

## Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)

- 1. Was ist SCID?**
- 2. Was ist die Ursache von SCID?**
- 3. Was bedeutet SCID für mein Kind?**
- 4. Wie häufig ist die Erkrankung?**
- 5. Wie wird die Diagnose gestellt?**
- 6. Was wird mit meinem Kind gemacht?**
- 7. Welche Behandlung braucht mein Kind nach Diagnosestellung?**
- 8. Wie wird SCID vererbt?**
- 9. Sind eine genetische Beratung und eine vorgeburtliche Diagnostik möglich?**
- 10. Weitere Unterstützung für Ihr Kind – Ernährung**
- 11. Was bedeutet SCID für die Familie?**

## 1. Was ist SCID?

SCID ist eine angeborene Erkrankung des Abwehrsystems. Der Begriff SCID steht für „schwerer kombinierter Immundefekt“. „Schwer“ bezieht sich darauf, dass die Erkrankung lebensbedrohlich ist. Bei der SCID-Erkrankung ist das Abwehrsystem so schwach, dass kaum noch Schutz vor Infektionen besteht.

SCID ist ein „kombinierter“ Immundefekt, was bedeutet, dass verschiedene Arme des Immunsystems betroffen sind. Hierzu gehört der Teil der Abwehr, der vorwiegend für die Kontrolle von Infektionen mit Bakterien notwendig ist und der Teil der Abwehr, der vorwiegend gegen Infektionen mit Viren oder Pilzen benötigt wird.

Das wesentliche Merkmal beim SCID ist das Fehlen oder die fehlende Funktion von Lymphozyten, die entscheidende Aufgaben bei der Abwehr von Infektionen haben. Nicht alle Formen der SCID-Erkrankung sind gleich, aber alle Formen haben eine schwere Störung des Immunsystems zur Folge und die betroffenen Kinder brauchen dringend eine sofortige Behandlung zum Schutz vor Infektionen.

Die Erkrankung ist seit 1950 bekannt. Vor der Einführung moderner Behandlungsmethoden wie der Knochenmarkstransplantation starben die meisten Kinder mit SCID noch während des ersten Lebensjahres an einer Infektion. Heute ist die Medizin einen großen Schritt weiter: Es ist gelungen, das Risiko lebensbedrohlicher Infektionen zu verringern und in der Mehrzahl der Fälle ist sogar eine heilende Behandlung des SCID möglich. In Zukunft wird wahrscheinlich ein Neugeborenen-Screening für diese Erkrankung zur Verfügung stehen, so dass die notwendigen Vorsichtsmaßnahmen und Therapiemaßnahmen für betroffene Kinder bereits wenige Tage nach Geburt zur Verfügung stehen.

## 2. Was ist die Ursache von SCID?

Der schwere kombinierte Immundefekt ist eine angeborene Erkrankung und wird durch einen Fehler in der kindlichen Erbinformation (DNA) verursacht. Das bedeutet, dass die Anlage zur Erkrankung in den meisten Fällen von den Eltern an das Kind weitergegeben wird.

Jeder Mensch trägt eine sehr große Menge an Erbinformation in sich, die er und sein Partner dann zu gleichen Teilen an seine Nachkommen weitergeben. Bis auf die DNA-Abschnitte, die auch das Geschlecht bestimmen, liegt jede Erbinformation in doppelter Ausführung vor. Dabei hat auch jeder

Mensch einen Teil Gene in seinem Erbgut, die kleine Veränderungen enthalten. In der Regel führen diese Veränderungen aber nicht zu gesundheitlichen Folgen, da sie durch das gesunde zweite Gen ausgeglichen werden können.

Jedes Gen in unserem Erbgut enthält den Bauplan für ein Protein, das bestimmte Funktionen in unserem Körper wahrnimmt. Einige Gene sind für die normale Entwicklung des Immunsystems nötig. Hier kann ein Defekt dazu führen, dass das Protein fehlerhaft oder gar nicht gebildet wird, was dann zu einer gestörten Entwicklung des Immunsystems führt.

