“ für die körpereigene Abwehr.



### Lymphknoten

Die Lymphknoten sind Ansammlungen von B-Lymphozyten und T-Lymphozyten im gesamten Körper. Sie stellen eine der wichtigsten Strukturen zur Antikörperbildung dar.



### Leber

Die Leber ist das Hauptorgan für die Synthesisierung von Proteinen des Komplementsystems. Darüber hinaus enthält sie eine große Anzahl phagozytischer Zellen, die Bakterien im Blut aufnehmen, während es die Leber passiert.



### Milz

Die Milz liegt in der Bauchhöhle nahe dem Magen. Sie besteht aus einer Ansammlung von T-Lymphozyten, B-Lymphozyten und Monozyten und erfüllt zahlreiche Aufgaben des Immunsystems. Bei der Milzentfernung besteht erhöhte Blutungsgefahr während und nach der Operation.



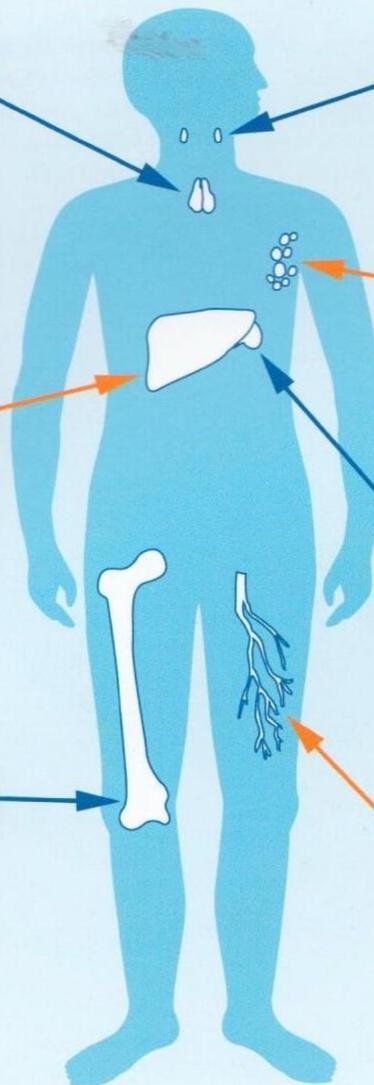
### Knochenmark

Das Knochenmark ist der Ort, an dem alle Zellen des Immunsystems ihre Entwicklung aus primitiven Stammzellen beginnen.

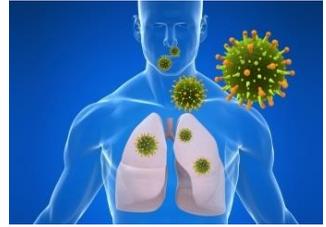


### Blut

Blut ist das Zirkulationssystem, das Zellen und Proteine des Immunsystems von einem Teil des Körpers zu einem anderen befördert.



# Wie funktioniert das Immunsystem



Die **B-Zelle** ist einer der wichtigsten Beschützer die wir haben. Sie ist eine kleine Fabrik, in der Immunglobuline hergestellt werden. Immunglobuline nennt man auch Antikörper.

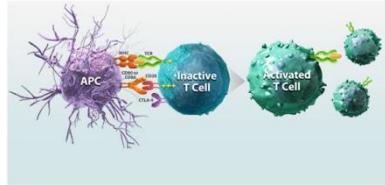
Die drei wichtigsten sind

- Immunglobulin A (IgA)
- Immunglobulin M (IgM)
- Immunglobulin G (IgG)

## Funktionen der verschiedenen Antikörper

- IgM** : Diese Antikörperklasse wird nach einem Kontakt mit einem Krankheitserreger zuerst gebildet.
- IgG**: Wird im Rahmen einer langsamen Abwehrreaktion gebildet. IgG bleibt lange im Körper erhalten und bildet mengenmäßig auch den größten Anteil an den Immunglobulinen.
- IgA**: Ist darauf spezialisiert, auf Körperoberflächen der Schleimhäute wie z.B. in Mund, Nase, Darm und z.B. Lunge Krankheitserreger abzufangen.
- IgE**: Vermittelt einen Schutz vor Parasiten. IgE ist im Blut praktisch nicht vorhanden, sondern im Körper an Membranen gebunden. Bei Antigenkontakt wird über IgE die Freisetzung von Histamin und weißen Blutkörperchen vermittelt. Dadurch können auch unerwünschte Immunreaktionen entstehen - „allergische Reaktion“.

# T-Zellen



Auch die **T-Zellen** sind wichtige Teile unseres Immunsystems. Sie sind in unserem Blut und gelangen von dort überall hin, wo sie gebraucht werden.

Es gibt: Killer T-Zellen , Helfer T-Zellen und Suppressor T-Zellen

## Killer T-Zellen

suchen Zellen, die erkrankt sind und töten sie ab.

