



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Angeborene, primäre Immundefekte (PID)

Copyright © 2017 www.kinderkrebsinfo.de

Autor: Prof. Dr. med. Volker Wahn, Julia Dobke, Prof. Dr. med. Tim Niehues, Zuletzt bearbeitet: 13.12.2017

Mit Unterstützung von



An der



Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist ein primärer (angeborener) Immundefekt?	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommen primäre Immundefekte vor?	7
3. Ursachen: Was sind die Ursachen für einen primären Immundefekt?	8
4. Funktion: Welche Funktion haben die verschiedenen Bestandteile des Immunsystems?	9
4.1. Die Aufgaben der weißen Blutkörperchen (Leukozyten)	9
4.1.1. Die Aufgaben der B-Lymphozyten	9
4.1.2. Die Aufgaben der T-Lymphozyten	9
4.1.3. Die Aufgaben der Monozyten (Fresszellen)	10
4.1.4. Die Aufgaben der Granulozyten	10
4.1.5. Die Aufgaben der natürlichen Killerzellen	10
4.2. Die Funktion des Komplementsystems	11
5. Krankheitsformen: B-Zell-Defekte, T-Zell-Defekte und deren Kombination	12
5.1. B-Zell-Defekte	12
5.2. T-Zell-Defekte	12
5.2.1. Kombinierte T/B-Zell-Defekte	13
6. Krankheitszeichen: Was sind die Symptome eines primären Immundefekts?	14
7. Krankheitsverlauf: Wie kann ein primärer Immundefekt verlaufen?	15
8. Diagnostik: Wie wird ein primärer Immundefekt diagnostiziert?	16
8.1. Verdacht eines Primären Immundefekts (PID)	16
8.1.1. Anamnese: Krankengeschichte	17
8.1.2. Körperliche Untersuchungen	17
8.1.3. Labordiagnostik	17
9. Behandlung: Wie werden Kinder mit einem schweren Immundefekt behandelt?	18
9.1. Antibiotika, Antimykotika, Virustatika	18
9.2. Antikörperersatztherapie	18
9.3. Stammzelltransplantation (HSZT)	19
9.4. Gentherapie	19
9.5. Unterstützende Maßnahmen	20
10. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit einem primären Immundefekt?	22
Literaturverzeichnis	23
Glossar	24

Angeborene, primäre Immundefekte (PID)

Die Bezeichnung ‚Primärer Immundefekt‘ (PID) ist ein Sammelbegriff für eine Gruppe von Erkrankungen, bei der die Funktion des *Immunsystems* aufgrund eines *genetischen* Defekts von Geburt an gestört ist.

Bei einer Störung kann unser Immunsystem seine Aufgaben nicht oder nur unzureichend erfüllen. Zu diesen Aufgaben gehören:

- Abwehr von Infektionserregern wie *Bakterien*, *Mykobakterien*, *Viren*, *Pilzen* und *Parasiten*
- Aufbau eines langfristigen Schutzes gegen Wiederinfektionen (= Immunität)
- Verhinderung von rheumatischen und Autoimmunerkrankungen
- Verhinderung von Allergien
- Verhinderung spontaner Fieber- und Entzündungsreaktionen
- Abwehr von *Tumorzellen*

Bei einem gesunden Immunsystem funktionieren all diese Mechanismen. Zurzeit sind ca. 300 verschiedene Gendefekte bekannt, die Funktionsstörungen verursachen können (Stand Oktober 2015).

Der folgende Informationstext richtet sich an Betroffene, die an einem primären, angeborenen Immundefekt erkrankt sind, an deren Familien, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Der Text soll dazu beitragen, diese Gruppe von Erkrankungen, die Möglichkeiten ihrer Behandlung und die Probleme und besonderen Bedürfnisse der betroffenen Patienten besser zu verstehen. Der Text ist zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben. Er soll nach Ablauf dieser Frist erneut überprüft und aktualisiert werden.

Aufgrund der Vielzahl der bekannten primären Immundefekte werden wir mit Genehmigung des [ImmunDefektZentrums](#) der Charité zum Teil auf deren Inhalte verweisen.

Anmerkung: Unsere Informationen ersetzen nicht die erforderlichen klärenden Gespräche mit den behandelnden Ärzten und weiteren Mitarbeitern des Behandlungsteams; sie können aber dabei behilflich sein, diese Gespräche vorzubereiten und besser zu verstehen. Außerdem können Sie diesen Informationstext dazu nutzen, Erzieher, Lehrer, Freunde und andere Bezugspersonen Ihres Kindes möglichst umfassend über die Erkrankung zu informieren. Auf diese Weise können Sie dabei helfen, potenziellen Vorurteilen und sozialen Ausgrenzungen vorzubeugen und dadurch zu einer bestmöglichen Lebensqualität für Ihr Kind beitragen.

[ImmunDefektCentrum der Charité Universitätsmedizin Berlin](#)

[Centrum für Chronische Immundefizienz Universitätsklinikum Freiburg i. Brsg.](#)

Basisliteratur

Baumann, U, et al. Primäre Immundefekte-Warnzeichen und Algorithmen zur Diagnosefindung 2010, 978-3-8374-2130-9 isbn

Kalden, J, Eger, G Greten, H et altri (Hrsg.): Innere Medizin: Erhöhte Infektanfälligkeit-primäre und sekundäre Immundefekte, Thieme Verlag 2010, 10.1055/b-0034-86240 doi

Grimbacher, B J. Schölmerich (Hrsg.): Medizinische Therapie in Klinik und Praxis, Springer Verlag 2003, 978-3540422181 isbn

Schmidt, R, Baumann, U, Botzug, K, Henning, C, Stoll, M, Witte, T Primäre und sekundäre Immundefekte, 978-3-8374-2197-2 isbn

1. Krankheitsbild: Was ist ein primärer (angeborener) Immundefekt?

Was unterscheidet einen gesunden Menschen, der hin und wieder an Infekten erkrankt von Menschen mit einer angeborenen Immunschwäche? „Infektanfällig“ sind zunächst einmal alle Menschen, die eine *Infektion* durchgemacht haben oder die geimpft wurden. Die Betroffenen können jedoch einen Immunschutz aufbauen und dadurch Immunität entwickeln. Dieses gelingt bei *genetisch* bedingten Störungen nicht so ohne weiteres. Hinsichtlich der Immundefekte steht somit die Frage im Zentrum des Interesses, ob ein Kind an einer physiologischen und damit normalen Infektanfälligkeit leidet, oder aber an einer krankhaften Infektanfälligkeit, die an einen Immundefekt denken lässt.

