



**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM** FREIBURG

Hyper IgE Syndrom



Patrick wird untersucht: Leben mit seltenen Gendefekt Foto: SPIEGEL TV

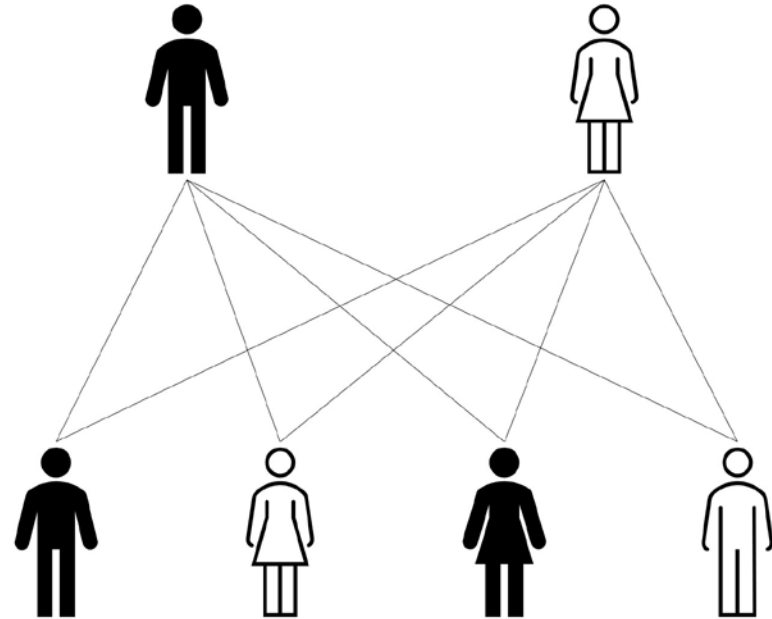
Eine kinderärztliche Perspektive



HIES

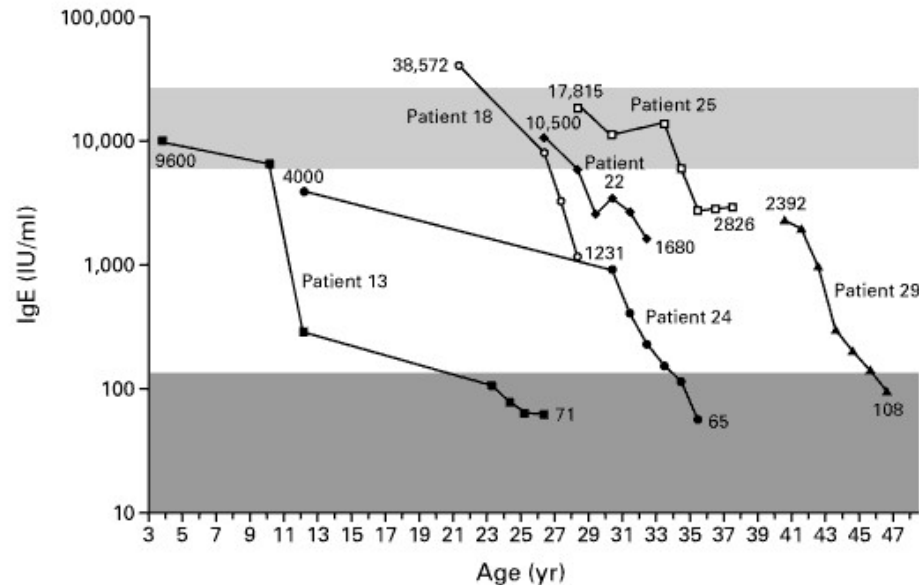
Was ist das?

- Seltene genetische Störung des Immunsystems und des Bindegewebes
- Führt zu wiederholten Infektionen, Ekzemen und Organkomplikationen
- Charakteristisch ist ein erhöhtes IgE im Blut
- Vererbt oder neu erworben



HIES und erhöhtes IgE

PEAK IgE§
IU/ml
15,375
3,447
10,375
19,208
10,210
53,480
10,758
34,676
9,610
15,458
28,700
12,800



Das erhöhte IgE...