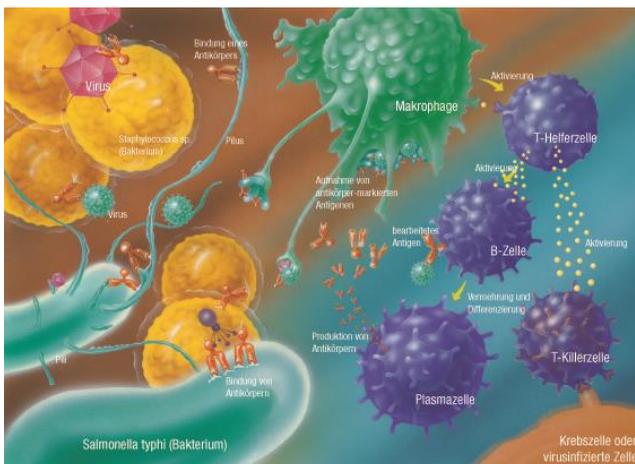
## Helfer T-Zellen

rufen immer mehr Killer T-Zellen herbei.

Außerdem können sie den B-Zellen befehlen, Immunglobuline zu produzieren.

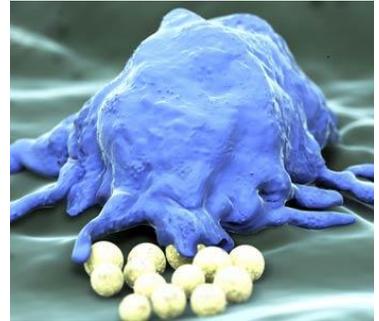
## Suppressor T-Zellen

Wenn es uns wieder besser geht, sagen die Suppressor T-Zellen den B-Zellen, dass sie keine immunglobuline mehr produzieren müssen.



Ein weiterer Beschützer ist der **Phagozyt**

Phagozyten fressen Krankheitserreger einfach auf. Außerdem rufen sie andere Phagozyten zu Hilfe, wenn viele Bakterien oder Viren in unseren Körper eingedrungen sind.



Auch das **Komplement** beschützt uns.

Es besteht aus vielen Teilen, die ganz eng zusammen arbeiten. Es arbeitet auch mit den IgG-Antikörpern und den Phagozyten zusammen.

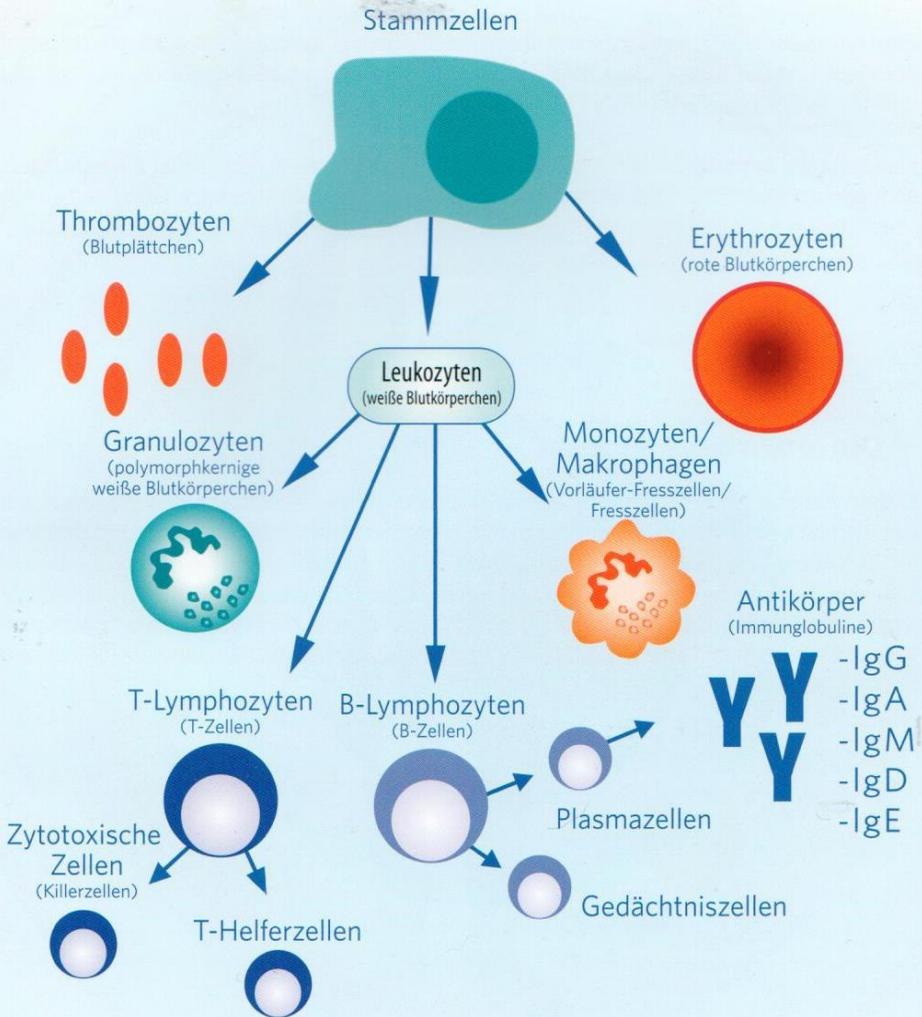
Wenn alle Teile des Immunsystems zusammen arbeiten, werden die Erreger am schnellsten wieder vertrieben.

