

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Rechtzeitiges Erkennen von Immundefekten kann Leben retten

(Wien 23-04-2012) „Rechtzeitiges Erkennen von Immundefekten kann Leben retten“, sagte Elisabeth Förster-Waldl, Pädiaterin/Kinderärztin und Immunologin von der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde an der MedUni Wien am Montag anlässlich des Starts in die weltweite „Woche der primären Immundefekte“ (PI-Week) und des Welttags der Immunologie am 29. April. Derzeit sind rund 170 dieser Erkrankungen bekannt. Je früher ein derartiger Defekt erkannt wird, desto leichter lassen sich Folgeschäden vermeiden. Die MedUni Wien ist gemeinsam mit dem St. Anna-Kinderspital das größte nationale Zentrum für primäre Immundefekte.

Primäre Immundefekte (PID) sind genetische, teils erbliche Erkrankungen des Immunsystems, die mit einer erhöhten Infektionsgefahr einhergehen und weiters autoimmunologische Symptome, allergische Erkrankungen und Hauterkrankungen hervorrufen können. Je früher der Defekt erkannt wird, desto leichter lassen sich lebenslange Folgeschäden wie etwa chronische Lungenveränderungen (z.B. Bronchiektasen) verhindern und desto leichter lässt sich die Lebensqualität der betroffenen PatientInnen verbessern. Förster-Waldl: „Wird ein derartiger Defekt nicht zeitgerecht diagnostiziert, können die Folgen gravierend sein, zum Beispiel irreversible Gewebeschädigungen, die durch ständige Infektionen vor allem in den Atemwegen verursacht werden. Daher ist es ratsam, bei entsprechenden Symptomen auch an einen möglichen Immundefekt zu denken.“

Große Fortschritte zur Diagnose dieser Erkrankungen hat die molekulare Medizin gebracht. „Bis vor zehn Jahren hat man vielleicht zwei Hand voll Gendefekte gekannt, die zu angeborenen immunologischen Störungen führen. Inzwischen kennt man 150-170“, erklärt Kaan Boztug, Pädiater und Immungenetiker an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUni Wien und Forschungsgruppenleiter am CeMM, Forschungszentrum für Molekulare Medizin.

Hinweise auf einen Immundefekt gibt es immer dann, so Förster-Waldl, wenn Infektionen oder Erkrankungen in dem Alter des Betroffenen in nicht entsprechender, gehäufter und ungewöhnlicher Form vorkommen. Dann ist eine immunologisch-labordiagnostische und oft auch immunologisch-genetische Analyse ratsam. Warnhinweise für Immundefekte sind unter anderem das vermehrte Auftreten von Lungen- oder Nasennebenhöhlen-, Mittelohr-, sowie Hirnhautentzündungen, Septitiden oder auch Infektionserkrankungen in Kombination mit

Autoimmunerkrankungen und/oder Allergien und Hauterkrankungen. Warnhinweise auf einen Immundefekt kann man auch über die Website der Jeffrey-Modell-Foundation (www.info4pi.org).

Wird ein noch unbekannter Immundefekt beobachtet, kommt das so genannte „Next Generation Sequencing“ zum Einsatz. „Durch die modernsten genomischen Technologien können wir heutzutage ganze Genome innerhalb weniger Tage sequenzieren und somit in vielen PatientInnen die zugrundeliegende Mutation identifizieren“, erklärt Boztug. „Ein molekulares Verständnis für primäre Immundefekte stellt eine wichtige Grundlage für die Entwicklung moderner, zielgerichteter Therapien dar.“

Mindestens 1.000 Menschen in Österreich betroffen

Schätzungen gehen davon aus, dass weltweit eine Million Menschen von primären Immundefekten betroffen sind, wobei eine von 8-10.000 Personen einen genetisch bedingten PID hat, der lebensbedrohliche Folgen für den Betroffenen mit sich bringt. „Wir vermuten, dass 70 bis 90 Prozent aller dieser Defekte ohne korrekte Diagnose bleiben“, sagt Förster-Waldl. „Klinische Auffälligkeiten einer immunologischen Störung können sowohl bereits im Kindesalter als auch erst im Jugendlichen- oder Erwachsenenalter manifest werden. In Österreich müssen entsprechend der europäischen Inzidenzen mindestens 1.000 Menschen mit primären Immundefekten leben, wir wissen daher dass eine hohe Dunkelziffer existiert“, so Förster-Waldl.

Service: Internationale PI-Week (22. – 29. April 2012)

Alle Informationen zur internationalen Woche der primären Immundefekte (PI-Week) gibt es hier: www.worldpiweek.org. Am 29.4. findet der internationale Welttag der Immunologie statt.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Leiter Corporate Communications
Tel.: 01/ 40 160 11 501
E-Mail: corporatecommunications@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at

Mag. Thorsten Medwedeff
Corporate Communications
Tel.: 01/ 40 160 11 505
E-Mail: corporatecommunications@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit fast 7.500 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit ihren 31 Universitätskliniken, 12 medizinthoretischen Zentren und zahlreichen

hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Für die klinische Forschung stehen über 48.000m² Forschungsfläche zur Verfügung.