

Gründung des DGHO-Arbeitskreises Immundefekte

Immundefekte galten früher als „Kinderkrankheiten“, so dass Patienten mit Immundefekten primär von Pädiatern betreut wurden/werden. Die Versorgungssituation für Patienten mit Immundefekten im Erwachsenenalter ist bislang unzureichend. Aufgrund der rasanten Aufklärung der molekularen Defekte kennen wir inzwischen über 300 genetisch charakterisierte primäre Immundefekterkrankungen, von denen sich viele mitunter erst im Erwachsenenalter manifestieren können und auch oft nur mit einer Anfälligkeit für bestimmte Infektionen einhergehen. Dabei führen Immundefekte jedoch nicht nur zu einer verminderten Infektabwehr, sondern auch zu einem vermehrten Auftreten von Autoimmunzytopenien und zu einem erhöhten Risiko für Neoplasien.

Der Einzug der Panelgenodiagnostik in die Routine ermöglicht es nun, bei vielen Patienten Immundefekte molekular zu charakterisieren und eröffnet Perspektiven für zielgerichtete Therapien. In ersten klinischen Studien befinden sich derzeit u. a. PI3K- und JAK-STAT-Inhibitoren.

Gleichzeitig hat sich durch den Einsatz von Tyrosinkinaseinhibitoren wie Ibrutinib oder Ruxolitinib das Spektrum der sekundären Immundefekte erweitert. Insbesondere bei Patienten mit lymphoproliferativen Erkrankungen, die bereits bei Diagnosestellung an Infektanfälligkeit leiden, kann die Immunsuppression zu schweren Immundefekten führen.

Leitlinien für die Behandlung mit Immunglobulinen gibt es in der DGHO bislang nicht und die Zulassungsbeschränkungen schließen eine Reihe von Patienten aus, für die eine Substitution indiziert wäre. Aus diesem Grund halten wir die Gründung eines Arbeitskreises Immundefekte in der DGHO für sinnvoll. Neben dem Aufbau eines Netzwerkes ist die Erstellung von Empfehlungen zur Diagnostik und Therapie von Immundefekten (z. B. Onkopedia) wichtig. Darüber hinaus sollen Projekte für gemeinsame Diagnostik- und Therapiestudien initiiert werden.

Wir würden uns freuen, wenn wir über die Gründung des Arbeitskreises auch weitere Kolleginnen und Kollegen finden, die an dem Thema interessiert sind.