Beim SCID ist vor allem die Entwicklung von sogenannten T-Zellen gestört. T-Zellen sind entscheidend für die Abwehr von Virus- und Pilzinfektionen. Darüber hinaus helfen sie den B-Zellen, Antikörper zu bilden und damit Infektionen mit Bakterien abzuwehren. Schließlich spielen sie auch noch eine Rolle in der Steuerung von Immunantworten. Wenn diese Schlüsselzellen des Immunsystems sich nicht entwickeln können oder nicht funktionieren, kommt es zu einer Störung all dieser Vorgänge, zu einem „kombinierten“ Immundefekt.

Es gibt mindestens 20 verschiedene Gene, die die Entwicklung und Aktivierung von T-Zellen steuern. Daher gibt es auch entsprechend viele Unterformen der SCID-Erkrankung. Allen gemeinsam ist die Störung von T-Zellen und die daraus folgende Anfälligkeit gegen alle Arten von Infektionskrankheiten. Die einzelnen SCID-Formen werden nach den zugrunde liegenden Gendefekten benannt und klassifiziert.

### **3. Was bedeutet SCID für mein Kind?**

In den meisten Fällen kommen die Kinder zunächst „gesund“ zur Welt und entwickeln sich in den ersten Lebenswochen ganz normal. Das kommt daher, dass sich die Erkrankung erst nach Kontakt mit Infektionserregern zeigt und die Kinder in den ersten Lebensmonaten zumindest teilweise durch mütterliche Antikörper geschützt sind, die im Mutterleib über die Nabelschnur an das Kind weitergegeben wurden.

Meistens treten erste Probleme zwischen dem 3. und 6. Lebensmonat auf. Die mütterlichen Antikörper sind verbraucht und das kindliche Immunsystem kann nicht richtig arbeiten. Dies führt dazu, dass das Kind anfällig für Infektionen wird. Im Vergleich zu anderen Kindern wird es häufiger krank, Infekte verlaufen schwerwiegender und es braucht länger, um sich zu erholen. Oft sind wiederholte und längere Behandlungen mit Antibiotika nötig. „Normale“ Keime, die Menschen mit

gesundem Abwehrsystem nicht gefährden, können bei Kindern mit SCID zu schweren Infektionen führen. Darüber hinaus treten Infektionen mit Keimen auf, die sonst nur sehr selten Erkrankungen auslösen. So können Erreger wie *Pneumocystis jirovecii*, *Aspergillus*, Cytomegalieviren oder Cryptosporidien bei Kindern mit SCID zu schweren Lebererkrankungen, Lungenentzündungen und schweren Durchfällen führen. Kinderkrankheiten wie Windpocken, Röteln oder Herpes-Infektionen oder sonst unkomplizierte Pilzkrankungen (Windelsoor), können bei Kindern mit SCID lebensbedrohlich verlaufen.

Als Konsequenz nehmen die Kinder nicht richtig an Gewicht zu. Viele leiden an chronischen Durchfällen, zum Teil auch ohne erkennbare Infektion, was zu einer weiteren Beeinträchtigung des Gedeihens führt. Nicht selten werden Hautausschläge beobachtet, die manchmal auf einer Infektion beruhen, manchmal aber auch Ausdruck einer fehlgesteuerten Immunantwort sind. Gelegentlich sind Hautausschlag, Leber- und Lungenerkrankung auch eine Folge der Übertragung mütterlicher Blutzellen, die gegen die kindlichen Organe reagieren. Die vorgeburtliche Übertragung mütterlicher Zellen ist bei gesunden Kindern ohne Folgen, da diese vom kindlichen Immunsystem zerstört werden. Bei Kindern mit SCID können solche mütterliche Zellen jedoch schwere Schäden anrichten.

Die gehäuft auftretenden, langwierigen und schweren Infektionen sind für SCID-Patienten lebensbedrohlich. Wenn nicht Maßnahmen ergriffen werden, um das fehlerhafte Immunsystem zu ersetzen, sterben viele Kinder innerhalb des ersten Lebensjahres.

