Immundefektsyndrome

Primäre und sekundäre Immundefizienzen stehen im Fokus dieser Ausgabe der *Zeitschrift für Rheumatologie*. Die gerade auch in Deutschland sehr aktive Immundefektforschung hat in den vergangenen Jahren zahlreiche neue Gendefekte als Ursache primärer Immundefizienzen charakterisiert. Die Analyse der molekularen Mechanismen der resultierenden Abwehrschwäche liefert dabei oft verblüffende neue Einsichten in die komplexe Funktionsweise unseres Immunsystems. Nicht selten verursachen spezifische Gendefekte beim Menschen ein gegenüber dem Phänotyp der entsprechenden Gen-knock-out-Maus klar distinktes Krankheitsbild. Zunehmend werden auch bei Jugendlichen und Erwachsenen relativ milde Varianten angeborener Immundefekte gefunden, die sonst ohne Behandlung meist schon im Kindesalter tödlich verlaufen. So kann z. B. statt des kompletten Ausfalls eines Enzyms oder Signalmoleküls nur eine funktionsgeminderte Mutante vorliegen. Neue Methoden wie das „next generation sequencing“ tragen zunehmend zur genetischen Aufklärung von Immundefektkrankheiten bei.

Den wesentlich verbesserten diagnostischen Möglichkeiten stehen derzeit leider noch immer nur begrenzte therapeutische Möglichkeiten gegenüber. Bei den meisten schweren primären Immundefekten des Kindesalters gibt es weiterhin kaum Alternativen zur allogenen hämatopoetischen Stammzelltransplantation, deren Erfolgsrate aber dank der verbesserten supportiven Maßnahmen stetig steigt. Große Chancen dürfte hier die Entwicklung verbesserter gentherapeutischer Behandlungsmethoden bieten, die insbesondere das Risiko sekundärer Malignome deutlich reduzieren sollten.

Auch für den internistischen Rheumatologen sind die primären Immundefekte relevant, da viele Immundefektsyndrome mit rheumatischen Symptomen, oft Arthritiden, assoziiert sind. Außerdem liegen in Deutschland Diagnostik und Therapie der Immundefekte des Erwachsenen wegen seiner immunologischen Expertise meist in der Hand des internistischen Rheumatologen. Die differenzierte Diagnostik und Therapieplanung mutmaßlicher primärer Immundefekte sollte dann in enger Kooperation mit einem speziell ausgewiesenen Immundefektzentrum erfolgen.

In ihrem Beitrag geben K. Engelhardt, B. Grimbacher und T. Niehus eine Übersicht über wichtige angeborene Immundefekte, deren Diagnose und aktuelle Therapiemöglichkeiten. Neutropenien bzw. Funktionsdefekte der neutrophilen Granulozyten können Ursache schwerer bakterieller Infektionen sein.

Sowohl die seltenen, aber differenzialdiagnostisch relevanten primären, als auch die häufigen sekundären, meist therapieinduzierten sekundären Neutropenien sind Gegenstand des Beitrags von C. Zeidler. Neben der Pathophysiologie und Diagnostik werden die therapeutischen Optionen dargestellt.

Dem häufigsten klinisch relevanten Immundefekt, dem variablen Immundefekt (CVID), widmet sich ein eigener Beitrag, verfasst von K. Warnatz und S. Goldacker. Neben einem Überblick über die genetischen Ursachen und Diagnostik beinhaltet der Artikel eine praxisorientierte Darstellung der intravenösen und subkutanen Immunglobulinsubstitutionstherapie, die eine wertvolle Orientierungshilfe auch für die adäquate Therapie sekundärer Immunglobulinmangelzustände darstellt.

Als Rheumatologen sind wir täglich mit den Folgen unserer immunsuppressiven Behandlungsmaßnahmen konfrontiert. Während das Risiko für schwere Infektionen für die meisten immunsuppressiv behandelten Patienten fast erstaunlich gering ist, gilt es, die besonders infektgefährdeten Patienten frühzeitig zu identifizieren. Die Autoren *D. Ernst*, *R. E. Schmidt* und *T. Witte* erläutern zunächst die immunsuppressiven Mechanismen sowohl der konventionellen DMARDs als auch der in der Rheumatologie eingesetzten Biologicals. Besonders werden auch die Möglichkeiten der Infektprävention durch Impfungen und andere Maßnahmen dargestellt.

Die Beiträge liefern einen breiten, aktuellen Überblick über Ätiologie, Pathophysiologie, Diagnostik und Therapie von primären und sekundären Immundefektsyndromen. Um den Umfang nicht zu sprengen, haben wir auf eine eingehende Behandlung der viralen Immundefizienzen verzichtet.

Ihre

Reinhard Voll,

Reinhold E. Schmidt,

Matthias Schneider

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. Reinhard E. Voll

Klinik für Rheumatologie und Klinische Immunologie und Centrum für chronische Immundefizienz, Universitätsklinikum Freiburg
Hugstetter Str. 55, 79108 Freiburg
reinhard.voll@uniklinik-freiburg.de

Interessenkonflikt. R. Voll, R. E. Schmidt und M. Schneider geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Vorschau

Heft 8 · Oktober 2013

Leitthema

Psoriasisarthritis

Redaktion: E. Märker-Hermann, Wiesbaden

- Neues zur Pathogenese der Psoriasisarthritis
- Screening und Frühdiagnostik der Psoriasis Arthritis bei Patienten mit Psoriasis
- Bildgebende Verfahren bei Psoriasisarthritis
- Komorbiditäten der Arthritis psoriatica
- Therapie der Psoriasisarthritis

CME Zertifizierte Fortbildung

Gelenksonographie in der Rheumatologie

(Änderungen vorbehalten)