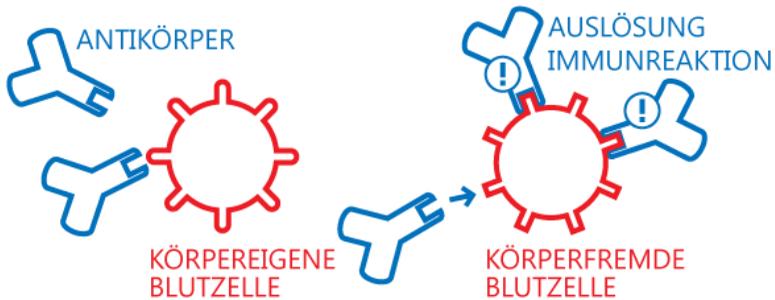
**B-Zellen, T-Zellen, Phagozyten, Komplement und die Immunglobuline sind also unsere Beschützer.**

**Sie gemeinsam sind das Immunsystem, das uns vor Infektionen schützen kann.**



## Der Aufbau des Immunsystems<sup>2</sup>





## Das Immunsystem unterscheidet zwischen körpereigenen und fremden Zellen

Diese Fähigkeit gehört zu den wichtigsten Aufgaben des Immunsystems. Störungen können zu schwerwiegenden Erkrankungen führen, sei es, dass Krankheitserreger nicht erkannt werden und sich ausbreiten können oder sei es, dass körpereigene Zellen für fremd gehalten und angegriffen werden (**sog. Autoimmunerkrankungen**).

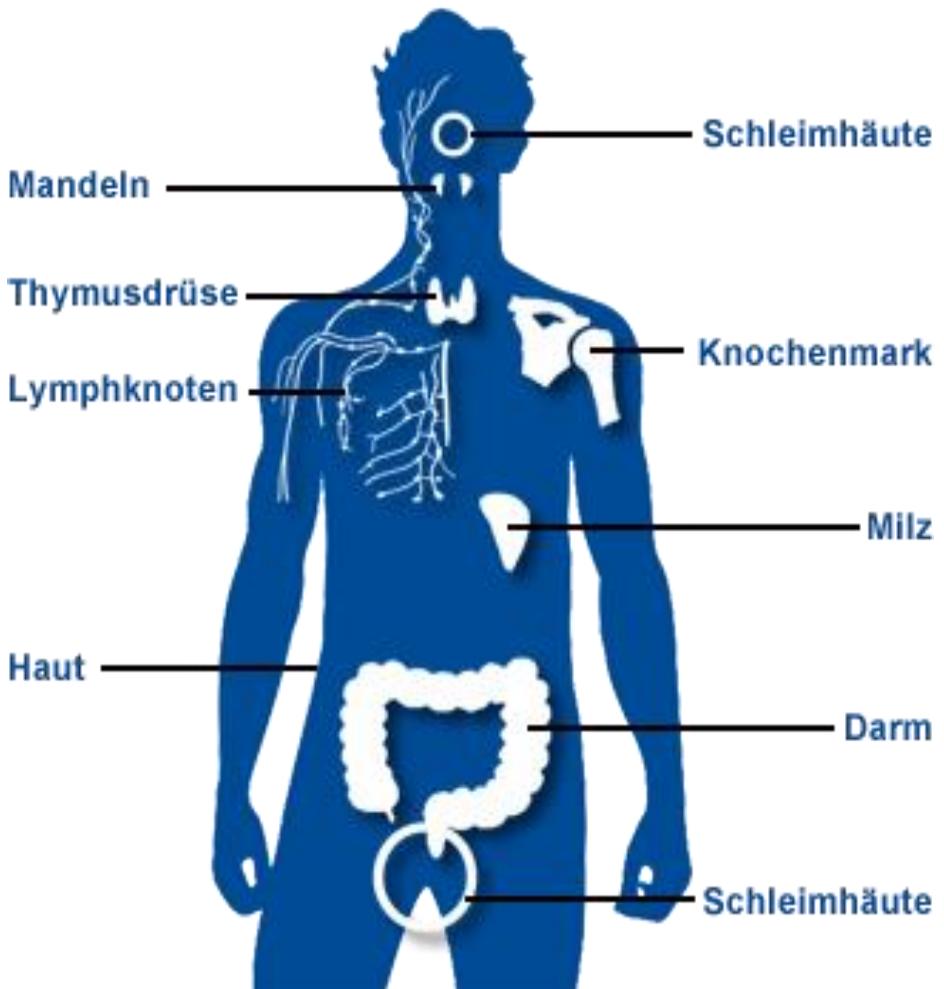
Die Merkmale auf den Zellen, die diese Unterscheidung ermöglichen, werden **Antigene** genannt.