#### **4. Wie häufig ist die Erkrankung?**

SCID ist eine seltene Erkrankung. Sie tritt bei ungefähr 1 von 25.000 aller Neugeborenen auf.

#### **5. Wie wird die Diagnose gestellt?**

In der Regel fallen betroffene Kinder bereits im Säuglingsalter durch immer wiederkehrende Infektionen (vor allem der Atemwege und des Darms), mangelnde Gewichtszunahme und Ernährungsprobleme auf. Diese Probleme führen zu gehäuften Arztbesuchen. Manchmal ist der erste Hinweis auf eine SCID-Erkrankung auch eine schwere, nicht selten lebensbedrohlich verlaufende Infektion, die direkt zu einer Einweisung in ein Krankenhaus führt. Diese Infektionen können so schwer sein, dass unter Umständen ein Aufenthalt auf einer Intensivstation und eine intensive

Therapie erforderlich sind. Da die Kinder in den ersten Monaten gesund scheinen und Infektionen und mangelnde Gewichtszunahme bei Säuglingen häufig sind, ein schwerer Immundefekt aber selten ist, wird die richtige Diagnose oft erst mit Verzögerung gestellt. Wenn der Verdacht besteht, müssen die Kinder so schnell wie möglich in ein auf Immundefekte spezialisiertes Zentrum überwiesen werden.

Besteht der Verdacht einer SCID-Erkrankung, ist zunächst eine genaue Erhebung der Anamnese (Krankheitsgeschichte) unter Mitbeurteilung der Familiengeschichte (wie z.B. Blutsverwandtschaft, bekannter Immundefekt in der Familiengeschichte) sowie eine sorgfältige körperliche Untersuchung von Bedeutung.

Besondere Beachtung findet bei der körperlichen Untersuchung der Zustand der Haut (bei manchen Patienten finden sich Neurodermitis-ähnliche Hautausschläge), der Lunge (Bronchitis und Lungenentzündung sind beim SCID häufig), der Leber und Milz (die beim SCID vergrößert sein können) sowie der Lymphknoten und Mandeln, die deutlich verkleinert, aber auch vergrößert sein können. Gewicht, Größe und Kopfumfang werden ermittelt, um festzustellen ob sich das Kind altersentsprechend entwickelt hat.

Zusätzlich zu der Erhebung der Krankengeschichte und der körperlichen Untersuchung sind mehrere Bluttests erforderlich. Die erste wichtige Labordiagnostik ist hierbei die sorgfältige Beurteilung des Blutbildes, wobei die Anzahl der Lymphozyten (eine Untergruppe der weißen Blutkörperchen) von großer Bedeutung ist. Niedrige Lymphozyten sind ein wichtiger Verdachtsmoment. Darüber hinaus werden die Antikörperspiegel gemessen, die meist erniedrigt sind. Falls das Kind schon geimpft worden ist, kann außerdem geprüft werden, ob es in der Lage ist, gegen die Impfstoffe spezifische Antikörper zu bilden. Dies ist bei Kindern mit SCID meist nicht möglich. Sind die Lymphozyten erniedrigt, werden die verschiedenen Untergruppen bestimmt (T-Zellen, B-Zellen und NK-Zellen) und deren Funktion im Reagenzglas untersucht. Das Muster der Störungen in den unterschiedlichen Zelltypen lässt dann Rückschlüsse auf die Art der SCID-Erkrankung zu. In manchen Fällen können Abwehrzellen vorhanden sein, die von der Mutter übertragen worden sind. Diese Zellen können jedoch meistens nicht sehr viel zur Infektabwehr beitragen und sind für das Kind unter Umständen sogar schädlich.

