



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Sichelzellkrankheit (Sichelzellanämie)

Copyright © 2018 www.kinderkrebsinfo.de

Autor: PD Dr. med. Gesche Tallen, erstellt am 22.01.2010, Redaktion: Maria Yiallourous, Freigabe:
Stephan Lobitz, Dr. med. R. Dickerhoff, Prof. Dr. med. Ursula Creutzig, Zuletzt bearbeitet: 09.01.2019

Mit Unterstützung von



An der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist die Sichelzellkrankheit?	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommt die Sichelzellkrankheit vor?	6
3. Ursachen: Wie entsteht die Sichelzellkrankheit?	7
4. Krankheitsformen: Welche Arten der Sichelzellkrankheit gibt es?	8
5. Symptome: Welche Krankheitszeichen haben Patienten mit Sichelzellkrankheit?	9
5.1. Probleme durch die Kurzlebigkeit der Sichelzellen	9
5.1.1. Schädigung des Blut bildenden Systems - Blutarmut (hämolytische Anämie).	9
5.1.2. Milzsequestration und Milzvergrößerung	10
5.2. Probleme durch die Unbeweglichkeit der Sichelzellen	10
5.2.1. Schädigung des Skelettsystems	11
5.2.2. Schädigung des Herz-Kreislauf-Systems	11
5.2.3. Schädigung des Zentralnervensystems (ZNS)	11
5.2.4. Schädigung des körpereigenen Abwehrsystems - Milzuntergang und häufige Infektionen.	12
5.2.5. Schädigung der Haut	12
5.2.6. Schädigung der Augen.	12
6. Krankheitsverläufe: Wie kann eine Sichelzellkrankheit verlaufen?	13
7. Diagnostik: Wie wird die Sichelzellkrankheit festgestellt?	14
8. Behandlung: Wie werden Patienten mit Sichelzellkrankheit behandelt?	16
8.1. Behandlung mit Hydroxycarbamid	16
8.2. Vorbeugung von gesundheitlichen Problemen (Prävention)	17
8.3. Behandlung von gesundheitlichen Problem (symptomatische Therapie)	17
8.4. Stammzelltransplantation (SZT)	18
8.5. Weitere Maßnahmen	19
9. Prognose: Wie sind die Aussichten für Patienten mit Sichelzellkrankheit?	20
10. Literatur und externe Links	21
Literaturverzeichnis	22
Glossar	23



Sichelzellkrankheit (Sichelzellanämie)

Wenn die Erkrankung frühzeitig erkannt und fachgerecht behandelt wird, können eine Reihe schwerer Komplikationen vermieden werden. Lebensqualität und -erwartung mancher Kinder und Jugendlicher können eingeschränkt sein. Bei guter Betreuung erreichen heute etwa 85% aller Kinder mit Sichelzellkrankheit das Erwachsenenalter. Wichtig ist, dass die Behandlung von einem spezialisierten Behandlungsteam durchgeführt wird, das eng mit Haus- und Kinderärzten zusammenarbeitet. Ebenso ist eine umfassende Aufklärung und Mitarbeit seitens der Betroffenen und ihrer Angehörigen Voraussetzung für einen günstigen Verlauf.

Der folgende Informationstext richtet sich an Kinder und Jugendliche, die an der Sichelzellkrankheit erkrankt sind, an ihre Familien, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Er soll dazu beitragen, diese Erkrankung, die Möglichkeiten ihrer Behandlung und die Probleme und besonderen Bedürfnisse der betroffenen Patienten besser zu verstehen. Unsere Informationen ersetzen nicht die erforderlichen klärenden Gespräche mit den behandelnden Ärzten und weiteren Mitarbeitern des Behandlungsteams; sie können aber dabei behilflich sein, diese Gespräche vorzubereiten und besser zu verstehen.

Anmerkungen

Die in diesem Patiententext enthaltenen Informationen sind vor allem auf der Grundlage der unten angegebenen Literatur sowie unter Berücksichtigung der aktuellen Leitlinie zur Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Sichelzellkrankheit erstellt worden. Weitere Literaturquellen werden im Text genannt. Der Text wurde durch die oben angegebenen Editoren im März 2012 überprüft und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben. Er soll nach Ablauf dieser Frist erneut überprüft und aktualisiert werden.

