



# Hilfe & Hoffnung

bei primären Immundefekten



# Vorwort

Viele Menschen mit einem angeborenem Immundefekt haben einen steinigen Weg voller Sorgen und Ängste hinter sich, bevor sie endlich die Diagnose „Immundefekt“ erhalten. Oftmals mussten sie unzählige Untersuchungen über sich ergehen lassen und konsultieren eine Vielzahl von Ärzten, ohne die richtige und entscheidende Diagnose „Primärer Immundefekt“ zu erhalten.

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

Es finden jährlich Mitgliedertreffen statt, wir pflegen einen engen, persönlichen Kontakt zu den Betroffenen, stehe mit Rat und Tat bei allen aufkommenden Fragen zur Seite und habe stets ein offenes Ohr für die Anliegen unserer Mitglieder.

Das Hauptaugenmerk der ÖSPID liegt in der Neufindung der vielen, noch immer nicht diagnostizierten Patienten. Etwa 300 bis 350 Personen leben in Österreich mit der Diagnose "Primärer Immundefekt". Die Dunkelziffer aber dürfte, nach Schätzungen der Schwerpunktmediziner, allerdings fünf bis sieben Mal höher sein!

Unser erklärtes Ziel ist es die Aufklärung und Information über primäre Immundefekte (PID) in ganz Österreich zu verbreiten. Durch Vorträge, Informationstage, Filmbeiträge und unzählige Öffentlichkeitsaktionen möchten wir möglichst viele von PID betroffene Menschen erreichen, Mediziner sensibilisieren, der sozialen Ausgrenzung entgegenzutreten und kompetenter Ratgeber sein.

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



# Inhaltsverzeichnis

2. Vorwort
3. Inhaltsverzeichnis
4. Ursachen / Vorbelastungen
5. Warnsignale
6. Diagnose
7. Behandlung
8. Tipps für Angehörige
9. Informationsseiten
10. Wir sind für Sie da

# Ursachen & Vorbelastung

Wenn das Immunsystem gestört ist, spricht man von einem Immundefekt. Dabei wird zwischen einem primären (angeborenen) Immundefekt, und dem sekundären (erworbenen) Immundefekt unterschieden. Das tückische am primären Immundefekt ist, dass dieser nicht unbedingt im Kindesalter auftreten muss, sondern auch erst im Erwachsenenalter Beschwerden verursachen kann.

Menschen, die am primären Immundefekt leiden, werden ihr Leben lang zur Vermeidung von Infektionen mit Immunglobulinen behandelt. Doch bis die Krankheit diagnostiziert wird, ist es meistens ein langer Weg, wie Karin Modl berichtet: 'Ich litt schon als Kind unter starken Verkühlungen und diversen Entzündungen. Zu diesem Leidensdruck kommt, dass ich nicht ernst genommen und schließlich als psychisch labil eingestuft wurde. Der primäre Immundefekt wurde erst in meinem 42. Lebensjahr diagnostiziert.', Frau Karin Modl, ÖSPID Vorsitzende. Seit der Diagnose „Primärer Immundefekt“ wird Frau Modl mit der subkutanen Therapie behandelt: 'Die Verkühlungen und Infekte haben sich rasch vermindert und sie kann ein normales Leben im Kreise ihrer Familie leben.

Wenn man an einem angeborenen Immundefekt erkrankt ist, heißt das aber nicht nur, dass man nur vermehrt an **Infektionen** erkrankt, es kann sich auch durch eine Autoimmun-Erkrankung äußern. Es kann z.B. bei Betroffenen in schmerzhaften und geschwollenen **Gelenken** äußern oder es kann zu bestimmten **Hautrötungen** 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 aber 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.

Um den Betroffenen zu helfen und auch Angehörige zu integrieren und aufzuklären, wurde die Selbsthilfegruppe für primäre Immundefekte „ÖSPID“ eingerichtet.