Neben den Blutuntersuchungen ist zur genaueren Einordnung der Erkrankung häufig eine Hautbiopsie (Entnahme eines kleinen Hautstückchens) oder aber auch die Untersuchung von Gewebe der Lymphknoten, der Darmschleimhaut oder des Knochenmarks erforderlich. Mit Hilfe von bildgebenden Verfahren wie Röntgen und Ultraschalluntersuchung lässt sich feststellen, ob der

Thymus angelegt ist. Die Thymusdrüse ist wichtig für die Lymphozytenentwicklung und bei der SCID-Erkrankung meist deutlich zu klein.

Je nach der aktuellen Situation werden weitere Untersuchungen wie z.B. Urin-, Stuhluntersuchungen und evtl. auch eine Lungenspiegelung (Bronchoskopie) durchgeführt, um aktuelle Infektionen aufzudecken. Eine Bronchoskopie kann erforderlich sein, um die Bronchien mit Hilfe eines speziellen Gerätes genauer zu betrachten und Sekret zu entnehmen, welches dann auf evtl. vorhandene Keime untersucht werden kann.

Sind spezielle Untersuchungen bei Ihrem Kind erforderlich, werden Sie ausführlich aufgeklärt und haben genügend Zeit, Fragen zu stellen.

In den meisten Fällen von SCID kann die klinische Verdachtsdiagnose im weiteren Verlauf durch einen Gentest gesichert werden. Diese Untersuchung dauert aber in der Regel mehrere Wochen, so dass mit der Entscheidung zur Behandlung nicht darauf gewartet werden kann.

SCID ist ein immunologischer Notfall und erfordert eine rasche Behandlung, die in einem darauf spezialisiertes Zentrum durchgeführt werden sollte.

In den USA wurde in den letzten Jahren ein Neugeborenen-Screening der SCID-Erkrankung eingeführt. Hierzu werden wenige Tage nach Geburt durch einen Fersenstich ein paar Blutstropfen auf eine Filterkarte aufgetragen. Aus diesem kleinen Blutfleck können verschiedene Krankheiten untersucht werden, die eine frühe Behandlung benötigen (z.B. eine Schilddrüsenunterfunktion). Mit neuen Technologien kann man in diesem Blutstropfen auch das Vorliegen einer SCID-Erkrankung prüfen. Nach einem Bestätigungstest können dann Kind und Familie sofort über die Notwendigkeit schützender Maßnahmen und die weitere Behandlung informiert werden. In Deutschland wird die Einführung dieses Screenings noch diskutiert (Stand Sommer 2017).

## **6. Was wird mit meinem Kind gemacht?**

Das Kind wird zunächst einmal stationär aufgenommen. Hierbei ist es wichtig, dass Ihr Kind vor Infektionen der Umgebung geschützt wird. Dieser Schutz ist ein Schwerpunkt der Behandlung.

Um Infektionen zu verhindern, wird Ihr Kind von den anderen Kindern in einem Einzelzimmer isoliert. Die Besucherzahl sollte zunächst eingeschränkt werden und ein Besuch im Spielzimmer ist nicht möglich. Nicht selten ist das zunächst eine neue und schwierige Situation. In der Regel werden Sie aber mit aufgenommen und es besteht auch weiterhin die Möglichkeit, Ihr Kind selbst zu füttern, zu

pflegen und mit ihm zu spielen. Ihr Kind braucht Sie und Ihre Familie genauso wie es das bisher gewöhnt war.

Sie werden, um Infektionen zu vermeiden, in die verschiedenen Hygienemaßnahmen eingewiesen (z.B. Händedesinfektion, Kittel, Mundschutz). Während des stationären Aufenthaltes werden erforderliche Untersuchungen durchgeführt und die Behandlung eingeleitet. Ebenso wird die Zeit genutzt, Ihnen wichtige Informationen über die Erkrankung zu geben und Fragen zu beantworten. Wenn bei Diagnosestellung keine Infektionen vorliegen, kann es je nach Situation zu Hause (Hygienemöglichkeiten, kleine Geschwister) auch sinnvoll sein, nach der ausführlichen Aufklärung über die Erkrankung das Kind bis zur Einleitung der weiteren Behandlung unter entsprechenden Vorsichtsmaßnahmen nach Hause zu entlassen.