Bitte beachten Sie, dass es sich im Folgenden um allgemeine Informationen und Empfehlungen handelt, die – aus der komplexen Situation heraus – nicht notwendigerweise in ihrer Gesamtheit bei jedem Patienten zutreffen. Viele Therapieempfehlungen müssen im Einzelfall und interdisziplinär entschieden werden. Ihr Behandlungsteam wird Sie über die für Sie zutreffenden Maßnahmen informieren.

Basisliteratur

Dickerhoff R, Kulozik AE Sichelzellkrankheit, In: Gadner H, Gaedicke G, Niemeyer C, Ritter J, editors: Pädiatrische Hämatologie und Onkologie Springer Verlag, 2006: 179-185, 3540037020 isbn

Dickerhoff R Sichelzellkrankheit, Leitlinien zur Diagnostik und Therapie in der Pädiatrischen Onkologie und Hämatologie AWMF online 2010, http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/025-016_S1_Sichelzellkrankheit_03-2010_12-2013.pdf uri



Inati-Khoriati, A. Die Sichelzellkrankheit: Eine Informationsbroschüre für Eltern, Patienten und die Allgemeinheit., 987-9963-623-66-2 isbn

Dickerhoff, R, Von Rücker, A, Kohne, E Sichelzellerkrankungen in Deutschland, Dt Arztebl 1998; 95, 1675-9

Dickerhoff R [Splenic sequestration in patients with sickle cell disease.], Klinische Padiatrie 2002 ; 214(2):70-3, 11972313 pubmed

Kulozik, AE Hemoglobin variants and the rarer hemoglobin disorders, In: Pediatric Hematology, 3rd Edition, Robert J. Arceci (Editor), Ian M. Hann (Editor), Owen P. Smith (Editor), A. Victor Hoffbrand (2006, 978-1-4051-3400-2 isbn

Rees DC, Williams TN, Gladwin MT. Sickle-cell disease, Lancet 2010, 376(9757):2018-31., 21131035 pubmed

Kunz J, Kulozik A Sichelzellkrankheit, In: Niemeyer C, Eggert A. ed. Pädiatrische Hämatologie und Onkologie Springer; 2018: 65-67

Cario H, Grosse R, Jarisch A, et al. (2014) AWMF-Leitlinie 025/016. Leitlinie der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie: Sichelzellkrankheit., <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/025-016.html> uri



1. Krankheitsbild: Was ist die Sichelzellkrankheit?

Die Sichelzellkrankheit ist eine erbliche Erkrankung der roten Blutkörperchen (*Erythrozyten*), die sich auf den ganzen Körper auswirken kann. Erythrozyten werden im *Knochenmark* gebildet. Sobald sie reif sind, gelangen sie ins Blut. Dort haben sie unter anderem die Aufgabe, lebensnotwendigen Sauerstoff aus den Lungen in alle anderen Körperregionen zu transportieren. Der Sauerstoff ist an den roten Blutfarbstoff, das *Hämoglobin*, gebunden. Normales Hämoglobin besteht aus zwei verschiedenen Eiweißketten, die man als alpha- und beta-Ketten bezeichnet. Die Art und Weise, wie sich diese Ketten zusammenlagern, bestimmt die räumliche Struktur des Hämoglobins und ist dafür zuständig, dass das Molekül richtig arbeiten kann.

Gesunde rote Blutkörperchen enthalten normales Hämoglobin. Dadurch sind sie rund (*siehe Abbildung, schwarzer Pfeil*) und geschmeidig, so dass sie problemlos auch durch kleinste Blutgefäße passen und entsprechend zu allen Organen gelangen, um ihre lebenswichtigen Aufgaben auszuführen. Bei der Sichelzellkrankheit ist die beta-Kette im Hämoglobin krankhaft verändert. Man spricht in diesem Fall auch von „Sichelzellohämoglobin“. Wenn Sichelzellohämoglobin nicht mit Sauerstoff beladen ist, verändert es seine Form, und in der Folge verändert sich auch die Form der roten Blutzellen. Sie erinnern an Sichel, die der Erkrankung ihren Namen gegeben haben (*siehe Abbildung rechts, roter Pfeil*).

