



Fachberichte

Aktuelle Informationen zu SARS-CoV-2 und COVID-19 s.4

Kinderwunsch und Schwangerschaft bei Immundefekten und Autoimmunität s.12

EBV-assoziierte Erkrankungen bei Primären Immundefekten s.16



Patientenbericht

Pfeiffersches Drüsenfieber s.22



Soziales

Teilhabe – Tipps und Anlaufstellen s.28



Impressum

Auflage: 1.750 Stück

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

Telefon: 08074 – 8164

E-Mail: info@dsai.de

Internet: www.dsai.de

Gestaltung: www.ultrabold.com

Foto Titelseite: 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

**„Mut steht am Anfang des Handelns.
Glück steht am Ende.“**

(Demokrit)

Schwerpunkthemen dieser Ausgabe:

*** Aktuelle Informationen zu SARS-CoV-2 und COVID-19 (Seite 4)**

Stand der Informationen (6. Revision): 10.06.2022

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API)

*** Kinderwunsch und Schwangerschaft bei Immundefekten und Autoimmunität**

(Seite 12)

PD Dr. med. E. C. Schwaneck,

Sektionsleiterin Rheumatologie und klinische Immunologie, Onkologie und Palliativmedizin mit Sektionen Hämatologie und Rheumatologie, Asklepios Klinik Altona

*** EBV-assoziierte Erkrankungen bei Primären Immundefekten (Seite 16)**

PD Dr. Henner Morbach und Fumi Sugihara,

Pädiatrische Immunologie, Kinderklinik und Poliklinik, Universitätsklinikum Würzburg

Die Sonne scheint, die Abende sind lau... Alles strebt nach draußen und man freut sich über persönliche Kontakte, nach dieser langen Zeit der pandemiebedingten Isolation, die nun wieder behutsam gepflegt werden können. So mehren sich in der Geschäftsstelle aktuell auch wieder allgemeine Fragen rund um den Immundefekt und es geht nicht mehr nur um Corona. Wir haben auch in diesem Newsletter wieder versucht, für Sie breit gestreute Informationen zusammenzustellen, ohne jedoch COVID-19 ganz aus den Augen zu verlieren. Der **Patientenbericht** passt thematisch zum Fachartikel über **EBV-assoziierte Erkrankungen** und die **therapeutische Praxis** gibt Ihnen Einblicke in den **Umgang mit Traumata**. Den Weg durch den Behördenschungel möchten wir Ihnen mit **Infos und Anlaufstellen zur Teilhabe** erleichtern. Das **Ärzt Netzwerk FIND-ID** verweist in seinem Beitrag auf eine Studie „**Neugeborenen screening auch für Agammaglobulinämie**“ und wie immer informieren wir Sie über Internationale Sondertage, wichtige Veranstaltungen, (Plasma-) Aktionen und über die **Aktivitäten der Geschäftsstelle** in den letzten Monaten.

Dieses Magazin lebt auch von Ihren Anregungen und Beiträgen, die wir gerne in den nächsten Newsletter aufnehmen (Redaktionsschluss: 04. Oktober 2022). Dafür danken wir Ihnen bereits im Voraus!

Ihnen und Ihrer Familie wünsche ich einen schönen Sommer zum Durchatmen.

Herzlichst

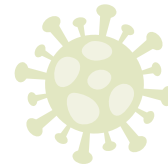
Sabine Aschekowsky

(Redakteurin)

Tipp: Bitte besuchen Sie regelmäßig unsere Webseite.

Wir stellen dort aktuelle Informationen, Fachberichte, Links und Publikationen für Sie bereit.





Aktuelle Informationen zu SARS-CoV-2 und COVID-19

Stand der Informationen (6. Revision): 10.06.2022

AUTOR*INNEN:

ARBEITSGEMEINSCHAFT PÄDIATRISCHE IMMUNOLOGIE (API)

Die folgenden Empfehlungen für Patienten mit angeborenen Immundefekten sind von Immunologen der API aus großen Immundefektzentren (Berlin, Freiburg, Hannover, München, Ulm, Wien, Zürich*) verfasst worden. Sie sollen Patienten und betreuenden Ärzten von Patienten mit Immundefekten eine Orientierung geben und dort Lücken schließen, wo die behördlichen Empfehlungen nicht den Detailgrad erreichen, um wichtige Fragen für diese seltenen Erkrankungen zu beantworten. Die hier gegebenen Empfehlungen werden unter Berücksichtigung der aktuellen Empfehlungen des Robert-Koch-Instituts (RKI) und weiterer Behörden regelmäßig aktualisiert. Aufgrund des dynamischen Verlaufs der COVID-19-Pandemie können sich diese behördlichen Empfehlungen aber weiterhin kurzfristig ändern, so dass die von den hier gegebenen Empfehlungen abweichen können.

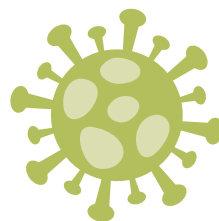
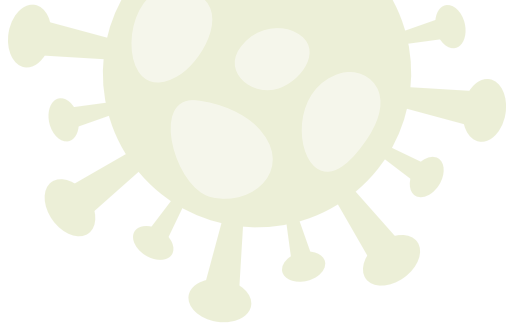
Den jeweils aktuellen Stand der Informationen finden Sie unter: www.kinderimmunologie.de

Wie schätzt die API die Situation für Patienten mit angeborenen Immundefekten ein?

Grundsätzlich sind Patienten mit angeborenen Immundefekten im Hinblick auf die COVID-19-Pandemie **zunächst als Risikopatienten** einzuschätzen. Aufgrund einer veränderten und oft abgeschwächten Reaktion des Immunsystems kann ein Teil dieser Patienten nach einer SARS-CoV-2-Infektion schwerer erkranken und länger

infektiös bleiben. Die pauschale Klassifikation aller Immundefekt-Patienten als Risikopatienten wird jedoch den bisher beobachteten Infektionsverläufen nicht gerecht. Unsere Einschätzung zur Orientierung für die Patienten und ihre behandelnden Ärzte entsteht aus dem Bemühen, für den Schulbesuch, Arbeit und weitere Sozialkontakte Risiken zu benennen, ohne Patienten unnötig einzuschränken. Die Einschätzung wird regelmäßig insbesondere auf der Basis von Infektionsverläufen bei Immundefektpatienten, die wir zusammen mit unseren internationalen Kollegen sorgfältig verfolgen, angepasst. **Diese Experten-Einschätzung ist keine rechtlich bindende Vorgabe.** Wir schlagen vor, dass durch die behandelnden Ärzte mit Erfahrung in der Behandlung von Patienten mit angeborenem Immundefekt eine individuelle Einordnung in zwei Gruppen von Patienten vorgenommen wird:

- * **Gruppe 1** – Erhöhtes Risiko: Patienten mit Immundefekt, bei denen ein erhöhtes, aber kein hohes oder sehr hohes Risiko vorliegt, durch SARS-CoV-2 schwer zu erkranken.
- * **Gruppe 2** – Hohes oder sehr hohes Risiko: Patienten mit besonderen Formen von Immundefekten oder weiteren Risikofaktoren, durch die ein hohes oder sehr hohes Risiko für einen schweren oder tödlichen Krankheitsverlauf nach einer Infektion mit SARS-CoV-2 entsteht. Beispiele für besondere Formen der Immundefizienz sind:
 - * Patienten mit anamnestisch schweren pulmonalen Infektionen



- * Patienten mit ausgeprägtem T-Zell-Defekt („combined immunodeficiency“ und „severe combined immunodeficiency“)
- * Patienten mit eingeschränkter Bildung oder Wirksamkeit von Typ-I-Interferonen
- * Möglicherweise einzelne weitere genetisch definierte Immundefekte, die insbesondere auch zur Bildung neutralisierender Autoantikörper gegen Typ-I-Interferone führen können.

Beispiele für weitere Risikofaktoren sind (ohne Rangfolge):

- a) Alter über 60 Jahre,
- b) Down-Syndrom (Trisomie 21),
- c) Zustand nach Organtransplantation (dauerhaft) oder nach Stammzelltransplantation (abhängig vom Verlauf der Immunrekonstitution nach Einschätzung der behandelnden Ärzte),
- d) Demenz, geistige Behinderung oder schwere psychiatrische Erkrankung, insbesondere bipolare Störung, Schizophrenie oder schwere Depression,
- e) Behandlungsbedürftige Krebserkrankungen,
- f) interstitielle Lungenerkrankung, chronisch-obstruktive Lungenerkrankung, Mukoviszidose oder eine andere, ähnlich schwere chronische Lungenerkrankung,
- g) Muskeldystrophie oder vergleichbare neuromuskuläre Erkrankung,
- h) Diabetes mellitus,
- i) Leberzirrhose oder andere chronische Lebererkrankungen,
- j) chronische Nierenerkrankung,
- k) Krebserkrankung,
- l) Adipositas (Body-Mass-Index über 30 kg/m²),
- m) Schwangerschaft.

Für viele Patienten wird eine Zuordnung in die beiden Risikogruppen aufgrund der aktuellen **Daten nicht eindeutig möglich** sein, so dass im Zweifelsfall die individuelle Situation (Art des Immundefekts, Lebenssituation, Wohnort, Therapie, durchgemachte Infektion, stattgehabte Impfung, etc.) **mit den Hausärzten und den behandelnden Spezialisten im Immundefektzentrum** bewertet werden sollte.

Informationen und Hilfestellungen für Personen mit einem höheren Risiko für einen schweren COVID-19-Krankheitsverlauf wurden vom RKI zusammengefasst – unter www.rki.de/DE/Content/InfAZ/N/Neuartiges_Coronavirus/Risikogruppen.html

Welche Erfahrungen gibt es inzwischen zu COVID-19 Verläufen bei Patienten mit angeborenem Immundefekt?

Es gibt inzwischen eine Reihe von Fallserien, bei denen die Verläufe von Patienten mit angeborenen, d.h. primären Immundefekten (PID) zusammengefasst wurden. (Bucciol et al., PMID: 34734915, Shields et al. PMID: 33338534, Giardino PMID: 35445287) Es ist zu berücksichtigen, dass es kein Erfassungssystem für asymptomatische oder ambulant behandelte Infektionen gibt und vorwiegend schwere Fälle in lückenhaft geführte Register aufgenommen werden. Es ist daher kaum möglich, aus den gemeldeten Fällen eindeutige Schlüsse zu ziehen.

Folgende Beobachtungen zeichnen sich jedoch ab:

- * Auch für Patienten mit PID sind Alter und Begleiterkrankungen wichtige Risikofaktoren,
- * Patienten mit ausgeprägtem T-Zell-Defekt („combined immunodeficiency“) haben ein erhöhtes Risiko für schwere Verläufe,

- * bei Patienten mit Antikörpermangel-Erkrankungen (v.a. CVID) liegt zum Teil ein erhöhtes Risiko für schwere Verläufe vor; insbesondere eine Lungenbeteiligung und Leberbeteiligung im Rahmen der CVID stellen offenbar Risikofaktoren für einen schweren Verlauf dar (*Shields et al., PMID 33338534*),
- * Patienten mit eingeschränkter Bildung oder Wirksamkeit von Typ-I-Interferonen oder Immundefekte, die zur Bildung neutralisierender Autoantikörper gegen Typ-I-Interferone führen können (z. B. *Bastard et al. PMID: 33890986; Zhang et al. PMID: 32972995; Bastard et al. PMID: 34413139*) haben häufiger einen schwereren Verlauf. Es zeichnet sich jedoch ab, dass COVID-19-Erkrankungen auch unter Patienten mit Autoantikörpern gegen Typ-I-Interferone bis ins junge Erwachsenenalter mild verlaufen können (*Bastard et al., PMID: 33890986; Meisel et al. PMID: 34061776*).

Welche speziellen Empfehlungen gibt es für Menschen mit angeborenen Immundefekten?

Grundsätzlich ist eine **vollständige Impfserie gegen SARS-CoV-2** – entsprechend der Empfehlungen der ständigen Impfkommission (STIKO) am RKI – für Immundefektpatienten einschließlich Patienten mit Antikörperbildungsstörung eine wichtige präventive Maßnahme (s. auch unten). Darüber hinaus **sollte bei jedem Hinweis auf eine SARS-CoV-2 Infektion unmittelbar eine Testung** durchgeführt werden, da im Falle einer Infektion für Patienten mit Immundefekten frühzeitig eine Therapie diskutiert werden muss.



Für die Prophylaxe von COVID19 ist eine Kombination monoklonaler Antikörper gegen SARS-CoV-2 Tixagevimab/Cilgavimab (Evusheld®) bei Erwachsenen und Jugendlichen (ab 12 Jahren mit mindestens 40 kg Körpergewicht) ohne bestehende SARS-CoV-2-Infektion zugelassen, die keinen engen Kontakt zu COVID-19-infizierten Personen hatten und

- * deren Immunsystem aufgrund von Grunderkrankungen oder immunschwächender Therapien mittel- bis schwergradig beeinträchtigt ist und für die eine unzureichende eigene Immunantwort auf SARS-CoV-2 erwartet wird (dies umfasst insbesondere CVID-Patienten und Patienten mit anderen humoralen oder kombinierten Immundefekten, aber auch Patienten mit sekundärem Immundefekt (z. B. Zustand nach Stammzelltransplantation im ersten Jahr und/oder bei cGvHD) oder
- * für die eine aktive COVID-19-Impfung (nach aktuellem Zulassungsstand) aufgrund von schwerwiegenden unerwünschten Reaktionen in der Krankengeschichte nicht angezeigt ist.

Bei Immundefektpatienten mit hohem Risiko kann in Abwägung von Nutzen und Risiko auch der „off-label“ Einsatz unter 12 Jahren bzw. unter 40 kg KG **erwogen werden**.

Wichtige allgemeine Schutzmaßnahmen für Patienten der Gruppe 2 zusätzlich zu den allgemein geltenden AHA(L)-Regeln sind:

- * Komplette Impfung der unmittelbaren Kontaktpersonen,
- * bei Kontakten im Freundeskreis auf die 2 bis 3-G(plus) der Kontaktpersonen achten,
- * Möglichkeiten zur Testung nach Teilnahme an Veranstaltungen wahrnehmen,
- * bei Kontakten außerhalb der Kernfamilie sollten Patienten und Kontaktpersonen eine FFP2-Schutzmaske tragen,
- * Vermeidung unnötiger Expositionssituationen, auch am Arbeitsplatz,
- * in der besonderen Risikokonstellation eines SARS-CoV-2-Infizierten im eigenen Haushalt sollte der Umgang festgelegt werden (z. B. Schlafen und Aufenthalt in getrennten Zimmern; Mahlzeiten getrennt einnehmen; räumliche Trennung von Geschwisterkindern).

CSL Behring

Think Human

Einfach ersetzen, was fehlt.

Über 100 Jahre
Plasmaprotein-Forschung

CSL Behring ist ein weltweit führendes Unternehmen im Bereich Biotherapeutika, das sich seinem Versprechen Leben zu retten verpflichtet hat. Wir erfüllen die Bedürfnisse von Patienten, indem wir modernste Technologien nutzen, um innovative Therapeutika zu entwickeln und bereitzustellen.

Das Unternehmen bietet die branchenweit breiteste Produktpalette für die Behandlung folgender Erkrankungen:

- **Blutgerinnungsstörungen**
- **hereditäres Angioödem**
- **neurologische Erkrankungen**
- **primäre und sekundäre Immundefekte**
- **angeborene Atemwegserkrankungen**

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

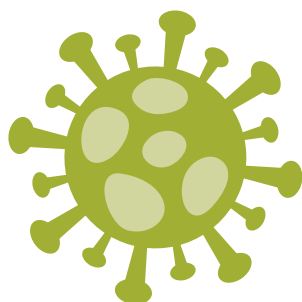
www.cslbehring.de

Sollte die Immunglobulin-Dosis oder die Begleitmedikation geändert werden?

Intravenöse oder subkutane Immunglobulingabe schützt Patienten mit Antikörpermangel vor vielen Infektionen, insbesondere auch vor Atemwegsinfektionen, und sollte auf jeden Fall weiter durchgeführt werden. Falls die Immunglobulindosis bisher nicht ausreichend war, sollte sie grundsätzlich angepasst werden. Die Immunglobulingabe schützt derzeit nicht vor Infektionen mit SARS-CoV-2. Eine Erhöhung der Immunglobulindosis nur zu diesem Zweck hat keinen schützenden Effekt und ist nicht indiziert. Im Januar 2021 enthielten etwa 90% der zu diesem Zeitpunkt gewonnenen Immunglobulinpräparate geringe Mengen von Antikörpern gegen SARS-CoV-2 (Romero et al. PMID: 33606999). Es zeichnete sich ab, dass ab Ende 2021 neue Chargen höhere Mengen an SARS-CoV-2 spezifischen Antikörpern enthalten (Romero et al: PMID: 34953544). Diese Chargen enthalten Antikörper gegen die bis Ende 2021 hauptsächlich SARS-CoV-2-Varianten (alpha bis delta), deren Schutzwirkung gegen Omikron Varianten ist nicht abschließend geklärt.

Sollten entzündliche oder immunsuppressive Medikamente vermieden werden?

Für Patienten mit Immundefekt unter immunsuppressiven Medikamenten gibt es bisher keine klaren Daten dazu, ob die angewandten therapeutischen Dosen dieser Medikamente den Krankheitsverlauf von COVID-19 beeinflussen. Bei Patienten mit rheumatischen Erkrankungen haben sich insbesondere Steroide in höherer Dosierung und Rituximab als potentielle Risikofaktoren für einen schwereren Verlauf gezeigt, während Anti-TNF- α Inhibitoren möglicherweise sogar zu einem besseren Verlauf von COVID-19 beitragen könnten (Kroon et al., PMID 34876462). **Daher gilt: Immunsuppressive Medikamente sollten nicht ohne Rücksprache mit dem behandelnden Arzt vorsorglich vermindert oder gar abgesetzt werden.**



Sollten medizinische Routineterminale wahrgenommen werden?