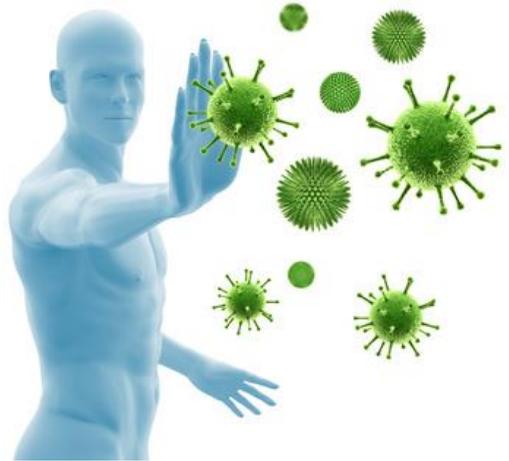
## Funktionen der verschiedenen Antikörper

Es ist sinnvoll für PID-Patientinnen mit Kinderwunsch, relevante Fragen schon vor der Schwangerschaft mit den beteiligten Ärzten zu klären. Das sind in jedem Fall Ihr Gynäkologe, Ihr Hausarzt und/oder Ihr Rheumatologe/Immunologe. Es sollte insbesondere Einigkeit bestehen bezüglich der Medikamente, Immunglobuline oder Vitamine, die Sie voraussichtlich während der Schwangerschaft einnehmen werden. Wenn Sie erst einmal schwanger sind und alle Ärzte Ihnen etwas anderes sagen, wird Sie das unnötig nervös machen.

Es wäre daher sinnvoll, wenn die betreffenden Ärztinnen und Ärzte im Zweifelsfall vorher miteinander sprechen.

# Hier erzeugt der Körper Immunglobuline





## Immunabwehr

### Unspezifische Abwehr

Von der „Unspezifischen“ Immunabwehr spricht man, wenn es Erreger dennoch schaffen z.B. durch den Säureschutzmantel der Haut, saure pH-Werte im Magen, Sekrete an den Schleimhautoberflächen zu kommen. Hier werden Zellen des Immunsystems, sogenannte **Fresszellen** (z.B. **Makrophagen** oder **Granulozyten**), aktiv, und beseitigen den Erreger.

### Spezifische Abwehr

Sie besteht aus einer speziell auf den Eindringling zugeschnittenen Immunantwort. Hier spielen bestimmte Gruppen der weißen Blutkörperchen, z.B. **B-Zellen** (auch **B-Lymphozyten** oder **Plasmazellen** genannt), eine Rolle. Diese produzieren eine große Menge an **Abwehrstoffen** (**Antikörper** oder **Immunglobuline**.) Dann werden **Gedächtniszellen** gebildet. Mit denen ist der Körper in der Lage sich an einen bestimmten Erreger zu erinnern

## Was ist ein Primärer Immundefekt?

Primärer Immundefekt =  
angeborener Immundefekt



„angeboren“ - bedeutet jedoch nicht, dass diese Krankheit immer bereits im Kindesalter sichtbar wird.

Bei vielen Menschen kommen die Symptome des Immundefektes erst als Jugendlicher oder Erwachsener zum Vorschein.

Manche Menschen (Kindern, Jugendlichen oder Erwachsenen) haben nicht alle Teile des Immunsystems, oder sie funktionieren nicht richtig.

Bakterien oder Viren können dann in den Körper eindringen und sich vermehren.

**Diese Menschen sind dann oft und lange krank. ... öfter, länger und schwerer als der Großteil der Anderen.** Ein für andere harmloser Husten oder Schnupfen, dauert einige Wochen und wird nicht wirklich besser. Keine üblichen Medikationen schein nachhaltige Besserung zu bringen.

Häufig kommt auch Fieber dazu. Sie müssen sehr oft zum Arzt und bekommen, bei für Andere harmlosen Infekten, immer wieder Antibiotika vom Arzt verschrieben , oder müssen sogar einige Tage im Spital bleiben.

## Die Einteilung von Immundefekten

Sind mehrheitlich Abwehrzellen betroffen spricht man von einem **zellulären Immundefekt**.

Sind es eher Antikörper und andere abwehraktive Proteine handelt es sich um einem **humoralen Immundefekt**.

Häufig sind beide Systeme betroffen.

Man spricht dann von einem **kombinierten Immundefekt**.

Andererseits kann die Einteilung nach dem Zeitpunkt der Erkrankung erfolgen.

Besteht die Immunschwäche aufgrund eines Gendefektes oder einer Fehlbildung schon seit der Geburt, nennt man dies einen **angeborenen Immundefekt** (primären Immundefekt, PID),

tritt die Störung erst später auf, einen **erworbenen Immundefekt** (sekundären Immundefekt, SID).



# Häufigste Immundefekte

## 1. Kombinierte (T- und B-Zell) Defekte:

SCID – Schwerer Kombiniertes Immundefekt

## 2. Immundefekte, bei denen Antikörpermangel im Vordergrund steht:

Hypogammaglobulinämie

Agammaglobulinämie

CVID – Variables Immundefektsyndrom

IgG-Subklassendefekt

Selektiver IgA-Mangel

## 3. Defekte der Phagozytenzahl und -funktion:

CGD - Chronische Granulomatose

Schwere chronische Neutropenie

## 4. Andere gut definierte Immundefekte:

AT-Ataxia Teleangiectasia /Louis-Bar-Syndrom

DiGeorge-Syndrom

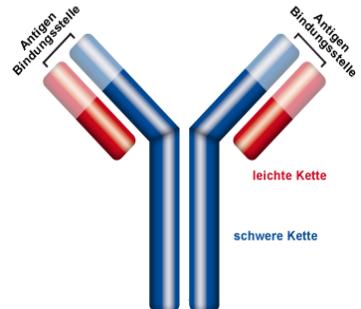
Wiskott-Aldrich-Syndrom

Chronische mukokutane Candidiasis (CMC)