Sichelzellen sind unbeweglicher und sterben früher als gesunde rote Blutkörperchen (*Hämolyse*). Dadurch kommt es einerseits zur Blutarmut (*Anämie*) und andererseits zu Verstopfungen der Blutgefäße durch die Sichelzellen. Das führt dazu, dass die betroffenen Körperregionen nicht ausreichend Sauerstoff erhalten. Sauerstoffmangel wiederum hat Gewebeschädigungen zur Folge, und bei einer Gewebeschädigung produziert unser Körper Substanzen, die Schmerzen auslösen. Bei der Sichelzellkrankheit kommt es typischerweise zu Phasen mit starken Schmerzen (Schmerzkrisen) sowie zu Organschädigungen besonders durch verstopfte Blutgefäße im Knochenmark, in den Lungen, im *Zentralnervensystem*, in der Milz und im Magen-Darm-Trakt. Die schon in den ersten Lebensjahren durch verstopfte Blutgefäße geschädigte Milz ist die Ursache des hohen Risikos für lebensbedrohliche *Infektionen* bei Sichelzellpatienten.



2. Häufigkeit: Wie oft kommt die Sichelzellkrankheit vor?

Die Sichelzellkrankheit ist eine der weltweit häufigsten Erbkrankheiten. Sie wurde zum ersten Mal vor einigen hundert Jahren in Afrika und auf der Arabischen Halbinsel beschrieben. Durch Handelsverbindungen mit diesen Ländern und Migration gelangte die Erkrankung später in den Mittelmeerraum und nach Nordamerika. In Nordeuropa, also in Deutschland, Frankreich, England, den Niederlanden, Belgien und Skandinavien kam die Sichelzellkrankheit früher nicht vor. Sie wurde erst seit den sechziger Jahren durch Einwanderer aus dem Mittelmeerraum, aus Zentralafrika und den arabischen Ländern hierher gebracht. Mittlerweile ist die Krankheit weltweit verbreitet. Derzeit leben in Deutschland ungefähr 3000-5000 Patienten mit einer Sichelzellkrankheit.



3. Ursachen: Wie entsteht die Sichelzellkrankheit?

Die Sichelzellkrankheit ist eine Erbkrankheit. Sie ist nicht ansteckend und kann auch nicht im Laufe des Lebens erworben werden.

Erbkrankheiten wie die Sichelzellkrankheit entstehen durch veränderte Erbanlagen (*Gene*), die vom Vater und von der Mutter auf ihre Kinder übertragen werden. Beinahe alle unsere körperlichen Eigenschaften werden von den Eltern durch die Weitergabe von Genpaaren auf uns vererbt. So zum Beispiel auch die Eigenschaften des roten Blutfarbstoffs, dem *Hämoglobin*. Die Sichelzellkrankheit wird durch einen Fehler (*Mutation*) im Gen für die beta-Kette des Hämoglobins verursacht. Die krankhaft veränderten Eiweißketten führen zur Bildung von "Sichelzelloxyhämoglobin (Hämoglobin S, HbS)", welches wiederum die Form und die Stabilität der roten Blutkörperchen krankhaft verändert und so unterschiedliche Formen der Sichelzellkrankheit verursacht. *Im nächsten Kapitel werden die verschiedenen Formen der Sichelzellkrankheit beschrieben.*

Das Sichelzell-Gen kommt bei Menschen afrikanischer, indischer und mediterraner Abstammung besonders häufig vor. Man unterscheidet Patienten, die an der Sichelzellkrankheit erkrankt sind, von den gesunden, so genannten "Trägern", die nur von einem Elternteil die Anlage für das HbS geerbt haben.

Ursachen für das Erkrankt-Sein: Liegt sowohl beim Vater als auch bei der Mutter eine veränderte Hämoglobin-Erbanlage vor und wird diese jeweils an das Kind weitervererbt, so erkrankt dieses an der so genannten Sichelzellkrankheit HbSS, der häufigsten Form der Sichelzellkrankheit. Das liegt daran, dass sein Körper in diesem Fall nur HbS und kein normales Hämoglobin (Hämoglobin A, HbA) bilden kann. Wenn allerdings beide Gene, die jeweils von einem Elternteil vererbt werden, diejenigen für das HbA sind, so wird ihr Kind normales Hämoglobin bilden und keine Sichelzellkrankheit haben.

Ursachen für den Trägerstatus: Wenn das Kind von einem Elternteil das Sichelzell-Gen und vom anderen Elternteil das gesunde Gen für den normalen roten Blutfarbstoff erbt, wird es als "Träger" bezeichnet. Sein Körper bildet dann sowohl normales als auch Sichelzelloxyhämoglobin. Das Kind ist dann gesund, es entwickelt keine Sichelzellkrankheit. Ein Träger kann allerdings, wie sein Vater oder seine Mutter, das Sichelzell-Gen an seine Kinder vererben. Deshalb wird nicht nur den Patienten mit Sichelzellanämie, sondern auch den Trägern der Krankheit empfohlen, bei Kinderwunsch eine *genetische* Beratung wahrzunehmen. Dort kann man die Risiken bestimmen und besprechen, die sich für das Kind ergeben könnten und auch die Möglichkeiten, die zur Geburt eines gesunden Kindes führen.