Die regelmäßige ärztliche Überwachung ist ein wesentliches Element der Therapie von Patienten mit angeborenen Immundefekten. Hierzu gehört sowohl die Haus-/Kinderärztliche Vorstellung als auch die Vorstellung bei Ihren Spezialisten. Medizinische Routinekontrollen, Vorsorgeuntersuchungen und Impfungen sollten wahrgenommen werden. Informieren Sie sich über das Vorgehen in den von Ihnen besuchten Praxen/Ambulanzen und nehmen Sie vereinbarte Termine nach Möglichkeit wahr. Viele Ärzte bieten auch telefonische oder Videosprechstunden an.

Was tun, wenn bei einem Immundefektpatienten das Virus nachgewiesen wird?

Wir empfehlen, dass sich Patienten mit Immundefekt und SARS-CoV-2-Infektion unverzüglich an ihren behandelnden Immunologen wenden, damit zügig über die weiteren Maßnahmen entschieden werden kann. Bei Virusnachweis (auch ohne klinische Zeichen einer Infektion) sollten mögliche Änderungen der Therapie des Immundefekts mit den behandelnden Ärzten abgestimmt werden. Aufgrund einer häufig verlängerten Virusausscheidung, ggf. mit molekularen Veränderungen im Virus wird bei Immundefektpatienten neben einer initialen PCR-Testung (vorzugsweise mit Angabe des Ct-Wertes) eine wiederholte PCR-Testung empfohlen, bis kein Virus mehr nachweisbar ist.

Grundsätzlich stehen für die antivirale Therapie von SARS-CoV-2 verschiedene Medikamente zur Verfügung. Diese umfassen sowohl Virostatika (Ritonavir-geboostertes Nirmatrelvir (Paxlovid®), Molnupiravir (Lagrevio®) und Remdesivir (Veklury®, nur i.v.)) als auch verschiedene monoklonale Antikörper. Bei der Planung der Therapie müssen aktuelle Resistenzen und bei einer Therapie mit monoklonalen Antikörpern die Wirksamkeit gegen die nachgewiesene Virusvariante berücksichtigt werden. Monoklonale Antikörper und Paxlovid sind für Patienten >12 Jahre und >40 kg zugelassen, Molnupiravir ab 18 Jahren.

Ad Virostatika: Aufgrund einer höheren Wirksamkeit wird von dem NIH primär der Einsatz von Ritonavir-geboostertes Nirmatrelvir über Molnupiravir empfohlen (NIH COVID-19 Treatment Guidelines). Die Therapie kann bei Patienten mit Immundefekt aufgrund der fehlenden Antikörperbildung bzw. persistierenden Infektionen auch außerhalb des zugelassenen Zeitfensters von 5 bzw. 10 Tagen nach Symptombeginn sinnvoll sein. Bei Kontraindikation für Ritonavir-geboostertes Nirmatrelvir kann insbesondere bei stationären Patienten auch die Gabe von Remdesivir erwogen werden.

Ad Monoklonale Antikörper: Aktuell steht kein zugelassenes Präparat mit monoklonalen Antikörpern mit ausreichender Wirksamkeit gegen die aktuell vorherrschenden Omikronvarianten zur Therapie zu Verfügung. Die zugelassenen Präparate Sotrovimab (Xevudy®) und Casirivimab /Imdevimab (Ronapreve®) zeigen keine ausreichende antivirale Wirksamkeit und sind deswegen aktuell zur Therapie einer COVID-19 Infektion nicht geeignet.

Deswegen kann aufgrund seiner Wirksamkeit gegen die Omikronvarianten BA.1, BA.2 und möglicherweise auch späteren Varianten der therapeutische „off label“-Einsatz von Tixagevimab/Cilgavimab (Evusheld®) bei Immundefekt-Patienten mit hohem Risiko erwogen werden. Die intramuskuläre Gabe sollte möglichst frühzeitig nach Nachweis der Infektion durchgeführt werden.

Was ist, wenn ich eine Infektion mit SARS-CoV-2 durchgemacht habe?

Manche Patienten mit Immundefekten scheiden länger Virus aus als immunkompetente Personen und sind daher über die vorgegebene Isolationszeit hinaus infektiös. Dies kann auch bei klinischem Wohlbefinden der Fall sein. Aus diesem Grund sollte bei Patienten mit Immundefekt ein Kontrollabstrich (PCR) vor Beendigung der Isolation und – in Absprache mit den behandelnden Ärzten – ggfs. wöchentlich im Anschluss durchgeführt werden, bis dieser 2 x negativ ist.

Ob und wie lange eine durchgemachte Infektion vor einer erneuten Infektion schützt, ist derzeit unklar. Das gilt insbesondere für Patienten mit Immundefekten, so

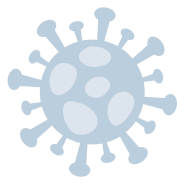
dass diese auch nach einer überstandenen Infektion weiter die empfohlenen Schutzmaßnahmen einhalten sollten. Auch nach durchgemachter Infektion sollte geimpft werden.

Es gibt derzeit keine Hinweise auf ein erhöhtes Risiko für Immundefektpatienten, an Long-COVID zu erkranken.

Was ist für mich als Immundefektpatient bezüglich einer SARS-CoV-2-Impfung zu beachten?

Grundsätzliche Empfehlungen zur Impfung von Patienten mit Immundefekt wurden vom RKI zusammengefasst. Darüber hinaus wurde eine STIKO-Empfehlung zur SARS-CoV-2-Impfung bei Personen mit Immundefizienz publiziert (*Epidemiologisches Bulletin 39/2021 des RKI S. 11 ff.; s.a. 14. Aktualisierung der COVID-19-Impfempfehlung Epid Bull 2021;48:3 -14 – 18. Aktualisierung der COVID-19-Impfempfehlung 27/2022*).

Die Impfung ist auch bei immundefizienten Patienten sicher. Die Immunogenität ist variabel und abhängig von der Art des Immundefekts und der eingesetzten Therapien. Es ist inzwischen gut belegt, dass sowohl B-Zell- als auch T-Zell-Immunität zum Impfschutz gegen SARS-CoV-2 beitragen können (*Polack et al., PMID: 33301246, Anderson et al., PMID: 32991794, Frenck et al., PMID: 34043894, Walter et al., PMID: 34752019, Guerrero et al., PMID: 34726470*). Für Patienten mit Morbus Bruton (XLA) beispielsweise ist nachgewiesen, dass in völliger Abwesenheit von B-Zellen eine T-Zell-Impfimmunität gegen Influenzavirus induziert werden kann (*Liu et al., PMID: 22289994*). Diese Empfehlung schließt auch Patienten unter Immunglobulintherapie ein, da nur so eine zusätzliche T-Zellimmunität aufgebaut werden kann und in den aktuellen Immunglobulinpräparaten (noch) keine ausreichend schützende Antikörpermenge, insbesondere gegen neue Varianten des Virus, garantiert sind. Auch eine immunsuppressive Behandlung ist keine Kontraindikation für die Impfung von Immundefektpatienten (*Furer et al., PMID: 34127481*). Im Einzelfall sollte Rücksprache mit den Immundefektspezialisten erfolgen.



Immundefiziente Patienten sollten ab dem Alter von 5 Jahren je nach altersspezifischer Zulassung eine Grundimmunisierung mit einem mRNA Impfstoff von BioNTech/Pfizer oder Moderna erhalten. Jene, die als erste Dosis einen Vektor-basierten Impfstoff (Astra Zeneca oder Janssen) erhalten haben, sollten im Abstand von mindestens 4 Wochen eine weitere Dosis eines mRNA Impfstoffs erhalten.

COVID-19-Impfstoff Nuvaxovid von Novavax: Es liegen noch keine Daten für Kinder und Jugendliche im Alter bis 17 Jahren vor. Der Impfstoff ist derzeit für diese Altersgruppe nicht zugelassen. Aktuell werden in einer Studie Daten zur Sicherheit- und Immunogenität in der Altersgruppe der <18-jährigen erhoben. Wirksamkeit und Sicherheit von Nuvaxovid wurden bei Personen mit Immundefizienz bislang noch nicht untersucht. So liegen keine Daten über das Ansprechen auf eine primäre Impfserie bestehend aus zwei (standardmäßig) oder drei Impfdosen (erweitert) von Nuvaxovid bei immundefizienten Personen vor.

Die STIKO hat bei Menschen mit Immundefizienz (>5 Jahre) zwei Auffrischimpfungen mit einem mRNA Impfstoff empfohlen. Die erste Auffrischimpfung (=3. Impfung, s.g. Booster-Impfung) kann bereits 4 Wochen nach der abgeschlossenen Grundimmunisierung verabreicht werden. Die 2. Auffrischimpfung (=4. Impfung) ist frühestens 3 Monate nach der vorherigen Auffrischung empfohlen (*Epid. Bulletin 7/2022 des RKI v. 17.02.2022*). Wir empfehlen auch nach der Impfung weiterhin dringend, das Risiko der Exposition gegenüber SARS-CoV-2 entsprechend den Vorgaben des RKI mit Einhaltung der AHA(L)-Regeln und Nutzung von FFP2-Masken zu minimieren, da individuell nicht vorherzusagen ist, wie umfänglich der Schutz vor Infektion nach Impfung ist. Die Impfung von Kontaktpersonen ist bei PID-Patienten besonders wichtig. Außerdem können so auch PID-Patienten unter 5 Jahren, für die die Impfung noch nicht zugelassen ist, vor Ansteckungen durch enge Kontaktpersonen geschützt werden.

Für Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen (AID) gelten ähnliche Empfehlungen für die SARS-CoV-2 Impfung wie für Patienten mit entzündlich-rheumati-

schen Erkrankungen. Bezüglich der Wirksamkeit der Impfungen werden anti-entzündliche Therapien mit und ohne relevante Einschränkung der Impfantwort unterschieden. Therapien mit Biologika (anti-IL-1, anti-IL6R), die für AID eingesetzt werden, gehören zur letzteren Gruppe. Daten zu 130 Patienten mit AID weisen auf eine gute Verträglichkeit hin, allerdings wurde bei 20% der Betroffenen ein meist milder Schub induziert.

Was muss ich bei der Impfung beachten, wenn ich Immunglobuline spritze oder infundiert bekomme?

Es gibt derzeit keine Hinweise auf eine verminderte Wirksamkeit der derzeit verfügbaren Impfstoffe gegen SARS-CoV-2 bei gleichzeitiger Gabe von Immunglobulinpräparaten. Ein Mindestabstand zur Gabe ist deshalb nicht unbedingt notwendig.

Was muss ich bei der Impfung beachten, wenn ich Medikamente einnehme, die mein Immunsystem unterdrücken?

Wir empfehlen in diesem Fall unbedingt den behandelnden Spezialisten zu kontaktieren, der das immunsuppressive Medikament verschrieben hat. Zu immunsupprimierenden Medikamenten zählen hier insbesondere: systemisch-wirksame Kortisontabletten wie z.B. Prednison oder Prednisolon, Infusionen mit Rituximab, eine Therapie mit Mycophenolat, Ciclosporin, Cyclophosphamid, Methotrexat, Sirolimus und andere.

Welches Vorgehen wird bei Kindern bezüglich der SARS-CoV-2 Impfung empfohlen?

Grundsätzlich ist die Impfung von allen Kindern ≥ 12 Jahren sowie von Kindern mit 5-11 Jahren mit Vorerkrankungen (dazu zählen Patienten mit PID) mit dem mRNA-Impfstoff von BioNTech/Pfizer empfohlen. *Informationen des RKI vom 17.02.2022 hierzu finden Sie im Epidemiologischen Bulletin 7/2022.*



Kann nach erfolgter Impfung die Schutzwirkung gemessen werden?

Grundsätzlich gibt es Möglichkeiten, die Immunantwort durch Bestimmung von Antikörpern oder von T-Zellen, die SARS-CoV-2 erkennen, zu bestimmen. Derzeit ist unsicher, ab welchem Antikörperspiegel eine sichere Schutzwirkung zu erwarten ist. Aktuell ist noch offen, ob Antikörperspiegel und T-Zell-Antworten gegen SARS-CoV-2 für weitere klinische Entscheidungen herangezogen werden können (z. B. Empfehlungen zu weiteren Auffrischimpfungen, evtl. zukünftig verfügbare Passivimmunisierungen). Lediglich bei Patienten mit zu erwartender verminderter Impfantwort sollte eine Antikörperbestimmung frühestens 4 Wochen nach der 2. Impfdosis und frühestens 4 Wochen nach der 3. Impfdosis durchgeführt werden, um ggf. die Dynamik einer Antikörperbildung für die Planung einer 4. Impfstoffdosis heranzuziehen.

Welche weiteren speziellen Informationsquellen gibt es für Patienten mit Immundefekten?

Die internationale Patientenorganisation für Immundefekte IPOPI hat wichtige Informationen zu häufigen Fragen zusammengestellt (auf Englisch).



Wie kann ich selbst helfen, dass Informationen zu SARS-CoV-2/COVID-19 bei Immundefektpatienten zuverlässiger werden?

Sollte bei Ihnen eine Infektion mit SARS-CoV-2 nachgewiesen werden (mit oder ohne Symptome), informieren Sie bitte Ihre behandelnden Immundefektspezialisten über die Infektion und bitten sie, diese Infektion in einem europäischen Patientenregister zu melden (ESID-Register).

Autor*innen:

Prof. Dr. Jana Pachlopnik-Schmid (Zürich), Prof. Dr. Michael Albert (München), Prof. Dr. Horst von Bernuth (Berlin), Prof. Dr. Kaan Boztug (Wien), Prof. Dr. Stephan Ehl (Freiburg), PD Dr. Dr. Fabian Hauck (München), Prof. Dr. Philipp Henneke (Freiburg), PD Dr. Christian Klemann (Hannover), Prof. Dr. Ansgar Schulz (Ulm), Dr. Aleš Janda, MSc. PhD (Ulm), PD Dr. Carsten Speckmann (Freiburg), Prof. Dr. Klaus Warnatz (Freiburg)

Literatur/Links:

Die mit PMID gekennzeichneten Literaturverweise können unter Eingabe der PMID-Ziffer auf dieser Internetseite abgerufen werden:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>

Die gemeinsame Stellungnahme der DGPI, API, DGKJ, DGPK, GPOH, GKJR, GPP und STAKOB zur Klinik, Diagnostik und Therapie von Kindern mit COVID-19 – Update Februar 2022 – finden Sie hier:

<https://dgpi.de/klinik-diagnostik-therapie-kinder-mit-covid-feb-2022/>

Zu den Informationen des schweizerischen Bundesamtes für Gesundheit siehe: *Coronavirus (admin.ch)*



Prof. Dr. Stephan Ehl

Vorsitzender der API
UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG
Institutsdirektor des Instituts für Immundefizienz
Centrum für Chronische Immundefizienz
Abteilung Pädiatrische Immunologie
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Breisacher Straße 115, 79106 Freiburg

Kinderwunsch und Schwangerschaft bei Immundefekten und Autoimmunität

AUTORIN:

PD DR. MED. E. C. SCHWANECK

Die meisten primären Immundefekte manifestieren sich in der Kindheit, Jugend oder im jungen Erwachsenenalter. Entsprechend häufig kommt es bei betroffenen Patientinnen zur Frage des Kinderwunsches unter Therapie, bzw. im Angesicht der chronischen Erkrankung. Während man früher chronisch kranken Patientinnen häufig von Schwangerschaften abgeraten hat, sind heutzutage die meisten Patientinnen in der Lage ein Kind auszutragen. Die Erfahrung zeigt zudem, dass sich ein intensiver Kinderwunsch nicht ausreden lässt. Für die Prognose von Mutter und Kind ist entscheidend, dass die Schwangerschaft gut geplant wird, idealerweise in Absprache zwischen Gynäkologen, Hausärzten und Rheumatologen.

Vor einer geplanten Schwangerschaft sollten Immundefektpatientinnen hinsichtlich Mangelerscheinungen (Eisen, Folsäure, ggf. Vitamin B12) untersucht werden, da es bei Darmbeteiligung zu Aufnahmestörungen kommen kann. Da eine Assoziation mit Autoimmunerkrankungen auch der Schilddrüse besteht, kann es sinnvoll sein, die Schilddrüsenfunktion zu kontrollieren und eine Hypothyreose auszugleichen. Bei Kinderwunsch gelten strengere Grenzwerte. Bei immunsupprimierten Frauen treten Zervixdysplasien gehäuft auf, sodass eine gynäkologische Vorsorge sich vor einer Schwangerschaft und auch während der Schwangerschaft anbietet.¹ Bereits vor Konzeption sollte Folsäure eingenommen werden.

Der Impfschutz der Patientin (je nach Immundefekt bei noch zu erwartender Impfantwort) sollte komplettiert werden. Auch das Umfeld sollte gegen Grippe, COVID-19 und Pertussis (Keuchhusten) geimpft werden. Letzteres vor allem, um auch den Säugling im ersten Lebensjahr vor Ansteckung zu schützen. Idealerweise sollte das Umfeld auch gegen Windpocken, Masern und Röteln geimpft sein. Diese Lebendimpfungen werden bei der Immundefektpatientin selbst oft kontraindiziert sein.

Schwangerschaft, Geburt und Stillzeit strengen eine Mutter sehr an. Dies muss den Patientinnen und ihren Partner*innen bewusst sein. Die Patientin braucht eventuell





EXA/DE/HAE/0105

Wie können wir noch mehr für Patienten tun? Alles bei Takeda beginnt mit dieser Frage.

Takeda ist ein forschungsgetriebenes, wertebasiertes und global führendes biopharmazeutisches Unternehmen. Unsere Mission: Menschen weltweit eine bessere Gesundheit und schönere Zukunft durch wegweisende medizinische Innovationen zu ermöglichen.

Unsere Leidenschaft und unser Streben nach potenziell lebensverändernden Behandlungsoptionen für Patienten sind tief in unserer 240-jährigen Geschichte in Japan verwurzelt. Wir freuen uns über die Möglichkeit, das Leben zahlreicher Menschen entscheidend verändern zu können.