## 7. Welche Behandlung braucht mein Kind bei Diagnosestellung?

Die meisten Kinder mit SCID zeigen unabhängig von der speziellen SCID-Variante zunächst einmal ähnliche Symptome und erhalten daher auch zunächst die gleiche Behandlung. In der Regel braucht Ihr Kind viele Untersuchungen und viele Therapien sowie manchmal auch eine zusätzliche Ernährung. Hierzu ist es notwendig, einen zentralen Zugang zu legen, d.h. einen zentralvenösen Katheter. Dieser Katheter wird während einer kurzen Narkose in ein großes Gefäß gelegt und an der Hautoberfläche befestigt. Das ermöglicht eine einfachere Behandlung und bewahrt Ihr Kind davor, bei jeder Blutabnahme erneut gestochen zu werden. Ebenso können Medikamente gut über dieses System gegeben werden.

### **Medikamente:**

Aufgrund des schwachen Immunsystems benötigt das Kind eine vorbeugende Gabe von bestimmten Medikamenten, um Infektionen abzuwehren. Hierzu gehören Medikamente, welche auf bestimmte Infektionsrisiken abgestimmt sind.

Eine vorbeugende Gabe von Antibiotika hilft, bakterielle Infektionen zu verhindern, antivirale Medikamente schützen gegen manche Viren und auch Medikamente gegen Pilze werden vorsorglich eingesetzt.

Viele der Medikamente gibt es in Form von Säften, manchmal ist es aber auch nötig, dass ihr Kind die Medikamente über eine Infusion bzw. den zentralvenösen Katheter bekommt. Leider reichen diese Medikamente oft nicht aus, um Infektionen vollständig zu verhindern.

### **Immunglobuline:**

Kinder mit SCID können aufgrund der fehlerhaften Abwehrzellen 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 oder (bei längerfristiger Behandlung) auch subkutan in das Unterhautfettgewebe zu geben. Die Antikörpertherapie wird ab dem Diagnosezeitpunkt bis zu einer gewissen Zeit nach der Knochenmarkstransplantation gegeben werden (siehe Merkblatt Immunglobuline.)

#### **PEG ADA:**

Eine bestimmte Form der SCID-Erkrankung wird durch das Fehlen von ADA (Adenosin-desaminase), ein Eiweiß, verursacht. Fehlt dieses Enzym, kommt es zu einem giftigen Stoffwechselprodukt, was dann wiederum zur Schädigung von Lymphozyten führt. Durch den Ersatz des fehlenden Enzyms mit Hilfe von Injektionen (PEG-ADA) kann dieser Prozess gestoppt werden und das Immunsystem kann sich erholen.

In der Regel wird diese Behandlung nur vorübergehend eingesetzt, da sie nicht ganz so gute Ergebnisse erzielen kann wie die Knochenmarkstransplantation. Bei anderen SCID-Formen ist diese Enzymersatztherapie wirkungslos.

#### **Bluttransfusionen:**

Es kann sein, dass ihr Kind eine Bluttransfusion braucht. Falls ihr Kind Blut braucht, werden diese Blutproben speziell behandelt (bestrahlt), um alle Immunzellen zu entfernen und somit das Risiko von Reaktionen zu verringern. Vor der Infusion werden die Blutpräparate nochmals speziell auf Krankheitserreger getestet, um jedes Risiko zu vermeiden.

