



# Wissenswertes über **HIDS\***

**Ein Ratgeber für Patienten und Angehörige**

\*Hyper-Immunglobulin-D-Syndrom

# Vorwort



Mein Name ist Gabriele Gründl. Ich bin die Bundesvorsitzende der dsai e.V., einer Patientenorganisation, die sich mittlerweile seit 30 Jahren für Menschen mit angeborenen Immundefekten stark macht.

Bei meinem Sohn Mario wurde im Alter von 14 Monaten der Immundefekt Agammaglobulinämie zufällig diagnostiziert. Mario hat keine Antikörper im Blut und muss sein Leben lang mit Immunglobulinen therapiert werden. Da keine Ansprechpartner zur Verfügung standen, entschloss ich mich 1991, einen Verein für Betroffene zu gründen, um meine Erfahrungen weiterzugeben.

Unter dem Motto „Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!“ kämpfen wir für eine frühzeitige Diagnose und bessere Therapiemöglichkeiten – seit 30 Jahren und auch in Zukunft! Inzwischen ist unsere Patientenorganisation ein kompetenter Partner für alle Beteiligten in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

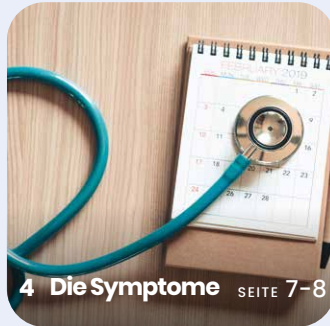
Mit dem vorliegenden Ratgeber hat die Firma Novartis ein weiteres wertvolles Aufklärungsmedium erstellt, das Betroffenen hilft, ihre Krankheit besser zu verstehen. Übersichtlich und gut verständlich aufbereitet, können grundlegende Informationen über Symptome und Diagnosen auch vom Patienten selbst leichter eingeordnet werden und bieten eine gewinnbringende Hilfestellung.

## **Dafür sagen wir im Namen aller Betroffenen „Danke“!**

Herzlichst, Ihre  
Gabriele Gründl,

dsai-Bundesvorsitzende und Trägerin des  
Bundesverdienstkreuzes am Bande





**5 Wie wird HIDS diagnostiziert?**  
SEITE 9

**6 Aktuelle Therapie-möglichkeiten**  
SEITE 10



**8 Wo bekomme ich Unterstützung?**  
SEITE 13

**9 Literatur**  
SEITE 15



# 1 Was ist HIDS?

Das **Hyper-Immunglobulin-D-Syndrom**, kurz HIDS, ist eine sehr seltene autoinflammatorische Erkrankung. Sie gehört zu den periodischen Fiebersyndromen<sup>1</sup>. Meist beginnen die Symptome in der frühen Kindheit<sup>2-5</sup>. Das namensgebende Merkmal von HIDS ist der erhöhte Immunglobulin-D-Blutspiegel. Immunglobulin D ist ein Antikörper, der dazu beiträgt, Immunzellen zu bilden. Seine genaue Aufgabe ist aber noch unbekannt.

Bisher sind weltweit nur etwa 200 HIDS-Fälle bekannt<sup>1</sup> – die meisten davon betreffen Europäer.



Vermutlich gibt es mehr HIDS-Erkrankte, bei denen die Diagnose nur noch nicht gestellt wurde.

[www.autoinflammation.de/hids1](http://www.autoinflammation.de/hids1)



## 2 Was sind autoinflammatorische Erkrankungen?

Es gibt verschiedene Arten von autoinflammatorischen Erkrankungen. Eines haben sie alle gemeinsam: Der Körper reagiert mit einer Entzündung (Inflammation), die scheinbar von selbst (auto) auftritt. Da der gesamte Körper betroffen ist, sprechen Experten von einer systemischen Erkrankung.

Ausgelöst wird dieser Prozess durch das angeborene Immunsystem. Es ist in unserem Körper für die erste Abwehr von Krankheitserregern wie Bakterien, Pilzen und Viren zuständig. Bei einer autoinflammatorischen Erkrankung ist das Immunsystem aktiviert, obwohl keiner dieser Erreger unsere Gesundheit bedroht. Stattdessen greift es körpereigenes Gewebe an und schüttet Entzündungsbotenstoffe aus, die das Geschehen weiter anheizen.