Wir streben danach, wissenschaftliche Erkenntnisse in innovative Arzneimittel umzusetzen, die möglichst vielen Menschen helfen können. Das tun wir in den folgenden Kernbereichen: Gastroenterologie, Onkologie, Seltene Erkrankungen, Neurowissenschaften sowie plasmabasierte Therapien und Impfstoffe. Takeda ist in 80 Ländern und Regionen weltweit vertreten, in Deutschland sind an vier Standorten rund 2.500 Mitarbeiter tätig. Was unsere Mitarbeiter antreibt: Sie können etwas bewegen, für ein besseres Leben der Patienten.

www.takeda.de

**Better Health,
Brighter Future**



mehr Unterstützung durch die Familie als das bei gesunden Frauen der Fall ist. Das sollte vorher offen besprochen werden.

In einer retrospektiven Untersuchung² von 115 Schwangerschaften von Immundefektpatientinnen schien die Fertilität normal zu sein. Es kam jedoch zu einer erhöhten Rate von Früh- und Fehlgeburten (insgesamt 77% Lebendgeburten). Auch dokumentierten die Autoren eine Häufung von Blutungsereignissen und (Prä)Eklampsien. Die Patientinnen brauchten häufig Antibiotika, es wurden jedoch keine Pneumonien und keine Sepsis dokumentiert. Von 57 im Anschluss an die Geburt untersuchten Kindern wiesen 23% einen IgA-Mangel auf. In Summe muss also von einer Risikoschwangerschaft ausgegangen werden, die engmaschig überwacht werden sollte.

Immunglobuline sind sicher in der Schwangerschaft und sollen bei klinisch relevantem Immunglobulinmangel auch in Schwangerschaft und Stillzeit gegeben werden. Die Schwangerschaft wird so vor Infekten geschützt und die Immunglobuline gehen im Rahmen des Nestschutzes auch auf das Ungeborene, bzw. das Stillkind über. Mütter mit Antikörpermangelsyndromen haben ohne diese Immunglobulingabe oft keinen ausreichenden Schutz gegen Röteln, Masern und andere potentiell teratogenen Infektionskrankheiten. Die Immunglobulinspiegel sollten regelmäßig gemessen werden, da besonders im dritten Trimenon oft eine Dosissteigerung notwendig ist.^{3,4,5}

Viele Patientinnen mit angeborenem Immundefekt neigen zur Autoimmunität. Beim variablen Immundefektsyndrom (CVID) ist besonders an eine entzündliche Beteiligung der Lunge zu denken. Aber auch Arthritiden, Dermatosen, entzündliche Darmerkrankungen oder andere Autoimmunphänomene können auftreten. Vor einer Schwangerschaft sollten die Patientinnen hinsichtlich dieser Erkrankungen untersucht werden. Insbesondere kann, wenn nicht ohnehin bereits erfolgt, eine Lungenfunktionsprüfung inklusive Diffusionskapazität oder eine CT-Untersuchung der Lunge sinnvoll sein. Wenn eine immunsuppressive Therapie not-

wendig ist, sollte diese bereits drei bis sechs Monate vor einer geplanten Konzeption auf Medikamente umgestellt werden, die mit einer Schwangerschaft vereinbar sind. Gute Hinweise liefert die Plattform embryotox.de. Eventuell ist auch eine Vorstellung in einer rheumatologischen Kinderwunschambulanz sinnvoll. Keinesfalls sollten notwendige Immunsuppressiva einfach abgesetzt werden in der Vorstellung, dass die Schwangerschaft zu einem Erliegen der Autoimmunität führt. Dieses Vorgehen ist mit einem erheblichen Schuberisiko vergesellschaftet.

Die meisten Patientinnen mit Immundefekt möchten und sollen natürlich ihr Kind auch stillen. Muttermilch ist die beste Ernährung für die ersten Lebensmonate des Kindes. Dennoch kann es Situationen geben, die dagegen sprechen. Das können insbesondere bestimmte notwendige Medikamente sein. Grundsätzlich gilt, dass die Gesundheit der Mutter Priorität hat und notwendige Untersuchungen und vielleicht für die Schwangerschaft aufgeschobene, dringliche Therapien erfolgen sollten, auch wenn das im Einzelfall leider bedeuten kann, dass abgestillt werden muss. Auch zum Einsatz von Medikamenten in der Stillzeit kann man sich unter www.embryotox.de informieren.

Literatur

- 1 Gernert M et al.: *Front Immunol.* 2021 Nov 16;12:789345.
- 2 Kralickova P et al *J Clin Immunol* (2015) 35:531-537
- 3 Pavan-Ramos et al.: *World Allergy Organisation Journal* 2015, 8(Suppl 1):A157
- 4 Adi et al.: *J Clin Immunol* (2015) 35: 125-134
- 5 Egawa et al.: *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2019 Sep;32(18):3092-3096



PD Dr. med. E. C. Schwaneck

Sektionsleiterin Rheumatologie und klinische Immunologie
Onkologie und Palliativmedizin mit Sektionen Hämatologie und Rheumatologie
Asklepios Klinik Altona
Paul-Ehrlich-Str. 1, 22763 Hamburg

LEIDENSCHAFT FÜR PATIENTEN

Als wegweisendes globales Gesundheitsunternehmen, das sich für die Verbesserung der Lebensqualität der Menschen einsetzt, produziert Grifols aus Plasma gewonnene Arzneimittel zur Behandlung chronischer, seltener und weit verbreiteter Krankheiten sowie innovative Lösungen für die Diagnose und Versorgung von Patienten.

Weitere Informationen über
Grifols auf www.grifols.com

GRIFOLS
pioneering spirit

EBV-assoziierte Erkrankungen bei Primären Immundefekten



AUTOREN:

PD DR. HENNER MORBACH

FUMI SUGIHARA

„Einmal Herpes, immer Herpes“ – Wie alle anderen Herpesviren besitzt der Epstein-Barr-Virus (EBV) die Fähigkeit, nach einer Infektion für immer im menschlichen Organismus zu verbleiben. Charakteristisch und einzigartig ist allerdings die Eigenschaft, dass der EBV in Gedächtnis-B-Zellen persistiert und deren Proliferation induzieren kann. Hierbei kann der EBV eine sogenannte immortalisierende Funktion auf die B-Zellen ausüben, welche bei Menschen mit Immunsuppression oder bestimmten primären Immundefekten schwerwiegende Folgen haben kann.

Die Übertragung des EBV erfolgt primär über den Speichel von Mensch zu Mensch. Hierbei befällt der Virus zunächst das respiratorische Epithel sowie die B-Zellen der Tonsillen, in denen er sich vermehrt und neue Viruspartikel freigeibt („lytische Phase“). In Folge verteilen sich die infizierten B-Zellen in das periphere Blut, sowie in Lymphknoten, Milz

und Leber. Nach der lytischen Phase geht der Virus in die latente Phase über, in denen ein anderes Muster an Proteinen exprimiert wird. Hierbei kommt es zur anhaltenden Aktivierung der B-Zellen, indem durch den Virus sowohl der B-Zell Rezeptor Signalweg als auch der Signalweg von ko-stimulatorischen Molekülen der befallenen B-Zellen aktiviert wird. Wird die hierdurch resultierende Vermehrung der befallenen B-Zellen nicht durch das Immunsystem gestoppt, entwickeln sich eine unkontrollierte B-Zell Lymphoproliferation sowie Tumore. Da das Immunsystem nicht alle vom Virus befallenen B-Zellen eliminieren kann, persistieren diese in einem Zustand unter Kontrolle des Immunsystems im Körper. In bestimmten Situationen und insbesondere bei immungeschwächten Personen kann sich der Virus hieraus aber wieder aktivieren und zum Teil schwerwiegende Komplikationen hervorrufen.

Die Infektion durch EBV stellt für das Immunsystem zwei Herausforderungen. Zum einen muss in der lytischen Phase die Verbreitung des Virus begrenzt werden. In dieser Phase sind vor allem Natürliche Killer (NK)-Zellen, $\gamma\delta$ -T-Zellen und CD8+ zytotoxische T-Zellen involviert. Zum anderen muss das Immunsystem in der latenten Phase des Virus die ansonsten unbegrenzte Proliferation der B-Zellen einschränken. Hieran sind fast ausschließlich CD8+ zytotoxische T-Zellen beteiligt. Die Immundefekte, die mit einer erhöhten Anfälligkeit gegenüber EBV einhergehen, sind daher vorwiegend durch Veränderungen in den Genen bedingt, welche für Proteine zur Zell-Zell-Interaktion zwischen T- und B-Zellen kodieren oder für die zytotoxische Aktivität EBV-spezifischer T-Zellen essenziell sind.

EBV-assoziierte Erkrankungsbilder

Die Durchseuchungsrate von EBV bei Erwachsenen ist mit 90% hoch. Bei Kindern verläuft die primäre Infektion meist asymptomatisch. Die primäre EBV-Infektion kann vor allem bei Jugendlichen und Erwachsenen unter dem Bild der Infektiösen Mononukleose („Pfeiffersches Drüsenfieber“) ablaufen. Nach einer Inkubationszeit von bis zu 30-50 Tagen leiden die Infizierten unter einem starken Krankheitsgefühl mit Fieber, Müdigkeit, Halsschmerzen mit teils exsudativer Tonsillopharyngitis, Leber-/Milzvergrößerung und generalisierte Lymphknotenvergrößerung treten zudem auf. Die Diagnose wird klinisch und durch den serologischen Nachweis von spezifischen Antikörpern gestellt. Eine antibiotische Therapie mit insbesondere Aminopenicillinen führt bei Patienten mit Infektiöser Mononukleose zur Ausbildung eines juckenden Arzneimittelxanthems und sollte unterbleiben. Eine spezifische Therapie zur Verkürzung oder Beendigung der aktiven Infektion existiert nicht. Durch symptomatische Therapie und körperliche Schonung erholen sich die meisten Patienten im Verlauf spontan.

Bei Immunkompetenten ist eine relevante Reaktivierung der Infektion mit charakteristischen klinischen Symptomen selten. Bei bestimmten Störungen des Immunsystems kann es jedoch zu einer unkontrollierten EBV-Infektion kommen. Hierbei lassen sich prinzipiell zwei Gruppen von Erkrankungen trennen. Zum einen kann bei funktioneller Einschränkung der zytotoxischen T-Zellen und NK-Zellen durch die unkontrollierte Virusinfektion ein Krankheitsbild ausgelöst werden, was vor allem durch dauerhafte und überschießende Immunaktivierung bedingt ist (Hämophagozytische Lymphohistiozytose, HLH).

Tabelle 1: Klinische Symptome und Laborveränderungen zur Diagnose der HLH

Familiäre Erkrankung/bekannter genetischer Defekt oder 5 von 8 der typischen Kriterien:

- * Fieber
- * Splenomegalie
- * Mindestens Bizytopenie
- * Hypertriglyzeridämie und/oder Hypofibrinogenämie (<1,5 g/l)
- * Ferritin ≥ 500 ug/l
- * Löslicher IL-2 Rezeptor (sCD25) ≥ 2400 U/ml
- * Zeichen der Hämophagozytose (Knochenmark, Milz oder Lymphknoten)
- * Verminderte oder fehlende NK-Zell Aktivität

Tabelle 1 listet die charakteristischen Symptome und Laborveränderungen zur Diagnosestellung der HLH auf.

Hierbei kommt es durch die unkontrollierte Aktivierung von T-Zellen und Makrophagen zur Organschädigung. Die HLH tritt typischerweise im Rahmen der primären EBV-Infektion auf. Zum anderen können EBV-infizierte B-Zellen bei unzureichender Kontrolle durch das Immunsystems expandieren und eine Lymphoproliferation in verschiedenen Organen und die Entstehung von malignen Tumoren hervorrufen.



Tabelle 2: EBV-assoziierte Tumore

Mehrere Tumorarten können in unterschiedlichem Ausmaß mit EBV assoziiert sein. Nicht bei allen dieser Tumore ist eine vorangegangene EBV-Infektion zwingend erforderlich.

- * Hodgkin Lymphom
- * Diffuses großzelliges B-Zell Lymphom
- * Burkitt Lymphom
- * T-/NK-Zell Lymphom
- * Nasopharynx-Karzinom
- * Magenkarzinom

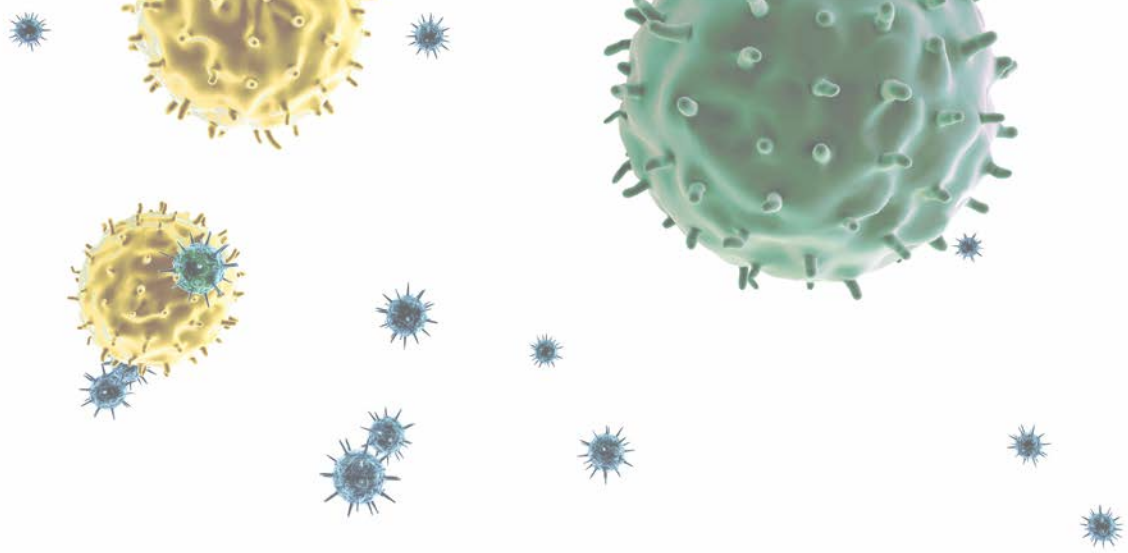
Tabelle 2 gibt eine Übersicht über die Tumore, die mit EBV assoziiert sein können. Bei der selten auftretenden Form der chronisch aktiven EBV-Infektion kann der Virus nach initialer Infektion nicht kontrolliert werden. Es lassen sich anhaltend erhöhte EBV-Mengen im Blut nachweisen. Neben den B-Zellen sind hier auch T- und NK-Zellen vom Virus selbst infiziert. Neben einer immunologischen Störung werden für die Entstehung dieses Krankheitsverlaufes auch genetische Veränderungen des Virus verantwortlich gemacht.

Immundefekte mit spezifischer Anfälligkeit gegenüber EBV

Während bei manchen Immundefekten eine EBV-Infektion problemlos kontrolliert werden kann und folgenlos abläuft, stellt insbesondere die EBV-Infektion bei bestimmten Immundefekten ein gravierendes Problem dar und ist mit schweren Krankheitsverläufen assoziiert. Neben der durch eine EBV-Infektion ausgelösten HLH stehen insbesondere Lymphoproliferation und Lymphome als Folge der gestörten Immunabwehr im Vordergrund. Während einige

Erkrankungen vorwiegend durch die HLH charakterisiert sind, kommt es bei anderen Immundefekterkrankungen zusätzlich auch zum Auftreten von Lymphomen. Auch das alleinige Auftreten eines EBV-assoziierten Lymphoms ohne vorangegangene schwere akute EBV-Infektion kann Manifestation mancher Immundefekte sein. Im Folgenden sollen einige dieser Primären Immundefekte, die spezifisch mit EBV-assoziierten Komplikationen vergesellschaftet sind, exemplarisch beschrieben werden.

Die **X-chromosomale lymphoproliferative Erkrankung Typ 1 (XLP1)** wird durch Mutationen im X-chromosomalen SH2D1A-Gen verursacht und betrifft dadurch praktisch nur männliche Patienten. Dieses Gen kodiert für das Protein SAP, welches für die Funktion von T, NK- und NKT-Zellen wichtig ist. Die Erkrankung manifestiert sich meist im Kindes- oder Adoleszentenalter als fulminante infektiöse Mononukleose mit Übergang in eine HLH. Die Infiltration aktiver Lymphozyten und Makrophagen in verschiedene Organe (u.a. hämatopoetische Organe, Niere, Leber, ZNS und Herz) sowie die exzessive Zytokinproduktion resultieren in Organschädigungen. Die EBV-Infektion ist hierbei ein charakteristischer Auslösefaktor. Weniger fulminante Verläufe mit rezidivierenden Infektionen und Antikörpermangel sind auch beschrieben. Zusätzlich sind (insbesondere B-Zell-) Lymphome, die nicht zwingend EBV-assoziiert sein müssen, eine weitere häufige Ausprägungsform der XLP1. Diese treten häufig extranodal auf. Die initiale Namensgebung der „lymphoproliferativen“ Erkrankung bezog sich hierbei sowohl auf die Organinfiltration und Expansion von Lymphozyten und Makrophagen im Rahmen der HLH als auch auf die malignen Lymphome. Bei einem kleinen Teil der Patienten sind Vaskulitiden beschrieben sowie eine Lymphomatoide Granulomatose. Bei letzterer handelt es sich um eine EBV-assoziierte B-Zell lymphoproliferative Erkrankung, die sich im Bereich der Blutgefäße abspielt (Vaskulitis) und verschiedene Organe betrifft.



kungen besteht vor allem ein Defekt der Bildung oder Ausschüttung zytotoxischer Granula.

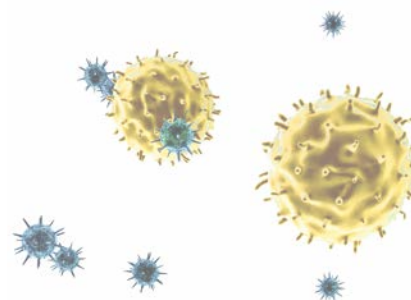
Die **ITK Defizienz** (ITK, Interleukin-2-inducible T cell kinase) ist eine sehr seltene, autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung. Die wenigen bisher beschriebenen Fälle zeichneten sich alle durch wiederkehrende (nicht-maligne) EBV-assoziierte lymphoproliferative Erkrankungen, Hodgkin-Lymphomen oder EBV-assoziierte Tumoren des glatten Muskels (EBV-SMT) aus. Die ITK gehört zu der Familie der Tyrosinprotein-Kinase TEC und spielt bei der Signaltransduktion der T-Zell-Rezeptoren und folglich für die Proliferation sowie Differenzierung der T-Zellen eine bedeutende Rolle. Genaue molekulare Mechanismen zur Erklärung der starken Empfänglichkeit gegenüber EBV bei ITK-Defizienz sind noch unzureichend erforscht. Unter anderem wird ein verminderter Calciumfluss in T-Zellen nach Stimulation des T-Zell-Rezeptors diskutiert. Deutlich ist, dass die Störung der Expression und Reifung EBV-spezifischer cytotoxischer T-Zellen wesentlich zur Pathogenese dieses äußerst seltenen primären Immundefektes beiträgt.