- ist ein Hinweis, kein Beweis der Erkrankung
- Bei Kleinkinder oft (zunächst) unauffällig
- <1% der Kinder mit $\text{IgE} > 1000$ hat HIES
- Das hohe IgE macht nicht krank
- Die (Signal)-Störung, die zum hohen IgE führt, führt auch zu anderen Immunstörungen, so dass das Abwehrsystem durcheinandergebracht wird

HIES beim Neugeborenen



Klinik

- Neugeborenen-Ausschlag
- Oft mit Staphylokokken besiedelt
- Häufiger Übergang in chronische Hauterkrankungen

Therapie

- Antibiotische Therapie bei Superinfektion
- Haut sauber halten und Trockenheit vorbeugen
- Gute Hautpflege „analog atopischer Dermatitis“: tägliche (!) Basispflege und ggf Intensivierung incl. topischen Kortison/Pimecrolimus bB

HIES beim Kleinkind



- Ekzem: *Staphylococcus aureus* Hautinfektionen



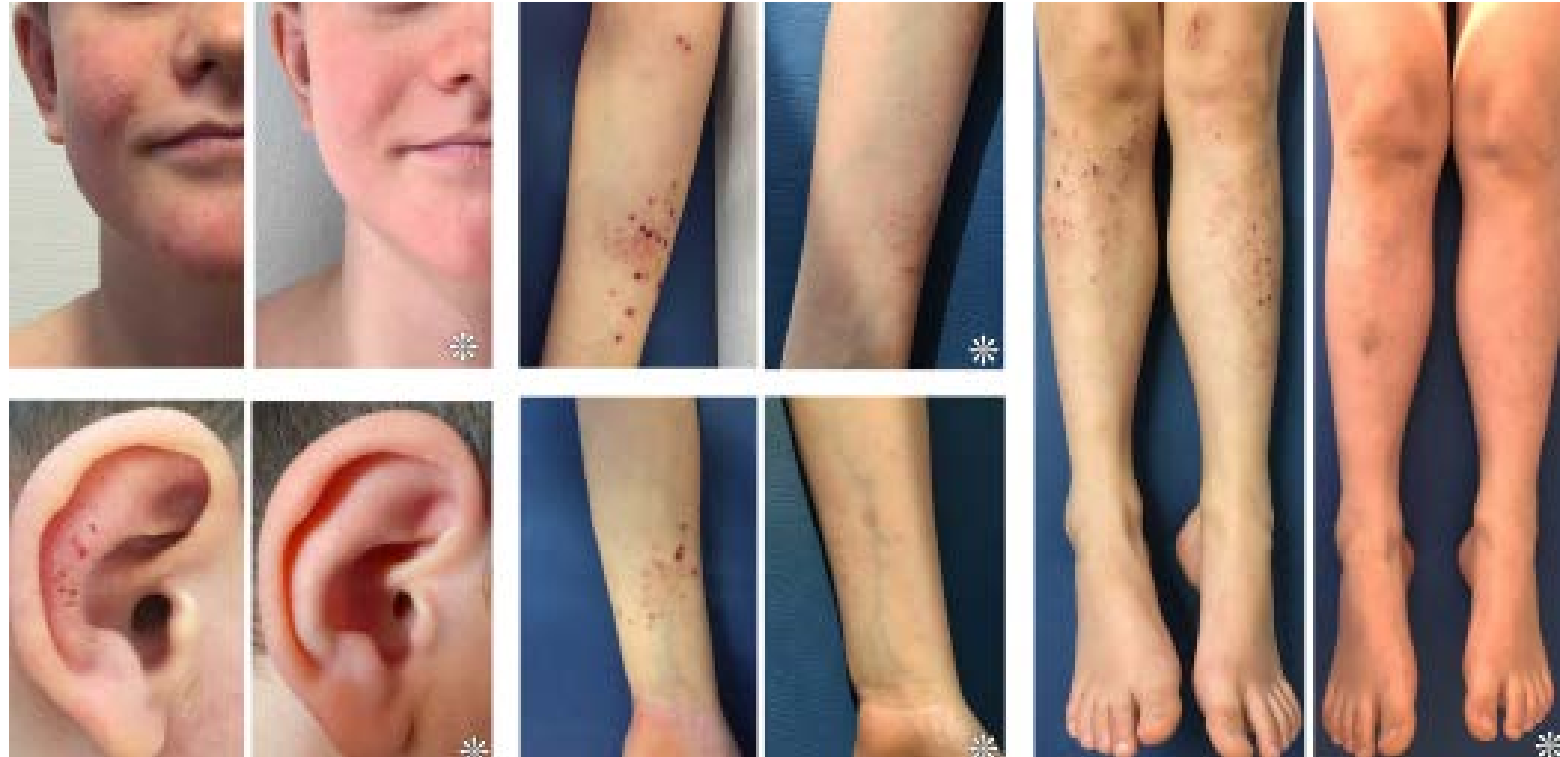
„Kalte“ Abszesse



Dupilumab

Ein neuer Therapieansatz zur Ekzemkontrolle bei HIES

- Injektionen alle 4 Wochen
- Ab 6 Jahren zugelassen
- NW: Bindehautentzündungen
- Wenn Basispflege nicht ausreichend