Bei den Betroffenen äußert sich diese Reaktion als Krankheitsschub mit typischen Beschwerden wie Fieber, Schmerzen und Müdigkeit<sup>1</sup>. Wie lange das Fieber andauert, ob zusätzlich Hautausschläge, Bauch- oder Gelenkschmerzen auftreten, unterscheidet sich je nach Form der autoinflammatorischen Erkrankung.

**Erfahren Sie mehr:**

[www.autoinflammation.de/hids2](http://www.autoinflammation.de/hids2)



# 3 Ursachen von HIDS

Bisher ist unklar, welche Auslöser bei HIDS zu einer Aktivierung des angeborenen Immunsystems führen. Es ist aber bekannt, dass Menschen mit HIDS eine Veränderung (Mutation) im MVK-Gen aufweisen. Dieses Gen enthält die Information für das Enzym Mevalonatkinase (MVK). Durch die Mutation ist das Enzym weniger aktiv. Wie genau diese Enzymveränderung die autoinflammatorische Entzündungsreaktion auslöst, ist jedoch noch nicht geklärt<sup>2,6</sup>.

Das veränderte Gen wird rezessiv vererbt<sup>2</sup>. Daher muss ein Mensch sowohl von der Mutter als auch vom Vater die Mutation vererbt bekommen, damit die Krankheit ausbricht.



Familien, in denen HIDS vorkommt, sollten eine frühe genetische Prüfung der Kinder in Erwägung ziehen.

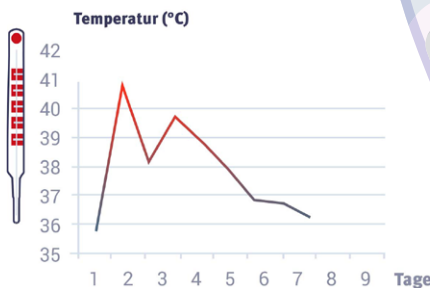


# 4 Die Symptome

HIDS beginnt bei 80 bis 90 % der Patienten während der sehr frühen Kindheit (< 1 Jahr)<sup>10</sup>. Die Krankheitsschübe treten dann etwa alle 1 bis 2 Monaten auf. Sie dauern in der Regel 3 bis 7 Tage. Vorher haben die Patienten oft starke Kopfschmerzen und Schüttelfrost. Mit dem ersten Fieberschub folgen Bauchschmerzen, Übelkeit und Erbrechen sowie meist ein fleckig-knotiger Hautausschlag<sup>1,2,4-6</sup>.

Mögliche Auslöser für HIDS sind Impfungen, operative Eingriffe, Verletzungen und milde Infekte<sup>6</sup>. Die Schübe ereignen sich jedoch auch spontan<sup>1</sup>.

**Fieber:** Eine Attacke wird durch Frieren angekündigt, gefolgt von einem steilen Anstieg der Körpertemperatur. Das Fieber bleibt für 4 bis 6 Tage mit graduellem Abfall am Ende des Schubes.



**Hautausschlag:**  
fleckig-knotig (makulo-papulös)



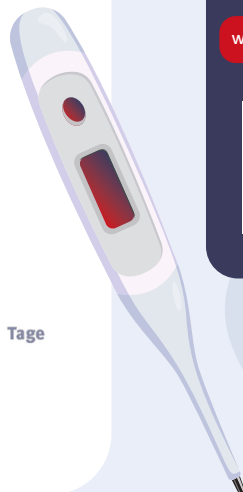
Die Häufigkeit der Krankheitsschübe nimmt mit dem Alter ab und verlagern sich zunehmend von Fieber zu Gelenkschmerzen<sup>10</sup>. Das Wachstum und die Entwicklung der erkrankten Kinder sind in der Regel nicht beeinträchtigt!

Es hilft, wenn Sie einen Symptomkalender führen, um den Krankheitsverlauf zu beobachten.

