

# ANGEBORENE IMMUNDEFEKTE

In Deutschland leiden zirka 100.000 Menschen an einem angeborenem Immundefekt, einer seltenen Erkrankung, die genetisch bedingt und zudem lebensbedrohend ist. Nur etwa 3,5 Prozent der Betroffenen sind diagnostiziert und erhalten eine adäquate Therapie. Ein Bericht von Gabriele Gründl, Bundesvorsitzende der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte (dsai).

**D**er Familie, den Freunden und dem Umfeld fällt es in der Regel zuerst auf: Mit dem Kind oder dem Erwachsenen stimmt etwas nicht. Meist sind es Infektionen mit ihren ganz üblichen Krankheitszeichen wie Fieber, Husten, Erbrechen oder Durchfall. Die Betroffenen fehlen immer häufiger

troffene über einen langen Zeitraum überhaupt nicht wissen, was ihnen fehlt. Aufgrund der ausbleibenden oder späten Diagnose kann es zu irreversiblen Schäden kommen. Organtransplantationen sind meist der letzte Ausweg. Schwere Behinderungen sowie eine drastische Minderung der Lebenserwartung sind die Folgen. Insgesamt gibt es rund 300 verschiedene Arten von primären Immundefekten. Bei vielen kann ein weiteres Spektrum zusätzlicher und unerwarteter Symptome hinzukommen, zum Beispiel Blutungsneigung, Mikrozephalie, Dysmorphiezeichen, Wachstumsstörung oder Hautveränderungen.

katoren. Die dsai ist sehr darum bemüht, für das Krankheitsbild der angeborenen Immundefekte eine breite Öffentlichkeit zu schaffen. Dabei setzt sie seit vielen Jahren auf eine fundierte Presse- und Medienarbeit. Auf der Online-TV-Plattform [www.dsai.tv](http://www.dsai.tv), auf Facebook unter [www.facebook.com/www.dsai.de](http://www.facebook.com/www.dsai.de) und im dsai-Blog unter [www.dsai.de/blog](http://www.dsai.de/blog) können sich Patienten, Ärzte und Interessierte über angeborene Immundefekte informieren.

Unsere Patientenorganisation ist inzwischen ein kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams. Wir setzen uns bundesweit für die Früherkennung von angeborenen Immundefekten ein. Das Neugeborenen-Screening soll Ärzten helfen, Immundefekte bei Kindern frühzeitig zu erkennen und somit Folgeschäden zu vermeiden.

*Gabriele Gründl*



**Gabriele Gründl (links) zusammen mit dem Team der Geschäftsstelle der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte.**

im Kindergarten, in der Schule oder am Arbeitsplatz. Im Unterschied zu gesunden Menschen, die auch hin und wieder Infektionen durchleben, sind diese bei Kindern und Erwachsenen mit einem angeborenem Immundefekt weitaus auffälliger: Sie treten zu häufig auf, dauern zu lange und verlaufen meist schwerer und komplizierter. Spätestens dann ist eine Vorstellung beim Arzt dringend erforderlich. Dieser sollte eine sorgfältige Anamnese sowie eine intensive Prüfung der sechs beziehungsweise zwölf Warnzeichen durchführen, außerdem nach vergleichbar erkrankten Personen in der Familie fragen und eine allgemeinen Erstdiagnostik durchführen. Die Erfahrung zeigt allerdings, dass viele Be-

Die Patientenorganisation für angeborene Immundefekte wurde 1991 mit dem Ziel gegründet, Betroffenen und ihren Angehörigen den Erfahrungsaustausch außerhalb der medizinischen Betreuung zu ermöglichen. Mittlerweile gehen die Aufgaben der dsai weit über den seelischen Beistand hinaus. Einer unserer Hauptschwerpunkte ist die möglichst frühzeitige Diagnose der seltenen Erkrankung des angeborenen Immundefekts. Damit können wir Lebensqualität zurückgeben und Leben retten. Unsere ärztlichen Fortbildungen richten sich sowohl an Allgemeinmediziner als auch an Kinderärzte, Allergologen, Immunologen sowie Internisten und werden deutschlandweit durchgeführt. Neben den Ärzten sensibilisieren wir Betroffene, Eltern und Multipli-

## Kontakt

Gabriele Gründl  
Patientenorganisation für angeborene Immundefekte (dsai)  
Hochschatzen 5  
83530 Schnaitsee  
Telefon 0 80 74 / 81 64  
E-Mail [info@dsai.de](mailto:info@dsai.de)  
Internet [www.dsai.de](http://www.dsai.de)