Hyper-IgE Syndrom

Hyper-IgD/Periodisches Fiebersyndrom

## 5. Das variable Immundefektsyndrom



# WARNSIGNALE



- Mehr als 2 Lungenentzündungen pro Jahr



- Mehr als 8 Mittelohren- oder Hirnhautentzündungen pro Jahr



- Mehr als 2 schwere Nasennebenhöhlen- oder Stirnhöhlenentzündungen pro Jahr



- Erkrankungen durch normalerweise harmlose Bakterien



- Ofte Entzündungen der Mundschleimhaut und Pilz-Belag im Mund



- Verdacht auf Immundefekt in der Familie



- Mehr als 2 Monate Antibiotikatherapie ohne nachhaltige Besserung



- Komplikationen durch Lebendimpfungen



- Wiederkehrende Haut- oder Organabszesse oder juckende, quälende Hautausschläge



- Untergewicht trotz angemessener Ernährung und geringeres Wachstum

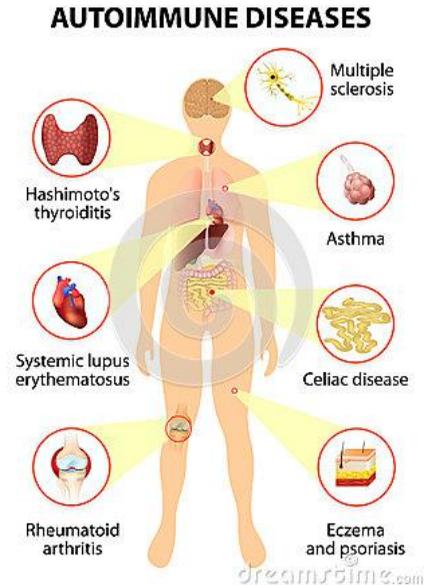
## Immundefekt und Autoimmunität

Wenn man an einem angeborenen Immundefekt leidet, heißt das aber nicht, dass man nur vermehrt an Infektionen erkrankt. Es kann auch durch eine sogenannte Immundysregulation (Fehlfunktion des Immunsystems) gekennzeichnet sein.

Das kann bedeuten, dass Körperabwehrzellen eigene Körperzellen attackieren bzw. zerstören. Dieses Phänomen bezeichnet man als **Autoimmunität**.

Dies kann verschiedene Körperregionen betreffen.

Es kann z.B. bei Betroffenen in schmerzhaften und geschwollenen **Gelenken** äußern (=Arthritis) oder es kann zu bestimmten **Hautrötungen** (= Exanthem/Erythem) kommen. Die Autoimmunität kann aber auch dazu führen, dass bestimmte Blutzellen angegriffen werden, was zu einem Abfall der roten Blutkörperchen (= **Anämie**) oder einem Abfall der Blutplättchen, die für die Blutgerinnung wichtig sind, führen kann. Durch die Autoimmunität können auch Entzündungen von Blutgefäßen, des **Darms** (mit chronischem Durchfall) oder der Nieren verursacht werden. Patienten mit einem PID können aufgrund der Immundysregulation auch häufiger von **Allergien** und/ oder **Asthma** betroffen sein.



## Wie weiß man, ob man einen angeborenen Immundefekt hat?

Wenn sie die Warnsignale durchgeschaut haben und ein oder mehr dieser Symptome auch bei sich erkennen , d.h. sie sehr oft, öfter als ihre Freunde krank sind, sollten sie zu einem Arzt ihres Vertrauens gehen und den Arzt bitten eine Blutabnahme zur Bestimmung ihrer Immunwerte zu machen.

Dazu wird ihnen Blut abgenommen und an ein Labor geschickt. Im Labor steht eine Maschine, die Antikörper im Blut zählen kann.

Einige Tage später erklärt ihnen der Arzt dann das Ergebnis. Wenn hier herauskommt, dass die Anzahl oder/und Wirksamkeit ihrer Antikörper nicht in Ordnung sind , ist es wahrscheinlich, dass sie an einem Immundefekt erkrankt sind.

Der Arzt wird ihnen danach sicherlich auch einige Fragen zu ihrer Familie stellen. Z.B. Ist jemand in ihrer Familie auch sehr häufig krank? Welche Krankheiten haben ihre Eltern oder Großeltern? Usw. Diese Anamnese ist sehr wichtig, da es sich bei PID um einen angeborenen Immundefekt handelt. D.h. er wurde und wird genetisch weiter vererbt.



# Was hilft bei angeborenen Immundefekten?

Es gibt sehr gute Möglichkeiten, diese Krankheit zu behandeln.

Einer der Wichtigsten ist es, Ihnen Immunglobuline, die ihr Körper zu wenig oder gar nicht selbst erzeugen kann, von außen zu geben.