Die Folgen eines Immundefekts können sein:

- Krankhafte Infektanfälligkeit gegenüber *Infektionserregern* (*Bakterien*, *Mykobakterien*, *Viren*, *Pilzen* und *Parasiten*)
- Störungen bei der Entwicklung von Immunität oder Impfschutz
- Rheumatische oder Autoimmunerkrankungen
- Allergische Erkrankungen
- Spontane Fieber- und Entzündungsreaktionen
- Neigung zur Entwicklung bösartiger Tumore

Um zu unterscheiden, ob ein Kind normal infektanfällig ist oder an einem Immundefekt leidet, helfen die folgenden Tabellen bei der Einordnung:

Eigenschaft der Infektion	Normale Infektanfälligkeit	Krankhafte Infektanfälligkeit
Häufigkeit	Maximal acht kleinere Infektionen (<i>Minorinfektion</i>) im Kleinkindalter	Mehr als acht Minorinfektionen im Kleinkindalter
Schweregrad	Leicht, Minorinfektion	Schwer, <i>Majorinfektion*</i>
Verlauf	<i>Akut</i>	<i>Chronisch</i> , wiederkehrend
Zurückbleibende Schäden	Nein	Ja
Rückfall mit demselben Krankheitserreger	Nein	Ja
Opportunistische Infektion (körpereigenen Erreger)	Nein	Ja

*Lungenentzündung, Sepsis, Hirnhautentzündung, Gehirnentzündung, Knochenhautentzündung, septische Gelenkentzündung, Weichteilabszess, Empyem

12 Warnzeichen für angeborene Immundefekte:

- Positive Familienanamnese für angeborene Immundefekte
- 8 oder mehr eitrige Mittelohrentzündungen pro Jahr
- 2 oder mehr schwere Entzündungen der Nebenhöhlen pro Jahr
- 2 oder mehr Lungenentzündungen innerhalb eines Jahres
- Indizierte antibiotische Therapie über 2 oder mehr Monate ohne Effekt
- Impfkomplicationen bei Lebendimpfungen (insbes. BCG*, Polio nach Sabin* und Rotaviren)
- Gedeihstörung im Säuglingsalter, mit und ohne chronischen Durchfällen
- Wiederkehrende tiefe Haut- oder Organabszesse
- 2 oder mehr Infektionen innerer Organe (Hirnhautentzündung, Knochenentzündung, septische Gelenkentzündung, Empyem, Blutvergiftung (*Sepsis*))
- Anhaltende Pilz (*Candida*)-Infektionen an Haut oder Schleimhaut jenseits des 1. Lebensjahres
- Unklare Entzündungen der Haut (Erytheme) bei Neugeborenen und jungen Säuglingen (z.B. chronische *Graft versus Host Reaktion*, *Omenn-Syndrom* u.a.)
- Wiederkehrende oder den ganzen Körper umfassende (*systemische*) Infektionen mit atypischen Mykobakterien (nicht Tuberkulose)

*Diese Impfstoffe werden seit einigen Jahren in Deutschland nicht mehr verwendet, während die Impfung gegen Rotaviren vor wenigen Jahren neu eingeführt wurde.

Liegt eine krankhafte Infektanfälligkeit vor oder finden sich in der Krankengeschichte eines Kindes Warnzeichen, sollte der behandelnde Arzt nach der verantwortlichen Ursache suchen. Dabei kommen sowohl angeborene wie auch erworbene Störungen in Betracht.

Viele der bisher bekannten Immundefekte sind Teil eines Krankheitssyndroms, d.h. das auch andere Organsysteme neben dem Immunsystem beeinträchtigt und /oder fehlgebildet sind.

Einen Überblick über die häufigeren primären Immundefekte bei Kindern finden Sie auf der Webseite des [Immun Defekt Zentrums](#) der Charité

2. Häufigkeit: Wie oft kommen primäre Immundefekte vor?

Die Häufigkeit Primärer Immundefekte ist insgesamt niedrig mit 1:10.000 (1 Erkrankung auf 10.000 Gesunde).

Betrachtet man die verschiedenen Ursachen für einen Immundefekt, so verteilen sich die Häufigkeiten wie folgt [1]:

- B-zelluläre (*B-Zellen*) Immundefekte 1:20.000
- T-zelluläre (*T-Zellen*) Immundefekte 1:100.000
- Kombinierte (T-und B-zelluläre) Immundefekte 1:50.000
- Defekte des unspezifischen zellulären Systems (Phagozyten, NK-Zellen 1:50.000
- *Komplementdefekte* 1:50.000

Mehr Informationen zu den einzelnen Bestandteilen des Immunsystems und deren Funktion finden Sie auf der Webseite des [Immun Defekt Zentrums](#) der Charité.

Da es aktuell ca. 300 bekannte angeborene Immundefekte gibt, kommen die einzelnen Erkrankungen zum Teil nur sehr selten vor.

3. Ursachen: Was sind die Ursachen für einen primären Immundefekt?

Die Ursache für einen primären Immundefekt ist ein genetischer Fehler in einem der verschiedenen Bereiche des Immunsystems. Es können die folgenden Bestandteile (einzeln oder kombiniert) des Immunsystems betroffen sein:

B-Zellen und Antikörper

- *T-Zellen*
- *Fresszellen (Granulozyten, Monozyten, Makrophagen)*
- *Natürliche Killerzellen*
- *Komplementsystem*

Die genetischen Veränderungen werden zum Teil vererbt, zum Teil spontan erworben. Auf den Webseiten der [EuroGentest](#) (einem Projekt der EU) finden Sie viele Informationen zur Genetik und Vererbung von Erkrankungen.

4. Funktion: Welche Funktion haben die verschiedenen Bestandteile des Immunsystems?

Das Immunsystem besteht aus verschiedenen Komponenten, die gemeinsam für eine funktionierende Krankheitsabwehr sorgen. Da ein Primärer Immundefekt bereits durch das Fehlen einzelner Komponenten der Abwehr verursacht sein kann, werden im Folgenden die Aufgaben der einzelnen Bestandteile des Immunsystems erläutert.

4.1. Die Aufgaben der weißen Blutkörperchen (Leukozyten)

Zu den Leukozyten gehören die Lymphozyten (B-Lymphozyten, T-Lymphozyten), Granulozyten (neutrophile, eosinophile und basophile Granulozyten), Monozyten (Monozyten, Makrophagen, Mastzellen) und die natürlichen Killerzellen (NK-Zellen). Granulozyten, Monozyten und NK-Zellen werden auch als Fresszellen bezeichnet, da sie Krankheitserreger oder Tumorzellen direkt in sich aufnehmen (phagozytieren) und zerstören können.

4.1.1. Die Aufgaben der B-Lymphozyten

Die Hauptaufgabe der B-Zellen besteht darin, nach der Ausreifung zu so genannten Plasmazellen eine große Menge an *Antikörpern* zu produzieren. Antikörper sind γ -förmige Eiweiße, die sich gezielt an Erreger oder fremde Zellen haften können und durch die Anhaftung deren Zerstörung vermitteln. Zu einem geringen Teil können auch *B-Lymphozyten* das Immunsystem zu steuern.