„**XMEN**“ (**MAGT1-Defizienz**) ist ein Akronym und steht für „X-assoziierte Immundefizienz, Magnesiumdefekt, EBV-Infektion und Neoplastische Syndrome“. Die Erkrankung betrifft ausschließlich männliche Patienten und wird durch die Mutation im MAGT1-Gen hervorgerufen. Alle Patienten zeichnen sich durch die Empfänglichkeit gegenüber EBV mit chronischer Virämie und B-Zell-Lymphomen aus. Dem transmembranen Magnesium-Rezeptor wird eine bedeutende Rolle für die Expression und Funktion des NK-Zell-Rezeptors NKG2D zugesprochen. Auf EBV-infizierten B-Zellen und bei EBV-assoziierten Lymphoproliferationen konnte eine Zunahme der NKG2D-Liganden nachgewiesen werden. Bei MAGT1-Defizienz kommt es zur unzureichenden Expression des NKG2D auf NK-Zellen, $\gamma\delta$ -Zellen und

CD8+-T-Zellen, wodurch die adäquate Elimination EBV-infizierter B-Zellen beeinträchtigt zu sein scheint.

Biallelische Mutationen in CD27 und dem zugehörigen Liganden CD70 sind Ursache für weitere Immundefekte, die mit EBV-assoziiierter Immundysregulation einhergehen (**CD27- und CD70-Defizienz**). Neben einer HLH, die aber nicht beim überwiegenden Teil der Patienten zu verzeichnen ist, stehen insbesondere Lymphome (Hodgkin-Lymphom und Non-Hodgkin Lymphome) als Symptome bei einem Großteil der Patienten im Vordergrund. Bei einem kleineren Teil der Patienten lassen sich auch Symptomkonstellationen wie bei Autoinflammatorischen Erkrankungen (Behcet, PFAPA) finden. TNFSFR7 kodiert für das Protein CD27 welches zur TNF/TNFR-Superfamilie zugerechnet und insbesondere auf T- und Gedächtnis-B-Zellen exprimiert wird. Die Interaktion mit CD70, welches auf aktivierte und EBV-infizierte B-Zellen während einer primären EBV-Infektion vermehrt exprimiert wird, führt zur Expansion EBV-spezifischer zytotoxischer T-Zellen. Somit scheint die CD27/CD70-Wechselwirkung wichtig für die Expansion EBV-spezifischer T-Zellen zu sein. Neben diesen Interaktionspartnern ist auch CD137/4-1BB als weiteres Mitglied der TNFR-Superfamilie essentiell für die Kontrolle einer EBV-Infektion.





CD137-Defekte gehen mit einer chronischen EBV-Virämie, HLH, EBV-assoziierten Lymphoproliferation sowie Lymphomen einher. Die eingeschränkte Expansion EBV-spezifischer zytotoxischer T-Zellen scheint auch der **CTPS1-Defizienz** zu Grunde zu liegen. Diese Erkrankung ist ebenso mit schwer verlaufenden Formen der Infektiösen Mononukleose, Lymphoproliferativen Erkrankungen und B-Zell-Lymphomen assoziiert. Zusätzlich treten vermehrt andere Virusinfektionen (CMV, VZV und HHV-6) sowie bakterielle Infektionen auf. CTPS1 kodiert für das Protein CTP, welches bei der T-Zell-Rezeptor-vermittelten T-Zell-Proliferation eine entscheidende Rolle spielt. Während CTPS1 in naiven T-Zellen nur wenig exprimiert wird, kommt es unter der Aktivierung zur schnellen und starken Zunahme der Expression. Während bei der CTPS1-Defizienz die Expansion der T-Zellen beeinträchtigt ist, scheinen weitere Funktionen der T-Zell-vermittelten Immunantwort (Zytokinproduktion, Aktivierungs-induzierter Zelltod, Zytotoxizität) nicht wesentlich eingeschränkt zu sein. Ebenso scheint bei **RASGRP1-Defekten** die Expansion Virus-spezifischer T-Zellen eingeschränkt zu sein. RASGRP1 scheint für die Expression von Genen erforderlich zu sein, die an der Zellproliferation beteiligt sind und mit anderen zuvor genannten Signalwegen (CD27/CD70, CTPS1) verschaltet zu sein.

Zusammenfassung.

Immundysregulation, überschießende Entzündung (HLH) und Lymphoproliferation/Lymphome sind die charakteristischen Symptome von primären Immundefekten, die durch eine gestörte Abwehr gegen EBV gekennzeichnet sind. Die einzige kurative Therapie stellt bei den meisten dieser Erkrankungen die allogene Stammzelltransplantation dar. Der gegen B-Zellen gerichtete Antikörper Rituximab hat zudem in den letzten Jahren zunehmend Bedeutung bei der Therapie der Lymphoproliferativen Erkrankungen gewonnen. Die zunehmende Identifikation der zugrundeliegenden Mutationen bei diesen Immundefekten stellt die Grundlage für die Entwicklung neuer Gentherapien dar.

Patienten mit schweren Formen der Infektiösen Mononukleose, rezidivierenden schweren EBV-Infektionen, HLH, lymphoproliferativen Erkrankungen/Lymphomen sollten hinsichtlich eines zu Grunde liegenden primären Immundefektes untersucht werden.



Fumi Sugihara

sugihara_f@ukw.de
Pädiatrische Immunologie
Kinderklinik und Poliklinik
Universitätsklinikum Würzburg



PD Dr. Henner Morbach

morbach_H@ukw.de
Pädiatrische Immunologie
Kinderklinik und Poliklinik
Universitätsklinikum Würzburg



Pfeiffersches Drüsenfieber

Das Pfeiffersche Drüsenfieber hat mich unbemerkt fast 2 Jahre lahmgelegt. Das war Jahre vor der Diagnose COVID.

- * **Frühe Kindheit:** Nierenversagen
- * **Kindheit:** Eher unauffällig, Erkältungen zwar stärker (z. B. Schnupfen), aber nicht allzu häufig

Aber: Mit der Jugend kam dann ein Infekt nach dem anderen...

- * **Jugend:** mit 16 begannen die starken Beschwerden mit einer starken Mittelohrentzündung.
- * **Von da an...:** Abwechselnd folgten Entzündungen von:
 - * Nebenhöhlen
 - * Stirnhöhlen
 - * Ohren
 - * Kiefer / Zähnen (unter Eiter)
 - * ... und Bronchitis
- * **Behandlung:** Antibiotika 8-9 x pro Jahr

Mit ca. 30 Jahren kam ich plötzlich die Treppe nicht mehr hoch.

Bereits kleinere Anstrengungen riefen langanhaltende Erschöpfungszustände hervor. So musste ich sogar meine kleinen Kinder die Treppe Stufe für Stufe hochschieben, weil ich sie nicht mehr tragen konnte.

Ich wandte mich verzweifelt an mehrere Ärzte. Die Blutwerte waren extrem schlecht, sodass ein behandelnder Arzt sogar eine Knochenmarkpunktion vornahm. Der Eisenspiegel war gleich Null.

Erst nach einem Jahr erfolgte dann eine Diagnose:

„Abgelaufene EBV-Infektion – Pfeiffersches Drüsenfieber“.

Es dauerte fast 2 Jahre, bis die Erschöpfungszustände vergingen.

So ging es mit meiner Krankheitsgeschichte weiter:

- * **Mehrmals:** Gürtelrose und Herpes, Dellwarzen im Gesicht und am Körper
- * **Ständig:** Durchfälle
- * **Mit 40 Jahren:** Thrombozytopenie (=der ganze Körper voll blauer Flecken und Einblutungen, erhöhte Blutungsneigung)
- * **Entwicklung:** Das wurde chronisch und nennt sich „Morbus Werlhof“
- * **Folge:** 3 Jahre Odyssee mit Krankenhausaufenthalten, hochdosiertes Kortison



Erst mit 43 Jahren wurde schließlich noch mein angeborener Immundefekt (CVID) diagnostiziert!

- * **Therapie:** Subkutane Immunglobulin Infusionen + Rituximab Therapie
- * **Folge:** Tatsächliche Besserung der Blutungsneigung und der ständigen Entzündungen
- * **Weiterhin:** Immer wieder Durchfälle
- * **Diagnose:** Champylobacter (mittlerweile chronisch), Auslösen von anderen Erkrankungen wie z. B. Rheuma

- * **Letzte Beschwerden:** Hämolyse (Krankenhausaufenthalt)
- * **Therapie:** Kortison und Rituximab

Status quo: Ich bin 4-fach gegen COVID-19 geimpft und kann vorwiegend von zu Hause aus arbeiten. Mir geht es soweit gut und ich bin recht gut medikamentös eingestellt.

Mein Motto:
Nie die Hoffnung verlieren!

Eure L.M.
dsai-Mitglied



Anzeige

Mehr als nur Fieber

Dieses Fieber liegt in der Familie

Wiederkehrendes Fieber mit Schmerzen kann ein Anzeichen für das seltene **familiäre Mittelmeerfieber** sein. Das ist zwar erblich, aber behandelbar. Machen Sie den **Symptom-Check** auf unserer Website und besprechen Sie das Ergebnis mit Ihrem Arzt.

Zum **Symptom-Check** auf:
www.mehralsnurFieber.de

Woran erkenne ich, ob ich an einem Trauma leide?

AUTORIN:

REBECCA PATZAK,
HEILPRAKTIKERIN FÜR PSYCHOTHERAPIE
(HEILPRG)

Das Wort Trauma verbinden viele mit Ereignissen wie Krieg, Unfall, Gewalterfahrung, einem Tsunami oder Ähnlichem. Es ist jedoch wichtig zu wissen, dass wir bei einem Trauma zwischen Schocktrauma und frühkindlichem Entwicklungs- und Bindungstrauma unterscheiden. Eine traumatische Reaktion kann entstehen, wenn in unserem sicheren und gewohnten Leben ein einschneidendes Ereignis passiert, wenn wir ein „Zu-Viel“ – „Zu-Plötzlich“ – „Zu-Schnell“ erfahren und wir diese Situation als (lebens)-bedrohlich und überwältigend erleben. Dieses Erleben von „Zu-Viel“ – „Zu-Plötzlich“ – „Zu-Schnell“ speichert unser Nervensystem ab und dort bleibt es gebunden, bis es sich wieder lösen darf – wir sprechen dann vom „Ausagieren“ oder „Entladen“. Ein Trauma ist also die Reaktion auf ein Ereignis und ist nicht das Ereignis selbst.

Ein kleines Beispiel aus unserem Alltag, wenn wir von „Entladung“ sprechen

Wir alle haben schon einmal die Erfahrung gemacht, sich über irgendetwas „zu Tode“ zu erschrecken. Unser Nervensystem und Körper erstarrt förmlich – wir halten den Atem an, ziehen die Schultern hoch, unser Herz bleibt gefühlt für einen Moment stehen. Wenn wir uns jedoch wieder orientiert haben und erkennen können, dass diese Schrecksituation gar nicht so bedrohlich war, atmen wir erleichtert aus, lachen darüber, vielleicht hat unser Körper den Impuls, sich

zu bewegen oder ein leichtes Zittern entsteht – die „Entladung“ darf stattfinden und wir werden mit großer Wahrscheinlichkeit keine weiteren Folgen daraus mitnehmen. Wenn diese Entladung jedoch nicht stattfinden kann, weil wir beispielsweise nach einem Unfall verletzt sind, kann es passieren, dass diese Energie im Nervensystem stecken bleibt und später zu einer traumatischen Reaktion führt.

Der Unterschied zwischen Schocktrauma und Entwicklungs- und Bindungstrauma

Im Gegensatz zum Schocktrauma entsteht ein frühkindliches Entwicklungs- und Bindungstrauma über einen längeren Zeitraum und hat dadurch eine Auswirkung auf unsere Persönlichkeit. Es kann entstehen z. B. bei Vernachlässigung oder Alleinlassen eines Kindes, bei fehlender Geborgenheit und auch, wenn durch ein depressives Elternteil keine Möglichkeit besteht, eine Bindung zum Kind einzugehen. Wir sind als Kleinkind auf die Regulation von außen angewiesen, da unser Gehirn noch nicht soweit ausgebildet ist, dass wir uns selbst regulieren und beruhigen können. Das Kind kann sich selbst sachlich nicht erklären, warum niemand kommt, um es zu beruhigen, wenn es z. B. nachts aufwacht und panische Angst hat – für das Kind ist diese Situation beängstigend und es entsteht eine subjektiv gefühlte (lebens)-bedrohliche Situation. Wenn das Kind dann doch irgendwann wieder einschläft, dann nicht, weil es sich beruhigt hat, sondern aus purer Erschöpfung.

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



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

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

www.immundefekte.info
EINE INITIATIVE DER OCTAPHARMA GMBH

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

Elisabeth-Selbert-Str. 11
40764 Langenfeld

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

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

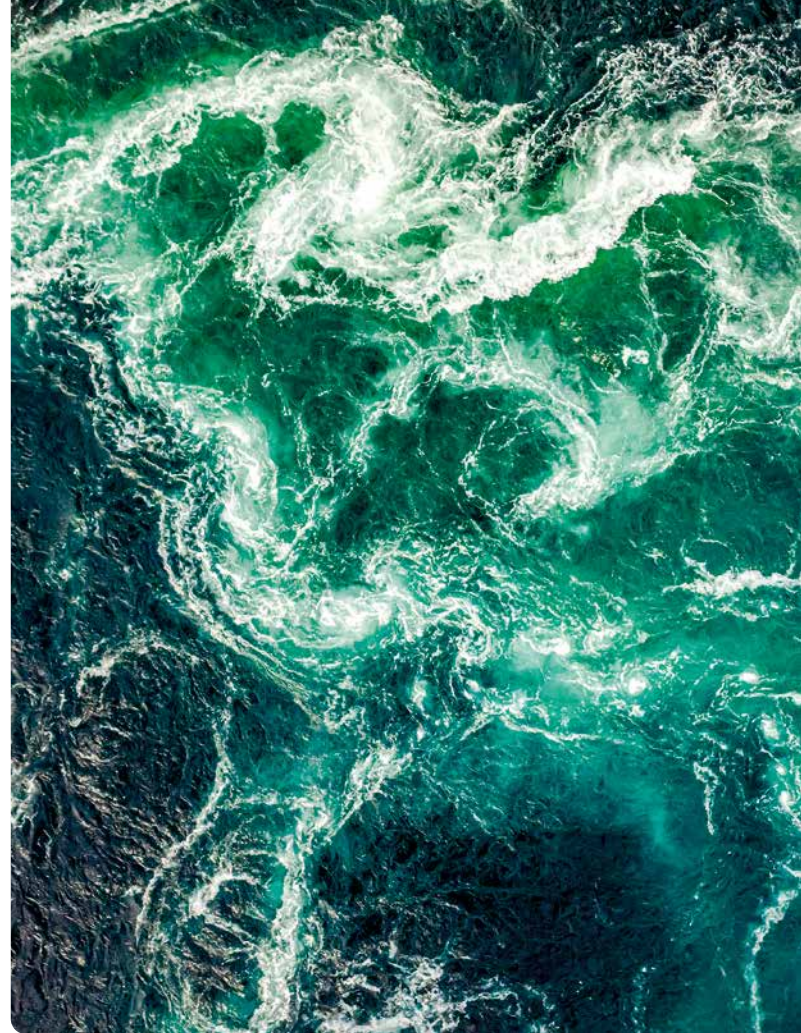
octapharma

Wenn wir also ein Erlebnis in der Vergangenheit hatten, und die dadurch gebundene Energie – aus welchen Gründen auch immer – nicht ausagiert werden konnte oder niemand da war, der uns beruhigen und regulieren konnte, können wir oftmals auf eine Situation, die uns in der Gegenwart triggert, nicht angemessen reagieren. Wir reagieren im Hier und Jetzt immer noch mit nicht zu Ende gebrachten Mechanismen wie Erstarrung (z. B. Depression), Angriff (z. B. Wut) oder Flucht (z. B. Angstattacken).



Was können Sie selbst tun, wenn Sie merken, dass eine Situation Sie überwältigt?

- * Orientieren Sie sich im Raum – sehen Sie sich um und nehmen Sie Ihre Umgebung bewusst wahr – auch neben und hinter sich!
- * Benennen Sie 5 Dinge, die Sie gerade sehen können, laut mit Namen und bleiben Sie mit den Gedanken eine Weile bei jedem einzelnen (z. B. blaues Buch, runder Tisch, große Kerze, ...)
- * Nehmen Sie ein Objekt in die Hand (z. B. ein Kissen) und nehmen Sie wahr, was Sie spüren können – benennen Sie laut dessen Eigenschaft (warm, weich, kratzig, kühl, glatt, ...)
- * Halten Sie sich selbst in der eigenen Umarmung fest und wiegen Sie sich so, wie Sie als Kind gewiegt worden wären
- * Entfernen Sie sich bewusst und langsam aus der belastenden Situation und kommen dadurch in eine moderate Bewegung
- * Atmen Sie bewusst und langsam 4 Sekunden ein und 4 Sekunden aus. Hören Sie sich selbst beim Atmen zu, somit ist Ihr Sinnesorgan Ohr auch involviert und unterstützt Sie bei der Orientierung.



