

# APDS verstehen

*(Activated PI3K Delta Syndrome)*

Hilfreiche Informationen für  
Menschen mit **APDS** und ihre  
Angehörigen



# In dieser Broschüre finden Sie Informationen zu **APDS**, zum Beispiel:



Ursachen  
von APDS



Behandlungen,  
die das Leben mit  
APDS erleichtern



Vererbung  
von APDS



Tipps für das  
Leben mit APDS



Häufige  
Symptome  
dieser seltenen  
Erkrankung



Erklärung von  
Fachbegriffen



Weltweit erkranken  
an **APDS** ungefähr  
**1 bis 2 von jeweils  
einer Million  
Menschen.<sup>5</sup>**



## Was ist APDS?

Das *Activated PI3K Delta Syndrome* (APDS) ist eine seltene genetisch bedingte Erkrankung, die sich auf das Immunsystem auswirkt.<sup>1</sup>

APDS gehört zu einer Gruppe von über 400 seltenen genetisch bedingten Erkrankungen, die als angeborene oder primäre Immundefekte (PID) bezeichnet werden.<sup>2,3</sup>

APDS wird durch Änderungen an einem von zwei bestimmten Genen verursacht, die Teil unserer DNA sind. Es kann alle Geschlechter betreffen.<sup>4,5</sup> Weil APDS das Immunsystem beeinträchtigt, verursacht es unterschiedliche Probleme bei den Betroffenen. Zu den häufigsten Merkmalen gehören wiederkehrende und/oder schwere Infekte der Atemwege (Brustraum und Lunge), Ohren sowie der Nase (Nasennebenhöhlen).<sup>1</sup>

### Was ist DNA?

Die genetische Vorlage für die Bausteine des Lebens, aus denen wir alle bestehen.

# Das Wichtigste zu APDS



APDS ist eine seltene Krankheit. Unbehandelt kann sie mit der Zeit immer schlimmer werden.<sup>6</sup>



Bei Menschen mit APDS können viele verschiedene Symptome auftreten, wie beispielsweise erhöhte Infektanfälligkeit oder Magen-Darm-Probleme. Sogar innerhalb derselben Familie können die Symptome ganz unterschiedlich sein.<sup>1</sup>



APDS ist nicht immer einfach zu diagnostizieren – nach dem Auftreten der ersten APDS-Symptome vergehen durchschnittlich sieben Jahre bis zur Diagnose.<sup>7</sup>



Verursacht wird APDS durch eine Veränderung an den Genen. Diese kann von Eltern vererbt werden oder spontan auftreten.<sup>1,7</sup>



Menschen mit APDS haben oft eine vergrößerte Milz oder Leber, was ein Zeichen für eine APDS-assoziierte Grunderkrankung sein kann.<sup>1</sup>



Auch die Lymphknoten von Menschen mit APDS können geschwollen sein, was ein typisches Zeichen für eine Infektion oder bestimmte Krankheiten ist.<sup>7</sup>



APDS verursacht häufig Immundefizienz und Immundysregulation.<sup>8</sup>



## Was sind Lymphknoten?

Lymphknoten sind Bestandteile des Lymphsystems und filtern die Lymphe. Sie liegen z. B. im Hals, in den Achselhöhlen und in der Leistengegend und gehören zum Immunsystem. Geschwollene Lymphknoten können Anzeichen für eine Infektion oder Erkrankung sein.

## Was ist Immundefizienz?

Eine Immundefizienz besteht, wenn das Immunsystem nicht gut genug funktioniert. Es kann zu häufigen und schweren Infektionen kommen.

## Was ist Immundysregulation?

Immundysregulation bedeutet, dass der Körper seine Reaktion auf Reize wie Allergene oder Keime nicht wie üblich steuern kann.

