

Was ist

# ADA-SCID?

Schwere kombinierte Immundefizienz  
durch Adenosin-Desaminase  
(ADA)-Mangel

Ein seltener und  
lebensbedrohlicher  
angeborener  
Immundefekt



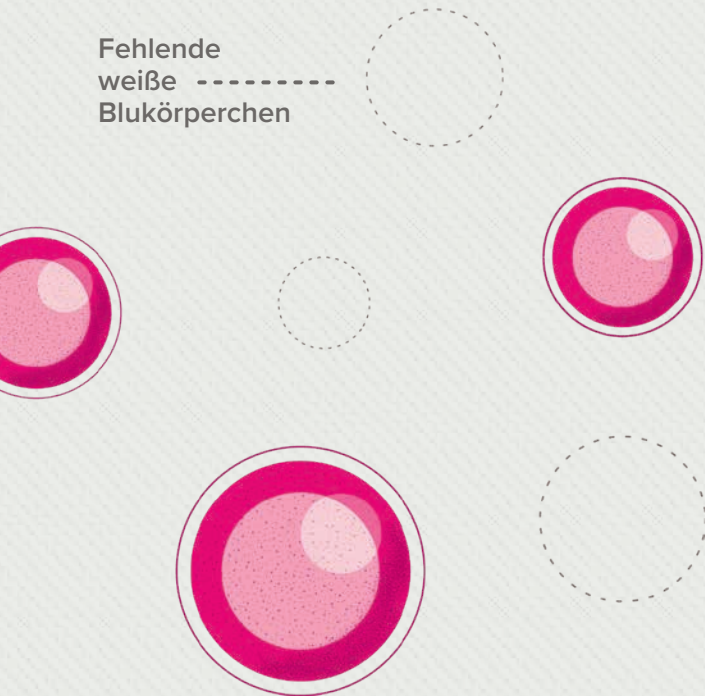
# Was verursacht ADA-SCID?

Fehlerhaftes Gen in der DNA

ADA-SCID wird durch eine Veränderung oder Mutation im ADA-Gen verursacht. Dies führt zu fehlenden oder sehr niedrigen Spiegeln des ADA-Enzyms, so dass die Immunabwehr stark beeinträchtigt ist oder vollständig fehlt.

Wenn nicht ausreichend ADA-Enzym vorhanden ist, fehlen die für die Bekämpfung von Infektionen verantwortlichen weißen Blutkörperchen, oder funktionieren nicht richtig.

Fehlende weiße Blutkörperchen



# Wie wird ADA-SCID vererbt?

Ungefähr  
**1 Kind unter  
500.000**

Neugeborenen ist von  
ADA-SCID betroffen.

## Autosomal-rezessive Vererbung

ADA-SCID ist eine autosomal-rezessive Erkrankung. Dies bedeutet, dass ein Kind das mutierte Gen von beiden Elternteilen erben muss, um die Krankheit zu haben. ADA-SCID betrifft sowohl Jungen als auch Mädchen.



Betroffen



Nicht betroffen



Genträger\*in

Vater ist  
Genträger



Mutter ist  
Genträgerin



Betroffen



Genträgerin



Genträger



Nicht betroffen

# Wie wirkt sich ADA-SCID auf den Körper aus?

Kinder mit ADA-SCID sind dem Risiko schwerer, wiederholter Infektionen ausgesetzt. Das ADA-Enzym kommt im ganzen Körper vor, und ein Mangel kann so auch andere Probleme verursachen.

## Mögliche Symptome:

Entwicklungs-  
verzögerungen

Schwere  
Infektionen

Skelett-  
probleme

Langsames  
Wachstum und  
Gedeihstörungen

Entzündungen  
der Haut

Häufige  
Durchfälle

Wiederkehrende  
Lungeninfektionen

Gefahr  
der Taubheit

Weitere Informationen zu ADA-SCID und deren Behandlung erhalten Sie von Ihrem Arzt.



# Nützliche Begriffe

## Adenosindeaminase (ADA)

Ein Enzym, das für die Entwicklung und Funktion des Immunsystems unerlässlich ist.

## Mutationen

Veränderungen in der Struktur eines Gens oder einer Gruppe von Genen. Die Veränderungen können von Eltern an Kinder weitergegeben werden. Viele Mutationen verursachen keinen Schaden, aber andere können genetische Störungen auslösen, wie z.B. ADA-SCID.

## Gene

Kleine Abschnitte der DNA, die die Anweisungen für individuelle Merkmale, wie Augen- und Haarfarbe und den Bau von Proteinen enthalten. Proteine sind dafür verantwortlich, dass die Zellen im Körper richtig funktionieren.

## Enzyme

Proteine, die von Körperzellen produziert werden und die Geschwindigkeit von chemischen Reaktionen beeinflussen. Sie ermöglichen dem Körper den Auf- oder Abbau von Substanzen, die für das Leben und die normale Funktion notwendig sind.

## Immunerkrankung

Eine Funktionsstörung des Immunsystems.

## Immunsystem

Verteidigt den Körper gegen fremde Eindringlinge wie Bakterien, Viren und Pilze.

## Infektion

Das Eindringen und Vermehrung von Mikroorganismen wie Bakterien, Viren und Pilzen, die Symptome oder schädliche Wirkungen im Körper verursachen können.

## Weißer Blutkörperchen (Lymphozyten / Leukozyten)

Eine Art von Blutzelle, die eine wichtige Rolle bei der Reaktion des Immunsystems auf Infektionen spielt. Weiße Blutkörperchen werden im Knochenmark gebildet.

---

## Quellen

- Orphanet. SCID due to ADA deficiency.; Whitmore KV, Gaspar HB. Front Immunol. 2016;7:314. Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library Published: June 23, 2020. Available from <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>