#### **Knochenmarkstransplantation:**

Die Knochenmarkstransplantation (KMT) ist derzeit die einzige heilende Therapieoption für Kinder mit SCID. Das Ziel dieser Therapie ist es, das kranke Abwehrsystem (Immunsystem) durch das Immunsystem eines gesunden Spenders zu ersetzen. Gesundes Knochenmark ist reich an Stammzellen. Stammzellen sind Zellen, die keine oder nur eine geringe Differenzierung aufweisen und somit in ihrer späteren Funktion im Organismus noch nicht festgelegt sind. Dadurch haben Stammzellen die Fähigkeit, sich zu verschiedenen Zelltypen entwickeln zu können, unter anderem zu Zellen des Immunsystems. Wird ein passender gesunder Spender gefunden, ist es möglich, dem betroffenen Kind gesundes Knochenmark mittels einer Infusion zu übertragen. Die Knochenmarkstransplantation ist keine Transplantation, wie man sie von anderen Organen her kennt, sondern die im Knochenmark enthaltenen Stammzellen können einfach über eine Vene



gespritzt werden. Über das Blut finden sie allein ihren Weg in das Knochenmark und beginnen dann dort, gesunde Blutzellen zu bilden.

Eine KMT birgt aber auch viele Risiken und es kann zu Komplikationen kommen. Meist sind die Komplikationen gut behandelbar, manche können aber auch einen lebensbedrohlichen Verlauf nehmen.

Bevor es zu einer Therapieentscheidung kommt, wird ein Team von Spezialisten (Immunologen, Hämatologen) die genaue Vorgehensweise, Risiken und Nutzen genau mit Ihnen besprechen und Ihnen genug Zeit gegeben, Fragen zu stellen und Unsicherheiten zu klären.

Um die KMT durchführen zu können, ist es wichtig, einen geeigneten Spender zu finden. Daher wird bei Eltern und Geschwistern (manchmal auch bei weiteren Familienangehörigen) Blut abgenommen, um die Merkmale bestimmen zu können, die bei einer Transplantation übereinstimmen müssen. Wird innerhalb der Familie ein zu dem betroffenen Kind passender Spender gefunden (meist ein gesundes Geschwisterkind), so kommt diese Person als Spender in Frage. Ist innerhalb der Familie kein geeigneter Spender zu finden, wird eine weltweite Suche nach einem geeigneten Spender über ein Register veranlasst. Hiermit besteht heute eine sehr gute Chance, für die meisten Patienten einen Spender zu finden.

Ist ein geeigneter Spender gefunden, so beginnt die Therapievorbereitung für die KMT. In der Regel ist es notwendig, vor der KMT eine Chemotherapie durchzuführen, um das kindliche Immunsystem „herunterzuregulieren“ und damit das Risiko einer Abstoßung der transplantierten Stammzellen zu verringern. Wird ein sehr gut passender Spender innerhalb der Familie gefunden, ist bei SCID eine vorhergehende Chemotherapie nicht immer erforderlich. Auch über die Risiken und Nebenwirkungen der Chemotherapie wird das Team der Knochenmarkstransplantation ausführlich mit Ihnen sprechen.

### **Gentherapie:**

Eine neue Therapieform, die derzeit für einige SCID-Formen in Erprobung und bei der ADA-Defizienz bereits zugelassen ist, ist die Gentherapie. Hierbei werden dem erkrankten Kind Stammzellen entnommen, im Reagenzglas wird ihnen das defekte Gen in gesunder Form eingefügt und dann werden sie dem Kind wieder zurückgegeben. Diese Behandlung hat den Vorteil, dass das Kind seine eigenen Zellen und nicht fremde Zellen bekommt. Damit sind die Risiken einer Abstoßung oder Unverträglichkeit deutlich geringer. Andererseits ist das Einschleusen eines neuen Gens in Stammzellen ein Vorgang, der eigene Risiken birgt. Der Eingriff hat in den ersten Versuchen vor 20 Jahren dazu geführt, dass die veränderten Zellen ihre Eigenschaften geändert haben und auch

entartet sind (Blutkrebs ausgelöst haben). Inzwischen sind die Verfahren der Gen-Einschleusung aber deutlich sicherer geworden. Weltweit sind inzwischen weit über 100 Patienten mit der Gentherapie behandelt worden. Die meisten Behandlungen waren erfolgreich, so dass hiermit in Zukunft eine echte Alternative zur KMT besteht, insbesondere wenn kein passender Spender gefunden wird.