HIES beim Kleinkind



Klinik

- Haut- oder innere Abszesses; oft nur geringe Entzündungsreaktion (Fieber, Schmerzen)

Therapie

- Kontrolle von Staph aureus – lokale Maßnahmen (zB Octenisept, Chlorhexidin Bäder, Turixin, Bettwäsche/Handtücher häufig waschen)
- Wunden gut versorgen und desinifizieren
- Prophylaktische Antibiotika (Cotrim **täglich**)
- Chirurgische Abszessdrainage
- MRSA Monitoring, ggf ATB Eradikation

HIES beim Schulkind

Nagelpilz



Klinik

- Nagelpilzinfektionen

Therapie

- Antimykotische Lacke (über 6-12 Monate)
- Systemische anit-Pilztherapie
- Nagel sauber und trocken halten
- Eher Therapie bB als Dauerprophylaxe (Resistenzen)
- Auch bei komplizierten Fällen zT neue Antimykotika verfügbar
- Geeignete Schuhe in Schwimmbädern, Fitnessstudios

HIES beim Schulkind

Zahnwechsel



Klinik

- Doppelte Zahnreihe – verzögertes Ausfallen der Milchzähne durch fehlende Wurzelresorption.
- Risiko von Zahnfehlstellungen und Lücken

Therapie

- Regelmässige Zahnarztbesuche
- Milchzähne entfernen, Schneidezähne bis zum Alter von 9, Backen- und Eckzähne bis zum Alter von 13, um den endgültigen Zähnen den Durchbruch zu erlauben.
- ATB Prophylaxe bei Zahn OPs

HIES: Bindegewebskomplikationen

Skoliose und Knochenbrüchigkeit

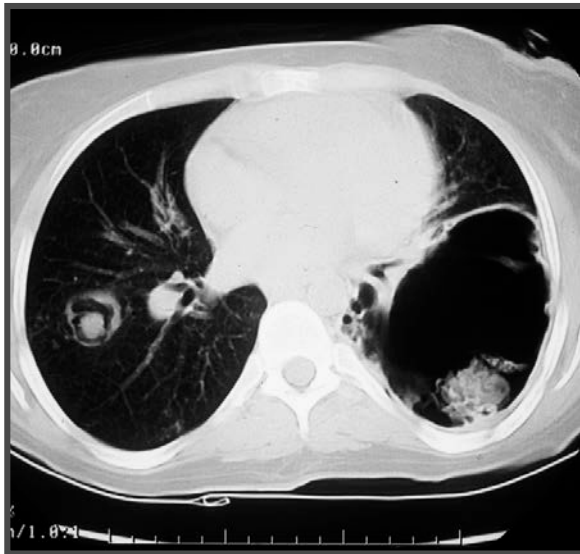
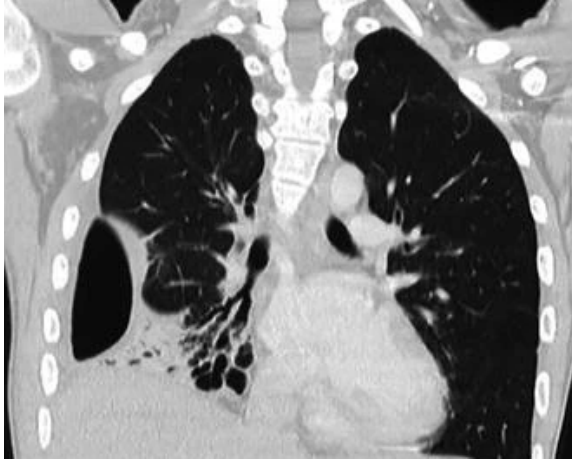


Skoliose, erhöhte Knochenbrüchigkeit

- Knochendichtemessung
- Ernährung: Calcium/Vitamin D überwachen
- Trauma-riskierende Tätigkeiten vermeiden
- Ggf. Anbindung Kinder-Orthopädie