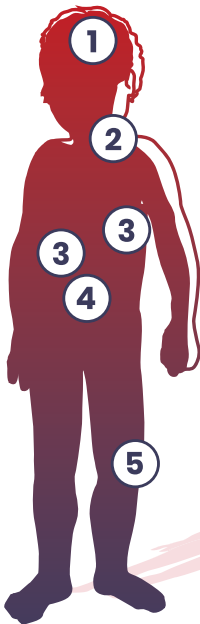
[www.autoinflammation.de/hids3](http://www.autoinflammation.de/hids3)



Hier geht's zur Vorlage



Als Langzeitkomplikation kann eine Amyloidose auftreten. Sie entsteht bei HIDS allerdings nur gelegentlich<sup>2</sup>. Bei einer Amyloidose lagert sich ein Protein, das während der Krankheitsschübe in hoher Konzentration im Blut vorhanden ist, im Zellzwischenraum insbesondere des Nierengewebes ab. Langfristig kann das zu einem chronischen Nierenversagen führen.



### Es können folgende Symptome auftreten<sup>1,4,5</sup>:

1. Starke Kopfschmerzen, Fieber (übersteigt häufig 40 °C)
2. Selten geschwollene Lymphknoten
3. Vergrößerung von Leber und Milz (Hepatosplenomegalie)
4. Bauchschmerzen, Durchfall, Erbrechen
5. Selten Gelenkschmerzen, Gelenkentzündungen (Arthritis)

Außerdem zeigen mehr als 90 % der Patienten einen oft fleckig-knotigen Hautausschlag.

Mit dem Symptom-Check der Gesundheits-App „Ada“ werden alle Symptome ganz genau abgefragt.



[www.autoinflammation.de/hids4](http://www.autoinflammation.de/hids4)





# 5 Wie wird HIDS diagnostiziert?

Die Bestimmung einer autoinflammatorischen Erkrankung erfolgt in der Regel über eine Ausschlussdiagnose. Das bedeutet, dass Ärzte zunächst überprüfen müssen, dass keine andere Krankheit – von normalen Kinderkrankheiten über Rheuma bis zu bedrohlichen Erkrankungen wie Krebs oder eine Blinddarmentzündung – für die Beschwerden verantwortlich ist.

Das Problem: HIDS tritt nur sehr selten auf. Deshalb werden die Symptome oft erst spät richtig zugeordnet. Es ist daher ratsam, während eines akuten Krankheitsschubs zum Arzt zu gehen.

Neben der körperlichen Untersuchung des Hautausschlags, der Gelenke oder des Bauches können verschiedene Blutwerte Aufschluss über die Krankheit geben. Mit Ultraschall können Ärzte überprüfen, ob etwa die Leber oder Milz vergrößert ist. Ob die Nieren funktionieren, zeigt eine Untersuchung des Urins auf Eiweiße. Das ist wichtig für die Amyloidose-Diagnostik.

Darüber hinaus kann ein Gentest die HIDS-Vermutung bestätigen, wenn er eine Mutation des MVK-Gens ergibt.



Um die Langzeitfolgen zu minimieren, ist es wichtig, die Krankheit so früh wie möglich zu erkennen.



# 6 Aktuelle Therapiemöglichkeiten

Obwohl HIDS sich häufig mit zunehmendem Alter verbessert, ist die Krankheit nicht heilbar und muss ein Leben lang behandelt werden. Sobald die Diagnose steht, kann die medikamentöse Behandlung beginnen.

**Dazu stehen verschiedene Wirkstoffe zur Verfügung<sup>8,9</sup>:**

## **NSAR (nichtsteroidale Antirheumatika)**

- fiebersenkend, entzündungshemmend, schmerzlindernd

## **Glukokortikoide**

- als Tablette, Infusion oder Injektion direkt ins Gelenk
- entzündungshemmend
- nur kurzfristige Akuttherapie, da bei längerer Anwendung Nebenwirkungen auftreten

## **IL-1-Antagonisten (Biologika)**

- werden auch IL-1-Blocker genannt
- hemmen den Entzündungsbotschafter Interleukin<sup>1</sup> (IL-1)



Damit die Therapie optimal wirken kann, sollten die Medikamente immer regelmäßig in der ärztlich verschriebenen Dosierung eingenommen werden.