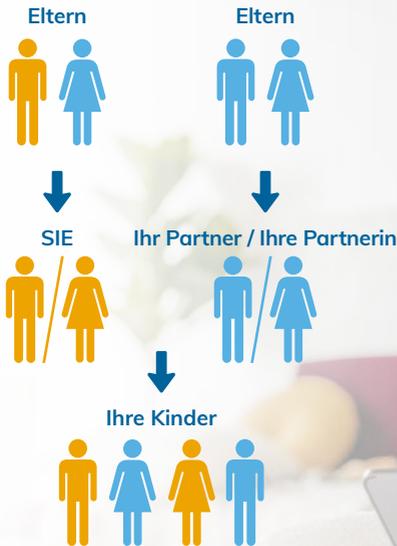
# Wer kann **APDS** bekommen?

Meistens wird APDS von Eltern an ihre Kinder vererbt. Es ist aber auch möglich, dass ein Fehler in einem Gen, also eine Mutation, neu auftritt und zu APDS führt.<sup>8</sup> Selbst bei Mitgliedern derselben Familie kann APDS mit ganz unterschiedlichen Symptomen verbunden sein.<sup>1</sup>



Wenn ein Elternteil betroffen ist, besteht eine Wahrscheinlichkeit von **50 %**, dass ein Kind die Krankheit erbt.<sup>9</sup>

## Vererbung von **APDS**



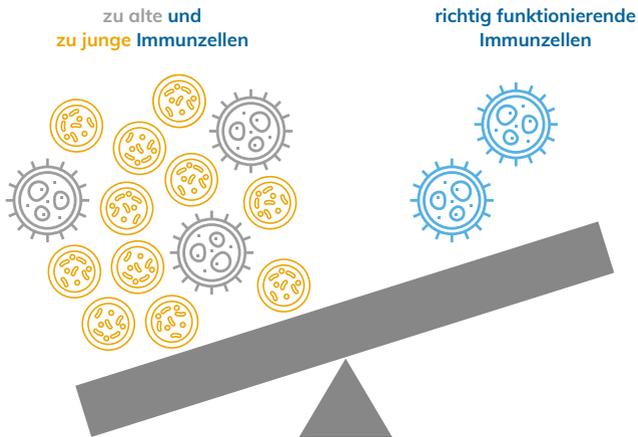
-  Person mit APDS
-  Person ohne APDS



# Ursachen von APDS

APDS wird durch eine Veränderung, die man als Mutation bezeichnet, an einem von zwei Genen verursacht. Diese Gene sind daran beteiligt, einen Teil eines Proteins herzustellen, das dazu beiträgt, die weißen Blutkörperchen im richtigen Verhältnis herzustellen. Bei den weißen Blutkörperchen unterscheidet man zwischen B-Zellen und T-Zellen, die zusammen dazu dienen, Infektionen abzuwehren und Krankheiten zu bekämpfen.<sup>1,4</sup>

Bei Menschen mit APDS führen die Genmutationen dazu, dass bestimmte Signale in Immunzellen überaktiv sind. Dadurch verschiebt sich das Gleichgewicht in der Produktion von B-Zellen und T-Zellen. In der Folge sind manche Zellen zu alt und andere zu jung, um richtig zu funktionieren. Dies erschwert es dem Körper, Infektionen zu bekämpfen, was als Ursache für die Symptome von APDS angesehen wird.<sup>1,4</sup>



## Was sind B-Zellen und T-Zellen?

B-Zellen produzieren Antikörper und können andere Immunzellen aktivieren. T-Zellen bekämpfen Infektionen und aktivieren andere Immunzellen.

## Was sind Antikörper?

Antikörper sind Proteine, die eine besondere Form haben und sich an bestimmte Krankheitserreger anhängen, damit diese von Immunzellen erkannt und abgetötet werden können.

