



Angeborene Immundefekte

**Septische Granulomatosen
(chronic granulomatous disease, CGD)**

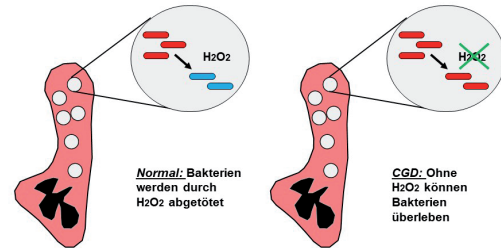
**Granulozyten sind weiße Blutkörperchen,
die im Blut zu Infektionsorten hin
transportiert werden und eindringende
Pilze und Bakterien bekämpfen.**

Diese Funktion ist bei Patienten mit CGD stark eingeschränkt, und die meisten Bakterien und Pilze können zwar aufgenommen, aber nicht abgetötet werden, sie werden quasi von Granulozyten überall hin transportiert.

Dadurch kann es zu lebensbedrohlichen oder ungewöhnlich lang andauernden Infektionen und Abszessen von Haut und inneren Organen kommen. Zudem können sog. Granulome (Gewebsknötchen) entstehen, obwohl die Infektionserreger durch Antibiotika bereits abgetötet wurden. Gegen Viren ist das Immunsystem normal funktionstüchtig. Die CGD wird in Deutschland zu 65% X-chromosomal (nur Jungen betroffen) und in 35% der Fälle autosomal-rezessiv (Jungen und Mädchen gleich betroffen) vererbt. Die Erkrankung ist äußerst selten.

Vorgänge im Phagosom*

— Lebende Bakterien — Abgetötete Bakterien



Normal: Bakterien werden durch H_2O_2 abgetötet

CGD: Ohne H_2O_2 können Bakterien überleben

*Phagosom: Bläschen, wo aufgenommene Bakterien/Pilze im Normalfall abgetötet und verdaut werden

Erfahrungsbericht

Patrick – Antibiotikum zur Dauerprophylaxe

Im Alter von sechs Wochen bekam Patrick einen ungewöhnlichen Hautausschlag an mehreren Körperregionen.

Mit drei Monaten zog sich Patrick eine Erkältung zu, die zu einer eitrigen Lymphknotenschwellung an der linken Halsseite führte. Kein Antibiotikum zeigte Wirkung und so wurde der vereitert eingeschmolzene Lymphknoten operativ entfernt. Der Leidensweg ging zwei Monate später weiter: Wieder eine Lymphknotenentzündung. Unter örtlicher Betäubung wurde der Lymphknoten geöffnet, damit der Eiter abfließen konnte.

Im Alter von 13 Monaten scholl die rechte Halsseite an, Fieber stellte sich ein. Patrick litt wochenlang unter ständigen Temperaturschwankungen und unter extremer Appetitlosigkeit.

Anfang des dritten Lebensjahres scholl die linke Halsseite erneut an, begleitet von Fieber. Auch hier musste operiert werden. Nach einer über dreijährigen Odyssee wurde das Blut auf einen Immundefekt hin untersucht: Die Diagnose lautete „septische Granulomatose“. Seitdem erhält Patrick dauerhaft ein Antibiotikum und ein Antimykotikum (Pilzmittel) zur Vorbeugung weiterer Infektionen.

Krankheitszeichen

- ★ wiederkehrende Abszesse der Lymphknoten, der Haut
- ★ Abszesse in der Lunge und in der Leber
- ★ wiederkehrende Lungenentzündungen durch Bakterien und Pilze (Aspergillus!)
- ★ Knochenentzündung (Osteomyelitis)
- ★ Zahnfleisch- und Mundschleimhautentzündungen
- ★ Organinfektionen mit Schimmelpilzen (v. a. Aspergillus) u. a.
- ★ Blutvergiftung (Sepsis)

Begleit- und Folgeerkrankungen

- ★ Funktionseinschränkung betroffener Organe
- ★ Stenosen (Verengungen) im Bereich des Magen-Darm-Traktes, z. T. durch Granulome
- ★ Harnleiterstenose
- ★ Bronchusstenosen
- u. a.

Diagnostik

- ★ Untersuchung der Verarbeitung von Sauerstoff (O₂) durch die neutrophilen Granulozyten: DHR (Dihydrorhodamin)-Test
- ★ Molekulargenetik zur Bestimmung des Subtyps
- ★ Untersuchung der Familie
- ★ Bei Infektionen: Erregersuche (z. B. in Blut, Abszesseiter, Sputum/bronchoalveolärer Lavage, Stuhl, Urin u. a.)

Therapie

- ★ Bei Auftreten akuter Infektionen ist zu bedenken, dass intrazellulär wirksame Antibiotika verabreicht werden (z. B. Clindamycin, Rifampicin, Makrolide, Fosfomycin).
- ★ Bei Entwicklung einer Aspergillose sofortige Therapie.
- ★ Bei hochfieberhaften Verläufen und/oder Entwicklung von Granulomen (Harnleiter- oder Magen- ausgangstenose) sollte frühzeitig an die Gabe von Kortikosteroiden gedacht werden.
- ★ Bei Vorhandensein HLA-identischer Personen ist eine Knochenmarkstransplantation zu erwägen, besonders bei kleinen Kindern, zunehmend aber auch bei Jugendlichen und Erwachsenen.
- ★ Eine Gentherapie, bei der in Stammzellen das kranke durch ein gesundes Gen ersetzt wird, ist prinzipiell möglich, derzeit aber noch nicht zugelassen.