4. Krankheitsformen: Welche Arten der Sichelzellkrankheit gibt es?

Es gibt verschiedene Formen der Sichelzellkrankheit. Diese werden verursacht durch eine jeweils andere Veränderung in der Erbanlage (*Gen*) für den roten Blutfarbstoff (*Hämoglobin*). Alle Formen werden vererbt und können Schmerzkrisen und Organschäden erzeugen, jedoch verlaufen manche schwerer als andere. Die drei häufigsten Formen sind:

- die Sichelzellkrankheit HbSS
- die Sichelzellkrankheit HbS β -Thal
- die Sichelzellkrankheit HbSC

Die **SCD-S/S** ist die häufigste und am schwersten verlaufende Form. Kinder mit SCD-S/S haben jeweils ein krankes Gen für das Hämoglobineiweiß von beiden Elternteilen geerbt. Sie bilden nur das krankhaft veränderte Sichelzellohämoglobin (HbS).

An der **SCD-S/beta-Thal.** erkranken Kinder, die von einem Elternteil das Sichelzell-Gen und vom anderen ein Gen für eine Beta-Thalassämie erhalten haben. Die Beta-Thalassämie ist eine andere Bluterkrankung, bei der zwar kein verändertes Hämoglobin gebildet wird, dafür aber zu wenig (+) oder gar keines (0). Bei verringerter Hämoglobinbildung durch das Thalassämie-Gen heißt die Krankheit Sichelzellkrankheit **SCD-S/ β +Thal.** Ihr Verlauf ist meist weniger schwer als der einer SCD-S/S. Das Erscheinungsbild der Sichelzellkrankheit SCD-S/0-Thal ist aber mit dem der SCD-S/S (nicht aber mit einer Thalassämie) vergleichbar.

Bei der **SCD-S/C-Krankheit** vererbt ein Elternteil das Sichelzell-Gen, während der andere ein ebenfalls verändertes Hämoglobin-Gen, das HbC-Gen, an das Kind weitergibt. Die Patienten haben meist sehr hohe Hämoglobinwerte, die einerseits von Vorteil sind (bessere körperliche Leistungsfähigkeit) andererseits, weil das Blut sehr dickflüssig ist, zu Komplikationen führen. Die SCD-S/C-Form der Sichelzellkrankheit zeigt in der Regel weniger schwere Verläufe als die SCD-S/S. Sie kann aber trotzdem mit schweren gesundheitlichen Problemen wie dem Risiko der Erblindung (Erkrankungen der Netzhaut) und der Ertaubung (Innenohrschäden durch hohe Hämoglobinkonzentrationen) einhergehen.

Die Sichelzellkrankheit entwickelt sich also nicht nur dann, wenn ein Kind zwei Sichelzell-Gene erbt, sondern auch, wenn ihm ein Sichelzell-Gen kombiniert mit einem anderen krankhaft veränderten Hämoglobin-Gen (wie dem HbC- oder dem Thalassämie-Gen) vererbt wurde.



5. Symptome: Welche Krankheitszeichen haben Patienten mit Sichelzellkrankheit?

Die Sichelzellkrankheit ist eine Erkrankung, die viele Organe schädigen kann. Die meisten gesundheitlichen Probleme der Patienten entstehen als Folge der Kurzlebigkeit und der Unbeweglichkeit von Sichelzellen.

Häufige gesundheitliche Probleme von Patienten mit Sichelzellkrankheit sind:

- Schmerzkrisen (Knochen, Gelenke, Bauch)
- Schädigung des Herz-Kreislauf-Systems (akutes Thoraxsyndrom, pulmonaler Hypertonus)
- Milzsequestrationskrise
- Schädigung des körpereigenen Abwehrsystems (Milzuntergang und häufige *Infektionen*)
- Schädigung des *Zentralnervensystems* (Schlaganfälle)
- Schädigung des Blut bildenden Systems - Blutarmut (hämolytische Anämie, aplastische Krise)
- Wachstumsverzögerung, verspäteter Pubertätsbeginn
- Gallensteine
- Gelbsucht
- Schädigung des Skelettsystems (Hand-Fuß-Syndrom, avaskuläre Knochennekrose)
- Schädigung der Haut (Geschwüre)
- Schädigung der Augen
- schmerzhafte Penisversteifung

Um die Untersuchungsmethoden und die Behandlungen für Patienten mit Sichelzellkrankheit besser zu verstehen, ist es zunächst wichtig zu erfahren, wie es zu den verschiedenen Beschwerden und Problemen kommt.