Die wichtigsten Antikörper (auch *Immunglobuline* genannt) sind:

- Das Immunglobulin A (IgA), das auf allen Schleimhäuten vorkommt und dort Krankheitserreger bekämpft.
- Das Immunglobulin G (IgG), das häufigste Immunglobulin. Es ist besonders wichtig zur Bekämpfung mehrfach auftretender *Infektionen*. Nach Erstkontakt mit einem neuen Krankheitserreger benötigt es ca. 3 Wochen, bis es funktionsfähig ist. Tritt dieselbe Infektion jedoch noch einmal auf, so werden IgG Antikörper sehr schnell und in sehr großer Menge produziert, um den erneuten Ausbruch einer Erkrankung zu verhindern.
- Das Immunglobulin M (IgM), das sofort produziert wird, wenn Krankheitserreger in den Körper gelangen. Es übernimmt die erste Bekämpfung von Krankheitserregern und wird im Verlauf einer Infektion vom IgG, dem spezialisierten Antikörper, abgelöst.
- Das Immunglobulin E (IGE), das speziell zur Abwehr von Wurminfektionen und bei allergischen Reaktionen eine Rolle spielt. Es kommt nur in sehr geringen Mengen im Blut vor.

4.1.2. Die Aufgaben der T-Lymphozyten

T-Lymphozyten durchlaufen eine Reifungsphase in einem bestimmten, relativ kleinen Organ im Brustbereich, der *Thymusdrüse*. In dieser Phase lernen die T-Lymphozyten, körperfremde oder veränderte Substanzen zu erkennen wie zum Beispiel Krankheitserreger oder veränderte (mutierte) körpereigene Zellen.

T-Zellen können lebenslang ihre *Rezeptoren* noch so verändern, dass sie sich Krankheitserreger merken können, man spricht dann von Gedächtnis-T-Zellen.

T-Zellen sind in der Lage, das gesamte Immunsystem zu steuern. Sie interagieren direkt mit anderen Zellen oder verschicken zahlreiche verschiedene Botenstoffe in das Immunsystem (so genannte Zytokine). Auf diese Weise können sie andere Bestandteile der Immunabwehr, wie zum Beispiel die B-Zellen, aktivieren.

Die Bedeutung von T-Zellen im Körper wird daran deutlich, dass bei deren Fehlen schwere Erkrankungen auftreten. Ein schwerer Mangel an T-Zellen ist tödlich, weil früher oder später schwerste *Infektionen* auftreten mit Erregern, die für den Gesunden eher harmlos sind.

T-Zellen sind auch Verursacher von *Autoimmunkrankheiten* das heißt., T-Zellen wenden sich gegen *Antigene* auf körpereigenen Zellen – so genannte autoreaktive T-Zellen. Normalerweise sollten T-Zellen, die fälschlicherweise in der Thymusdrüse auf körpereigene Antigene geprägt wurden, noch im Thymus oder spätestens nach Verlassens der Thymusdrüse vernichtet werden, da sie falsch „programmiert“ wurden.. Klappt das nicht , kann es zu *autoimmun*-Reaktionen kommen.

4.1.3. Die Aufgaben der Monozyten (Fresszellen)

Monozyten gehören zur unspezifischen Immunabwehr. Sie sind bereits beim Neugeborenen vorhanden. Sie werden im Knochenmark gebildet.

Monozyten haben die Aufgabe, körperfremdes Material in sich aufzunehmen (zu phagozytieren) und unschädlich zu machen. Hierfür müssen sie aber weiter heranreifen und sich zu Makrophagen ausbilden. Das geschieht nicht im Blutkreislauf, sondern in der Leber und im Bindegewebe. Makrophagen sind dann die eigentlichen Fresszellen.

4.1.4. Die Aufgaben der Granulozyten

Auch Granulozyten sind Teil der unspezifischen Immunabwehr. Granulozyten halten sich entweder an den Gefäßinnenwänden oder im zirkulierenden Blut auf. Dort bleiben sie etwa sieben Stunden und werden dann abgebaut. Sie können sich von selbst fortbewegen und sind in der Lage, aus den Blutgefäßen heraus in das Gewebe und in die Schleimhäute zu wandern. Nach vier bis fünf Tagen werden auch die gewebebegängigen Granulozyten abgebaut.

Neutrophile Granulozyten sind auf die Abwehr von *Bakterien*, *Viren* und *Pilzen* im Blut spezialisiert; eosinophile Granulozyten helfen bei der Abwehr von *Parasiten* und sind an allergischen Reaktionen beteiligt; auch basophile Granulozyten können Parasiten unschädlich machen und sind am Auftreten allergischer Reaktionen beteiligt.

4.1.5. Die Aufgaben der natürlichen Killerzellen

Natürliche Killerzellen sind ein Bestandteil des angeborenen Immunsystems und sind eine Untergruppe der Lymphozyten. Sie sind eine der ersten Verteidigungslinien im Kampf gegen

Infektionen und Krebs. Sie bilden zum Beispiel wichtige Botenstoffe und können entartete und infizierte Zellen wie Krankheitserreger oder Tumorzellen abtöten.

4.2. Die Funktion des Komplementsystems

Das Komplementsystem gehört zur angeborenen, unspezifischen Immunabwehr. Zu diesem System gehört eine Vielzahl von Eiweißen, die Krankheitserreger und andere Substanzen als fremd erkennen können und diese „markieren“. Nun können die Immunzellen der unspezifischen Abwehr (Granulozyten und Fresszellen) die Eindringlinge erkennen und vernichten. Ebenso sind die Eiweiße des Komplementsystems in der Lage, die im Blutkreislauf zirkulierenden *Antigen* - *Antikörper*-Komplexe zu vernichten (Lyse). Das Komplementsystem kann Entzündungen im Gewebe auslösen, um Fremdkörper schneller aus dem Blutkreislauf zu entfernen.

5. Krankheitsformen: B-Zell-Defekte, T-Zell-Defekte und deren Kombination

5.1. B-Zell-Defekte

Beim häufigsten Defekt des *Immunsystems*, dem so genannten IgA-Mangel, sind B-Zellen nicht in der Lage, das Immunglobulin A (IgA) zu bilden. IgA ist eines der Antikörper (*Immunglobuline*) der vier Immunglobulin klassen (IgA, IgG, IgM, IgE). Etwa die Hälfte der Menschen, die kein IgA haben, entwickelt gar keine Symptome. Die andere Hälfte hat häufige Infekte im Bereich der Lunge und des Darmes.

Bei jungen Erwachsenen tritt häufig der so genannte Common Variable Immundeficiency Disorder-Immundefekt auf (CVID). Hier sind die Antikörperspiegel niedrig, es sind aber B-Lymphozyten vorhanden. Diese B-Zellen sind nicht in der Lage gut auszureifen und ausreichend Antikörper zu bilden. Man nimmt an, dass sich die B-Zellen im Verlauf vieler Jahre erschöpfen, daher tritt dieser Immundefekt nicht in der Kindheit, sondern erst im jungen Erwachsenenalter auf. Patienten mit einem solchen Immundefekt haben häufige Lungeninfektionen und die Lunge droht deshalb im Laufe von Jahrzehnten schweren Schaden zu nehmen. Darüber hinaus kann der Magen-Darm-Trakt betroffen sein mit der Folge von *chronischen* Durchfällen.

Bei einer Agammaglobulinämie sind keine B-Zellen vorhanden. Hier finden sich nur noch Spuren der Antikörper IgG, IgA, IgM und IgE. Diese Patienten können lebensgefährlich an Infektionen mit Bakterien und Pilzen erkranken und brauchen einen lebenslangen Ersatz von Antikörpern (so genannte Immunglobulin-Substitution), die aus *Blutplasmaspenden* hergestellt werden. Eine Immunglobulin-Substitution ist auch bei Patienten mit CVID erforderlich. Patienten, denen nur der Antikörper IgA fehlt, benötigen keine spezifische Therapie.