# 7 Was können Betroffene selbst tun?

Es ist bekannt, dass emotionaler oder körperlicher Stress bei HIVS Krankheitsschüben herbeiführen kann. Darum ist es sinnvoll, stressvolle Situationen möglichst zu vermeiden. Darüber hinaus sollten sich Menschen mit HIVS vor Infektionen schützen und eventuelle Impfungen mit dem behandelnden Facharzt besprechen.

**Regelmäßige Bewegung, eine ausgewogene Ernährung und ausreichend Schlaf können HIVS positiv beeinflussen:**

**Ernährung** wirkt sich nachweislich auf Entzündungsprozesse im Körper aus. Experten empfehlen daher eine abwechslungsreiche und ausgewogene Ernährung<sup>11</sup>. Dazu gehören vor allem viel frisches Gemüse und Obst, wenig Fleisch, dafür gelegentlich Fisch und wertvolle Pflanzenöle.



**Bewegung** ist nicht nur für Ausdauer, Kraft und Koordination gut. Es werden außerdem wichtige Immunzellen im Körper neu verteilt und dazu angeregt, sich weiterzuentwickeln. Wer regelmäßig Sport treibt, trainiert also auch das Immunsystem<sup>12</sup>.

**Schlaf** ist ebenfalls wichtig für die Gesundheit. Wissenschaftler haben beobachtet, dass bereits drei Stunden weniger Schlaf unser Immunsystem negativ beeinflussen können<sup>13</sup>.

Ein weiterer Punkt bei chronischen Krankheiten ist die Kommunikation. Klären Sie Familie und Freunde, aber auch Institutionen wie Kita oder Schule darüber auf, was HIDS ist und was es bedeutet, damit zu leben. Bleiben Sie im Gespräch und teilen Sie Ihre Erfahrungen mit der Krankheit, um Verständnis und Unterstützung zu fördern.

**Spielerisch aufbereitetes Infomaterial für Kinder finden Sie hier online zum Download:**

[www.autoinflammation.de/hids5](http://www.autoinflammation.de/hids5)



HIDS hat eine gute Prognose. Mit der richtigen Behandlung lässt sich eine hohe Lebensqualität erreichen.



# 8 Wo bekomme ich Unterstützung?

Bei seltenen Erkrankungen ist oft schon der Weg zur Diagnose sehr lang und schwierig. Hinzu kommt, dass das Umfeld häufig noch nie von diesen Krankheiten gehört hat und sie nicht ernst nimmt.

**Kompetente Unterstützung** finden Patienten und Angehörige im Rahmen einer psychosozialen Betreuung. Dort lernen sie Bewältigungsstrategien im Umgang mit ihrer Erkrankung.

**Geeignete Beratungsstellen** in Ihrer Nähe, jede Menge Informationen und Kontakt zu Gleichgesinnten finden Sie zum Beispiel bei der dsai e.V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte: **www.dsai.de**.

Haben Sie medizinische Fragen zu Ihrer Erkrankung oder Novartis-Produkten bezüglich Einnahme, Wirkung, möglichen Nebenwirkungen oder Kombination beziehungsweise Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten?

Dann kontaktieren Sie das medizinisch-wissenschaftliche Team des **Novartis-Infoservice** gern unter

**Telefon:** 0911 – 273 12100\*  
**Fax:** 0911 – 273 12160  
**E-Mail:** [infoservice.novartis@novartis.com](mailto:infoservice.novartis@novartis.com)  
**Internet:** [www.infoservice.novartis.de](http://www.infoservice.novartis.de)  
**Live-Chat:** [www.chat.novartis.de](http://www.chat.novartis.de)

\*Mo. – Fr. von 08:00 bis 18:00 Uhr

**Antworten auf häufige Fragen finden Sie hier:**

[www.autoinflammation.de/hids6](http://www.autoinflammation.de/hids6)