5.1. Probleme durch die Kurzlebigkeit der Sichelzellen

5.1.1. Schädigung des Blut bildenden Systems - Blutarmut (hämolytische Anämie).

Sichelzellen sind weniger stabil als gesunde rote Blutkörperchen (Erythrozyten). Deshalb sterben sie frühzeitig nach etwa 10 bis 20 Tagen und nicht, wie üblich, nach 120 Tagen ab (Hämolyse). Wenn im Körper zu wenig rote Blutkörperchen zirkulieren, kommt es zur Blutarmut (Anämie) und zu einer verminderten Konzentration des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin). Dadurch entsteht eine ungenügende Sauerstoffversorgung im ganzen Körper. Bei Kindern und Jugendlichen



kann die unzureichende Sauerstoffversorgung in den Organen außerdem auch zu einer Wachstumsverzögerung und einem verspäteten *Pubertäts*beginn führen. Bis zum Eintritt in das Erwachsenenalter holen die meisten betroffenen Kinder diesen Rückstand jedoch wieder auf.

Durch den übermäßigen Zerfall der sichelzelloförmigen roten Blutkörperchen fallen vermehrt Abbauprodukte an. Diese Abbauprodukte (unter anderem Bilirubin) können in der Gallenblase verklumpen und Gallensteine bilden. Diese können in den Gallengängen stecken bleiben und dadurch eine Gelbsucht sowie starke Schmerzen im rechten Oberbauch, manchmal auch Entzündungen der Gallenblase (Cholezystitis) oder sogar eine Blutvergiftung (Sepsis) verursachen.

Manche Infektionskrankheiten können bei Patienten mit Sichelzellkrankheit dazu führen, dass überhaupt keine roten Blutzellen mehr gebildet werden. Man spricht dann von einer aplastischen Krise. Der Patient muss dann sofort in einem Krankenhaus behandelt werden.

5.1.2. Milzsequestration und Milzvergrößerung

Bei Kindern mit Sichelzellkrankheit können große Mengen von Blut ganz plötzlich in der Milz „versacken“. Auf diese Weise kommt es zu einer schweren Blutarmut, die bei manchen Patienten lebensbedrohlich werden kann. Diese Situation wird auch Milzsequestrationskrise genannt. Eine Milzsequestration entwickelt sich meist über ein bis drei Tage. Die Patienten haben dann oft Krankheitszeichen wie bei einer Erkältung, beispielsweise Fieber oder Bauchweh. Auch sind sie oft blass, schlapp und quengelig. Durch das viele Blut schwillt die Milz an und kann getastet werden.

Alle Eltern von Säuglingen und Kleinkindern mit Sichelzellkrankheit sollten lernen, wie sie bei ihrem Kind eine vergrößerte Milz tasten können. Bei Anzeichen einer Milzsequestration muss das Kind sofort in ein Krankenhaus gebracht werden.

5.2. Probleme durch die Unbeweglichkeit der Sichelzellen

Folgende Beschwerden von Patienten mit Sichelzellkrankheit können Anzeichen für schwere Komplikationen sein. Daher sollte umgehend ein Arzt aufgesucht werden bei folgenden Anzeichen:

- Körpertemperatur über 38.5 °C
- Blässe, Schlappheit
- Brustschmerzen
- Kurzatmigkeit
- Gelenkschmerzen
- aufgeblähtem Bauch/Bauchschmerzen
- tastbarer, vergrößerter Milz



- plötzlich auftretende sehr gelbe Augen
- sehr dunkler Urin
- Kopfschmerzen, Schwindel, Lähmungen, Gefühlsstörungen
- anhaltender schmerzhafter Penisversteifung (Priapismus)

5.2.1. Schädigung des Skelettsystems

Patienten mit Sichelzellerkrankung haben immer wiederkehrende, oft sehr starke Schmerzen (Schmerzkrisen). Das kommt dadurch, dass die sichelzellohnigen *Erythrozyten* kleine Blutgefäße verstopfen, weil sie so unflexibel sind. Durch diese Gefäßverschlüsse wird die Blutversorgung vieler Organe blockiert, so dass dort Sauerstoffmangel auftritt und die Patienten dadurch Schmerzen erleiden. Besonders häufig ist das Knochenmark von solchen Gefäßverschlüssen betroffen. Bei kleinen Kindern führt dies typischerweise zu Schmerzen, Rötungen und Schwellungen der Hände und Füße (Hand-Fuß-Syndrom). Das Hand-Fuß-Syndrom ist oft erstes Anzeichen für das Vorliegen einer Sichelzellkrankheit. Es verschwindet normalerweise nach einigen Tagen.