5.2. T-Zell-Defekte

Die Ursachen von einem Fehlen oder einer fehlenden Funktion von T-Lymphozyten können sehr unterschiedlich sein. Entweder können sich die T-Zellen nicht ausreichend ausbilden und bleiben funktionslos oder sie sind auf Grund des Fehlens einzelner Bestandteile (*Moleküle*) nicht funktionsfähig. Die Erkrankungen machen sich durch verschiedene Symptome bemerkbar: Bei einigen kommt es zu schweren *Infektionen* mit einem bestimmten *Virus* wie beispielsweise das *Zytomegalie-Virus* oder das *Epstein-Barr-Virus* (Verursacher des Pfeifferschen Drüsenfiebers).

Bei anderen T-Zell-Defekten kommt es zu einer *chronischen* Entzündung des Darmes mit häufigen Durchfällen. Einige der T-Zell-Defekterkrankungen betreffen auch andere Organsysteme. Beim *Wiskott-Aldrich-Syndrom* sind oft Blutplättchen und die Haut betroffen. Bei anderen T-Zell-Defekten liegt die Ursache in einer gestörten Reparatur der Erbsubstanz. Diese Kinder haben häufig ein ungewöhnliches Aussehen mit auffällig aussehenden oder zu kleinem Schädel und/oder Gesicht. Es sind nicht nur die Lymphozyten, sondern auch andere Blutzellreihen (rote Blutkörperchen) betroffen.

Beim so genannten DiGeorge-Syndrom fehlt die *Thymusdrüse* oder sie ist nur unvollständig angelegt. Diese Erkrankung ist häufig auch mit Herzfehlern behaftet. Das DiGeorge-Syndrom ist gar nicht so selten mit einer Häufigkeit von ca. 1:4000 Neugeborenen.

5.2.1. Kombinierte T/B-Zell-Defekte

Die schwerste Form des Immundefektes nennt sich schwerer kombinierter Immundefekt (severe combined immunodeficiency SCID). Diese Erkrankungen sind sehr selten, mit Häufigkeiten von ca. 1-5/100.000 Neugeborenen.

In den USA und wahrscheinlich auch zukünftig in Deutschland lassen sich diese Erkrankungen schon bei Geburt testen mittels einer Trockenblutkarte (Neugeborenenenscreening).

Bleibt die Erkrankung unerkannt, so können innerhalb von wenigen Tagen lebensbedrohliche *Infektionen* auftreten und die Kinder schnell versterben. Die einzig *kurative* Therapie ist derzeit die *hämatopoetische Stammzelltransplantation*

In einigen Fällen weltweit sind Erfolge mit einer Gentherapie berichtet worden. Die Technik der Gentherapie ist aber noch mit potentiell schweren Komplikationen wie gehäuftes Auftreten von Leukämien verbunden. Es ist in den nächsten Jahren zu erwarten, dass sich Diagnostik- und Therapiemaßnahmen verbessern und sich so die Heilungsaussichten erhöhen.

6. Krankheitszeichen: Was sind die Symptome eines primären Immundefekts?

Das wichtigste Symptom eines primären Immundefekts ist das gehäufte Auftreten von Infektionen, die je nach Schwere des Immundefekts lebensbedrohlich sein können. Als Folge der zum Teil schweren Beeinträchtigung des Immunsystems treten die *Infektionen* je nach Erkrankungsart bereits bald nach der Geburt oder erst im Kindergarten oder Schulalter vermehrt auf (siehe *Krankheitsbild: 12 Warnzeichen für angeborenen Immundefekte*).

Junge Säuglinge profitieren in den ersten Lebensmonaten noch von dem sogenannten „Nestschutz“: Vor der Geburt werden Immunglobuline (IgG) der Mutter durch den Mutterkuchen (Placenta) auf das Kind übertragen und übernehmen zunächst die Infektionsabwehr. Gesunde Kinder bilden in der Folge durch den Kontakt mit Krankheitserregern aus der Umwelt ein eigenes, funktionierendes Immunsystem aus.

Je nachdem wie schwerwiegend der vorliegende Immundefekt ist, entwickeln betroffene Kinder unterschiedlich schwere Infektionen, die häufig mit Komplikationen verbunden sind.

Zu oft wird die Diagnose aber erst sehr spät gestellt, was einen deutlichen Nachteil für den Patienten bezüglich der Schwere der Erkrankung bedeutet.

7. Krankheitsverlauf: Wie kann ein primärer Immundefekt verlaufen?

Folgende Faktoren bestimmen den Krankheitsverlauf von Kindern und Jugendlichen mit einem primären Immundefekt:

- **Form des Immundefekts:** Kinder mit einem schweren kombinierten Immundefekt zeigen schon früh schwere Krankheitsverläufe, versterben ohne eine rettende *Stammzelltransplantation* in der Regel im ersten Lebensjahr. Leiden Kinder an einem kompletten Antikörpermangel (Agammaglobulinämie), treten Krankheitszeichen etwas später auf. Typisch wären wiederkehrend Lungenentzündungen, durch die die Lungen langsam zerstört werden können.
- **Zeitpunkt der Diagnosestellung/des Behandlungsbeginns:** Ein frühzeitiges Erkennen des primären Immundefekts beziehungsweise der zugrunde liegenden Erkrankung und ein entsprechend prompter Behandlungsbeginn wirken sich positiv auf den Krankheitsverlauf aus: Kinder mit schwerem kombinierten Immundefekt können eine lebensrettende Stammzelltransplantation erhalten, Kinder mit Agammaglobulinämie können mit *Immunglobulinen* behandelt werden, so dass keine Lungenentzündungen mehr auftreten.
- **Qualität der Gesamtversorgung:** Zur optimalen Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit einem primären Immundefekts gehört die Behandlung durch Experten in einem Spezialzentrum für Immunologie (ImmunDefektZentrum) in enger Zusammenarbeit mit den niedergelassenen Haus- und Kinderärzten. Ebenso ist eine umfassende Aufklärung und Mitarbeit seitens der Betroffenen und ihrer Angehörigen Voraussetzung für einen günstigen Krankheitsverlauf.

8. Diagnostik: Wie wird ein primärer Immundefekt diagnostiziert?

Die Diagnose eines Angeborenen Immundefekts ist nicht immer einfach. Die Erfahrung zeigt: Die unspezifischen Krankheitszeichen, das vielfältige Erscheinungsbild sowie die große Zahl möglicher Ursachen erschweren die korrekte Diagnose. Primäre Immundefekte werden daher häufig erst mit großer zeitlicher Verzögerung erkannt.