Symptome eines Traumas können unter anderem sein:

- * Übererregung, Konzentrationsschwierigkeiten
- * Wutanfälle, Zorn
- * Schlaflosigkeit, Erschöpfung, nächtliches Hochschrecken, Alpträume
- * Sich im Körper „nicht angekommen“ fühlen – nicht zu fühlen, was man fühlt
- * die eigenen Bedürfnisse nicht zu spüren
- * Kopfschmerzen, Migräne, Tinnitus
- * Gefühle, dass alles zu viel ist, Hilflosigkeit, Gefühl von seelischer Ohnmacht
- * Schuld- und Schamgefühle
- * Überwachsamkeit, ständige Anspannung, Angst vor Kontrollverlust

Das Ziel der körperorientierten Traumatherapie ist es, unser Nervensystem wieder in die Regulation und ins Gleichgewicht zu bringen. Ich arbeite daher viel mit dem „Spürbewusstsein“ und nicht nur mit dem „Denkbewusstsein“, da ein seelisches Trauma „im Körper steckt“. Die im Nervensystem gebundene Energie kann langsam und schrittweise wieder in Fluss kommen. Alles passiert im individuellen Tempo, um nicht wieder in ein „Zu-Viel“ – „Zu-Plötzlich“ – „Zu-Schnell“ zu gelangen.

Durch dieses sehr achtsame und wertfrei beobachtende Vorgehen haben Sie die Möglichkeit, wieder in die eigene Handlungsfähigkeit zu kommen, statt in permanenter innerer Alarmbereitschaft zu verharren – wie Wut (Kampfreflex), Angstattacken (Fluchtreflex) oder Depression (Erstarrung). Die körperlichen Empfindungen können auf ganz einfache Art wieder wahrgenommen und die Signale des Nervensystems erkannt werden, bevor ein Gefühl der Überwältigung eintritt.

Vielleicht ist Ihnen nun bewusster, was ein Trauma ist und Sie wissen, was eine erste Maßnahme sein kann, um aus der Überwältigung herauszukommen. Eine Selbstdiagnose ersetzt jedoch nicht die Diagnose durch einen erfahrenen Therapeuten. Erst durch eine sorgfältige Untersuchung können Traumata abgeklärt, Krankheitsbilder mit ähnlichen Symptomen ausgeschlossen oder sogar eine Überlagerung von mehreren psychischen Erkrankungen erkannt werden.

**Rebecca Patzak,
Heilpraktikerin für
Psychotherapie (HeilprG)**

Griesstraße 26
85567 Grafing b. München
0179 22 000 81
mail@rebeccapatzak.de
www.rebeccapatzak.de



- Traumatherapie/Entwicklungs-, Bindungs- und Beziehungstrauma
 - Methoden der körperorientierten Psycho- und Traumatherapie basierend auf den Arbeiten von Dr. Peter Levine (Somatic Experiencing®)
 - Marianne Bentzen (neuroaffektive Psychotherapie)
 - Alexander Lowen (Bioenergetik)
- Klientenzentrierte Gesprächstherapie nach C. Rogers
- Systemische Therapie nach Virginia Satir
- Entspannungstherapie
 - Autogenes Training/Progressive Muskelentspannung/Meditation
- Zertifizierte Kursleiterin für Entspannungsverfahren

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



Teilhabe Hilfestellung durch den Behördenschwermangel

Frage: „Wohin kann ich mich wenden, um im Alltag Unterstützung zu bekommen?“

Mit einer chronischen Erkrankung, wie einem angeborenen Immundefekt, den Alltag zu meistern, ist nicht einfach. Wer oft krank ist und mit vielen unterschiedlichen Krankheitsbildern der angeborenen Immundefekte zu kämpfen hat, kann oftmals keinem geregelten „Fulltime-Job“ zur Sicherung des Lebensunterhalts nachgehen, aufgrund der Häufigkeit und Schwere der begleitenden Infekte und Beschwerden unter Umständen gar nicht mehr arbeiten, oder braucht einfach Hilfe bei der Beantragung der unterschiedlichsten Leistungen.

Eine häufige Frage lautet dann: „Wohin kann ich mich jetzt wenden?“

Eine Frage, die sich von den Mitarbeiterinnen der Geschäftsstelle nicht so ohne weiteres beantworten lässt. Denn in Deutschland sind die Anlaufstellen von Bundesland zu Bundesland unterschiedlich, Regelungen ändern sich laufend. So vielfältig die Gesichter der Immundefekte, so individuell sind die Probleme und Leistungsträger. Die individuelle sozialrechtliche Beratung kann die dsai leider nicht leisten. Aber keine Angst, Sie sind nicht alleine! Nachfolgend haben wir Infos und Anlaufstellen zusammengetragen, die Ihnen im Bereich der Teilhabe und Rehabilitation hoffentlich weiterhelfen.

Eine wertvolle Hilfe mit allen relevanten Informationen und Anlaufstellen vom Schwerbehindertenausweis bis zu den einzelnen Leistungsträgern bietet der „**Ratgeber für Menschen mit Behinderungen**“ des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales, der kostenfrei dort als gedruckte Broschüre bestellt werden kann:

- * Bestell Nr: A712
- * Telefon: 030 / 18 272 272 1
- * E-Mail: publikationen@bundesregierung.de

In dieser Broschüre finden Sie in gut lesbarer Schrift alle wichtigen Links, rechtliche Hintergründe und die jeweiligen Träger mit Telefonnummern und viele wertvolle Informationen, wo und wie Sie an Ihr Recht kommen in Sachen Nachteilsausgleich und Teilhabe. Wir möchten Ihnen diese Broschüre sehr ans Herz legen.

Download unter www.bmas.de/publikationen

Im Internet:

Ausführliche Informationen und Anlaufstellen des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales zu allen Themen rund um die Teilhabe

Hilfreiche Informationen zum Thema Behinderung finden Sie im Internetportal des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales: **www.einfach-teilhaben.de**

Dort erhalten Sie z. B. Antworten auf Fragen zum Schwerbehindertenausweis (wie ist der Antragsweg, welche Voraussetzungen sind zu erfüllen, Hilfe bei der Arztsuche für die Beantragung, welche Dokumente sind nötig und zudem gibt es die Möglichkeit zum download des passenden Antragsformulars je nach Bundesland)... Auch können sich z. B. Arbeitgeberinnen und Arbeitgeber informieren, welche Unterstützungsmöglichkeiten sie bei der Beschäftigung von Menschen mit Behinderungen erhalten können.

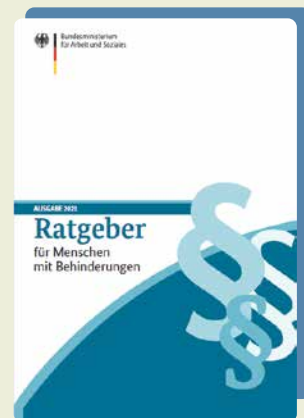


Abbildung: Ratgeber für Menschen mit Behinderungen

(Die folgenden Informationen sind teilweise dem „Ratgeber für Menschen mit Behinderung“ des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales entnommen.)

Chronische Erkrankungen, die eine Behinderung im Alltag darstellen, können unter „Behinderung“ fallen, wenn §2 SGB IX erfüllt ist.

Menschen mit Behinderungen oder von Behinderung bedrohte Menschen haben ein Recht auf Teilhabeleistungen. So bestimmt es das Sozialgesetzbuch. Und zwar auf die Teilhabeleistungen, die notwendig sind, um die Behinderung abzuwenden, zu beseitigen, zu mindern, ihre Verschlimmerung zu verhüten oder ihre Folgen zu mindern. Dazu gehören auch die Hilfen, die Menschen mit Behinderungen einen ihren Neigungen und Fähigkeiten entsprechenden Platz in der Gemeinschaft, insbesondere im Arbeitsleben, zu sichern.

Achtung, wichtiger Tipp: Leistungen zur Teilhabe setzen keine Anerkennung als schwerbehinderter Mensch vom Versorgungsamt voraus! Die Beantragung eines Schwerbehindertenausweises sollte mit Immundefekt durchaus in Betracht gezogen werden, gerade auch, wenn Sie noch arbeiten oder arbeitslos gemeldet sind. Denn eine Schwerbehinderung ist durchaus mit Rechten und Vergünstigungen verbunden, um den erhöhten Aufwand im Alltag auszugleichen.

Gut zu wissen! Seit 1.1.2021 gelten stark erhöhte Pauschbeträge für Menschen mit Behinderungen. Sie wurden nach vielen Jahren ohne Veränderungen verdoppelt und seit 2021 kann auch bei einem GdB von nur 20 ein Steuerpauschbetrag genutzt werden!

Rehabilitation und Teilhabe. Welche Leistungen gibt es und wer ist zuständig?

Leistungen zur Teilhabe sind umso erfolgreicher, je früher sie eingeleitet und durchgeführt werden. Sie setzen nicht

erst dann ein, wenn eine Behinderung schon vorliegt. Bei Krankheiten (und Unfällen) beginnen sie möglichst mit der Akutbehandlung, auch im Krankenhaus. Rehabilitation und Teilhabe muss als einheitlicher Prozess gesehen und durchgeführt werden.

Für die einzelnen Leistungen zur Teilhabe sind – aus historischen Gründen – unterschiedliche Träger zuständig.

Nachfolgend einige Beispiele für Leistungen / Träger der Leistungen für Rehabilitation und Teilhabe

Medizinische Rehabilitation: Stationäre Behandlung, Ambulante Behandlung, Heilmittel, Hilfsmittel, Psychotherapie, Belastungsprobung und Arbeitstherapie, Rehabilitations-sport, weitere Leistungen)

* Die **gesetzliche Krankenversicherung (GKV)** erbringt für ihre Versicherten Leistungen zur medizinischen Rehabilitation.

Angeborene Immundefekte zählen zu den Chronischen Erkrankungen, für die (z. B. für die Befreiungsmöglichkeiten von Zuzahlungen) Sonderregelungen gelten (§. 47 Ratgeber für Menschen mit Behinderung). **Die Feststellung, ob eine versicherte Person an einer schwerwiegenden chronischen Erkrankung leidet, trifft die Krankenkasse!** Daher ist es besonders wichtig, dass Sie dringend eine ärztliche Bestätigung mit der Diagnose Ihres „angeborenen Immundefekts“ und aussagekräftige Unterlagen zu ihrer Krankengeschichte vorlegen können.

* Die **Rentenversicherung** erbringt für ihre Versicherten Leistungen **zur medizinischen Rehabilitation und Leistungen zur Teilhabe am Arbeitsleben**, wenn die Erwerbsfähigkeit gefährdet ist oder eine bereits geminderte Erwerbsfähigkeit gebessert bzw. wiederhergestellt werden kann. Aber auch Leistungen zur Prävention bei ersten gesundheitlichen Beeinträchtigungen, die die

ausgeübte Beschäftigung gefährden oder die der Nachsorge, um die vorangegangenen Leistungen zu sichern. Weiterhin erbringt sie die Leistungen zur medizinischen Rehabilitation für Kinder von Versicherten, Rentnern oder für Bezieher einer Waisenrente, um ihre zukünftige Erwerbsfähigkeit positiv zu beeinflussen. Grob gesagt, wenn es sich um Leistungen rund um die Erwerbsfähigkeit handelt, sind die verschiedenen Träger der Rentenversicherung zuständig (siehe S. 29 Ratgeber Menschen mit Behinderung).

Weitere Leistungen kann es über die Träger der Unfallversicherung, die Träger der Sozialen Entschädigung, die Träger der Eingliederungshilfe, die Träger der Kinder- und Jugendhilfe oder auch die Bundesagentur für Arbeit geben.

Tipps aus dem Ratgeber Menschen mit Behinderung: Wenn Sie sich nicht an einen speziellen Träger wenden wollen, können Sie ebenso das Bürgertelefon des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales nutzen.

Bürgertelefon des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales

Die Telefonnummern – je nach Themenbereich – finden Sie auf S. 236 des Ratgebers für Menschen mit Behinderung oder im Internet unter:

www.bmas.de/DE/Service/Kontakt/Buergertelefon/buergertelefon.html

Alternativ wenden Sie sich am besten an eine Beratungsstelle wie die EUTB® (siehe unten). Die Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern dort überlegen mit Ihnen zusammen, welche Leistung Sie beantragen können. Dann kontaktieren sie den richtigen Leistungsträger und stellen den Antrag für Sie.

Kompetente Unterstützung

zu Anträgen, die richtigen Anlaufstellen von Schwerbehinderten ausweis bis zum Persönlichen Budget bekommen Sie z. B. durch:

Die EUTB® (=Ergänzende Unabhängige Teilhabeberatung)

Die EUTB® unterstützt und berät kostenfrei alle Menschen mit Behinderungen, von Behinderung bedrohte Menschen, aber auch deren Angehörige kostenlos und bundesweit in allen Fragen zur Rehabilitation und Teilhabe.

www.teilhabeberatung.de

Wie berät die EUTB®?

- * Kostenlos und vertraulich
- * Im Vorfeld der Beantragung von Leistungen

Desweiteren bieten Beratung an:

*** Der Sozialverband VdK**

berät seine Mitglieder sozialrechtlich:

„Der Sozialverband VdK ist ein gemeinnütziger Verein. Er bietet seinen Mitgliedern sozialrechtliche Beratung bei Fragen und Problemen zum Beispiel mit ihrer Rente, ihrer gesetzlichen Kranken- und Pflegeversicherung, der Anerkennung ihrer Schwerbehinderung oder anderem. Außerdem vertreten wir die sozialpolitischen Interessen unsere Mitglieder gegenüber der Politik, setzen uns für soziale Gerechtigkeit und ein soziales Miteinander ein. Zum Beispiel, indem unsere Mitglieder ehrenamtlich im VdK tätig werden können. Auch bieten wir viele Freizeitaktivitäten vor Ort.“

(Auszug aus der Webseite des VdK)

Alle Informationen zum VdK finden Sie hier:

www.vdk.de/deutschland

Sozialverband VdK Deutschland e. V.

Bundesgeschäftsstelle

Telefon: 030 9210580-0

Telefax: 030 9210580-110

- * Auf „Augenhöhe“, damit Sie selbstbestimmte Entscheidungen treffen können
- * Unabhängig von Trägern, die Leistungen bezahlen oder erbringen
- * Ergänzend zur Beratung anderer Stellen
- * In ihrer Lotsenfunktion gibt die EUTB® Rat und Orientierung
- * Nach Ihren individuellen Bedürfnissen wird gemeinsam nach Wegen der Teilhabe gesucht
- * Nach dem Prinzip „Eine für alle“
- * Betroffene beraten Betroffene
- * Rechtsberatung und Begleitung im Widerspruchs- und Klageverfahren werden nicht angeboten.

Finanzierung

Das Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS) finanziert bundesweit auf Grundlage des § 32 Sozialgesetzbuch IX die EUTB®-Angebote.

Die o. a. Informationen stammen aus dem Folder der EUTB®.

Download unter
www.bmas.de/DE/Service/Publikationen/publikationen.html



Abbildung: Folder der EUTB®

KEDRION BIOPHARMA

Keep Life *Flowing*

PLASMA

Blutplasma gewinnen
und Qualität sichern.



BIOPHARMA

Plasmapräparate entwickeln
und herstellen.



LEBEN

Leben erleichtern
und retten!



Kedron ImageAD-AT/Version 2 - 27th August 2020

Kedron Biopharma GmbH
Bahnhofstraße 96, 82166 Gräfelfing
www.kedron.de

* **Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e. V.)**

bietet Beratung für Betroffene mit Seltenen Erkrankungen und deren Angehörige an. Sie berät, als krankheitsübergreifende Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und deren Angehörige, auch zu sozialrechtlichen Angelegenheiten, wie beispielsweise zu Fragen nach dem Kostenträger, der Kostenerstattung oder zum Recht des Patienten im Gesundheitssystem.

www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/unterstuetzen.php
Tel. 030-3300708-27

* **familienratgeber.de**

Ein Angebot von „Aktion Mensch“. Familienratgeber.de bereitet auf seiner Webseite viele wertvolle Informationen, Rat & Adressen für Menschen mit Behinderung und deren Angehörige auf.

Das „Projekt Recht haben, Recht bekommen“ beschäftigt sich ausführlich mit Schadenersatz, Widerspruch, Prozesskosten etc.

www.familienratgeber.de/kompakt-infos/recht-haben-recht-bekommen.php

Nachteilsausgleich, Grad der Behinderung, Beantragung des Schwerbehindertenausweises und grundsätzlichen Rechten bei Behinderung behandelt familienratgeber.de auf der Unterseite:

www.familienratgeber.de/schwerbehinderung.php

Und noch ein weiterer Tipp: Bestellen Sie sich über die dsai-Webseite den praktischen Ratgeber „Leben mit primärem Immundefekt“ zu medizinischen, finanziellen und rechtlichen Aspekten.

Diese Broschüre im handlichen DINA5-Format enthält umfangreiche und gut gegliederte Informationen zur Teilhabe – speziell für Immundefektpatient*innen. Der Ratgeber steht nicht als Download-Version zur Verfügung.

www.dsai.de/publikationen/externe-broschueren

Die in diesem Artikel zusammengetragenen Informationen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Wir hoffen aber, Ihnen mit der Zusammenstellung den Weg durch den Behördenschwungel ein wenig erleichtern zu können.

Sabine Aschekowsky

dsai-Geschäftsstelle

Redakteurin





In jedem von uns
steckt ein Superheld.

Für eine einfache
Handhabung von
subkutanen Infusionen



Das neria™ guard Infusionsset ist

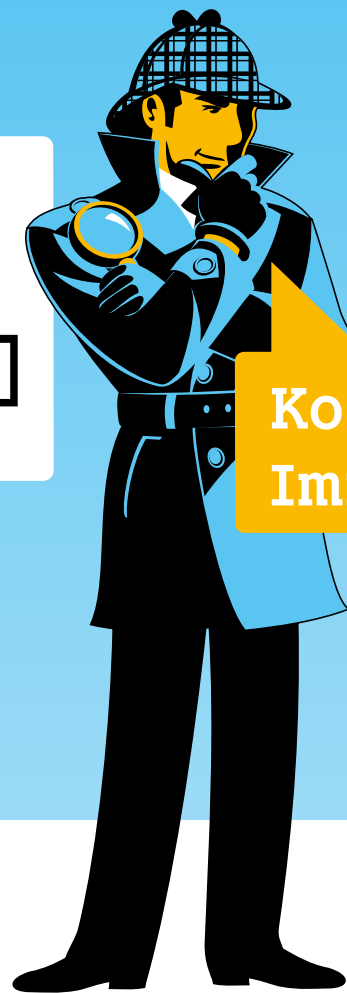
- alles in einem: weiche Kanüle und Einführhilfe in einem Gerät
- einfach zu bedienen: wenige Bedienschritte und vollautomatische Punktion auf Knopfdruck
- Nadelsicherheit: keine sichtbare Nadel und automatischer Rückzug der Nadel



KEINE SICHTBARE NADEL

Beratung und Bestellung unter
de.neria.com oder 0800 78 66 200 (gebührenfrei)

™ Alle Marken sind Eigentum der ConvaTec, Inc.
©2022 ConvaTec



**Kombiniere –
Immundefekt!**

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

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

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

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

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

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

Ansprechpartner für FIND-ID

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

Immundefekt?

www.find-id.net

Neugeborenen screening auch für Agammaglobulinämie?