Es kann jedoch auch zum Absterben von Gewebe in Gelenken oder Knochen kommen, wenn deren Blutversorgung durch angehäufte Sichelzellen komplett blockiert ist (avaskuläre Knochennekrose). Besonders gefährdete Gelenke sind dabei die Hüftgelenke (Kopf des Oberschenkelknochens) und die Schultergelenke (Kopf des Oberarmknochens).

Schmerzkrisen werden bei Sichelzellpatienten häufig durch Wetterumschwünge, Flüssigkeitsmangel, fieberhafte Infekte und auch durch starke Erschöpfung ausgelöst. In der Regel erleiden ältere Patienten häufiger und auch schwerere Schmerzkrisen als Kinder. Aus noch unbekanntem Gründen halten Schmerzepisoden bei manchen Patienten nur kurze Zeit an, während bei anderen oft lange Krankenhausaufenthalte zur medikamentösen Schmerztherapie notwendig sind.

5.2.2. Schädigung des Herz-Kreislauf-Systems

Das so genannte akute Thoraxsyndrom entsteht, wenn Sichelzellen Blutgefäße in den Lungen verstopfen. Es ist, wie die Milzsequestrationskrise, eine der häufigsten Todesursachen bei Sichelzellpatienten und entsteht oft infolge einer Schmerzkrise. Bei Patienten mit der Sichelzellkrankheit HbSS kommt es häufiger vor als bei den anderen Formen der Sichelzellkrankheit. Die Anzeichen gleichen denen einer Lungenentzündung: Die betroffenen Kinder haben Fieber, Husten, Atembeschwerden und starke Schmerzen im Brustkorb, besonders beim Atmen. Nach mehrfach aufgetretenem akuten Thoraxsyndrom kann es zu fortbestehenden Schädigungen der Lungen kommen. Bei Anzeichen eines akuten Thoraxsyndroms muss das Kind sofort ins Krankenhaus gebracht werden. Regelmäßige Atemgymnastik und -therapie (beispielsweise mittels *Spirometrie*) helfen, dem akuten Thoraxsyndrom vorzubeugen.

5.2.3. Schädigung des Zentralnervensystems (ZNS)

Über sehr komplizierte Mechanismen kommt es bei der Sichelzellkrankheit auch zur Verengung und sogar zu Verschlüssen von großen Blutgefäßen, u.a. im Gehirn. Allerdings kündigen sich



diese Schlaganfälle meist an. Risiko-Patienten können durch eine besondere Form des *Ultraschalls* (so genannte transkranielle Doppler-Sonographie) identifiziert und daraufhin mit regelmäßigen *Transfusionen* und medikamentös vor Schlaganfällen geschützt werden (siehe: *Diagnose und Behandlung*). Schlaganfälle treten bevorzugt bei kleinen Kindern mit SCD-S/S-Krankheit auf. Typische Anzeichen für einen Schlaganfall sind zum Beispiel plötzlich auftretende Kopfschmerzen, plötzliche Taubheits- oder Schwächegefühle einer Gesichtshälfte, eines Arms oder Beins oder auch im ganzen Körper, Sprachstörungen, Bewusstseinsveränderungen oder auch ein Krampfanfall [siehe *Krampfanfälle*]. Abhängig davon, welche Gehirnregion betroffen ist, kann ein Schlaganfall unterschiedlich schwere Folgen haben. Deshalb muss bei Auftreten von einem oder mehreren der oben genannten Anzeichen sofort ein Arzt gerufen werden.

5.2.4. Schädigung des körpereigenen Abwehrsystems - Milzuntergang und häufige Infektionen.

Die Milz ist ein Organ, das zum körpereigenen Abwehrsystem gehört. Sie wird bei Menschen mit einer Sichelzellkrankheit meist sehr frühzeitig geschädigt, so dass ein erhöhtes Risiko für bestimmte, teilweise lebensbedrohliche Infektionen besteht. Besonders gefährlich sind Pneumokokken und Meningokokken. Kinder unter fünf Jahren müssen daher täglich Penicillin zum Schutz vor solchen Infektionen einnehmen. Außerdem müssen alle Sichelzell-Patienten regelmäßig geimpft werden.