8.1. Verdacht eines Primären Immundefekts (PID)

Bei den folgenden **Warnzeichen** sollte an das Vorliegen eines Primären Immundefekts gedacht werden (eine Kombination mehrerer Warnzeichen macht einen PID noch wahrscheinlicher):

Säuglinge

- Krankhafte *Infektionsanfälligkeit*
- Korrekt eingesetzte antibiotische Therapie bleibt ohne heilenden Effekt
- Gedeihstörung (mit oder ohne chronischem Durchfall)
- Komplikationen nach einer Lebendimpfung (z.B. Rotaviren, Masern, Windpocken)
- Auffällige Familienanamnese (z.B. Immundefekt, auffällige Infektionsanfälligkeit, unklare Todesfälle nach fieberhafter Erkrankung)
- Laborwerte, z.B. verminderte Zahlen für *Lymphozyten*, *Granulozyten* oder Blutspiegel der *Immunglobuline*
- Unklare Rötungen der Haut, besonders vor dem 2. Lebensmonat
- Verspäteter Abfall der Nabelschnur

Kinder ab einem 1 Jahr

- Krankhafte Infektionsanfälligkeit
- Korrekt eingesetzte antibiotische Therapie bleibt ohne heilenden Effekt
- Gedeihstörung (mit oder ohne chronischem Durchfall)
- Komplikationen nach einer Lebendimpfung (z.B. Masern, Windpocken)
- Auffällige Familienanamnese (z.B. Immundefekt, auffällige Infektionsanfälligkeit, unklare Todesfälle)
- Laborwerte, z.B. verminderte Zahlen für *Lymphozyten*, *Granulozyten* oder Blutspiegel der *Immunglobuline*

Wenn sich der Verdacht auf ein PID ergibt, sollte die folgende Diagnostik erfolgen, ggf. nach Rücksprache mit einem Immundefekt-Zentrum:

8.1.1. Anamnese: Krankengeschichte

Erforderlich sind sowohl die *Familienanamnese* inklusive des Stammbaums wie auch die *Eigenanamnese* des Patienten. Darüber hinaus sollten eine *Infektionsanamnese* sowie die *Anamnese* der Erreger, die bisher diagnostiziert wurden, erfolgen.

8.1.2. Körperliche Untersuchungen

Eine gründliche Untersuchung sämtlicher Organsysteme ist notwendig.

- *Lymphatisches System*
- Haut, Schleimhaut, Haare, Nägel
- Skelettsystem und Zähne
- Fehlbildungen
- Atemwege
- Magen-Darmtrakt
- Nervensystem und Muskeln, geistiger Entwicklungsstand
- Nieren und Harnwege
- Stoffwechsel-System
- Herz und Gefäße

8.1.3. Labordiagnostik

Blutuntersuchungen: Zahl der roten Blutkörperchen (*Erythrozyten*), Zahl der weißen Blutkörperchen (*Leukozyten* und deren Untergruppen (*Differentialblutbild*), Zahl der Blutplättchen (*Thrombozyten*), Zahl der verschiedenen *Immunglobuline* (IgG, IgM, IgA, IgE), Messung der *Impfantikörper* gegen Tetanus und Pneumokokken. Bei akuten *Infektionen* Nachweis von Krankheitserregern (Bakterien, Mykobakterien, Viren, Pilze, Parasiten) und Untersuchung von Entzündungswerten *C-reaktives Protein* (CRP).

9. Behandlung: Wie werden Kinder mit einem schweren Immundefekt behandelt?

Wurde bei Ihrem Kind ein primärer Immundefekt festgestellt, so sollte es spätestens jetzt in einem spezialisierten Behandlungszentrum (ImmunDefektZentrum) vorgestellt werden. Dort findet eine Betreuung durch ein Behandlungsteam statt, das aus spezialisierten Ärzten und Ärztinnen besteht. Ebenfalls gehören zu dem Team Kranken und Gesundheitspfleger(innen), Sozialarbeiter(innen), Physiotherapeuten(innen) und Psychologen(innen).

Auch können die Patienten, bei denen der primäre Immundefekt im Zusammenhang mit einer anderen Erkrankung steht, gleichzeitig von einem solchen Experten mit betreut werden. Regelmäßige Vorstellungen in so einem Zentrum sorgen dafür, dass der Krankheitsverlauf sorgfältig überwacht, Komplikationen frühzeitig erkannt und unmittelbar von Spezialisten behandelt werden.

Außerdem können Fragen zum Umgang mit dem kranken Kind, zu neuen Behandlungsmethoden und aktuellen Forschungsergebnissen fachgerecht beantwortet werden. Die Behandlungen für Kinder und Jugendliche mit einem primären Immundefekt haben zum Ziel, die Anzahl und Schwere von Infektionen zu verkleinern. Zu den Therapien, die derzeit bei primären Immundefekten eingesetzt werden, gehören:

- Gabe von Antibiotika, *Antimykotika*, *Virostatika*
- Gabe von Antikörpern (*Immunglobulinen*)
- *Stammzelltransplantation (SZT)*
- Gentherapie (im Moment noch experimentell)
- unterstützende Maßnahmen

9.1. Antibiotika, Antimykotika, Virustatika

Bei *Infektionen* ist die frühzeitige Behandlung mit Antibiotika angezeigt. Bei einer weniger schwerwiegenden Immunschwäche kann eine Antibiotikabehandlung als alleinige Therapie ausreichen. In manchen Fällen ist aber auch eine dauerhafte Einnahme von Antibiotika nötig, eine sogenannte Prophylaxe. Antivirale Medikamente schützen gegen manche *Viren* und auch Medikamente gegen Pilze (*Antimykotika*) werden bei bestimmten Erkrankungen vorsorglich eingesetzt.

9.2. Antikörperersatztherapie

Viele Kinder mit einem PID können aufgrund der fehlerhaften Abwehrzellen meist nicht genügend oder nicht die richtigen Antikörper (*Immunglobuline*) bilden, um gegen *Infektionen* ankämpfen zu können. Daher müssen diese Antikörper in Form einer *Infusion* ersetzt werden. Es ist möglich die Antikörper über die Vene (alle 4 Wochen) oder auch subkutan in das Unterhautfettgewebe (1x-2x/

Woche) zu geben. Da die Antikörper nach einer gewissen Zeit im Körper abgebaut werden, müssen die Infusionen regelmäßig und meist lebenslang wiederholt werden.

9.3. Stammzelltransplantation (HSZT)

Die Durchführung einer *Stammzelltransplantation* ist inzwischen ein gut erprobtes Verfahren für Kinder mit verschiedenen besonders schweren Immundefekten. Hierzu gehören zum Beispiel:

- Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom
- Einzelne Varianten des Hyper-IgM-Syndroms
- Chediak-Higashi-Syndrom
- Septische Granulomatosen

Bevor eine *hämatopoetische Stammzelltransplantation* (HSZT) durchgeführt wird, muss erstens geklärt sein, ob sie überhaupt angezeigt (indiziert) ist und zweitens, welche Form der Stammzelltransplantation bei dem betroffenen Patienten in Frage kommt. Dabei reicht es manchmal aus, anders als z.B. bei *Leukämien*, den Empfänger der Stammzellen mit relativ milden *immunsuppressiven* Medikamenten vorzubereiten (*Konditionierung*). Der Stammzellspender sollte möglichst *HLA-identisch* sein, wobei Familien- und Fremdspender gleichwertig sind.

Für den Erfolg der Stammzelltransplantation spielt der Allgemeinzustand des Patienten vor HSZT eine wichtige Rolle. Kinder und Jugendliche, die bereits mit vorgeschädigten Organen in die Transplantation gehen, haben ein größeres Risiko, Komplikationen nach der Transplantation zu entwickeln.