Seit einigen Jahren wird in Deutschland sehr erfolgreich das Blut von Neugeborenen mit Hilfe des TREC-Screenings (somit Fehlen von T-Zellen) auf Fälle von SCID untersucht. In den USA wurde von Dana O'Toole und Mitarbeitenden nun die Frage gestellt, ob das Screening mittels KRECs für Agammaglobulinämie (Fehlen von B-Zellen) eingesetzt werden sollte.

Bei der Analyse der Verläufe von 231 Patientinnen und Patienten mit Agammaglobulinämie, die im USIDNET Register erfasst waren, konnte gezeigt werden, dass früh diagnostizierte und dann auch therapierte Menschen signifikant weniger Pneumonien und chronische Lungenerkrankungen haben. Die Wahrscheinlichkeit, ohne eine Therapie Pneumonien zu entwickeln, stieg jedes Lebensjahr um den Faktor 1,2. Pneumonien sind der Hauptgrund für chronische Lungenerkrankungen und vorzeitigen Tod. Früh diagnostizierte Patientinnen und Patienten verstarben signifikant seltener.

Die Autoren folgern, dass die Agammaglobulinämie eine weitere Zielerkrankung sein könnte, nach der bereits bei Neugeborenen gesucht werden sollte.

FIND-ID begrüßt jegliche weitere Forschung, um die Früherkennung von Immundefekten zu verbessern! **Zur Publikation geht's hier:**



<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35288819>

Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen



Zertifizierte Ärztliche Fortbildungen – wieder in Präsenz möglich!

Mitte Mai konnte die dsai, in Absprache mit der jeweiligen wissenschaftlichen Leitung, die Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen nach 2 Jahren wieder als Präsenz- bzw. Hybrid-Veranstaltung anbieten. Auch wenn die Vorteile der online-Veranstaltungen nicht von der Hand zu weisen sind (örtliche Unabhängigkeit, geringerer Zeitbedarf, einfache Zuschaltung von Referent*innen etc.), waren alle Beteiligten sichtlich froh, die Fortbildungen wieder vor Ort abhalten zu können. Selbstverständlich wurde bei allen Terminen ein strenges Hygienekonzept eingehalten. Über die ausgefüllten Feedback-Fragebögen wurde allen drei Fortbildungen die hohe Qualität bestätigt, was die dsai als Veranstalterin, die Kooperationspartner sowie alle Referentinnen und Referenten in ihrer Arbeit bestätigt.



Es kann losgehen...

14.05.2022 – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Regensburg

Unter wissenschaftlicher Leitung von Prof. Dr. med. Martin Fleck (Klinik und Poliklinik für Rheumatologie und Klinische Immunologie, Asklepios Klinikum Bad Abbach; Klinik und Poliklinik für Innere Medizin I, Universitätsklinikum Regensburg) stand die Veranstaltung mit dem Titel „Update: Immunsystem, Immundefekt & Autoinflammation“. Trotz des herrlichen Sommerwetters fanden sich die zahlreich angemeldeten Teilnehmer*innen im großen Hörsaal der Uniklinik Regensburg ein, um sich von den Referentinnen und Referenten auf den neuesten Stand rund um das Leitthema bringen zu lassen. Nach der Begrüßung und Einleitung durch



Herzlich Willkommen!

Professor Fleck und Michaela Scholtysik, dsai, standen folgende Vorträge auf dem Programm:

- * **Grundlagen des Immunsystems**
- * **Übersicht primäre Immundefekte**
- * **Autoinflammation am Beispiel Morbus Still und familiären Mittelmeerfieber**
- * **Update: COVID-19**
- * **Update: Antibiotikatherapie bei respiratorischen und urogenitalen Infekten**
- * **Update: Impfungen**

Das erste Mal seit 2 Jahren konnten sich die Teilnehmenden auch wieder im Foyer an den Ständen der Aussteller informieren und mit Prospektmaterial eindecken. Michaela Scholtysik und Sabine Aschekowsky von der dsai Geschäftsstelle kümmerten sich um Organisatorisches und um die Teilnehmerbetreuung. Bei einer kleinen Stärkung tauschten sich die Teilnehmer*innen, Vortragenden und Aussteller in den Pausen angeregt aus und alle Anwesenden konnten sich an den Ausstellungsständen über das ausliegende Prospektmaterial weiter informieren. Die Fortbildung wurde mit 4 Fortbildungspunkten von der Bayerischen Landesärztekammer zertifiziert.

21.05.22 – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden



Als Hybridveranstaltung wurde die Dresdener Fortbildung mit dem Titel „Immundefekte HAUTNAH“ konzipiert, die unter wissenschaftlicher Leitung von Prof. Dr. med. Reinhard Berner, Klinikdirektor der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Carl Gustav Carus Dresden, stand. So folgten neben den zahlreichen Ärztinnen und Ärzten, die persönlich ins Universitätsklinikum gekommen waren, zudem viele interessierte Teilnehmer*innen den Vortragenden per online-Zuschaltung am Bildschirm. Die Begrüßung übernahm Professor Berner, und Michaela Scholtysik schloss mit einer kurzen Vorstellung der dsai an.

Die Vortragsthemen lauteten im Einzelnen:

- * **Therapie des schweren atopischen Ekzems**
- * **Schwere Ekzeme im Rahmen von Immundefekten**
- * **Hautmanifestationen bei Interferonopathien**
- * **COVID-assoziierte Hautveränderung und Vaskulitis**
- * **Wann ist genetische Diagnostik sinnvoll und wie könnte man dabei vorgehen?**
- * **Neuere Autoinflammationssyndrome**

Hervorragend wurde von den Teilnehmer*innen u. a. der direkte Praxisbezug durch die Möglichkeit zur Befragung einer anwesenden Patientin beurteilt. Das Organisationsteam der dsai, Michaela Scholtysik und Carmen Hellmeier, wie auch das Team der Uniklinik Dresden, freute besonders, dass auch die technisch relativ aufwändige Hybridlösung einwandfrei funktionierte. In der Kaffeepause war dann genug Zeit für eine Stärkung und angeregte, informative Gespräche mit den Teilnehmenden an den Infoständen.

Die Fortbildung wurde mit 4 Fortbildungspunkten von der Sächsischen Landesärztekammer zertifiziert.

28.05.22 – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung in Kooperation mit der LMU, Klinikum der Ludwig-Maximilian-Universität München und dem Dr. von Haunersches Kinderhospital, München

Auch für die dritte Zertifizierte Ärztliche Fortbildung der dsai im Mai, die unter wissenschaftlicher Leitung von Prof. Dr. med. Simon Rothenfuß (Immundefekt-Ambulanz für Erwachsene (IDA-E), Medizinische Klinik und Poliklinik IV,

Klinikum der Universität München) stattfand, konnten wieder hochkarätige Referenten gewonnen werden.



Wir sind für Sie da!

Unter dem Titel „Angeborene Störungen der Immunität – eine Querschnittsdisziplin?“ waren folgende Fachvorträge zusammengefasst:

- * Grundlagen der angeborenen Störungen der Immunität
- * Angeborene Störungen der pulmonalen Immunität
- * Angeborene Störungen der gastrointestinalen Immunität
- * Autoinflammatorische Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen
- * Impfungen bei primären und sekundären Immundefekten
- * Neurologische Manifestationen bei autoinflammatorischen Syndromen

Bei allen Teilnehmenden herrschte spürbare Freude über die Durchführung als Präsenzveranstaltung. So fanden sich im Eden Hotel Wolff in München zahlreiche Ärztinnen und Ärzte ein, um sich auf den neuesten Stand zu angeborenen Immundefekten bringen zu lassen und sich mit ihren Kolleg*innen auszutauschen. Von der dsai waren aus der nur 70km entfernten Geschäftsstelle dieses Mal Michaela Scholtysik und Andrea Maier-Neuner für die Organisation und die Standbetreuung vor Ort. Was vor der Pandemie spontan

wohl technisch fast unlösbar gewesen wäre, gelang dem Organisationsteam noch in Windeseile kurz vor der Veranstaltung: Einer der Referenten konnte virtuell zugeschaltet werden und seinen gewinnbringenden Vortrag über die Leinwand online halten.

Die Fortbildung wurde mit 5 Fortbildungspunkten von der Bayerischen Landeärztekammer zertifiziert.

Über die Zertifizierte Ärztliche Fortbildung am 14.07.22 in Würzburg werden wir im Herbst berichten.

Die nächsten Termine für die Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen der dsai

- * 08.10.22 – Stuttgart
- * 29.10.22 – Münster

Die Programme für die kommenden Veranstaltungen finden Sie wie immer unter „Termine“ auf der dsai-Webseite www.dsai.de. Sollten Sie sich als Ärztin oder Arzt für unsere Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen oder speziell für eine Veranstaltung interessieren, senden Sie uns bitte eine E-Mail an info@dsai.de oder melden Sie sich gerne direkt über unsere Webseite an.

Ob die Veranstaltungen in Präsenz stattfinden können, entnehmen Sie bitte der jeweiligen Einladung, bzw. im Vorfeld der Veranstaltung, auch der dsai-Webseite.

Die Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen der dsai sind für die teilnehmenden Ärztinnen und Ärzte übrigens kostenfrei.



Wir danken allen Unterstützern für ihr Engagement!



GRIFOLS

octapharma



CSL Behring
Biotherapies for Life™



KEDRION
BIOPHARMA
Keep Life Flowing



Anzeige

SUBKUTANE IMMUNGLOBULIN-THERAPIE

WURDE BEI IHNEN EIN IMMUNDEFEKT DIAGNOSTIZIERT?



Dann haben Sie sicherlich viele Fragen zur Therapie z. B.

- Wer versorgt mich schnell und unkompliziert mit einer Infusionspumpe?
- Wer schult auf die Pumpe und weist mich in die Therapie ein?
- Wer unterstützt mich nach der Einstellung zu Hause?
- Wer kümmert sich um die Kostenübernahme durch meine Krankenkasse?

OMT bietet Ihnen einen Rundumservice um Ihre Therapie inklusive Hilfestellung über die technische 24/7-Hotline bei Fragen zu Ihrer Pumpe.

OMT GmbH & Co. KG

T +49.571.974 34-0 · E info@omtmed.com · www.omtmed.com



SO-CONNECT+

06.04.22

Virtuelle Arzt-Patienten-Sprechstunde

Anfang April 2022 fand die vielfach nachgefragte, sechste virtuelle Arzt-Patienten-Sprechstunde mit Prof. Volker Wahn (ehem. Charité Berlin), heute Sprecher der FIND-ID, exklusiv für Mitglieder statt. Die beliebte Frage-Antwort-Runde rund um Corona hat sich nun aufgrund der hohen Nachfrage inzwischen fest im dsai- Programm etabliert. Auch wenn wir uns alle wünschen, dass COVID-19 nicht mehr im Vordergrund stehen möge, besteht nach wie vor immer wieder Bedarf nach einem Update hinsichtlich der neuesten Erkenntnisse und des aktuellen Forschungsstandes – speziell zu COVID-19 und PID.

Bereits an den im Vorfeld eingesendeten Fragen war schon abzusehen, dass aufgrund der Omikron-Varianten die Unsicherheiten bezüglich der Immunantwort nach 3. oder 4. Impfung bei Immundefektpatienten doch sehr groß waren. Auch die Themen Prophylaxe und medikamentöse Therapiemöglichkeiten standen ganz oben auf der Wunschliste der Mitglieder, für eine Einschätzung und mögliche Empfehlungen durch den PID-Spezialisten. Professor Wahn widmete sich ausführlich den wichtigen

Fragen und Sorgen der Fragesteller, die nicht zuletzt auch durch die angekündigten reduzierten allgemeinen Schutzmaßnahmen im Alltag bedingt waren.

Wie immer erhielten die Teilnehmenden die Einwahldaten für das Zoom-Meeting und eine kurze Anleitung rechtzeitig 1-2 Tage vor der Veranstaltung, sowie im Nachgang, das Protokoll per E-Mail.

An dieser Stelle bitten wir Sie wie immer, Änderungen an E-Mail- und Adressdaten unbedingt der dsai-Geschäftsstelle mitzuteilen. Vielen Dank!

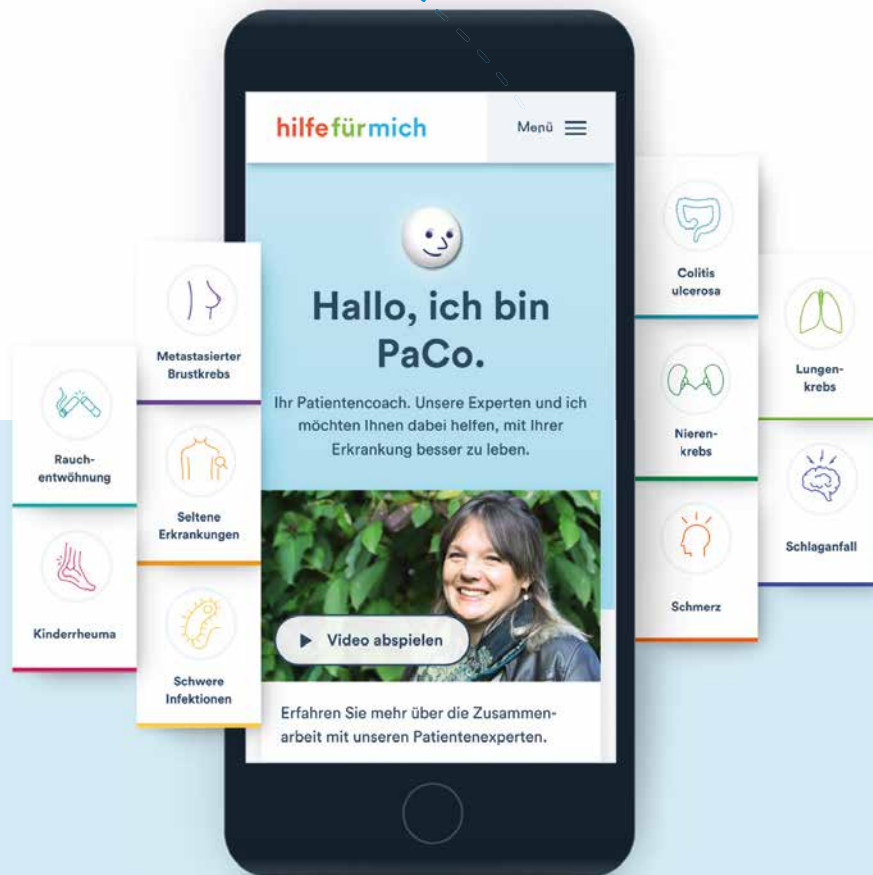
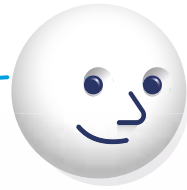


Prof. Volker Wahn
Sprecher des Ärztenetzwerks FIND-ID



hilfe für mich

Krankheit. Orientierung. Unterstützung.



Der Online- Wegweiser

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

www.hilfuermich.de



Regionale Stammtische

In den Regionen Nord, Süd und Ost konnten im ersten Quartal unter Leitung der jeweiligen Regionalgruppenleiter*innen virtuelle Mitglieder-Stammtische stattfinden.

Die Themen, die von Teilnehmenden im Überblick grob umrissen wurden, waren wie immer sehr vielfältig. So beschäftigten naturgemäß eigentlich alle Regionalgruppen die Folgen von Lockerungen der Corona-Schutzmaßnahmen im Alltag. So wurden beispielsweise Schutzmöglichkeiten über optimale Passformen und Qualitätsunterschiede von FFP2- und FFP3-Masken besprochen. Andere berichteten über ihre Erfahrungen bei erfolgter Covid-Infektion und man tauschte sich zu Behandlungsmöglichkeiten, Therapien und Medikamenten je nach Immundefekt und Nebenwirkungen aus.

Thematisiert wurden verstärkte Probleme mit Arbeitgebern in Coronazeiten aufgrund des Immundefekts, mangelnde Akzeptanz beim Wunsch nach dauerhaftem Home-Office und rechtliche Probleme in der Konsequenz. Aber auch über Schwierigkeiten im Familien- und Bekanntenkreis wegen beibehaltenen Vorsichtsmaßnahmen wurde berichtet. Bei keinem PID-Stammtisch fehlen dürfte wohl

der Austausch rund um Ernährung oder die praktische Anwendung der subkutanen Infusion – mit persönlichen Erfahrungen und Optimierungstipps für die Anderen. Einigkeit herrschte wohl überall, dass die Gemeinschaft der Mitglieder untereinander in der Pandemie wichtiger denn je sein dürfte und das Verständnis füreinander wertvolle Zuversicht gibt.

Nach wie vor präferieren die meisten Teilnehmer*innen aus Sicherheitsgründen grundsätzlich die virtuelle Form von Veranstaltungen, es scheint durchaus aber auch einige Stimmen für Stammtische vor Ort zu geben.

Ein Hinweis des dsai-Geschäftsteams:

Wir haben vollstes Verständnis, dass teilweise wieder Wunsch nach Stammtischen in Präsenz besteht, der Besuch einer solchen Präsenzveranstaltung muss aber auf eigenes Risiko erfolgen und liegt nicht im Verantwortungsbereich der dsai.



18.03.2022

Virtuelle Jahreshauptversammlung der dsai

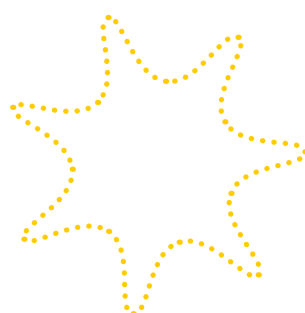
Steffen Ball, stellvertretender Vorsitzender der dsai und Andrea Maier-Neuner, Geschäftsführerin, begrüßten zusammen die teilnehmenden dsai-Mitglieder und bedankten sich für die Teilnahme. Die Versammlung bestätigte Steffen Ball als Versammlungsleiter und Carmen Hellmeier als Protokollführerin.

