



Patienteninformation

H. Ritterbusch¹
E. Ehl¹

CVID

- 1 Was ist das?
- 1 Wie häufig ist die Erkrankung?
- 1 Was sind die Ursachen der Erkrankung?
- 2 Ist es eine Erbkrankheit?
- 2 Wie wird die Erkrankung festgestellt?
- 2 Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?
- 3 Wie sieht die langfristige Entwicklung aus?
- 3 Sind Impfungen erlaubt?
- 4 Kann ein Kind in den Kindergarten oder die Schule gehen?
- 4 Kann die Erkrankung geheilt werden?

Variables Immundefektsyndrom (CVID)

Das variable Immundefektsyndrom (common variable immunodeficiency = CVID) ist eine chronische Erkrankung, die auf einer Fehlsteuerung des Abwehrsystems beruht. Wie der Name sagt, sind die Ursachen und Auswirkungen der Erkrankung variabel.

In erster Linie können Antikörper nicht in ausreichender Menge und Qualität gebildet werden. Dies führt dazu, dass sich der Körper gegen Infektionen nicht so gut wehren kann. Das betrifft vor allem bakterielle Infektionen der Atemwege (Mittelohrentzündungen, Nebenhöhlenentzündungen, Entzündungen der Bronchien und der Lunge), manchmal aber auch Infektionen mit Viren (z.B. Herpes) oder Pilzen (z.B. Mundsoor oder Nagelpilz). Auch Durchfallerkrankungen sind häufig.

Die Fehlsteuerung kann sich auch dadurch äußern, dass sich das Abwehrsystem gegen den eigenen Körper richtet. Es kommt dann zu Autoimmunerkrankungen, die vor allem gegen Blutzellen, manchmal auch gegen Haut, Gelenke, Augen oder die Schilddrüse gerichtet sind. Bei einigen Patienten schwellen Lymphdrüsen, Leber oder Milz an oder es bilden sich in verschiedenen Organen kleine (gutartige) Knötchen (Granulome).

Die CVID-Erkrankung ist nicht bei jedem Patienten gleich. Der Beginn der Krankheitserscheinungen kann im Kindesalter oder aber erst im Erwachsenenalter liegen. Das Ausmaß der Infektneigung oder der Autoimmunerkrankungen kann sehr unterschiedlich sein. Auch der Verlauf der Erkrankung ist von Patient zu Patient sehr verschieden.

Wie häufig ist die Erkrankung?

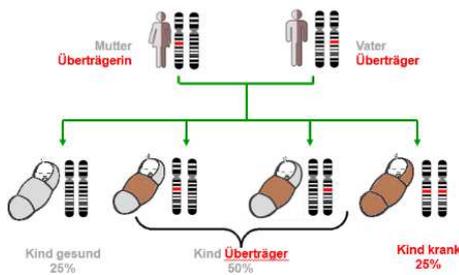
CVID ist eine seltene Erkrankung. Sie tritt in Deutschland ungefähr bei 1 von 50.000 Personen auf.

Was sind die Ursachen der Erkrankung?

Die Ursachen der CVID Erkrankung sind noch nicht gut verstanden. Wahrscheinlich ist die Veranlagung zu der Erkrankung in den meisten Fällen angeboren. Bei einigen Patienten liegt eine eindeutige genetische Erkrankung vor. Das bedeutet, dass der Bauplan (Gen) für ein Eiweiß (Protein) einen Fehler hat und damit das Protein nicht mehr in der richtigen Form oder gar nicht mehr gebildet werden kann. Bei manchen CVID-Patienten liegt ein Fehler in einem der Gene vor, die für die Bildung einer ausreichenden Menge hochwertiger Antikörper notwendig ist.

¹ *Centrum für Chronische Immundefizienz, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Freiburg*

Ohne die aus diesen Genen hervorgehenden Proteine können die Abwehrzellen, die für die Bildung von Antikörpern verantwortlich sind (B-Lymphozyten), nicht richtig arbeiten. Manchmal fällt der Beginn der Krankheitserscheinungen bei CVID auch mit einer Infektion oder mit der Einnahme von bestimmten Medikamenten zusammen. Wahrscheinlich ist aber auch in diesen Fällen eine bestimmte Veranlagung bereits vorher vorhanden.



Autosomal-rezessiver Erbgang bei CVID

Handelt es sich um eine Erberkrankung?

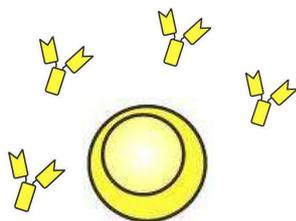
Bisher kann nur in einem Teil der Fälle eine erbliche Ursache der CVID-Erkrankung festgestellt werden. Wenn eine Erbkrankheit vorliegt, bedeutet das, dass der Patient von Mutter und/oder Vater das fehlerhafte Gen geerbt hat. Jeder Mensch besitzt von jedem Gen zwei Stück, eines vom Vater und eines von der Mutter. Für die meisten Erbkrankheiten ist es nötig, dass beide Gene fehlerhaft sind, da ein gesundes Gen in der Regel ausreicht, genügend gesunde Proteine herstellen zu können. Wenn eine erbliche Form der CVID-Erkrankung festgestellt wird, ist es möglich, abzuschätzen, wie groß das Risiko einer Erkrankung für weitere Kinder oder andere Familienmitglieder sein wird. In den meisten CVID-Fällen ist hierzu jedoch keine Aussage möglich.

