

Novartis
Pharmaceuticals



Hyper-IgD- Syndrom

(HIDS)

 NOVARTIS

Was ist Hyper-IgD-Syndrom (HIDS)?

HIDS ist eine sehr seltene autoinflammatorische Krankheit, die sich durch periodische Fieberschübe, Ausschläge, Gelenk- und Unterleibschmerzen auszeichnet. Für gewöhnlich tritt sie das erste Mal während der frühen Kindheit auf.

Welche Symptome treten auf?

HIDS-Episoden dauern in der Regel 3–7 Tage und können alle 2–8 Wochen auftreten. Dies kann jedoch von Patient zu Patient unterschiedlich sein. Für gewöhnlich weisen die Erkrankten zwischen den Episoden jedoch keine Symptome auf, obwohl es länger dauern kann, bis einige Symptome wie Gelenkschmerzen und Hautausschlag vollständig verschwinden. Zu den Symptomen der Krankheit gehören:

- **Fieber**
- **Unterleibschmerzen, Erbrechen und Durchfall**
- **Hautausschlag**
- **Gelenkschmerzen und -entzündungen**
- **Schmerzende und geschwollene Lymphknoten**
- **Geschwüre im Mund**



Die Art, Schwere und Dauer der Symptome und Krankheitsschübe variiert erheblich von Patient zu Patient und kann sich außerdem von Mal zu Mal unterscheiden, auch bei demselben Kind.

Obwohl es sich bei HIDS um eine genetische Erkrankung handelt, können die eigentlichen Krankheitsschübe in einigen Fällen durch Impfungen, virale Infektionen, Verletzungen oder emotionalen Stress verursacht werden.

Mit steigendem Alter werden die Krankheitsschübe für gewöhnlich seltener und leichter. Allerdings bleibt eine gewisse Krankheitsaktivität bei den meisten, wenn nicht sogar bei allen betroffenen Personen bestehen.

Bei stark betroffenen Personen können Entwicklungsverzögerung und Sehstörungen auftreten. Manche erwachsenen Patienten entwickeln auch eine Amyloidose – eine Krankheit, bei der sich unlösliche Proteine in den Nieren ablagern, was zu Nierenschäden führt. Diese Spätfolge ist allerdings sehr selten.



Wie häufig ist HIDS?

Bisher sind nur etwa 200 Fälle weltweit bekannt. Es ist jedoch davon auszugehen, dass weitere Menschen mit der Krankheit leben, die noch nicht diagnostiziert wurden. Unter den bekannten Fällen sind Europäer am häufigsten betroffen, vor allem niederländische und französische Bevölkerungsgruppen.

Wodurch wird HIDS verursacht?

Es ist nicht sicher, wodurch die Aktivierung des angeborenen Immunsystems bei HIDS ausgelöst wird. Es ist jedoch bekannt, dass Menschen mit HIDS eine Veränderung im MVK-Gen aufweisen, welches für die Produktion eines Enzyms verantwortlich ist, das die Art der Verwendung von Cholesterin im Körper ändert.

HIDS ist eine angeborene Erkrankung, bei der die Veränderung im MVK-Gen rezessiv vererbt wird und zwei Exemplare des mutierten Gens erfordert, um sich zu manifestieren. Dies bedeutet, dass es bei einer Diagnose mit HIDS sehr wahrscheinlich ist, dass auch andere Familienangehörige die Krankheit haben oder ein Träger sind.

HIDS wird durch das Auftreten von Symptomen diagnostiziert und kann in einigen Fällen durch genetische Prüfung bestätigt werden. Die Krankheit kann nicht vollständig geheilt werden, aber in Familien in denen HIDS vorkommt, sollte eine frühe genetische Prüfung in Erwägung gezogen werden.

Auswirkungen auf den Alltag

Obwohl sich HIVS sich häufig mit steigendem Alter verbessert, ist die Krankheit nicht heilbar und muss ein Leben lang behandelt werden. Es ist darum wichtig, eine enge und vertrauensvolle Beziehung mit den behandelnden Medizinern zu entwickeln, um das Leben mit HIVS zu vereinfachen und das allgemeine Wohlbefinden zu steigern.