Mit der Einladung zur Jahreshauptversammlung wurden die Mitglieder im Vorfeld über die Tagesordnung und über das digitale Format informiert. Eine dementsprechende Satzungsänderung, die Jahreshauptversammlungen der dsai künftig immer virtuell abhalten zu dürfen, war im vorangegangenen Jahr vorgenommen und vom Registergericht genehmigt worden. Steffen Ball stellte fest, dass die Einladung zur Jahreshauptversammlung form- und fristgerecht erfolgte, was die Versammlung bestätigte. Des Weiteren wurde die Beschlussfähigkeit der Versammlung festgestellt.

Nach der Begrüßung und Einführung wurden der Arbeitsbericht des Vorstandes durch Andrea Maier-Neuner und der Tätigkeitsbericht durch Janine Gropp, dsai-Pressesprecherin, vorgetragen. Den Teilnehmenden konnte so ein guter Überblick über die Arbeit der dsai und die damit verbundenen Aktionen vermittelt werden. Im Anschluss daran präsentierte Doris Baumann, Steuerberaterin der dsai, der

Kassenbericht. Dieser wurde von dsai-Regionalgruppenleiter Frankfurt, Dr. Gerd Klock, geprüft und als „perfekt“ bezeichnet. Der Vorstand wurde entlastet.

Im Anschluss daran beleuchtete Steffen Ball kurz die coronabedingten Herausforderungen im vergangenen Jahr und zeigte auf, dass sich der Verein diesen tatkräftig gestellt, völlig neue (digitale) Wege engagiert beschritten habe und weiterhin erfolgreich beschreite. Der Vorstand bedankte sich bei den Mitgliedern für das Vertrauen und das Engagement und sprach dem Team der Geschäftsstelle einen besonderen Dank für deren Einsatz und Leistungen aus.





18. Internationaler Tag der Immunologie am 29. April 2022



Michaela Scholtysik und Andrea Maier-Neuner für die dsai in Portugal

In diesem Jahr wurde der bereits 18. Internationale Tag der Immunologie ausgerufen. Der Tag soll das Bewusstsein der Öffentlichkeit für die Bedeutung der Immunologie und immunologischen Forschung als Grundlage für individuelle Gesundheit und Wohlbefinden stärken und für breites mediales und damit öffentliches Interesse sorgen. 2022 stand der Tag der Immunologie unter dem Motto „Impfstoffe“. Impfungen gehören zu den größten Errungenschaften der modernen Medizin. Sie retten Leben und verhindern jedes Jahr Millionen Todesfälle in Folge gefährlicher Krankheiten. Rund um den Internationalen Tag der Immunologie findet zudem die Internationale Woche der Primären Immundefekte (World PI Week) statt, in diesem Jahr vom 22.–29. April. Die dsai nahm während der World PI Week 2022 wieder an internationalen Veranstaltungen und Diskussionsrunden teil, verteilte Pressemeldungen, nutzte Kooperationen und erreichte Tausende von Kontakten über Social Media, um das Bewusstsein für angeborene Immundefekte

und die Bedeutung einer gesicherten hochwertigen medizinischen Versorgung für PID-Patienten in der Öffentlichkeit zu schärfen.

Ein spannendes Kongresswochenende für die dsai zum Tag der Immunologie

Zwei Jahre lang fanden coronabedingt alle Veranstaltungen zum Tag der Immunologie wie auch der World PI Week ausschließlich virtuell statt. 2022 konnten die Vertreter*innen der dsai erstmalig wieder vor Ort dabei sein: Michaela Scholtysik und Andrea Maier-Neuner von der dsai-Geschäftsstelle reisten nach Portugal, um Deutschland auf dem internationalen Kongress zu vertreten und die neuesten Erkenntnisse rund um die Immundefekte mit nach Hause zu nehmen.



Martine Pergent, Präsidentin der IPOPI, Andrea Maier-Neuner und Michaela Scholtysik, dsai

Portugal, 27.–29.04.2022 – Internationaler Kongress für angeborene Immundefekte (IPIC)

Die internationale Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, IPOPI, organisierte zum 5. Mal den alle zwei Jahre stattfindenden IPIC-Kongress (International Primary Immunodeficiencies Congress). Dieses Mal wurde die für alle Teilnehmer gewinnbringende Veranstaltung in Portugal, an der schönen Algarve ausgerichtet – nach einem Jahr Corona-Pause. Die Teilnehmerzahl war enorm hoch und der Wunsch nach persönlichem Austausch innerhalb des wichtigen Netzwerks rund um angeborene Immundefekte war deutlich spürbar. Dementsprechend rege war der Austausch zwischen den Teilnehmenden. Ärzte, Pflegepersonal, Vertreter von Patientenorganisationen sowie Mitarbeiter aus der Pharmaindustrie aus über 80 Ländern kamen in Portugal zusammen, um aktuellste Erkenntnisse zur Diagnosestellung und über die klinische Versorgung, neue Forschungsergebnisse und Therapieformen mit nach Hause zu nehmen. An beiden Tagen profitierten die Teilnehmer*innen von einem ausgewogenen, extrem interessanten, wissenschaftlichen und klinisch orientierten Programm, in dessen die wichtigsten PID-Akteure einbezogen wurden: Ärzte, Krankenschwestern und Patienten. Auch an diesem IPIC-Kongress nahmen wieder international renommierte Experten auf dem Gebiet der PID sowie andere wichtige Interessensgruppen teil, die sich gegenseitig ihre unschätzbaren Erfahrungen und einzigartigen Perspektiven auf wichtige klinische Entwicklungen und Fortschritte auf diesem Gebiet vermittelten. Der Austausch zwischen den Patientenorganisationen kam ebenfalls nicht zu kurz und so wurde auch der Abend für wichtige Gespräche über Immundefekte und die Brisanz einer verbesserten Plasmaversorgung genutzt.

Parallel zum IPIC-Kongress in Portugal fand am Tag der Immunologie in Berlin eine weitere wichtige Veranstaltung für die dsai statt.

29.04.2022 – Parlamentarische Initiative Plasma und Plasmapräparate (PIPP)

Die Parlamentarische Initiative Plasma und Plasmapräparate ist ein fraktionsübergreifender Zusammenschluss von Abgeordneten des Deutschen Bundestages, die das Ziel eint, die Versorgung mit Blutplasma und daraus hergestellten Plasmapräparaten in Deutschland langfristig zu sichern. Unterstützt wird die Initiative von der Plasma Protein Therapeutics Association (PPTA).

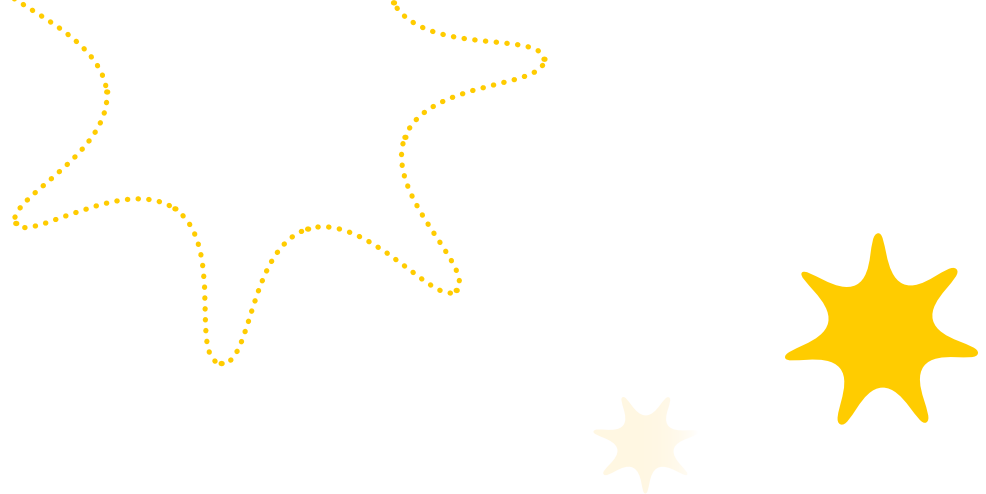


Andrea Maier-Neuner, dsai, wird aus dem „mobilen Büro“ in Portugal nach Berlin zugeschaltet

Da die Auftaktveranstaltung der Parlamentarischen Initiative Plasma und Plasmapräparate (PIPP) mit Bundespressekonferenz in Berlin ebenfalls in Präsenz (jedoch mit live-stream) stattfand, wurde dsai-Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner digital aus Portugal nach Berlin zugeschaltet.



Bundespressekonferenz in Berlin mit live-stream Übertragung



Andrea Maier-Neuner schilderte die Problematik der Plasmasversorgung aus Sicht der Immundefektpatient*innen und beantwortete Fragen rund um das komplexe Thema. In ihrem Vortrag stellte sie der Presse die Arbeit der dsai vor und zeigte die Dringlichkeit für eine Verbesserung der Rahmenbedingungen für die Plasmaspende aus der Perspektive der Immundefektpatienten auf.

Weitere Teilnehmer waren z. B. Vertreter*innen von FIND-ID, PPTA, Deutsche GBS CIDP Selbsthilfe e.V., Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH), Minister*innen des Bundes und natürlich die Presse...

dsai-Pressemeldung zum Tag der Immunologie „Mutmach-Strategien“



Die dsai-Pressemeldung zum Tag der Immunologie 2022 stand ganz unter dem Zeichen „Mutmach-Strategien“ und machte eindrucksvoll auf die Situation von Familien, die von einem angeborenem Immundefekt betroffen sind, aufmerksam. Anhand des virtuellen, mehrstufigen Mutmach-Konzepts, „Immunsalabim und die Mutmach-Kiste“ erhielten die Medienvertreter wichtige Informationen über die Bedeutung von Mutmach-Strategien für Menschen

mit chronischen Erkrankungen – und natürlich ganz besonders für Kinder. Erfreulich viele Veröffentlichungen durch die Presse machten das Interesse der Medien am Thema

deutlich und bestärkt die dsai, mit kontinuierlicher Pressarbeit weiter auf die Situation von Familien mit PID aufmerksam zu machen.

Wenn Sie selbst ebenfalls gute Kontakte zur Presse haben – und dort hin und wieder Artikel platzieren können – lassen Sie es uns bitte wissen. Wir nehmen Sie dann gerne in den Verteiler auf.

DRK-Pressemeldung zum Tag der Immunologie

Im Zuge der Kooperation mit der dsai verschickten die DRK-Blutspendedienste Baden-Württemberg-Hessen und Nord-Ost die gemeinsame Pressemeldung zum Tag der Immunologie auch in diesem Jahr wieder an ihren umfangreichen Presseverteiler. Auch diese informative Pressemitteilung stellte ausführlich die Arbeit der dsai vor und rief – ganz besonders im Hinblick auf Patienten mit angeborenem Immundefekt – zur Blut- und Plasmaspende auf.



Weiterhin erfolgte die Verlinkung auf Interviews und podcasts mit engagierten dsai-Mitgliedern, die über ihr Leben mit Immundefekt berichten.

Social Media Aktivitäten zur Internationalen PID-Woche

Neben eigenen Beiträgen zum Tag der Immunologie und der Internationalen PID-Woche teilte das Social Media Team der dsai verstärkt themenbezogene posts innerhalb des Organisations- und Forschungsnetzwerks, um gemeinsam eine noch höhere Reichweite und Aufmerksamkeit für die gemeinsame Sache zu erzielen. Von Aufrufen zu Plas-

maspenden über politische Ziele bis zu den besuchten Veranstaltungen ging es auf allen Kanälen darum, für eine flächendeckende, ausreichende Versorgung mit Blutplasma und die Verbesserung der medizinischen Versorgung von betroffenen Patient*innen mit angeborenem Immundefekt zu kämpfen.



Sonstige Veranstaltungen

10.05.2022 – Expertenboard für Seltene Erkrankungen



Die Teilnehmer*innen freuten sich über das Wiedersehen in Berlin

Die Firma Pfizer konnte in diesem Jahr die Patientenvertreter*innen maßgeblicher Patientenorganisationen für Seltene Erkrankungen zu dieser wichtigen Veranstaltung wieder persönlich in Berlin begrüßen.

Für die dsai war Geschäftsführerin Andrea Maier-Neuner vor Ort und vertrat die Interessen der Patient*innen mit angeborenem Immundefekt. Das gewinnbringende Arbeitstreffen findet seit Jahren dreimal jährlich statt – die letzten Male pandemiebedingt natürlich virtuell – und knüpft mit dem praxisbezogenen Programm jeweils an die bereits im letzten Treffen angerissenen Themenbereiche an. So wurde beispielsweise das im letzten Dezember besprochene Thema „**Transition der Patient:innen von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin**“ weiter angeregt diskutiert, auf das sich die Teilnehmenden im Vorfeld bereits intensiv vorbereitet hatten. Über die Ergebnisse des Programmpunktes „Health Care Provider“, die beim letzten Meeting erarbeitet worden waren, wurde dieses Mal final abgestimmt und auch der gemeinsam entwickelte Flyer für Hausärzte und Pädiater konnte finalisiert werden.



01.06.2022 – Eröffnung des neuen CSL Plasma Centers in Bonn

Zur Eröffnung des neuen CSL Plasma Centers in Bonn war dsai-Regionalgruppenleiterin Lahn/Sieg, Silke Junge-Unbehauen, für die dsai vor Ort. Als PID-Betroffene ist es ihr ein wichtiges Anliegen, persönlich auf die Dringlichkeit von Plasmaspenden und auf drohende Engpässe aufmerksam zu machen, wann immer es ihr möglich ist.



Silke Junge-Unbehauen dankt dem jungen Spender im Namen der dsai

Jedes neue Plasmazentrum ist ein wichtiger Schritt zur Steigerung der Menge an lebenswichtigen Plasmaspenden. Lebensretterinnen und -retter haben seit 1. Juni 2022 eine neue Anlaufstelle in der Rabinstraße 1 in Bonn. Es werden dringend zuverlässige und regelmäßige Spender gesucht – Spender wie Len Philip H., der sich als einer der ersten Spender registriert hat und sich gemeinsam mit Silke Junge-Unbehauen den Interviews der Presse stellte: „Es ist so einfach, Gutes zu tun“, stellte der junge Plasmaspender fest. „Ich habe mir fest vorgenommen, regelmäßig zu spenden, um Menschen wie Silke zu helfen.“ Im Gegenzug bedankte sich das engagierte dsai-Mitglied Silke Junge-Unbehauen im Namen der dsai bei ihm und allen Spender*innen und beantwortete den anwesenden Journalisten und Interessierten alle Fragen rund um ihre Erfahrungen mit angeborenen Immundefekten.

Das Team des neuen CSL Plasma Centers in Bonn freut sich auf viele zuverlässige Plasmaspenderinnen und -spender. Mehr Infos auf www.plasma-spenden.de

Aktionen rund um den Weltblutspendertag am 14. Juni

Auch in diesem Jahr sorgte der **Weltblutspendertag, der jährlich am 14. Juni** auf die Bedeutung der Blutspende aufmerksam macht, für großes mediales Interesse. 2004 von der Weltgesundheitsorganisation WHO und der Internationalen Föderation der Rotkreuz- und Rothalbmondgesellschaften ins Leben gerufen, soll der Weltblutspendertag zudem besonders das uneigennützig soziale Engagement von Blutspenderinnen und Blutspendern auf internationaler Ebene würdigen. Der 14. Juni wurde im Gedenken an Karl Landsteiner, dem Entdecker der verschiedenen Blutgruppen begangen, der an diesem Tag im Jahr 1868 geboren wurde. 1901 hatte Landsteiner festgestellt, dass die Blutübertragung von unterschiedlichen Blutgruppen zu einer Verklumpung des Blutes führen kann. Für diese wissenschaftliche Leistung erhielt er im Jahr 1930 den Nobelpreis für Medizin und Physiologie.



2022 beteiligten sich ganz besonders viele Institutionen und Firmen am Weltblutspendertag, da da der Mangel an Blutspenden bereits im Vorfeld von den Medien aufgegriffen worden war.

14.–15.06.2022 – International Plasma Protein Congress (IPPC)

2022 International Plasma Protein Congress
14-15 June | Berlin



Maßgebliche Akteure aus Politik, Industrie und Medizin sowie Patientenorganisation kamen zum Weltblutspendertag zusammen, um das Thema Plasmaversorgung in dieser wichtigen internationalen Runde zu diskutieren und gemeinsam Lösungen zur Steigerung der Plasmaspende

voranzutreiben. Als Gastgeber des in Berlin stattfindenden Kongresses eröffnete der deutsche Gesundheitsminister, Professor Dr. Karl Lauterbach, die Veranstaltung und es folgte eine Podiumsdiskussion, zu der auch die dsai eingeladen worden war. Hier präsentierte der langjährige Regionalgruppenleiter Frankfurt, Dr. Gerd Klock, die deutsche Patientenorganisation für angeborene Immundefekte, stellte die Positionen der dsai vor und beantwortete die Fragen der Teilnehmenden rund um Immundefekte und die problematische Situation der Versorgung mit Immunglobulinen aus Sicht der dsai.



Für die dsai auf dem Podium:
Dr. Gerd Klock



Podiumsdiskussion zur Plasmaversorgung auf dem IPPC2022



Aufruf zum Plasmaspenden über Social Media

In diesem Jahr stand medientechnisch für die dsai am Weltblutspendetag der Aufruf zu Plasmaspenden über Social Media im Vordergrund. Unter dem Hashtag **#Weltblutspendetag** wurde von allen Blutspendediensten, Plasmazentren, wichtigen medizinischen Institutionen sowie allen Patientenorganisationen, deren Mitglieder auf plasmabasierte Medikamente angewiesen sind, eine unübersehbare Flut an Beiträgen und Stories erstellt und weitergeteilt.

Auch die dsai war an rund um diesen Tag voll dabei... zu posten, zu teilen und zu liken! In eigenen Beiträgen lag der Fokus auf der Dringlichkeit der Gewinnung regelmäßiger, zuverlässiger Spender*innen und auf den Forderungen zur Verbesserung der Versorgung von Immundefektpatienten mit den lebensnotwendigen Immunglobulinen.