## Was ist die Milz?

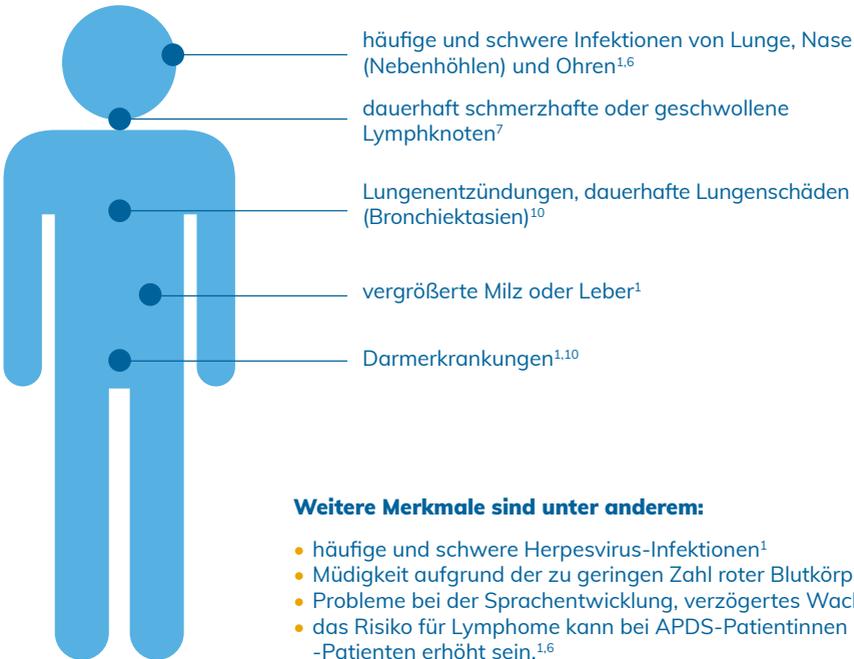
Die Milz ist ein Organ des Immunsystems und reguliert unter anderem die Zahl bestimmter Blutkörperchen. Eine vergrößerte Milz kann ein Anzeichen für APDS sein.

## Was ist die Leber?

Die Leber ist ein Organ und unter anderem dafür zuständig, Schadstoffe aus dem Körper zu entfernen. Eine vergrößerte Leber kann ein Anzeichen für APDS sein.

# Häufige Symptome von APDS

Ein Immunsystem, das nicht richtig funktioniert, kann zu vielen Problemen führen. Nicht alle Menschen mit APDS sind in gleichem Maße betroffen; bei einigen treten nur einige dieser Probleme auf, während andere stärker betroffen sind. Zu den typischen Symptomen gehören:



## Was ist eine Bronchiektasie?

Als Bronchiektasie oder Bronchiektasen bezeichnet man Aussackungen der Atemwege in der Lunge, die zu einem erhöhten Infektionsrisiko führen können.

## Was sind Herpesviren?

Herpesviren sind Viren, die u. a. Hautinfektionen verursachen können.

## Was ist ein Lymphom?

Ein Lymphom ist eine Krebserkrankung des Immunsystems, die auftritt, wenn sich B-Zellen oder T-Zellen verändern und unkontrolliert wachsen. Menschen mit APDS haben ein erhöhtes Lymphom-Risiko. Daher ist eine engmaschige ärztliche Betreuung wichtig.<sup>1,6</sup>

# Behandlungen, die das Leben mit **APDS** erleichtern

Betroffene benötigen oft mehrere verschiedene Behandlungen, um die unterschiedlichen Symptome von APDS zu lindern.<sup>12</sup>

Einige der Behandlungsmöglichkeiten sind in der Tabelle zusammengefasst. Je nachdem, welche Symptome Sie haben, werden Sie möglicherweise zur Zeit oder in der Zukunft mit einer oder mehreren davon behandelt. Ihr ärztliches Behandlungsteam weiß, welche Behandlungsoptionen für Sie am besten geeignet sind.<sup>12</sup>

Behandlung	Was es ist	Wofür es angewendet wird
Prophylaktische antiinfektive Mittel	Medikamente, die Bakterien, Viren oder Pilze töten	Vorbeugung von Infektionen
Immunglobulin-Ersatztherapie	Antikörper als Ersatz für fehlende Antikörper	Verringerung von Infektionen, beispielsweise der Lunge, Nase, Ohren
Immunsuppressiva	Medikamente, die das Immunsystem dämpfen	Verhinderung eines Angriffs des Immunsystems auf körpereigene Zellen, eins der Symptome von APDS
Knochenmarkstransplantation	Eingriff, bei dem das erkrankte Knochenmark durch gesundes Knochenmark ersetzt wird	Die fehlerhaften oder fehlenden Immunzellen, die die APDS-Symptome verursachen, entspringen dem Knochenmark. Daher kann ein Austausch des Knochenmarks die Krankheit möglicherweise heilen, ist aber mit Risiken verbunden.