Was erwartet Sie

Aufgrund der wiederkehrenden Art der Krankheit ist es sehr wahrscheinlich, dass HIVS negative Auswirkungen auf den Alltag haben wird. Symptome, die Sie während einer Episode aufweisen, können Sie an Aktivitäten/Hobbys sowie an Schule oder Arbeit hindern. Allerdings wird sich die Häufigkeit der Ausbrüche verringern und die Symptome werden mit der Zeit leichter, sodass die negativen Auswirkungen auf Ihr Leben nachlassen.

Der Alltag kann wieder einkehren, wenn Sie frei von Symptomen sind. Von HIVS betroffene Menschen, bei denen die Symptome ausbrechen, werden ihre eigenen Grenzen und Bedürfnisse spüren und müssen ihr Leben dementsprechend anpassen.

Während eines Ausbruchs ist es vor allem wichtig, Dinge langsam angehen zu lassen, sich auszuruhen und viel Flüssigkeit zu sich zu nehmen. Gegebenenfalls müssen auch soziale Verpflichtungen abgesagt oder verschoben werden.

Sport/Training: wird bei Personen mit HIVS empfohlen, aber die Art des Trainings muss dabei an die Fähigkeiten des individuellen HIVS-Patienten angepasst werden, z. B. leichtere Aktivitäten wie Yoga oder Schwimmen, die sich auf lange Sicht einfacher fortsetzen lassen. Wenn Symptome wie Hautausschläge oder Gelenkschmerzen auftreten, müssen Trainingsaktivitäten entsprechend angepasst werden.

Schule/Arbeit: sollten über die HIVS-Erkrankung informiert werden, um Verständnis und Flexibilität zu fördern und mit den Erwartungen im Fall eines Ausbruchs umzugehen. Generell ist es auch wichtig, Lehrer, Mitschüler und/oder Kollegen darüber zu informieren, dass das mit der Krankheit einhergehende Fieber nicht ansteckend ist.



Förderung maximaler Lebensqualität:

Die Diagnose ist der erste Schritt zu einem besseren Verständnis und einer angemessenen Behandlung von HIVS. HIVS hat eine gute Prognose und wird sich mit steigendem Alter abschwächen. Mit dem richtigen Ansatz lässt sich eine hohe Lebensqualität erreichen.



Was kann man tun?

Um Beschwerden zu lindern:

Eine gesunde Lebensführung ist zwar für jeden gut, es ist aber besonders wichtig für Menschen mit HIVS. Es ist bekannt, dass emotionaler oder körperlicher Stress Krankheitsschübe herbeiführen kann, und es ist darum wichtig zu lernen, mit stressvollen Situationen umzugehen oder diese (wenn möglich) komplett zu vermeiden. Darüber hinaus sollten sich Menschen mit HIVS vor Infektionen schützen und sorgfältig über Impfungen nachdenken.

Um das Verständnis seitens Familie und Freunden zu fördern:

Das wichtigste ist die Kommunikation. Klären Sie Familie und Freunde darüber auf, was AIDS ist und was es bedeutet, damit zu leben. Bleiben Sie kommunikationsfreudig und teilen Sie Ihre Erfahrungen mit AIDS, um Verständnis und Unterstützung zu fördern.

Das Leben anpassen:

Menschen mit AIDS können nach wie vor an Ausbildung, Arbeit, Sport oder sozialen Aktivitäten teilnehmen. Es ist lediglich ein bisschen Anpassungsfähigkeit und Flexibilität erforderlich, z. B. Schul- oder berufliche Arbeit manchmal von zu Hause aus erledigen, von Hochleistungssport zu leichterem Training übergehen, sich in ruhigen/entspannten Umgebungen treffen.

Das Beste aus dem Leben machen:

AIDS wird eine Auswirkung auf das Leben haben, aber Menschen mit AIDS sollten weiterhin Träume haben, Ziele verfolgen und lachen.



Wo kann ich mehr erfahren?

Zusätzliche Informationen zu autoinflammatorischen Krankheiten, einschließlich HIDS, können Sie hier finden:



- Autoinflammation
www.autoinflammation.de
- Periodic Fevers
<http://www.periodicfevers.com>
- Rare Connect
<https://www.rareconnect.org/en>
- Autoinflammatory Alliance
<http://www.autoinflammatory.org>
- Eurordis, Rare Diseases Europe
<http://www.eurordis.org>
- Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO)
<https://www.printo.it>





Novartis Pharma GmbH
Foonstraße 25
90429 Nürnberg
www.novartis.de



03/2017 1071286