Deswegen ist es bei einigen Patienten sinnvoll, eine HSZT möglichst früh zu planen, wenn der Allgemeinzustand entsprechend gut ist.

Fortschritte, die sowohl die herkömmlichen Behandlungsmöglichkeiten als auch die Transplantationsmedizin betreffen, werden diese schwierigen Fragestellungen stetig beeinflussen. Ob letztlich tatsächlich eine Stammzelltransplantation durchgeführt wird, hängt von verschiedenen Faktoren ab, unter anderem von der Verfügbarkeit eines passenden Spenders und dem Allgemeinzustand des Patienten. Die behandelnden Ärzte berücksichtigen diese und weitere Bedingungen bei ihrer Entscheidung. Selbstverständlich müssen auch der einwilligungsfähige Patient und/oder seine Angehörigen mit der Behandlung einverstanden sein.

9.4. Gentherapie

Die Gentherapie hat zum Ziel, die fehlerhaften Gene der Abwehrzellen des Patienten gegen gesunde, funktionsfähige Gene auszutauschen. Hierfür werden dem Patienten die defekten Zellen des Knochenmarks entnommen und im Labor korrigiert. Als Vehikel für die gesunden Gene werden oft Viren verwendet, die dann die gesunden Gene in die Zelle einschleusen. Die reparierten

Blutzellen des Patienten können nun noch vermehrt werden und dann in den Körper zurückgegeben werden.

Z.Zt. stellt dies jedoch noch eine experimentelle, keine etablierte Therapie dar, die Risiken sind noch erheblich. Es bleibt zu hoffen, dass durch die Forschung noch bessere Verfahren gefunden werden.

9.5. Unterstützende Maßnahmen

Die folgenden Maßnahmen helfen Kindern und Jugendlichen mit einer Immunschwäche und ihren Familien, Infektionen vorzubeugen und auch im Alltag so gut wie möglich mit der Erkrankung umzugehen. Allein durch unterstützende Maßnahmen kann allerdings keine Normalisierung des Immunsystems erzielt werden.

- **Allgemein- und Mundhygiene:** Regelmäßiges Händewaschen und sorgfältige Mundpflege (Zähneputzen, Mundausspülen mit bestimmten Lösungen) verringert das Risiko, an Infektionen zu erkranken. Zur erfolgreichen Mundhygiene gehören auch regelmäßige Besuche beim Zahnarzt.
- **Impfungen:** Patienten mit angeborenen Immundefekten sollten keine Lebendimpfstoffe erhalten wie zum Beispiel MMR (Masern, Mumps, Röteln) oder den oralen Polioimpfstoff (Kinderlähmung). Nur abgetötete Impfstoffe werden für Kinder mit angeborenen Immundefekten empfohlen. Geschwisterkinder sollten ebenfalls keine Lebendimpfstoffe erhalten, da sie einen lebenden Virus ausscheiden könnten.
- **Routine-Vorsorgeuntersuchungen (U-Untersuchungen) beim Kinderarzt:** Bei den zehn U-Untersuchungen und später bei der J1 überprüft der Kinderarzt die altersgerechte körperliche, geistige und auch emotionale Entwicklung des Kindes oder des Jugendlichen. Im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen finden auch die *Impfungen* statt. Kinder mit einer Immunschwäche sollten keine Lebendimpfstoffe erhalten. Die Ergebnisse der Vorsorgeuntersuchungen werden in das "Gelbe Heft" eingetragen, das den Eltern nach der Geburt ausgehändigt wurde. In diesem Heft ist eine Tasche, in der Sie den Impfpass des Kindes aufbewahren können. Das "Gelbe Heft" mit dem Impfpass sollten Sie zu jedem Arztbesuch mitnehmen.
- **Temperaturüberwachung:** Regelmäßiges Messen der Körpertemperatur trägt dazu bei, Infektionen möglichst früh zu erkennen und sie prompt zu behandeln. Bei Fieber von mehr als 38,5°C sollte sofort ein Arzt kontaktiert werden, da eine Infektion die Ursache dafür sein kann.
- **Kommunikation mit dem Behandlungsteam:** Es ist wichtig, die Kontaktdaten des Kinderarztes und der Klinik und des Behandlungsteams jederzeit verfügbar zu haben, um in Notfällen keine Zeit zu verlieren.
- **Infektionsvorbeugung vor Auslandsreisen:** Neben den von den Tropeninstituten etc. empfohlenen Maßnahmen zur Vorbeugung von Infektionen bei bestimmten Auslandsreisen müssen bei Kindern und Jugendlichen mit einem Immundefekt zusätzliche Vorkehrungen getroffen werden. Deshalb sollte eine Auslandsreise immer rechtzeitig mit dem

Behandlungsteam abgesprochen werden. Nach Möglichkeit sollte auch eine Kontaktadresse für eventuelle fachgerechte medizinische Versorgung am Urlaubsort zur Verfügung stehen.

10. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit einem primären Immundefekt?

Generell ist die frühe Diagnose eines primären Immundefekts ein wichtiges Kriterium für die Prognose. Je weniger schwere Infektionen ein Patient durchmacht, desto weniger Komplikationen sind zu erwarten.

Patienten, die gut mit dem Ersatz von Antikörpern zu behandeln sind (siehe Therapie), haben eine sehr gute Prognose. Je schwerwiegender die Immunschwäche ist und je später sie erkannt wird, desto größer ist die Gefahr von Komplikationen oder frühzeitigem Tod.

Gut zu wissen: Bei krankhafter Infektanfälligkeit muss frühzeitig eine Diagnostik eingeleitet werden, um frühzeitig eine korrekte Diagnose stellen zu können und frühzeitig eine krankheitsspezifische wirksame Therapie einleiten zu können. Dann können die meisten Patienten ein normales Leben führen.

Literaturverzeichnis

- [1] Kalden, J, Eger, G „Erhöhte Infektanfälligkeit - primäre und sekundäre Immundefekte“, *Greten, K et al. (Hrsg.): Innere Medizin* 2910, 10.1055/b-0034-86240 doi