# Selbstbestimmt leben mit APDS

Das Leben mit APDS kann Sie vor Herausforderungen stellen und sich auf alle Aspekte des Alltags auswirken. Daher ist es wichtig, dass Sie sich ärztlich behandeln lassen und eng mit Ihrem Behandlungsteam zusammenarbeiten.

Manchmal ist es gar nicht so einfach, eine neue Krankheit zu verstehen. Es kann sein, dass Sie neben der hausärztlichen Betreuung verschiedene Fachärztinnen oder Fachärzte aufsuchen müssen, um die verschiedenen Symptome behandeln zu lassen. Dabei ist es wichtig, dass alle, die Sie behandeln, immer wissen, welche Medikamente Sie einnehmen, auch wenn diese von anderen Stellen verordnet wurden. Nur so können sie sich einen umfassenden Eindruck von Ihrer Gesundheit verschaffen und dazu beitragen, dass es Ihnen besser geht.

**So können Sie dazu beitragen, dass die Kommunikation mit Ihrem medizinischen Behandlungsteam gelingt:**



**Notieren Sie sich Behandlungen und Symptome**, so dass Sie Ihr Behandlungsteam über Verbesserungen und Verschlimmerungen Ihrer Beschwerden informieren können. Es ist wichtig, dass alle, die Sie behandeln, wissen, was hilft und was nicht, damit sie die Behandlung untereinander abstimmen können.



**Sprechen Sie bei Terminen darüber, wie es Ihnen geht**, und zwar nicht nur über Ihre Symptome, sondern auch darüber, wie Sie sich fühlen und über Ihre Lebensqualität im Alltag. Ihre medizinischen Ansprechpartnerinnen und -partner sollten wissen, falls Sie Probleme haben – möglicherweise können sie helfen.

**Machen Sie sich bei dem Gespräch Notizen**, um wichtige Informationen auch später noch nachlesen zu können.

# Unterstützung für Sie und Ihre Familie

## Auch Verwandte können betroffen sein

Da es sich bei APDS um eine Erbkrankheit handelt, sollten auch die Familienangehörigen (Eltern, Kinder, Geschwister) von Menschen mit APDS genetisch untersucht werden.<sup>13</sup> Entsprechende Gentests können auch bei Familienmitgliedern, die Beschwerden, aber noch keine Diagnose haben, hilfreiche Antworten liefern.



### Sind Sie ...

#### ... an APDS erkrankt?

Lassen Sie sich ärztlich oder humangenetisch beraten, ob Ihre Kinder, Geschwister und andere Verwandte auch genetisch untersucht werden sollten.

#### ... Elternteil eines Kindes mit APDS?

Lassen Sie sich ärztlich oder humangenetisch beraten, ob Sie, das andere Elternteil, Geschwister des betroffenen Kindes und andere Verwandte auch genetisch untersucht werden sollten.

#### ... mit einer Person verwandt, die an APDS erkrankt ist?

Lassen Sie sich ärztlich oder humangenetisch beraten, ob Sie und Ihre Familienangehörigen sich genetisch untersuchen lassen sollten.

# Sie sind nicht allein mit APDS

Wenn Sie die Diagnose APDS erhalten haben oder Angehörige mit APDS betreuen, kann es für das Leben mit der Krankheit hilfreich sein, sich gründlich zu informieren und Unterstützung zu suchen.