# Warnsignale

## Warnsignale bei Kindern

### *10 Hinweise auf angeborene Immundefekte bei Kindern*

1. Mehr als 2 Lungenentzündungen pro Jahr
2. Mehr als 2 schwere Nasennebenhöhlen-Entzündungen oder mehr als 8 Ohr-Infektionen in einem Jahr
3. Knochenmark- und Hirnhautentzündungen oder schwere Infektionen
4. Dauerhafter Belag im Mund oder anderswo nach dem 1. Lebensjahr
5. Erkrankungen durch normalerweise ungefährliche Bakterien (atypische Mycobakterien)
6. Wiederkehrende tiefe Haut- oder Organabszesse oder unklare chronische Rötungen bei Säuglingen an Händen und Füßen (Graft-vs.-Host-Disease)
7. Mehr als 2 Monate Antibiotikatherapie ohne Effekt oder i.v.-Antibiotika-Therapie
8. Anamnese mit Primärem-Immundefekt-Patienten in der Familie
9. Durch Impfungen ausgelöste Erkrankungen bei Kindern und Säuglingen
10. Geringes Wachstum, geringes Körpergewicht

## Warnsignale bei Erwachsenen

### *6 Hinweise auf eine geschwächte Abwehr bei Erwachsenen*

1. Vier oder mehr Infektionen innerhalb eines Jahres, die mit Antibiotika behandelt werden mussten (Otitis, Bronchitis, Sinusitis, Pneumonie)
2. Rezidivierende Infektionen oder eine Infektion mit dem Bedarf einer verlängerten Antibiotikatherapie
3. Zwei oder mehr schwere bakterielle Infektionen (Osteomyelitis, Meningitis, Septikämie, Gewebsentzündung)
4. Zwei oder mehr radiologisch nachgewiesene Pneumonien innerhalb von 3 Jahren
5. Infektion mit ungewöhnlicher Lokalisation oder mit ungewöhnlichem Erreger
6. Primärer Immundefekt in der Familie





# Diagnose

Der Mensch ist ständig Angriffen von Viren, Bakterien und Pilzen ausgesetzt. Die Abwehr dieser Angriffe übernimmt das Immunsystem. Bei Immundefekterkrankungen fehlt diese notwendige Abwehr. Man unterscheidet zwischen dem angeborenen (primären) und dem erworbenen (sekundären) Immundefekt. Ein primärer Immundefekt entsteht, wenn ein oder mehrere Organe, Körpergewebe, Zellen oder Proteine des körpereigenen Immunsystems fehlen oder wegen eines genetischen Defekts nicht richtig funktionieren. Im Gegensatz zu HIV/Aids sind primäre Immundefekterkrankungen nicht übertragbar!

Etwa 300 bis 350 Personen leben mit der Diagnose "Primärer Immundefekt" in Österreich. Die Dunkelziffer dürfte nach Schätzungen der Schwerpunktmediziner allerdings fünf bis sieben Mal höher sein.

Für die Diagnosestellung ist ein Differenzialblutbild nötig. Hierbei sollten vor Allem die Antikörper IgA, IgG, IgM, IgE überprüft werden.

Bei Bestätigung des Verdachts auf einen angeborenen Immundefekt werden weitere Blutuntersuchungen in einem speziellen Immundefektzentrum oder einem erfahrenen Immunologen durchgeführt. Die Kosten dafür werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen

## **ACHTUNG:**

**PID sind angeborene Störungen des Immunsystems oder sie haben sogar eine genetische Ursache. Sie sind nicht zu verwechseln mit AIDS einer erworbenen Immunstörung, die durch eine Virusinfektion (HIV) verursacht wird. PID ist nicht ansteckend – man kann sich PID nicht „einfangen“ oder an andere „weitergeben“!**



# Behandlung

Über 70% aller Immundefekterkrankungen können erfolgreich durch eine Therapie mit Immunglobulinen behandelt werden. Diese ersetzen die fehlenden Antikörper und stellen den wirksamen Schutz vor Infekten wieder her. Heute können Arzt und Patient zwischen zwei Möglichkeiten der Immunglobulintherapie wählen:

## Intravenöse Infusion

Bei der intravenösen Infusion werden die Immunglobuline direkt in die Vene gespritzt.

## Subkutan

Bei der subkutanen Therapie werden die Antikörper mit Hilfe einer Infusionspumpe unter die Haut (subkutan) gespritzt. Von dort gelangen sie nach und nach ins Blut. So wird ein gleichmäßiger, annähernd normaler Antikörperspiegel aufgebaut, der einen ausreichenden Schutz vor Infektionen bietet. Da auf diesem Weg nur kleinere Mengen pro Infusion gegeben werden können, sind die Therapieintervalle kürzer als bei der intravenösen Therapie, in der Regel einmal in der Woche.