- 1 Frenkel J, Simon A: Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever. Orphanet. <http://www.orpha.net>. (zuletzt besucht am 10.08.2021).
- 2 Samuels J, Ozen S: Familial Mediterranean fever and the other autoinflammatory syndromes: evaluation of the patient with recurrent fever. *Curr Opin Rheumatol* 2006; 18: 108–17.
- 3 Lachmann HJ, Hawkins PN: Developments in the scientific and clinical understanding of autoinflammatory disorders. *Arthritis Res Ther* 2009; 11: 212.
- 4 Savic S, Dickie LJ, Battellino M, et al.: Familial Mediterranean fever and related periodic fever syndromes/ autoinflammatory diseases. *Curr Opin Rheumatol* 2012; 24: 103–12.
- 5 Gattorno M, Federici S, Pelagatti MA, et al.: Diagnosis and management of autoinflammatory diseases in childhood. *J Clin Immunol* 2008; 28(suppl 1): S73–83.
- 6 Huemer C: Periodische Fiebersyndrome. SpringerMedizin.at 2010. [https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-211-48621-4\\_8](https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-211-48621-4_8) (zuletzt besucht am 10.08.2021).
- 7 Drenth JPH, van der Meer JWM: Hereditary periodic fever. *NEJM* 2001; 345: 1748–1757.
- 8 Eugen Feist und Jörg Henes: Autoinflammatorische Erkrankungen Springer Medizin e.Medpedia: [https://www.springermedizin.de/emedpedia/dgim-innere-medizin/autoinflammatorische-erkrankungen?epediaDoi=10.1007%2F978-3-642-54676-1\\_92](https://www.springermedizin.de/emedpedia/dgim-innere-medizin/autoinflammatorische-erkrankungen?epediaDoi=10.1007%2F978-3-642-54676-1_92) (abgerufen am 10.08.2021)
- 9 Autoinflammation Reference Center Tübingen (arcT): Klinische und genetische Charakteristika der autoinflammatorischen (Fieber-) Syndrome. <https://www.medin.uni-tuebingen.de/files/view/LW4k2INq8Kx00kOoaR35nbp/Fiebertabelle.pdf> (abgerufen 10.08.2021)
- 10 Korppi M, et al. *Acta Paediatrica*. 2011;100:21–25. 2. van der Hilst JC, et al. *Medicine (Baltimore)*. 2008;87:301–310.
- 11 Fachgesellschaft für Ernährungstherapie und Prävention: Ernährung bei chronischen Entzündungen. <https://fet-ev.eu/entzuendungshemmende-ernaehrung/> (abgerufen am 31.08.2021)
- 12 Sport: Bloch W. *Immunsystem und Sport – Eine wechselhafte Beziehung*. *Dtsch Z Sportmed*. 2019; 70:217–218. <https://www.germanjournalsportsmedicine.com/archiv/archiv-2019/issue-10/editorial-immunsystem-und-sport-eine-wechselhafte-beziehung/> (abgerufen am 31.08.2021)
- 13 Schlaf: Universität Lübeck: Wie Schlaf des Immunsystem stärkt. <https://www.uni-luebeck.de/aktuelles/nachricht/artikel/wie-schlaf-das-immunsystem-staerkt-1.html> (abgerufen am 31.08.2021)

## Bildnachweise:

**S. 1** iStockphoto Mladen Zivkovic

**S. 3, 4** iStockphoto Ridofranz

**S. 3, 5** iStockphoto SARINYAPINNGAM

**S. 3, 6** AdobeStock drubig-photo

**S. 3, 9** iStockphoto I2963734

**S. 3, 11** AdobeStock nadianb

**S. 10** iStockphoto fizkes

**S. 11** iStockphoto Liderina

**S. 12** iStockphoto monkeybusinessimages

**S. 15** iStockphoto zeljkosantrac



Novartis Pharma GmbH  
Roonstraße 25  
90429 Nürnberg  
[www.novartis.de](http://www.novartis.de)

10/2021 1071286

 NOVARTIS