HIES - Lungeninfektionen



Klinik

- Wiederholte Lungenentzündungen, Pneumatozelen, Bronchiektasen
- Hohes Risiko von Aspergillus Pilzinfektionen

Therapie /Prophylaxen

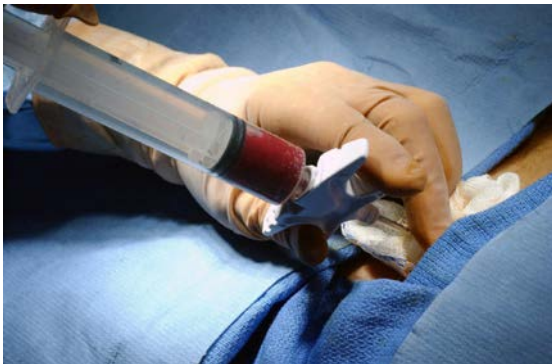
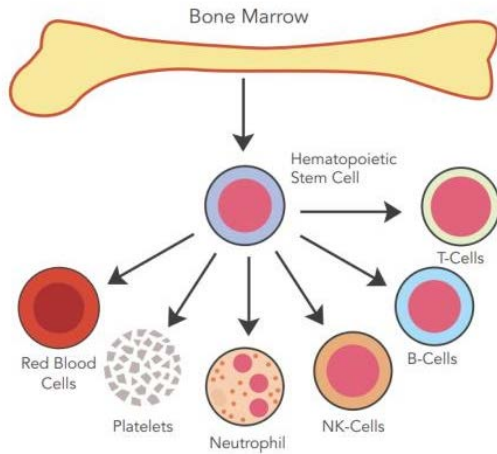
- Überwachung durch CT und Lungenfunktionstestung
- Prophylactische Antibiotika (z.B. Cotrim).
- Niedrige Indikation für Immunglobulinprophylaxe (ggf auch vorbeugend vor ersten schweren Infektionen)
- Physiotherapie/Atemtherapie und Übungen zur Lungenhygiene
- Bei schweren Verläufen Ops an Zentrum mit Erfahrung

HIES

Seltenere Komplikationen

- Mycobakterien-Infektionen: BCG-Impfkomplikationen, häufiger in Indien
- Gefäßstörungen: Koronararterien, Aneurysmen, arterielles remodelling
Schädel MRT (Vaskulitisprogramm) und Echo vor Transition.
- Krebserkrankungen: Erhöhtes Risiko von B-Zell Lymphomen und Blutkrebs.

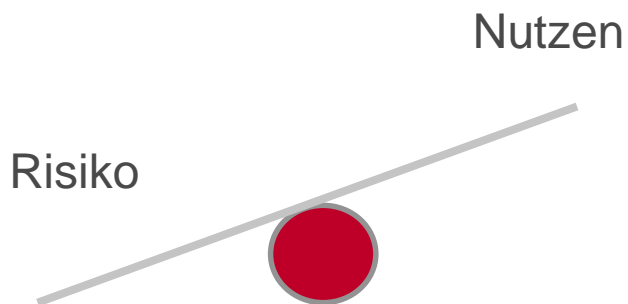
HIES – Knochenmarkstransplantation?



- Übertragung von Blutstammzellen (Knochenmark): Spender → HIES Patient
- „Blutbildung des Patienten wird vorher heruntergefahren (1 Woche Chemotherapie)
- Zeit im Krankenhaus etwa 3 Monate (u.a. Isolation bis Blutzellen sich erholen)
- Nach Transplantation: „Neues funktionierendes Immunsystem“ (nach ~ 6-12Mo)
- Andere Aspekte der Erkrankung werden NICHT korrigiert (Bindegewebe)
- Gefahren: u.a. Abstoßung, Infektionen, (Auto)immunreaktionen

HIES

Knochenmarktransplantation



- Bei vielen schweren Immundefekte „Standardtherapie“
- Erfahrung bei HIES noch begrenzt.
- Korrigiert Funktion der Immunzellen (Lymphozyten, Granulozyten)
- Einzelfallberichte positiv (weniger Infektionen, bessere Entzündungskontrolle)
- Wann? wenn trotz Prophylaxen schwere Infektionen / starke Entzündung
Bevor schwere Organverletzungen (v.a. Lunge) bereits vorliegen
- Prinzipiell in jedem Alter möglich (auch bei jungen Kindern)
- Beratung immer Patienten-individuell (Immundefektzentrum mit Transplant-Einheit)

Noch Fragen?