## 8. Wie wird SCID vererbt?

Jeder Mensch besitzt von jedem Gen zwei Stück, eines vom Vater und eines von der Mutter. Für die meisten Erbkrankheiten ist es für den Ausbruch der Erkrankung nötig, dass beide Gene fehlerhaft sind, da ein gesundes Gen in der Regel ausreicht, genügend gesunde Proteine herstellen zu können. Bei der SCID-Erkrankung können jedoch verschiedene Vererbungsgänge die Ursache sein.

Bei der **autosomal-rezessiv** vererbten Form des SCID sind beide Elternteile klinisch gesunde Träger des defekten Gens. Dies bedeutet, dass beide neben dem krankmachenden auch ein gesundes Gen haben, das ausreicht, sie vor der Erkrankung zu schützen. Für die Nachkommen entsteht dadurch eine Erkrankungswahrscheinlichkeit von 25 Prozent. Die Hälfte der Kinder werden wie ihre Eltern klinisch gesunde Genträger und können das Gen an ihre Kinder weitervererben. Ein Viertel der Kinder erbt zwei gesunde Gene und ist ganz gesund. Die Vererbung ist hier geschlechtsunabhängig, d.h. sowohl Jungen als auch Mädchen können davon betroffen sein.

Ein anderer Vererbungsweg liegt bei dem **X-chromosomalen**, d.h. geschlechtsgebundenen Vererbungsgang vor. Hier liegt das betreffende Gen auf dem geschlechtsbestimmenden X-Chromosom. Die Krankheit wird bei diesem Erbgang in der Regel durch die Mütter übertragen. Sie sind jedoch klinisch gesund, da sie das kranke X-Chromosom durch ihr zweites, gesundes X-Chromosom ausgleichen können. Söhne betroffener Mütter können nun entweder das kranke oder das gesunde X-Chromosom erben. Männer besitzen nur ein X-Chromosom, so dass ein Sohn der das kranke X-Chromosom erbt nicht in der Lage ist, den Fehler auszugleichen. Dies bedeutet, dass von einer Mutter mit einem fehlerhaften Gen die Hälfte aller Söhne an SCID erkrankt, die andere Hälfte aber gesund ist. Alle Töchter sind gesund, aber die Hälfte aller Töchter erbt ein krankes Gen und kann daher wiederum die Erkrankung an die Hälfte ihrer Söhne weitergeben. In manchen Fällen hat die Mutter eines betroffenen Sohnes auch zwei gesunde Gene; dann hat sich der genetische Fehler bei der Entwicklung des Kindes ergeben und weitere Kinder dieser Mutter sind nicht betroffen.

In jedem Fall sollte bei Diagnose eines SCID eine genetische Untersuchung und Beratung der erweiterten Familie erfolgen, um das Risiko eines erneuten Erkrankungsfalls einschätzen und entsprechend beraten zu können.

## **9. Sind eine genetische Beratung und eine vorgeburtliche Diagnostik möglich?**

Ja. In den Fällen von SCID, bei denen der genetische Defekt identifiziert wird, kann untersucht werden, ob die Eltern Träger der gleichen Mutation sind und ob die Gefahr besteht, die Krankheit auf weitere Kinder zu übertragen. Allen Familien sollte eine solche Analyse und genetische Beratung angeboten werden. Bei weiteren Schwangerschaften ist grundsätzlich eine pränatale Diagnostik möglich, um zu sehen, ob der Fötus von dem in dieser Familie identifizierten Gendefekt betroffen ist oder nicht. Auf jeden Fall aber sollte jedes weitere Neugeborene unmittelbar nach Geburt auf das Vorliegen der Erkrankung untersucht werden.

## **10. Weitere Unterstützung für Ihr Kind – Ernährung**

Wenn Sie Ihr Kind stillen wollen, möchten wir Sie gerne dabei unterstützen und ermutigen Sie auch dazu. Es kommt allerdings vor, dass Krankheitserreger über die Muttermilch übertragen werden. Dies ist für Kinder mit gesundem Immunsystem in der Regel kein Problem, kann Kinder mit SCID aber gefährden. Daher sollten nach Diagnosestellung eines SCID zunächst Untersuchungen auf diese Krankheitserreger (v.a. Cytomegalievirus, CMV) durchgeführt werden, bevor die Muttermilch gegeben wird.