## Woher kommen die Immunglobuline?

Immunglobuline kann man nicht künstlich herstellen, aber sie werden aus Blutplasma herausgefiltert. Viele gesunde Menschen gehen **Blut Plasma** spenden (Unterschied zum Blutspenden). Beim Plasmaspenden wird aus dem gespendeten Blut durch spezielle Maschinen das Plasma herausgefiltert. Das restliche Blut wird wieder in den Körper des Spenders zurück gegeben. Daher ist es ein für den Körper sehr schonender Vorgang. Dieses gewonnene Plasma wird gereinigt und geprüft, mit dem Plasma von vielen Europäischen Menschen zusammen dann in Beutel verpackt und eingefroren. Aus diesem Plasma werden dann die Immunglobulin-Infusionen (sowohl für den Intravenösen, als auch für den subkutanen Gebrauch) hergestellt. Mit diesen Infusionen werden Menschen mit einem Primären Immundefekt die Antikörper, d.h. jene Teile des Blutes die gegen Krankheitserreger kämpfen können, von anderen gesunden Menschen gegeben. Es ist daher ganz wichtig, dass so viele gesunde Menschen wie möglich Blutplasma spenden gehen, um für z.B. PID-Patienten Lebensretter zu sein.

Plasmaspenden können alle gesunden Menschen ab dem 18. Lebensjahr (dafür gibt es sogar eine Aufwandsentschädigung von € 20,00).

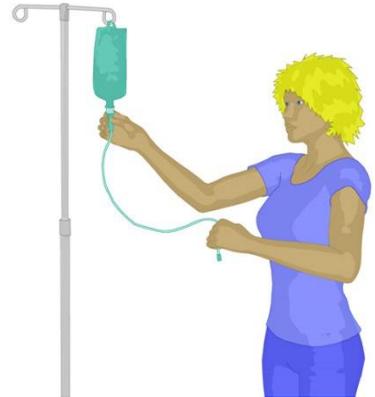
Mehr zur Plasmaspende erfahren sie unter [www.plasmaspende.at](http://www.plasmaspende.at)



# Zwei Möglichkeiten der Immunglobulin Gabe als „Infusion“ oder „subkutan“ d.h. unter die Haut

## 1. Infusion

Sie können die Immunglobuline als eine Infusion beim Arzt oder im Spital bekommen, d.h. Der Arzt piekst mit einer kleinen Nadel in den Arm. Dann laufen aus einer Flasche mit klarer Flüssigkeit die Antikörper durch einen Plastikschlauch direkt in ihren Körper.



Nach drei bis vier Wochen sind die Immunglobuline aufgebraucht. So wie ein Auto auch immer wieder tanken muss, brauchen sie auch wieder eine neue Infusion mit Immunglobulinen.

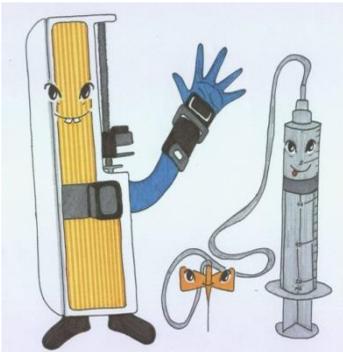


## 2. Subkutan d.h. unter die Haut

**Der Vorteil dieser Möglichkeit die Immunglobuline „subkutan“ zu bekommen, ist, sie müssen nicht ins Spital oder bei einem Arzt bleiben!**

Wenn Sie die Immunglobuline lieber zu Hause selber geben möchten, gibt es spezielle Immunglobulin-Medikamente, die zur Heimselbsttherapie geeignet sind. Diese werden nicht in die Vene, sondern unter die Haut (subkutan) gespritzt. Mit Hilfe unserer Krankenschwestern erlernen sie es schnell, wie es subkutan funktioniert und bald können auch sie schon selbst die subkutane Therapie zu Hause machen.

Hierbei pikst man sich mit einer ganz dünnen Nadel an der ein dünner Schlauch befestigt ist, in den Bauch oder Oberschenkel. Dann wird eine Spritze (ohne Nadel) mit den speziellen Immunglobulinen in eine kleine Pumpe eingelegt und gestartet. Die Pumpe befördert die Immunglobuline direkt in ihren Bauch oder Oberschenkel. Während dieser Zeit können sie fernsehen, spazieren gehen oder ihre Lieblingstätigkeiten machen und müssen dabei nicht bei einem Arzt oder im Spital sein. (Vorteil bei Berufstätigen, Schülern oder Studenten – man versäumt keine Zeit)





## KRANKENGESCHICHTE

Karin Modl

(Vorsitzende und Gründerin der Selbsthilfegruppe ÖSPID)

***Ich hatte einen sehr langen Leidensweg hinter mir, bevor mit immerhin schon 42 Jahren, die Krankheit „Primärer Immundefekt“ (PID) diagnostiziert wurde.***

Ab dem Kindesalter litt ich an starken Verkühlungen, häufigen Mittelohrentzündungen, Kehlkopfentzündungen, Gelenksentzündungen, Entzündungen der Schleimhäute, chronische Dickdarmentzündung und Bronchitis fast als Dauerzustand. Regelmäßige Spitalsaufenthalte mit Antibiotika-Gaben waren die Folge, ohne dass nachhaltige Besserung meines Zustandes erzielt worden wäre.