Glossar

Antigen	Substanz, die von außen kommt und dem Körper fremd erscheint; sie regt das Immunsystem zur Bildung von Antikörpern an und kann eine allergische Reaktion auslösen.
Antikörper	Eiweiße (Proteine) aus der Gruppe der Globuline, die das körpereigene Immunsystem als Abwehrreaktion auf eingedrungene Fremdstoffe bzw. fremdartige Strukturen (Antigene) bildet. Die Antikörper binden gezielt an diese Antigene und führen (auf verschiedene Weise) zur Beseitigung des Fremdkörpers. Antikörper werden von einer Gruppe der weißen Blutzellen, den B-Lymphozyten, produziert, die im Stadium der Antikörperproduktion als "Plasmazellen" bezeichnet werden.
Antimykotika	Arzneimittel zur Vorbeugung und Behandlung von Infektionen, die durch Pilze verursacht werden
autoimmun	Reaktion des Abwehrsystems (Immunsystem) gegen körpereigenes Gewebe (mehr siehe Autoimmunkrankheit)
Autoimmunkrankheit	Krankheit, bei der sich das Immunsystem gegen körpereigenes Gewebe richtet; Der Begriff "Autoimmunkrankheit" umfasst eine große Anzahl von Erkrankungen, die alle durch eine ähnliche Entstehung gekennzeichnet sind. Das Abwehrsystem des Menschen (Immunsystem) spielt dabei eine zentrale Rolle. Es schützt den Organismus vor äußeren Einflüssen, wie Viren, Bakterien und anderen Fremdstoffen. Bei Autoimmunkrankheiten kommt es aus unterschiedlichen Gründen zu einer Ausrichtung des Abwehrsystems gegen körpereigenes Gewebe: Teile des eigenen Körpers werden als „fremd“ angesehen, bekämpft und beseitigt. Autoimmunkrankheiten können, je nach Zielvorgabe, jedes Organ des menschlichen Körpers betreffen. Ein solcher Fehlgriff des Abwehrsystems besteht ohne Behandlung in der Regel lebenslang und kann zur vollständigen Zerstörung des betroffenen Organs führen.
B-Lymphozyten	Unterform der Lymphozyten; entwickeln sich im Knochenmark (englisch: bone marrow) und sind für die Erkennung von Krankheitserregern und die Bildung von Antikörpern verantwortlich.
B-Zellen	Unterform der Lymphozyten; sie sind für den komplexen Vorgang der Erkennung eines Krankheitserregers und der Antikörperbildung verantwortlich. Dabei durchlaufen sie eine Entwicklung von der Stammzelle bis zur Plasmazelle. Auf jedem

	dieser Entwicklungsschritte können Störungen auftreten, die letztlich zu einer bösartigen Erkrankung der B-Lymphozyten führen können.
Bakterien	kleinste Lebewesen, die aus einer einzigen Zelle ohne Zellkern bestehen und zahlreiche Krankheiten (bakterielle Infektionen) auslösen können; diese kann man allerdings größtenteils erfolgreich mit Antibiotika behandeln.
Blutplasma	Bestandteil (etwa 60 %) des Blutes; gelblich-weiße Flüssigkeit, die sich v.a. aus Wasser (etwa 90 %), Eiweißen, Salzen, Spurenelementen und Vitaminen zusammensetzt
C-reaktives Protein	Eiweiß, das in der Leber hergestellt wird und eine wichtige Rolle bei (infektiösen und nicht-infektiösen) Entzündungen spielt. Erhöhte CRP-Werte lassen sich im Blut (Serum oder Blutplasma) nachweisen. CRP steigt bei akuten Entzündungen innerhalb von Stunden um das 10- bis 1000-fache an. Wenn die Entzündung vorbei ist, fällt es rasch wieder ab (so genanntes Akut-Phase-Protein). CRP wird auch bei den meisten (Bakterien-)Infektionen neu gebildet. Das Protein hilft, tote Zellen, Zelltrümmer und giftige Substanzen aus geschädigtem Gewebe zu entfernen und bindet an körperfremde Strukturen, zum Beispiel von Bakterien und Pilzen.
chronisch	langsam sich entwickelnd, schleichend, von langer Dauer
Differentialblutbild	Methode zur Zählung und Unterscheidung der verschiedenen Formen weißer Blutkörperchen (Granulozyten, Lymphozyten, Monozyten) in einer Blutprobe, z. B. in einem speziell gefärbten Blutausschlag; ggf. kann auch die Beschaffenheit der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) und der Blutplättchen (Thrombozyten) beurteilt werden. Da weiße Blutkörperchen (Leukozyten) ein wichtiger Teil des Immunsystems sind, ermöglichen die Bestimmung der prozentualen Anteile der einzelnen Unterarten und das Aussehen der Zellen Rückschlüsse auf Krankheiten.
Epstein-Barr-Virus	Erreger des Pfeifferschen-Drüsenfiebers
Erythrozyten	rote Blutkörperchen, die häufigsten Zellen im Blut, sie dienen vor allem dem Sauerstoff-Transport im Organismus; Erythrozyten werden im Knochenmark gebildet (Erythropoese). Für die Bindung und den Transport des in der Lunge aufgenommenen Sauerstoffs ist der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) im Inneren der Erythrozyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an

	Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.
genetisch	die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt
Granulozyten	Untergruppe der weißen Blutkörperchen (Leukozyten); sie sind vor allem für die Abwehr von Bakterien und anderen Krankheitserregern (wie Viren, Parasiten und Pilze) zuständig; Granulozyten sind auch an allergischen und entzündlichen Reaktionen sowie an der Eiterbildung beteiligt. Die Granulozyten machen ca. 60-70% der Leukozyten im Blut aus. Aufgrund ihrer unterschiedlich anfärbbaren Körnchen (Granula) und ihrer unterschiedlichen Aufgaben werden sie in drei Unterformen eingeteilt: neutrophile (90%), eosinophile (2-4%) und basophile Granulozyten (bis 1%). Die neutrophilen Granulozyten (kurz: Neutrophile) spielen die wichtigste Rolle bei der Infektabwehr.
hämatopoetisch	die Blutbildung betreffend, blutbildend
HLA	HLA: Abkürzung für (englisch) human leukocyte antigen (menschliches Leukozytenantigen) HLA sind Eiweißstrukturen (Antigene) auf der Oberfläche der meisten Körperzellen, die von T-Lymphozyten, einer Unterart der weißen Blutzellen, erkannt werden. Sie dienen dem Immunsystem u.a. zur Unterscheidung zwischen „körpereigenen“ und „körperfremden“ Strukturen/Substanzen.
Immunglobuline	Gruppe von Eiweißen (Proteinen), die als Antikörper im Blut und in Gewebeflüssigkeiten für die körpereigene Immunabwehr wichtig sind; sie werden nach Kontakt des Organismus mit einem Antigen von den Lymphozyten und anderen Zellen des Immunsystems gebildet.
immunsuppressiv	die körpereigene Immunabwehr unterdrückend
Immunsystem	körpereigenes System zur Erhaltung des gesunden Organismus durch Abwehr körperfremder Substanzen und Vernichtung anomaler Körperzellen (z.B. Krebszellen); das Immunsystem hat die Fähigkeit, zwischen selbst und fremd bzw. gefährlich und harmlos zu unterscheiden; beteiligt sind hauptsächlich die Organe des lymphatischen Systems sowie im ganzen Körper verteilte Zellen (z.B. Leukozyten) und Moleküle (z.B. Immunglobuline).
Impfung	vorbeugende Maßnahme gegen Infektionskrankheiten (Schutzimpfung). Hierbei wird ein Agens, der Impfstoff, in den Körper eingebracht, um einen Impfschutz zu erreichen. Meist wird er mittels einer Spritze verabreicht.