## Vorteil der subkutanen Infusion

Die Handhabung der subkutanen Infusion kann nach einer Einweisung durch den Arzt vom Patienten selbst zu Hause durchgeführt werden. Er muss für eine Infusion nicht mehr extra den Arzt oder die Klinik aufsuchen und kann die Injektionen flexibel in den individuellen Tagesablauf integrieren. Weniger Fehltage bei der Arbeit, in der Ausbildung oder Schule, mehr Zeit für die Familie, Hobbies und Freizeitaktivitäten erhöhen deutlich die Lebensqualität.

In beiden Fällen richtet sich die Höhe der Dosis nach der Anzahl und Schwere der auftretenden Infektionen, dem Antikörperspiegel im Blut sowie dem Körpergewicht.

# Tipps für Angehörige

Mit der Krankheit Primärer (angeborener) Immundefekt kurz PID kann man mit der richtigen Behandlung ein ganz normales Leben führen. Betroffene und Angehörige werden bei ÖSPID unterstützt. Durch Treffen und die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch werden den Patienten Informationen rund um das Thema herangetragen. ÖSPID zeichnet sich durch die Zusammenarbeit mit Behörden, Krankenkassen und ärztlichen Organisationen aus. Wir unterstützen bei Ausgrenzung oder Problemen in Schule oder Arbeitsplatz, denn das Motto lautet:„

„Nur gemeinsam sind wir stark“

<http://www.oespid.org>





# Informationen online

## **Immunologische Tagesklinik.**

Die Tagesklinik informiert über ihr breites Spektrum an immunologischen Spezialuntersuchungen sowie über Forschung, Diagnose und Therapie von Erkrankungen des Immunsystems.

Ärztliche Leitung:  
Univ.-Prof. Dr. Martha Eibl

<http://www.itk.at>

**Umfassende Informationen** zu Immundefekten der Firma Octapharma.

<http://www.immundefekte.info>

**Die Wiener Vitiligo Selbsthilfegruppe** möchte für alle Betroffenen im Raum Wien und Umgebung eine Anlaufstelle für Fragen, Probleme, Informationen im Zusammenhang mit Vitiligo sein.

<http://www.vitiligo.at/site/index.php>

**Deutsche Bundesweite Selbsthilfegruppe**

<http://www.dsai.de>

**Sehr nette Seite für Eltern von kranken Kindern.**

<http://www.loewenkind.de>

**Auflistung Immundefektsyndrome.**

<http://www.ahc-consilium.at>

**vielgesundheits.at** ist die österreichische MedizinMediathek rund um die Themen Spitzenmedizin und Gesundheit in Österreich und ein Projekt der teamworx mediamanagement GmbH. Wir bieten Informationen über Vorsorge, Früherkennung und Therapiemöglichkeiten einer Vielzahl von Krankheiten für mündige PatientInnen.

<http://vielgesundheits.at/aktuelles.html>

**Gesicherte Gesundheits-Information** von Experten. Immer mehr Menschen erkennen Ihre Gesundheit als wichtiges Thema und suchen auch im Internet nach Informationen..

<http://www.docs4you.at>

**IPOPI Internationale Patienten Organisation für Immundefekte.**

Dies ist die Vereinigung nationaler Patientenorganisationen, die sich der Verbesserung des Bewusstseins, dem Zugang zu Früherkennung und der optimalen Therapien für Primäre Immundefekte weltweit widmen.

[www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)

**ESID ist die europäische Patienten Organisation für Immundefekte**

Als führende Gesellschaft in diesem Bereich engagiert sich ESID für die Zusammenarbeit zwischen medizinischen Fachkräften, Patientenorganisationen, Industrie und Regierungsstellen sowie zur Förderung von Bildung und Forschung.

**Mehr auf**

<http://www.oespid.org>



**ÖSPID - Österreichische Selbsthilfe  
primärer Immundefekte**

Eichkogelstraße 7, 3004 Riederberg

Tel.: 43+664/1830169

E-Mail: [info@oespid.org](mailto:info@oespid.org)

Web: [www.oespid.at](http://www.oespid.at)