14.06.2022 – Nachgeholte Eröffnungsfeier für das CSL Plasma Center in Bremen



dsai-Schirmherrin Michaela Schaffrath zeigt wie immer Herz

Da die Eröffnung des zweiten Bremer Plasmazentrums (am Weserpark) wegen der Covid-Pandemie nicht im normalen Rahmen gefeiert werden konnte, nahm CSL Plasma nun den diesjährigen Weltblutspendetag zum Anlass, dies im Bei-

sein von Schauspielerin und dsai-Schirmherrin Michaela Schaffrath nachzuholen. Das Motto für die Eröffnungsfeier lautete „Lebensretter trifft Patientin“ und so ließ es sich auch Regionalgruppenleiterin Bamberg/Nürnberg, Liselotte Müller, nicht nehmen, extra persönlich anzureisen, um den anwesenden Spenderinnen und Spendern persönlich zu danken. Gemeinsam mit Michaela Schaffrath stellte sie sich den Fragen rund um Ihr Leben mit angeborenem Immundefekt und erzählte im Nachgang: „Jedes neue Plasmazentrum bringt uns weiter – für eine adäquate Versorgung mit Immunglobulinen für alle Betroffenen. Und für mich persönlich war diese Eröffnung etwas ganz Besonderes, weil ich hier zusammen mit der tollen dsai-Schirmherrin Michaela Schaffrath für die dsai stehen konnte“.



dsai-Schirmherrin Michaela Schaffrath und Regionalgruppenleiterin Liselotte Müller – ein perfektes Team

Sonstiges

Politisches Engagement der dsai

Verbesserung der Plasmaversorgung

Wie bereits mehrfach im dsai-Newsletter berichtet, engagiert sich die dsai in den unterschiedlichsten Gremien innerhalb des fachlichen Netzwerks intensiv auf politischer Ebene auf vielen Veranstaltungen und Diskussionsrunden. Eines der dringlichsten Anliegen ist es, für eine Verbesserung der Plasmaversorgung für Betroffene mit Immundefekt, aber auch für eine dauerhaft zufriedenstellende Versorgung aller Patient*innen mit plasmabasierten Medikamenten zu kämpfen.

Im März 2022 wurde unter der Federführung der BAG-Selbsthilfe mit anderen betroffenen Patientenorganisationen erneut ein Schreiben verfasst, das diesmal an den designierten Bundesminister für Gesundheit, Professor Karl Lauterbach, weitere maßgebliche Institutionen und Entscheidungsträger sowie an die Gesundheitsministerkonferenz geschickt wurde, mit ausführlichen und detaillierten Forderungen zur Sicherstellung der Versorgung mit Blutplasma:

1. Aufklärungs- und Spenderkampagnen für Plasmaspender*innen
2. Vorantreiben einer europäischen Lösung
3. Steigerung der Attraktivität der Plasmaspende
4. Förderung von Plasmazentren und Gewinnung neuer Spender
5. Keine Austauschbarkeit der Plasma Präparate

Offensive gegen Lieferengpässe von Immunglobulinen

Zum Redaktionsschluss erreilte uns die alarmierende Nachricht, dass nun auch das letzte subkutane Immunglobulin-Präparat Cuatquig auf der gelben Liste stehe.



Die dsai setzte daraufhin sofort alle möglichen Hebel in Bewegung, um für die betroffenen Patient*innen diesen Zustand schnellstmöglich zu beenden. Über die Webseite und ein direktes Anschreiben per E-Mail erfolgte umgehend die Information der Mitglieder. Zudem wurden sofort alle maßgeblichen Gremien kontaktiert – der Bundesgesundheitsminister, das Paul-Ehrlich-Institut, der Spitzenverband der gesetzlichen Krankenkassen (GKV)... – außerdem wurden wichtige medizinische Netzwerkpartner informiert und um Unterstützung gebeten und eine flächendeckende Pressekampagne unter Teilnahme von Betroffenen initiiert.



Der Zenit für Betroffene ist überschritten. Es geht um Menschenleben. So kann es nicht weitergehen!



25.05.2022 – Praktische Schulung durch Homecare Anwendungs-Spezialisten



Theorie ist gut, Praxis ist besser! Diese Weisheit bestätigte sich vor allem für die Geschäftsstellenmitarbeiterinnen, die noch nicht so lange im Geschäftsstellenteam der dsai sind und coronabedingt bisher auf praktische Schulungen verzichten mussten. Mehrmals verschoben, konnte Ende Mai schließlich der Besuch eines Homecare-Unternehmens zur praktischen Vorführung von Infusionspumpen erfolgen. Als sehr gewinnbringend erwies sich der Termin dann einstimmig für das gesamte Geschäftsstellenteam, das in lockerer Atmosphäre von den beiden Anwendungsexpert*innen über den Einsatz der ambulanten Infusionstherapien und das Therapiekonzept für



Praxisseminar "subkutane Infusion"

Immundefektpatient*innen informiert wurde. Dabei wurden die Unterschiede der verschiedenen Subkutan-Nadeln und Infusionssets erläutert und elektronische Infusionspumpen im Detail vorgeführt. Für eine besonders gelöste Atmosphäre sorgte nicht zuletzt das süße Schulungsbärchen, das auch bei den Vorführungen für Kinder zum Einsatz kommt, aber auch Erwachsenen die praktische Anwendung besonders anschaulich vermittelt.

Social Media

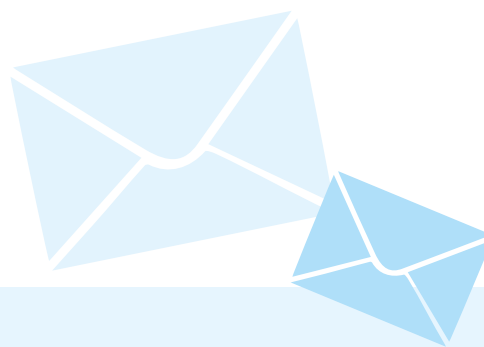
Vorwiegend sind es fachliche, politische oder aufklärende Themen rund um den Immundefekt und die Plasmaspende, die vor allem auf Facebook und Instagram auf den dsai-Accounts gepostet werden. Jedoch nicht immer. Manchmal möchten wir uns auch einfach nur bei unseren „Followern“ und Mitgliedern bedanken. Je nach Thema gesetzte „Hashtags“ teilen die Beiträge übrigens automatisch, so dass sie auch für Nutzer sichtbar sind, die keine Abonnenten der dsai-Accounts sind.

#dsai #plasma #plasmaspende #lebenretten #immun #immundefekt #lebenrettenkannsoeinfachsein #leben #patientenorganisation #autoinflammation #chronischkrank #immunsystem #wissenschaft #gemeinsam #danke #mutmachen #mut ...

Bitte helfen Sie mit, **liken und teilen Sie unsere Beiträge und reposten** Sie auch gerne **unsere Stories** auf Instagram, wenn Sie selbst auf Social Media Plattformen aktiv sind. **Dankeschön!**



Kurznachrichten im Überblick



Ankündigung – Save the date **26.10.22 – Virtueller Patiententag zum Thema** **„Autoinflammatorische Erkrankungen“**

Fachvorträge:

*** „Überblick autoinflammatorische Krankheitsbilder“**

PD Dr. med. Helmut Wittkowski

Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie, Immunologische Spezialambulanz, Universitätsklinikum Münster

*** „Impfungen bei Immundefizienz“**

Dr. med. Jan Portegys,

Assistenzarzt Rheumatologie Universitätsklinikum Würzburg, Immundefektambulanz für Erwachsene, CVK

Im Anschluss an die Fachvorträge findet eine Frage-Antworten-Runde statt.



Die Einladungen mit weiteren Informationen werden im September verschickt.

Universitätsklinikum Tübingen **sucht weitere Teilnehmer für** **„CoVac-1 Studie“**

Das Universitätsklinikum Tübingen ist dabei, einen speziellen Impfstoff zu entwickeln, der eine starke und langlebige T-Zell-Antwort auslöst. Für die nächste Studienphase sucht das Team noch interessierte Teilnehmende mit B-Zell-Mangel.

Die Studie beinhaltet einen Screening-Termin, zwei Impftermine sowie sieben Kontrollen und ist auf einen Zeitraum von acht Monaten ausgelegt. Für die Teilnahme wird eine Aufwandsentschädigung bezahlt. Interessenten können sich per E-Mail beim Studienteam vorstellen: covid.kke@med.uni-tuebingen.de



Foto: Universitätsklinikum Tübingen/Beate Armbruster

Mehr Informationen zur Studie gibt es unter www.medizin.uni-tuebingen.de/go/covac-1-studie

dsai sagt **DANKE!**

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

- * An dieser Stelle möchten wir uns wieder ganz besonders bei den Ärztinnen und Ärzten sowie bei allen Mitgliedern und sonstigen Autor*innen bedanken, die sich neben ihrem (Arbeits-) Alltag – und manchmal sogar auch noch im Urlaub – die Zeit nehmen, Beiträge und Artikel für den dsai-Newsletter zu erstellen.
- * Bei **Prof. Volker Wahn**, Sprecher des Ärztenetzwerks FIND-ID und ehemaliger Leiter des ImmunDefektCentrums der Charité (IDCC) Berlin bedanken wir uns für seine ehrenamtliche und maßgebliche Mitwirkung bei der erfolgreich nachgefragten virtuellen **Arzt-Patienten-Sprechstunde**.
- * Ebenso gilt unser herzlicher Dank allen **Ärztinnen und Ärzten**, insbesondere auch den wissenschaftlichen Leiter*innen, die durch ihre Fachvorträge das Renommee der Zertifizierten Ärztlichen Fortbildungen der dsai prägen. Ganz besonders möchten wir an dieser Stelle zudem denjenigen Referent*innen danken, die ihre **Vortragshonorare uneigennützig an die dsai spenden**.
- * Allen **Regionalgruppenleiter*innen und engagierten Mitgliedern**, die sich mit hohem persönlichen und zeitlichen Aufwand um die Betreuung und Beratung anderer Betroffener aus ihrer Region kümmern und für das Team der Geschäftsstelle immer zum Austausch zur Verfügung stehen, sagen wir von ganzem Herzen „Danke!“
- * Wir möchten unserer **Schirmherrin Michaela Schaffrath**, die neben ihres erfolgreichen Engagements als Schauspielerin dennoch keine Gelegenheit auslässt, die dsai ins Licht der Öffentlichkeit zu rücken, aufs Herzlichste danken – wie auch **dsai-Schirmherrn Thorsten Havener**, für seinen Einsatz.
- * Ganz besonders bedanken wir uns bei allen **Spenderinnen und Spendern**, ohne die die Arbeit der dsai nicht möglich wäre.
- * So auch beim „**Turmbotschafter**“ **Matthias Sinn**, der mit seiner uneigennützig Klapprad-Aktion „vom Wasserturm zum Eiffelturm“ seit eineinhalb Jahren unermüdlich neue Plasmaspender und Spendengelder zugunsten der dsai generiert. Danke, lieber Matthias Sinn und allen Spender*innen und Sponsoren!
- * An den Energie-Versorger **ESB Energie Südbayern** geht diesmal unser besonderer Dank für die wiederholten, großzügigen Spenden zugunsten der dsai und ihrer Mitglieder.

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.





Die Zukunft für unsere Patienten verändern

Pharming ist ein biopharmazeutisches Unternehmen, das im Bereich seltener Krankheiten tätig ist. Der Hauptsitz von Pharming befindet sich in den Niederlanden. Im Rahmen unserer globalen Aktivitäten unterstützen wir mit unseren Mitarbeitern auch in Deutschland Ärzte und Patienten in unseren Schwerpunktbereichen, einschließlich APDS (aktiviertes PI3K-Delta-Syndrom).

Activated PI3 Kinase Delta Syndrom (APDS)



Was ist APDS?

Das aktivierte PI3K-Delta-Syndrom ist eine seltene genetische Erkrankung, die das Immunsystem des Körpers beeinträchtigt. APDS wurde erstmals im Jahr 2013 beschrieben und wird durch Veränderungen in einem von zwei Genen verursacht, die Teil unserer DNA sind. Es kann sowohl Männer als auch Frauen betreffen.¹

Weltweit sind schätzungsweise 1-2 von einer Million Menschen von APDS betroffen, und derzeit ist keine zugelassene Behandlung verfügbar.²



Wer kann betroffen sein?

Personen, die von APDS betroffen sind, haben normalerweise ein fehlerhaftes Gen von einem ihrer Elternteile geerbt. Bei einem betroffenen Elternteil beträgt das Risiko 50%. Manchmal kann das fehlerhafte Gen auftreten, ohne dass es von einem Elternteil vererbt wird.³



Was sind die Krankheitsmerkmale von APDS?

Nicht alle Menschen mit APDS sind in gleichem Maße betroffen und sie haben möglicherweise nicht die gleichen Symptome. **Das häufigste Krankheitsmerkmal von APDS sind wiederholte Infektionen, insbesondere der Lunge, die zu irreversiblen Schäden der Lungen (Bronchiektasen), sowie Infektionen der Nase (Nebenhöhlen) und der Ohren führen.¹** Andere häufige Krankheitsmerkmale sind Schwellungen der Lymphknoten und der Milz, andere Infektionen, ungewöhnlich langsames Wachstum bei Kindern, chronischer Durchfall und Fieber.¹ Menschen mit APDS haben ebenfalls ein hohes Risiko für lymphatische Malignität.⁴

APDS kann nur mit einem Gentest diagnostiziert werden.^{5,6} Bei Fragen zu APDS sprechen Sie bitte mit einem Experten für Primäre (angeborene) Immundefekte.

Literaturverzeichnis

1. Activated PI3K Delta Syndrome: <http://www.immunodeficiencyuk.org/static/media/up/IPPOIADPS.pdf> (accessed June 2022).
2. Clinical management of individuals with APDS and PIs: <https://rarerevolutionmagazine.com/digitalspotlight/clinical-management-of-individuals-with-apds-and-pi/> (accessed June 2022).
3. Genetic diagnosis of PIDs: https://ipopi.org/wp-content/uploads/2021/02/WEB_IPOPL_GeneticDiagnosis.pdf (accessed June 2022).
4. Elkaim E, et al. *J Allergy Clin Immunol* 2016;**138**(1):210-218.e9.
5. Rotz SJ, et al. [published correction appears in *Pediatr Blood Cancer* 2019 Apr;**66**(4):e27581]. *Pediatr Blood Cancer* 2018;**65**(10):e27260.
6. Chinn IK, et al. *J Allergy Clin Immunol* 2020;**145**(1):46-69.

Pharming ist bestrebt, die Herausforderungen zu verstehen, mit denen Menschen konfrontiert sind, die von APDS betroffen sind, und hat Forschungsprojekte in Auftrag gegeben, die es uns ermöglichen, wertvolle Aufklärungs- und Unterstützungsprogramme für die Zukunft zu entwickeln

Samstag
Saturday
Samedi
Sabado



Termine

OKTOBER

- 30.09. – 02.10.22 Austausch-Wochenende für betroffene Erwachsene in Schnaitsee (Chiemgau)
- 26.10.2022 Virtueller Patiententag – „Autoinflammatorische Erkrankungen“
- 29.10.2022 Münster – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung

NOVEMBER

- 05.11.2022 Hamburg – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung
- 05.11.2022 Leipzig – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung
- 12.11.2022 Düsseldorf – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung
- 18.11.2022 Essen – Zertifizierte Ärztliche Fortbildung

Stand: Juni 2022

Abhängig von der laufenden Entwicklung der Coronasituation werden die Veranstaltungen virtuell oder in Präsenz geplant.

Diese und weitere Termine zu Patientenveranstaltungen finden Sie jeweils aktuell unter www.dsai.de/informationen/termine



Das Team der dsai-Geschäftsstelle steht Ihnen mit Rat und Tat zur Seite!



Blutplasma spenden. Leben retten!

plasmaservice.de

IHRE SPENDE ZÄHLT!

... weil jedes Jahr mehr als

1200: 

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

130: 

Plasmaspenden benötigt werden,
um **EINEN PATIENTEN MIT EINEM
PRIMÄREN IMMUNDEFEKT**
zu behandeln.

900: 

Plasmaspenden benötigt werden,
um **EINEN PATIENTEN MIT
ALPHA-1-ANTITRYPSINMANGEL**
zu behandeln.

Quelle: pptadeutschland.de



Plasma
Service



**Gemeinsam
sind wir
für Sie da.
Ihr dsai-Team**



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, Do 8.00–12.00 Uhr
Di 8.00–17.00 Uhr
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.**

Gabriele Gründl

dsai – Bundesvorsitzende

Steffen Ball

dsai – Stellvertretender Vorsitzender

Andrea Maier-Neuner

Geschäftsführerin
Fundraising/Spenden
Krankenkassenprojekte

Michaela Scholtysik

Organisation Ärztefortbildungen
Ansprechpartnerin
Regionalgruppenleiter

Manuela Kaltenhauser

Versand Publikationen
Spendenverwaltung

Carmen Hellmeier

Beratung
Mitglieder- und Spendenverwaltung
Veranstaltungsorganisation

Sabine Aschekowsky

Kommunikation
Erstellung Publikationen
Öffentlichkeitsarbeit



v.l.n.r.: Gabriele Gründl, Steffen Ball,
Andrea Maier-Neuner, Carmen Hellmeier,
Manuela Kaltenhauser, Michaela
Scholtysik, Sabine Aschekowsky

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: Laura Wilms
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

Lahn/Sieg: Silke Junge-Unbehauen und Sandra Jung
silke.unbehauen@dsai.de * Tel. 02762-6 007 983
sandra.jung@dsai.de * Tel. 06435-5 471 083

Leipzig: Christoph Mählmann
christoph.maehlmann@dsai.de * Tel. 0173-5 115 107

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

Stuttgart/Ulm: Friedolin Strauss
friedolin.strauss@dsai.de * Tel. 07144-1 300 620

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

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)
- * Impfkomplikationen nach Lebendimpfungen (z. B. Rota-Virus oder Polio oral)
 - * Unklare Hautrötungen bei Neugeborenen und jungen Säuglingen
 - * Zwei oder mehr Infektionen innerer Organe
(z. B. Hirnhautentzündung, eitrige Gelenkentzündung, Blutvergiftung)

SIE KÖNNEN HELFEN,
DASS ANDEREN SCHNELLER GEHOLFEN WERDEN KANN!

www.dsai.de



DAS IMMUNSYSTEM
ONLINE CHECKEN!

Den Immuncheck kostenlos direkt
auf der dsai-Website durchführen.

www.dsai.de