Infektion	Eindringen kleinster Organismen (z.B. Bakterien, Viren, Pilze) in den Körper und anschließende Vermehrung in diesem. Je nach Eigenschaften der Mikroorganismen und der Abwehrlage des Infizierten kann es nach Infektionen zu verschiedenen Infektionskrankheiten kommen.
Infusion	Einbringen von Flüssigkeiten in den Körper, meist über einen längeren Zeitraum und über einen zentralen Venenkatheter; eine Infusion erfolgt zum Beispiel zur Zufuhr von Wasser, Elektrolyten, Eiweißen und/oder Medikamenten im Rahmen einer intensiven Behandlung.
Komplement	Eiweißstoff des menschlichen Körpers, Bestandteil des angeborenen, humoralen Teil des Immunsystems, wichtig für die Abwehr vor allem von Bakterien
Konditionierung	Die Vorbereitung des Empfängers auf die Transplantation nennt man Konditionierung. Sie dient der Ausschaltung des eignen Immunsystems. Um dies zu erreichen, muss der Empfänger so vorbehandelt werden, dass seine eigenen Knochenmarkzellen und damit die eigene Blutbildung mehr oder weniger vollständig zerstört werden. Sie besteht im Allgemeinen bei bösartigen Vorerkrankungen aus einer Hochdosis-Chemotherapie zum Teil in Kombination mit einer Radio-Immun-Therapie (RIT). In manchen Fällen erhält der Patient außerdem Antikörper gegen seine Immunzellen (so genanntes Anti-Thymozyten-Globulin, ATG). Bei Patienten mit einer gutartigen Grunderkrankung wird zum Teil auch eine Toxizitätsreduzierte Konditionierung (RIC) angewendet oder es werden nur Antikörper, die spezeill gene Blutstammzellen wirken, gegeben. Die Wahl des Konditionierungs-Schemas richtet sich in der Regel nach der Art und dem Stadium der Erkrankung sowie dem zur Verfügung stehenden Spendertyp. Im Anschluss an die Konditionierung erfolgt die eigentliche Transplantation.
kurativ	auf Heilung ausgerichtet, heilend
Leukämie	bösartige Erkrankung des blutbildenden Systems und häufigste Krebserkrankung bei Kindern und Jugendlichen (mit ca. 33%); je nach Herkunft der bösartigen Zellen unterscheidet man lymphoblastische und myeloische Leukämien. Abhängig vom Krankheitsverlauf (schnell oder langsam) werden akute und chronische Leukämien unterschieden.
Leukozyten	weiße Blutkörperchen; sie dienen, als Zellen des Immunsystems, der Abwehr von Krankheitserregern und der Bekämpfung von

Infektionen. Außerdem beseitigen sie die durch den Zerfall von Körperzellen anfallenden Zelltrümmer. Zu den Leukozyten gehören die Granulozyten (mit 60-70%), die Lymphozyten (20-30%) und die Monozyten (2-6%). Leukozyten werden hauptsächlich im Knochenmark gebildet. Dieser Vorgang wird Leukopoese genannt.

Lymphozyten	Untergruppe der weißen Blutkörperchen, die für die körpereigene Abwehr, insbesondere die Abwehr von Viren, zuständig sind. Es gibt B- und T-Lymphozyten. Sie werden im Knochenmark gebildet, reifen aber z. T. erst im lymphatischen Gewebe (z. B. Lymphknoten, Milz, Thymusdrüse) zu voller Funktionsfähigkeit heran. Über die Lymphbahnen gelangen sie schließlich ins Blut, wo sie ihre jeweiligen Aufgaben übernehmen.
Molekül	chemische Verbindung aus zwei oder mehr miteinander verbundenen Atomen
Natürliche Killerzellen	Die zu den weißen Blutkörperchen (Lymphozyten) gehörenden Natürlichen Killerzellen (NK-Zellen) sind Teil des angeborenen Immunsystems beim Menschen. Gebildet werden die Natürlichen Killerzellen aus lymphatischen Vorläuferzellen im Knochenmark. Ihre Aufgabe besteht in der Einleitung des Programmierten Zelltods (Apoptose) bei Zellen, die von viralen Erregern befallen wurden sowie bei entarteten Tumorzellen.
Rezeptor	spezialisierte Reiz aufnehmende Struktur des Organismus, die der Verständigung zwischen Organismus und Umwelt oder zwischen den Zellen eines Organismus dient. Hierzu zählen z.B. die Sinneszellen, die äußere Reize (wie Geruch, Geschmack, Licht, Farbe, Druck) aufnehmen und an das Nervensystem weiterleiten. Als Rezeptoren werden aber auch molekulare Strukturen (Proteine oder Proteinkomplexe) auf und in Körperzellen bezeichnet, die bestimmte Botenstoffe (z.B. Hormone, Neurotransmitter) ganz spezifisch binden und in die bzw. innerhalb der Zelle weiterleiten. Dieser Vorgang löst eine Reaktion in der Zelle aus, z.B. die Produktion einer chemischen Substanz oder die Teilung der Zelle (biochemische Signalprozesse).
Sepsis	sog. Blutvergiftung; Allgemeininfektion, die durch Überschwemmung des Blutes mit virulenten Mikroorganismen (Bakterien, Pilze, Viren, Parasiten) oder deren Giften hervorgerufen wird; muss unverzüglich antibiotisch behandelt werden

Stammzelltransplantation	Übertragung blutbildender (hämatopoetischer) Stammzellen nach vorbereitender Chemotherapie, Bestrahlung oder Immunsuppression des Empfängers. Die Stammzellen können entweder aus dem Knochenmark oder aus der Blutbahn gewonnen werden. Im ersten Fall nennt man das Verfahren ihrer Übertragung Knochenmarktransplantation, im zweiten Fall periphere Stammzelltransplantation. Nach Art des Spenders unterscheidet man zwei Formen der SZT: die allogene SZT (Stammzellen von einem Fremdspender) und die autologe SZT (eigene Stammzellen).
systemisch	den gesamten Körper erfassend
T-Zellen	Unterform der Lymphozyten; Abwehrzellen, die für die zelluläre Immunabwehr verantwortlich sind; spielen eine wichtige Rolle insbesondere bei der Abwehr von Virus- und Pilzinfektionen
Thrombozyten	Blutzellen, die für die Blutstillung verantwortlich sind; sie sorgen dafür, dass bei einer Verletzung die Wände der Blutgefäße innerhalb kürzester Zeit abgedichtet werden und somit die Blutung zum Stillstand kommt.
Thymusdrüse	zum lymphatischen System gehörendes Organ unterhalb der Schilddrüse; Teil des körpereigenen Abwehrsystems und v.a. während der Kindheit wesentlich am Aufbau des Immunsystems beteiligt; ab der Pubertät verliert es an Größe und Bedeutung.
Tumor	Geschwulst, sowohl gutartig (benigne) als auch bösartig (maligne)
Viren	infektiöse Partikel, die keinen eigenen Stoffwechsel haben und daher für ihre Vermehrung auf Wirtszellen angewiesen sind; auf diese wirken sie häufig krankheitserregend.
Virostatika	Medikamente, die die Vermehrung von Viren hemmen und zur Behandlung oder Vorbeugung von Erkrankungen eingesetzt werden, die durch Viren verursacht werden
Virus	infektiöser Partikel ohne eigenen Stoffwechsel, der für seine Vermehrung auf Wirtszellen angewiesen ist, auf die er meist krankheitserregend wirkt (lateinisch virus bedeutet Schleim, Gift)