Es änderte sich auch im erwachsenen Alter nicht. Ich verbrachte ungefähr ½ Jahr pro Jahr im Spital. Es wurden viele Untersuchungen gemacht und noch viel mehr verschiedene Verdachtsdiagnosen gestellt.

Mit 32 Jahren, ich war in der Zwischenzeit Mutter von 3 Kindern, wurde der Verdacht auf „Lymphdrüsenkrebs“ gestellt. Da mein Zustand durch die Chemotherapie lebensbedrohlich wurde, beendeten sie diese und wiederriefen die Diagnose. Bei Blutuntersuchungen wurden verminderte Leukozyten und ein verminderter IgA Wert festgestellt, ohne einen Hinweis auf eine Erkrankung. Ein Arzt wollte mir damals schon Immunglobuline zur Stärkung des Immunsystems per Infusion geben. Da jedoch in allen Lehrbüchern stand, dass bei einem IgA Mangel wegen der Gefahr eines anaphylaktischen Schocks keine Immunglobuline gegeben werden dürfen, wurde es erst gar nicht versucht. Als die Ärzte danach ziemlich ratlos waren wurde als nächste Diagnose ein „Burn out Syndrom“ gestellt. (was sicherlich teilweise zutraf, da es eine Herausforderung war, mit den andauernden Krankheiten und den daraus resultierenden Schwäche meines Körpers, als Mutter, Hausfrau, Ehefrau usw. den Alltag zu schaffen)

Da ich nirgendwo Hilfe finden konnte und weiter von einem Arzt zum nächsten ging, in der Hoffnung, endlich eine Erklärung für meine körperlichen Probleme zu bekommen, wurde ich bald als Hypochonder abgetan und zum Psychiater geschickt. Dies regte in mir nicht nur Hilflosigkeit aus, es weckte auch meinen Kampfgeist, denn ich spürte und wusste, dass ich irgendeine schwere Krankheit in mir trug. So suchte und forschte ich zwischen den Spitalsaufenthalten weiter... bis ...

ich zufällig über einen Vortrag von Univ. Prof. Dr. Böck auf „PID“ aufmerksam wurde und danach mit ihm im AKH Kontakt aufnahm.

Hier wurde sogleich, nach einer Blutabnahme zur **Bestimmung der Immunwerte**, die richtige Diagnose gestellt – Immerhin war ich da bereit 42 Jahre. Seit damals bekomme ich Immunglobuline, zuerst als Infusion, doch bald als subkutane Therapie, die ich mir unter die Haut injiziere.

Nun hatte mein Leidensweg endlich ein Ende gefunden. Durch diese neue Therapie bin ich nicht mehr dauernd ans Spital gefesselt, sondern genieße mein Leben ohne Infekte im Kreis meiner Familie und kann ein normales Leben führen.

Durch die späte Diagnose und die vielen vorangegangenen Entzündungen im Körper, sind jedoch Folgeschäden im Körper entstanden, mit denen ich leben muss. Dies hätte bei einer früheren Diagnose verhindert werden können.



## KRANKENGESCHICHTE

Judith (ihre Mutter berichtet)

Im Alter von 19 Monaten wurde bei einer Blutuntersuchung zufällig festgestellt, dass Judith zu wenig Leukozyten hatte.

Nach weiteren aufwändigen Tests und einigen stationären Aufenthalten wurde ein Immundefekt diagnostiziert.

In ihrem Fall war es „**Myelokathexis**“ und „**WHIM-Syndrom**“.

Sie war zwischen den einzelnen Infekten gesund. Wurde sie aber krank, war es schwerwiegend. Aus einem Husten wurde gleich eine Lungenentzündung usw.

Ab dem 3. Lebensjahr bekam sie Infusionen mit Immunglobulinen, wofür sie regelmäßig ins Spital musste und einen Schultag versäumt hat. Außerdem entwickelte sie eine regelrechte Abneigung gegen die Stiche in die Vene.

Seit ihrem 8. Lebensjahr erhält sie subkutane Injektionen, die zu Hause gegeben werden können.

Damit ist es viel leichter geworden.

Mit der subkutanen Therapie stabilisierte sich ihr Zustand etwas und es waren nicht mehr so viele Spitalsaufenthalte notwendig.

Sie konnte daraufhin das Gymnasium mit der Matura beenden und der Weg auf die Universität steht ihr nun offen.





## KRANKENGESCHICHTE

**Fabio** (seine Mutter berichtet)

Kurz nach der Geburt hatte Fabio das 1.Mal eine Augenentzündung. Danach folgten Angina, Mittelohrentzündungen, Husten, Schnupfen, Durchfall, Ausschläge, Bienenstich Allergie und das immer mit hohem Fieber und der Notwendigkeit von Antibiotikagaben. Er war Dauergast im Spital

Bei einem Bluttest wurde ein **IgG-Mangel** festgestellt.

Nach vielen weiteren Untersuchungen wurde bei Fabio ihm Alter von 2 Jahren das **Louise Bar Syndrom** festgestellt. Dies ist ein schwerer Gendefekt mit einem angeborenen Immundefekt (T-Zellen-Störung)

Seit damals bekommt er Immunglobuline subkutan.