Prophylaxe

- * Dauerhafte Gabe von Cotrimoxazol und Itraconazol.
- * In Einzelfällen kann die Gabe von γ -Interferon erwogen werden.
- * Zur Vermeidung einer Infektion mit Schimmelpilzen sollten Aufenthaltsorte mit besonders hohen Konzentrationen von Schimmelpilzsporen gemieden werden. Dies sind Tierställe, auch die in Zoos, Komposthaufen, Biotonnen, Lagerungsstellen für verschimmelttes Gras, Mist und Heu, aber auch Baustellen (Abrisshäuser).

Impfungen

Kinder mit CGD sollten alle empfohlenen Impfungen einschließlich der Grippe- und Pneumokokkenschutzimpfung erhalten. Die nur in manchen Ländern empfohlene Impfung gegen Tuberkulose (BCG-Impfung) sollte bei Kindern mit CGD nicht durchgeführt werden.

Was kann ich tun?

- ★ Sorgfältige Körperhygiene hilft dabei, kleineren Infektionen der Haut und der Schleimhäute im Mund- und Genitalbereich vorzubeugen.
- ★ Zum Waschen sollten vorzugsweise milde, hautfreundliche Seifen verwendet werden.
- ★ Zur Zahnpflege wird das Zähneputzen nach den Mahlzeiten und die regelmäßige Verwendung von Zahnseide zur Reinigung der Zahnzwischenräume empfohlen. Dadurch kann das Ausmaß der Zahnfleisch- und Mundschleimhauterkrankungen eingeschränkt werden.
- ★ Vor zahnärztlichen oder kieferchirurgischen Eingriffen sollte der behandelnde Arzt über die Diagnose der CGD informiert werden.
- ★ Da invasive Behandlungen im Mund- und Kieferbereich bakterielle Infektionen mit sich bringen können, sollten Patienten mit CGD einen Tag vor bis einen Tag nach einem solchen Eingriff zusätzliche Antibiotika einnehmen.
- ★ Schnitt- und Schürfwunden sollten von den Eltern oder dem Patienten selbst möglichst rasch mit antiseptischen, desinfizierenden Lösungen ausgewaschen und gereinigt werden.

Warnsignale

Habe ich einen Immundefekt?



Sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen gibt es Anzeichen, die auf einen angeborenen Immundefekt hinweisen. Wer diese Anzeichen bei sich oder seinen Kindern beobachtet, sollte auf jeden Fall den behandelnden Arzt darauf ansprechen. Ein Differentialblutbild ist der 1. Schritt zur Diagnose.

Genauere Infos darüber finden Sie im dsai-Flyer „Ein Leitfaden für Ärzte zur Erstdiagnostik“.

www.dsai.de/publikationen/broschueren.html



Warnzeichen

liefern Anhaltspunkte bei der Identifizierung von Patienten mit primären Immundefekten. Sie erfassen allerdings nicht das gesamte Spektrum möglicher klinischer Befunde.

- * Angeborene Immundefekte in der Verwandtschaft
- * Pro Jahr acht oder mehr eitrige Mittelohrentzündungen
- * Mehrfach hintereinander oder dauerhaft Nasennebenhöhlenentzündungen
- * Zwei oder mehr Lungenentzündungen (Röntgenbild) innerhalb eines Jahres
- * Wiederkehrende tiefe Haut- oder Organabszesse
- * Zwei oder mehr Infektionen innerer Organe
(z. B. Hirnhautentzündung, eitrige Gelenkentzündung, Blutvergiftung)
- * Antibiotische Therapien bei bakteriellen Infektionen ohne Wirkung
- * Infektionen mit ungewöhnlichen Bakterien oder anderen Erregern (Viren, Pilze, Parasiten)
- * Pilz-Infektionen an Haut, Nägeln oder Schleimhaut jenseits des 1. Lebensjahres
- * Impfkomplicationen nach Lebendimpfungen (z. B. Rota-Virus, BCG oder Polio oral)
- * Gedeihstörung im Säuglingsalter, mit und ohne chronische Durchfälle
- * Unklare Hautrötungen bei Neugeborenen und jungen Säuglingen

Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!



**dsai e.V. Patientenorganisation
für angeborene Immundefekte**
Hochschätzen 5 | 83530 Schnaitsee

Tel.: 08074 8164 | Fax: 08074 9734

E-Mail: info@dsai.de

www.facebook.com/www.dsai.de

www.instagram.com/immundefekt_ratgeber

www.twitter.com/pid_dsai

**Klinik für Pädiatrie m.S. Pneumologie
und Immunologie mit Intensivmedizin**

Prof. Dr. Volker Wahn

Virchow-Klinikum der Charité

Augustenburger Platz 1

13353 Berlin

www.charite-ppi.de

© 2019



www.dsai.de

Mit freundlicher Unterstützung von

CSL Behring
Biotherapies for Life™