Wie wird die Erkrankung festgestellt?

Es gibt keinen einfachen Bluttest, um die CVID-Erkrankung festzustellen. In der Regel sind mehrere Blutuntersuchungen notwendig, deren Ergebnisse dann gemeinsam mit einer sehr sorgfältig erhobenen Krankengeschichte beurteilt werden müssen. Manchmal sind auch feingewebliche Untersuchungen z.B. an einem Lymphknoten erforderlich, gelegentlich ist es sinnvoll, eine Knochenmarksuntersuchung durchzuführen. Es ist möglich, im Blut nachzusehen, ob Antikörper im Blut in ausreichender Menge vorhanden sind.

Es muss dann festgestellt werden, ob der geringe Blutspiegel durch einen Verlust (über Urin oder Stuhl) oder durch eine verminderte Bildung verursacht wird. Es ist auch wichtig, festzustellen, ob der Patient Antikörper bilden kann, wenn er sich mit einer Infektion oder einer Impfung auseinandersetzt. Hierbei kann auch eine Testimpfung mit anschließender Erfolgskontrolle sinnvoll sein.

Für die genauere Einordnung der CVID Erkrankung können die Blutzellen, die an der Antikörperbildung beteiligt sind, im Reagenzglas untersucht werden. Gentests können helfen, festzustellen, ob eine erbliche Form der Erkrankung vorliegt.



CVID: Mangel an Immunglobulinen, die von B-Zellen produziert werden

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Die Behandlung bei der CVID besteht in erster Linie aus dem Ersatz der fehlenden Antikörper durch Infusionen. Da die Antikörper nach einer

gewissen Zeit im Körper abgebaut werden, müssen die Infusionen regelmäßig wiederholt werden. Die Infusionen können entweder über die Vene erfolgen (in der Regel alle 4 Wochen) oder mit einer Pumpe unter die Haut verabreicht werden (in der Regel 2x / Woche).

Die Handhabung der Pumpe kann für den Heimgebrauch erlernt werden. Bei vielen Patienten genügen die Antikörper-Infusionen, um die Infektneigung zu kontrollieren. Manchmal ist jedoch auch eine Dauerbehandlung mit Antibiotika notwendig. Bei einigen Patienten mit CVID stehen eher Autoimmunerkrankungen oder eine Vergrößerung von Milz, Leber oder Lymphknoten im Vordergrund. Diese Organvergrößerung oder die Autoimmunreaktionen können solche Ausmaße annehmen, dass Medikamente zur Unterdrückung der fehlgesteuerten Immunreaktion verabreicht werden müssen (z.B. Cortison, Immunsuppressiva). Selten kann eine operative Milzentfernung notwendig werden.



Subcutane Immunglobulininfusion über eine Spritzenpumpe in den Oberschenkel bei einem Kleinkind

Wie sieht die langfristige Entwicklung aus?

Die Prognose der CVID Erkrankung ist durch die Möglichkeit der Antikörperersatztherapie insgesamt gut. Probleme bereiten langfristig vor allem chronische Lungenerkrankungen auf dem Boden der wiederholten Infektionen. Es sollten regelmäßige Lungenuntersuchungen durchgeführt werden. Es besteht bei CVID-Patienten auch ein erhöhtes Risiko, an Lymphdrüsenkrebs oder an Magenkrebs zu erkranken. Entsprechende Vorsorgeuntersuchungen bei einem mit diesen Erkrankungen vertrauten Arzt sind daher notwendig, um dieses Risiko zu minimieren.

Sind Impfungen erlaubt?

Die Wirkung von Impfungen besteht darin, die Bildung von Antikörpern anzuregen. Wenn diese Antikörperbildung (wie bei CVID-Erkrankungen) gestört ist, sind Impfungen nur von begrenztem Nutzen. Impfungen mit Lebendimpfstoffen (Masern, Mumps, Röteln, Windpocken) sollten nur in Absprache mit dem betreuenden Immunologen verabreicht werden, da sie bei geschwächtem Abwehrsystem auch schaden können. Schädliche Wirkungen durch Totimpfstoffe sind nicht zu befürchten. Manchmal kann eine Impfung mit einem Totimpfstoff wichtige Hinweise für die Einschätzung der CVID-Erkrankung geben. Ob weitere Impfungen mit Totimpfstoffen sinnvoll sind, muss im Einzelfall mit dem behandelnden Arzt besprochen werden. Eine jährliche Impfung von engen Kontaktpersonen mit dem Influenza-Impfstoff ist sinnvoll.

Kann ein Kind in den Kindergarten oder die Schule gehen?

Kinder mit CVID können in den Kindergarten und Schule uneingeschränkt besuchen. Bei ausgeprägter Vergrößerung der Milz sollten bestimmte Vorsichtsmaßnahmen eingehalten werden, die im Einzelnen mit dem behandelnden Arzt besprochen werden sollten.

Kann die Erkrankung geheilt werden?

Die CVID Erkrankung kann bisher nicht geheilt werden. Die Erkrankung ist chronisch, d.h. sie dauert lebenslang. Durch die Antikörperersatztherapie können aber die meisten CVID-Patienten ein ganz normales Leben führen.

Herausgeber:

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische
Immunologie e.V.
Arbeitsgemeinschaft PID-Schulung e.V.

Redaktion:

Dr. Volker Umlauf

Kontakt:

<http://www.kinderimmunologie.de>