A photograph of a woman with curly hair sitting in a white chair in a doctor's office. A doctor in a white coat is standing next to her, using a blood pressure cuff on her arm. The woman is looking towards the doctor with a calm expression.

Ihre Ärztinnen und  
Ärzte sind die besten  
Ansprechpersonen  
für alle Fragen  
rund um die  
APDS-Diagnose.

Da es sich bei APDS um eine seltene Krankheit handelt, ist die Ursache nicht immer leicht zu verstehen. Lassen Sie sich ärztlich beraten und stellen Sie alle Fragen, die Sie haben. Dazu kann es hilfreich sein, vor einem Termin aufzuschreiben, was Sie wissen möchten.

Es ist ganz normal, dass Sie besser verstehen möchten, warum Sie sich so fühlen, wie Sie sich fühlen, und dass Sie sich fragen, wie es mit Ihrer Behandlung weitergeht. Ihnen kann am besten geholfen werden, wenn Sie offen über diese Fragen mit Ihrem medizinischen Behandlungsteam sprechen.

# APDS verstehen

Weitere Informationen  
und Hilfsangebote  
finden Sie auch online:



**APDS und ich** – bietet Ihnen auf der Website, auf Facebook und auf Instagram zahlreiche Informationen, Berichte von Betroffenen und die Möglichkeit, sich mit anderen Menschen mit APDS auszutauschen.



[www.apds-und-ich.de](http://www.apds-und-ich.de)



@APDS und ich



@apds\_und\_ich

**dsai** – die Website der deutschen Patientenorganisation für angeborene Immundefekte (dsai) bietet zahlreiche Informationen, Hilfestellungen und Hinweise zu Veranstaltungen. Die dsai ist Mitglied bei IPOPI, der internationalen Patientenorganisation für primäre Immundefekte.



[www.dsai.de](http://www.dsai.de)



[www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)

## Literatur

1. Coulter, TI et al. *J Allergy Clin Immunol.* 2017;**139**(2):597-606.e4. 2. Bousfiha, A et al. *J Clin Immunol.* 2020;**40**(1):66-81. 3. Lougaris, V et al. *Pediatr Allergy Immunol.* 2022;**33** Suppl 27(Suppl 27):69-72. 4. IPOPI. Activated PI3K Delta Syndrome. Abrufbar unter: [https://www.immunodeficiencyuk.org/wpcontent/uploads/2022/02/IPOPI\\_APDSyndrome.pdf](https://www.immunodeficiencyuk.org/wpcontent/uploads/2022/02/IPOPI_APDSyndrome.pdf). Abgerufen im Februar 2024. 5. Rare Revolution Magazine. Clinical management of individuals with APDS and Pls. Abrufbar unter: [https://rarerevolutionmagazine.com/digital\\_spotlights/apds/](https://rarerevolutionmagazine.com/digital_spotlights/apds/). Abgerufen im Februar 2024. 6. Elkaim, E et al. *J Allergy Clin Immunol.* 2016;**138**(1):210-218.e9. 7. Jamee, M et al. *Clin Rev Allergy Immunol.* 2020;**59**(3):323-333. 8. Lucas, CL et al. *Nat Immunol.* 2014;**15**(1):88-97. 9. Autosomal dominant disorder. Website des National Human Genome Research Institute. Abrufbar unter: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant-Disorder>. Abgerufen im Februar 2024. 10. Maccari, ME et al. *Front Immunol.* 2018;**9**: Article 543. 11. Rider, NL et al. *J Clin Immunol.* 2017;**37**(5):461-475. 12. Coulter, TI, Cant, AJ. *Front Immunol.* 2018;**9**:2043. 13. Chinn, IK et al. *J Allergy Clin Immunol.* 2020;**145**(1): 46-69.

© 2024 Pharming Group N.V. Alle Rechte vorbehalten  
Pharming Group N.V. · Darwinweg 24 · NL-2333 CR Leiden  
[www.pharming.com](http://www.pharming.com)

APD-DE-2024-0003\_02.2024