Es gibt die Möglichkeit, falls erforderlich, Milch abzupumpen und dann auch aufzubewahren. Trotz aller Bemühungen ist es jedoch möglich, dass bei dieser Ernährung Ihr Kind nicht ausreichend Kalorien bekommt und zusätzlich Vitamine und Mineralien gegeben werden müssen. Kommt es zu Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme, kann es Sinn machen, das Kind zeitweise zusätzlich über eine Magensonde zu ernähren, um eine ausreichende Energieversorgung sicherzustellen. Eine Magensonde ist ein dünner Schlauch, der über die Nase in den Magen gelegt wird, und über welchen Ihr Kind dann ernährt werden kann. Reicht auch diese Form der Ernährung nicht aus oder toleriert das Kind die Ernährung nicht, kann eine TPN Nahrung (parenterale Ernährung = Ernährung über die Vene) erforderlich werden. TPN Nahrung ist optimal für Ihr Kind zusammengesetzt und genau am Bedarf errechnet. Sie enthält alle notwendigen Nährstoffe und die optimale Zahl an Kalorien.

## **11. Was bedeutet SCID für die Familie?**

Ihr Kind braucht wie jedes andere Kind all Ihre Liebe und Aufmerksamkeit. Es werden wiederholte Krankenhausaufenthalte erforderlich sein, was auch immer wieder eine Trennung von den Verwandten und dem Rest der Familie bedeutet. Wiederholte Bluttests und weiterführende Untersuchungen führen nicht selten zu Stress, Angst und Schuldgefühlen.

Durch die Erkrankung des Kindes kommen viele Eltern an die Grenzen ihrer Kraft und Belastbarkeit. Während der ganzen Krankheitsphase wird das gesamte behandelnde Team Ihnen beistehen und versuchen Ihnen dabei zu helfen, einen guten Weg durch diese schwierige Zeit zu finden.

Geschwisterkinder können sich in der Zeit, in der das betroffene Kind Ihre gesamte Aufmerksamkeit fordert, vernachlässigt fühlen. Häufig ist es hier gut z.B. andere Familienangehörige oder gute Freunde mit in die Betreuung einzubinden, so dass sie beruhigt auch mal eine „Auszeit“ nehmen können in dem guten Wissen, dass das kranke Kind nicht alleine ist.

Ebenfalls benötigen Sie auch Zeit und Energie für die Partnerschaft. In so einer schwierigen Phase fühlen sich die meisten Partner eng verbunden, teilen Entscheidungen und helfen sich gegenseitig bei den überwältigenden Gefühlen, mit denen sie konfrontiert werden. Manchmal wird es dennoch schwierig, mit den vielen Anforderungen umzugehen. In dieser Zeit ist es vielleicht gut zu wissen, dass es auch hier Möglichkeiten der Hilfe gibt, z.B. durch die Unterstützung von Selbsthilfegruppen oder beim Sozialen Dienst. Auch die besten Beziehungen werden während so einer Phase auf den Prüfstand gestellt, daher scheuen Sie sich nicht, nach Unterstützung und professioneller Hilfe zu fragen.

Ein Teil unseres Behandlungsteams sind Psychologen und Sozialdienstmitarbeiter, die ihnen bei verschiedenen Fragen und Problemen helfen können oder Sie über weitere Unterstützungsmöglichkeiten informieren.

**Autoren**

Henrike Ritterbusch

Prof. Dr. Stephan Ehl

+49 (0)761 270-45240

henrike.ritterbusch@uniklinik-freiburg.de

stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG

Centrum für Chronische Immundefizienz

Mathildenstraße 1

79106 Freiburg

[www.uniklinik-freiburg.de/cci](http://www.uniklinik-freiburg.de/cci)

Stand: Mai 2017