Für Kinder mit Sichelzellkrankheit gilt: Jede fieberhafte Infektion ist ein Notfall! Bei Temperaturen über 38,5°C muss deshalb sofort ein Arzt aufgesucht werden. Kleine Kinder (unter 5 Jahren) müssen in der Regel zur stationären Überwachung und antibiotischen Behandlung aufgenommen werden.

5.2.5. Schädigung der Haut

Die unflexiblen Sichelzellen können auch die Blutgefäße der Haut verstopfen, so dass diese insbesondere an den Beinen nur unzureichend Nährstoffe erhält. So kommt es zu schmerzhaften offenen Stellen an den Beinen. Solche Geschwüre benötigen eine frühe, fachgerechte Behandlung, damit sie komplett abheilen. Daher sollten die Beine von Kindern und Jugendlichen mit Sichelzellkrankheit regelmäßig im Hinblick auf offene Stellen oder nicht heilende Wunden untersucht werden.

5.2.6. Schädigung der Augen.

Wenn Sichelzellen winzige Blutgefäße in der Netzhaut des Auges verstopfen, kommt es zu Einblutungen und auch zu Gewebeuntergang und Narbenbildung im hinteren Abschnitt des Auges. Da die Netzhaut (Retina) eines der wichtigsten Organe für unser Sehen ist, kann ihre Schädigung von milden Sehstörungen bis hin zur völligen Erblindung führen. Um dieser Komplikation vorzubeugen, sollten Patienten mit Sichelzellkrankheit regelmäßig von einem Augenarzt untersucht werden. Dieser kann frühzeitig verdächtige Veränderungen erkennen und eine entsprechende Behandlung einleiten. Dies gilt insbesondere für Patienten mit HbSC, die ein deutlich höheres Risiko für die Schädigung der Augen haben als alle anderen Sichelzell-Patienten.



6. Krankheitsverläufe: Wie kann eine Sichelzellkrankheit verlaufen?

Die Sichelzellkrankheit verläuft bei manchen Patienten weniger schwer, während es bei anderen zu starken Beschwerden und dramatischen Komplikationen kommen kann. Warum es derart unterschiedliche Krankheitsverläufe gibt, ist noch nicht geklärt. Die Wissenschaftler forschen jedoch ständig weiter, um die Faktoren, die den Krankheitsverlauf und somit die *Prognose* des Patienten beeinflussen (so genannte Risikofaktoren), zu identifizieren.

Folgende Faktoren nehmen nachweislich Einfluss auf den Krankheitsverlauf:

- die Form der Sichelzellkrankheit: Patienten mit HbSS-Krankheit erleiden in der Regel häufiger Komplikationen als Patienten mit HbSC-Krankheit oder der Sichelzellkrankheit HbS β -Thal
- der Zeitpunkt der Diagnosestellung beziehungsweise der Zeitpunkt des Behandlungsbeginns: Je früher, desto besser
- die Qualität der Gesamtversorgung: Zu einer guten Prognose trägt zum Beispiel die medizinische Versorgung durch Experten in Spezialzentren bei
- Interesse und aktive Beteiligung der Betroffenen am Krankheitsgeschehen: Wenn Patienten sowie auch deren Familien und deren soziales Umfeld sorgfältig über die Erkrankung, ihren Verlauf und die Behandlung aufgeklärt sind, verstehen sie diese besser. Das erleichtert den betroffenen Kindern und Jugendlichen, mit der Krankheit umzugehen, die Anweisungen des Behandlungsteams zu befolgen und frühzeitig eine gesunde Lebensweise anzunehmen, welche sich ebenfalls positiv auf den Krankheitsverlauf auswirkt. Die umfassende Aufklärung der Familien und anderer Bezugspersonen hilft dabei, dass sie die betroffenen jungen Menschen darin unterstützen, ein möglichst normales Leben in der Gesellschaft zu führen



7. Diagnostik: Wie wird die Sichelzellkrankheit festgestellt?

Die frühzeitige Diagnose der Sichelzellkrankheit ist die Voraussetzung für eine gute Behandlung und Betreuung. Daher sollte bei allen Neugeborenen, deren Eltern aus Risikoregionen wie West- und Zentralafrika, der Türkei, Süditalien, Griechenland, den Ländern des Mittleren Ostens oder Indien stammen, eine spezielle Blutuntersuchung (siehe *unten*) erfolgen. Auf diese Weise kann man die Erkrankung rechtzeitig erkennen beziehungsweise ausschließen. In manchen Ländern (England, Frankreich, Holland, Belgien, USA) wird dieser Bluttest bereits als Routineuntersuchung kurz nach der Geburt durchgeführt (so genanntes Neugeborenen-Screening).