Von da an war er kaum mehr krank. Er besucht die Schule, treibt Sport und konnte nun ein normales Leben führen.



## KRANKENGESCHICHTE

Daniel (seine Mutter berichtet)

Schon als Baby hatte er wenig Appetit und nahm zu wenig zu.

Der Zustand verschärfte sich nach der ersten Dreifach-Impfung.

Mit 1 Jahr wog er gerade 8 kg.

Später kamen immer wieder affektorische Anfälle, d.s. Muskelkrämpfe mit Bewusstseinsstrübung, dazu, außerdem Bronchitis, Mittelohrentzündungen und Lungenentzündungen.

Bei einer Familienanamnese kam heraus, dass auch die Tante von Daniel im Kleinkinderalter ähnliche Anfälle hatte.

Bei einem Lungencheck war kein auffälliger Befund festgestellt worden, erst bei einer weiteren Überprüfung mit einem CT fand man einen schon bestehenden Lungenschaden. Im Alter von 5 Jahren wurde endlich der Immundefekt diagnostiziert.

Von da an bekam er regelmäßig Infusionen, die in zweiwöchigem Abständen gegeben wurden. Dies nahm jeweils mehrere Stunden im Spital in Anspruch.

Kurz vor seinem 13. Geburtstag konnte Daniel auf subkutane Injektionen umgestellt werden, die er zu Hause in seinem privaten Umfeld erhielt.

Für ihn und seine Familie war das eine große Erleichterung, da er seine Freizeit nicht mehr im Spital verbringen musste.

Dank der Therapie konnte Daniel nun die Schule abschließen, machte die Matura und den Führerschein und lebt mit einigen Einschränkungen das Leben eines Teenagers.

## Ziele von ÖSPID



- Unterstützung der Patienten und deren Angehörigen durch persönliche Kontakte, Treffen und die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch.
- Informationen und Schulung der Mitglieder und deren Angehörigen
- Zusammenarbeit mit Behörden, Sozialversicherungsträgern, Krankenkassen, ärztlichen Organisationen und der Regierung
- Aufklärung der Öffentlichkeit über die Krankheit „Immundefekt“ und Abbauen von Unwissenheit und Missverständnissen
- Anregung und Förderung von Maßnahmen zur Verbesserung der Frühdiagnostik.
- Vorbeugung von sozialer Ausgrenzung

# ***Primärer Immundefekt gilt als „seltene Erkrankung“***



Begriffsdefinition

**„seltene Erkrankung“**

Eine Krankheit wird dann als selten bezeichnet, wenn nicht mehr als **5 von 10.000** Einwohnern eines Landes davon betroffen sind.

Es gibt ca. **8.000 verschiedene seltene Erkrankungen**

## **Betroffene einer Seltenen Erkrankung**

In **Österreich: ca. 400.000** Einwohner

In **Europa: ca. 29 Millionen** Einwohner

## **PROBLEMATIK „seltener Erkrankungen“**

- Geringerer Wissensstand in der Allgemeinbevölkerung und bei den Ärzten
- Verzögerte, fehlende oder falsche Diagnostik
- Verzögerte, unzureichende oder ggf. schädliche Therapie
- Erschwerte oder fehlende Prävention
- Knappe Ressourcen, zersplitterte Ressourcenlandschaft
- Fehlende nationale Diagnose- und Behandlungsstandards
- Fehlen einer österreichweit einheitlich geregelten, deutlich sichtbaren Versorgungsstruktur

## Zum Schuss noch etwas zum Raten

1. Wie viele Sonnenblumen-Mäxchen finden Sie in diesem Heftchen versteckt?

.....

2. Was bedeutet die Abkürzung „PID“?

P ..... I ..... D .....



3. Wie viele Warnsignale an denen Sie PID erkennen können gibt es?

.....

4. Woraus werden die Immunglobuline gewonnen?

aus Blut .....

5. Wie können Immunglobuline gegeben werden?

a) als ..... b) ..... (d.h. unter die Haut)

Senden Sie diese 5 Antworten (zusammen mit ihrem Namen und ihrer Adresse) an [info@oespid.org](mailto:info@oespid.org) und wir schicken Ihnen ein kleines Dankeschön zu!

Wenn bei Ihnen oder ihren Angehörigen PID diagnostiziert wurde, schicken wir ihnen gerne auch einen „PID-Notfallausweis“ oder eines unserer anderen Broschüren zu diesem Thema zu!



# Ö S P I D

**Österreichische Selbsthilfeorganisation**

**Primärer Immun Defekte**

Telefon            0664/1830169  
E-Mail             info@oespid.org  
Postanschrift:   Eichkogelstraße 7  
                         3004 Riederberg

**Homepage        [www.oespid.org](http://www.oespid.org)**

Spendenkonto  
Raiffeisenbank NÖ/Wien  
IBAN AT35 3200 0000 1018 6781  
BIC: RLNWATWW

Mit freundlicher Unterstützung von:



**CSL Behring**  
Biotherapies for Life™



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



**octapharma®**



Vereinskonto  
Raiffeisenbank NÖ/Wien  
IBAN AT35 3200 0000 1018 6781  
BIC: RLNWATWW