Ebenso wie bei den Neugeborenen sollte auch bei allen älteren Kindern und Jugendlichen aus den oben genannten Ländern (oder deren Eltern von dort kommen), die Zeichen der Blutarmut, häufige unklare Schmerzepisoden oder oft schwere Infekte haben (siehe *Krankheitszeichen*) unbedingt und zügig ein (Kinder-)arzt aufgesucht werden. Findet dieser durch die Krankheitsgeschichte (*Anamnese*) und die *körperliche Untersuchung* des Patienten Hinweise auf eine Sichelzellkrankheit, wird er eine Blutentnahme vornehmen. Für eventuelle weitere Untersuchungen wird der Arzt den Patienten in ein Krankenhaus überweisen, das auf Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert ist ([Klinik für Pädiatrische Hämatologie](#)).

Die Diagnose der Sichelzellkrankheit kann durch eine Blutuntersuchung, die Hämoglobin-Elektrophorese heißt, sichergestellt werden. Hierbei wird in einer Blutprobe des Patienten nach dem Sichelzell-*Hämoglobin* (Hämoglobin S, HbS) gesucht. Findet sich HbS zu weniger als 50 % des gesamten Hämoglobins in der Blutprobe, so handelt es sich um einen Träger der Sichelzellkrankheit. Macht das HbS den größeren Anteil (> 50 %) am Gesamthämoglobin aus, kann eine Sichelzellkrankheit vorliegen. Eine modernere Methode zum Nachweis einer Sichelzellkrankheit ist die so genannte Hochleistungs-Flüssigkeits-Chromatographie.

Bei manchen Sichelzellpatienten kann man die sichelförmigen roten Blutkörperchen bereits in einem einfachen Blutaussstrich unter dem *Mikroskop* sehen (siehe *Abbildung rechts*). Wenn keine Sichelzellen zu sehen sind, bedeutet dies allerdings nicht, dass keine Sichelzellkrankheit vorliegt.

Es gibt außerdem *molekulargenetische* Untersuchungen, durch die Informationen über die Form der Sichelzellkrankheit, wie HbSS- oder HbSC-Krankheit oder Sichelzell-Thalassämie, gewonnen werden können.

Weitere Untersuchungen können einerseits notwendig werden, wenn es zu gesundheitlichen Problemen im Rahmen der Erkrankung kommt und andererseits, um diesen vorzubeugen. Zu diesen Untersuchungen gehören beispielsweise:

- vorgeburtliche (pränatale) *Diagnostik*
- regelmäßige körperliche Untersuchungen im Spezialzentrum
- Blut- und *Urin*untersuchungen sowie Untersuchung von *Gehirn-Rückenmark-Flüssigkeit* (Liquor)



- Bestimmung der Blutgruppe im Hinblick auf eventuell notwendig werdende *Bluttransfusionen*
- *Ultraschall*untersuchungen des Bauchraums und des Herzens
- Ultraschall der Blutgefäße des Gehirns
- *Röntgenuntersuchungen* der Lunge oder von Knochen und Gelenken
- *Computertomographie* oder *Magnetresonanztomographie* des Gehirns
- augenärztliche Untersuchungen

Nicht alle Untersuchungen sind bei jedem Patienten notwendig. Ihr Behandlungsteam wird Sie darüber informieren, welche diagnostischen Verfahren bei Ihrem Kind jeweils erforderlich sind.



8. Behandlung: Wie werden Patienten mit Sichelzellkrankheit behandelt?

Die Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Sichelzellkrankheit verändert sich sehr schnell. Für Betroffene ist es daher unbedingt notwendig, dass sie sich durch aktuelle Informationen auf dem Laufenden halten. Der folgende Text zur Behandlung der Sichelzellerkrankung wurde nach bestem Wissen der Redaktion gemäß des aktuellen Standes der Wissenschaft erstellt. Er wird regelmäßig aktualisiert.

Wurde bei einem Kind eine Sichelzellkrankheit diagnostiziert, so sollte es in einem [spezialisierten Behandlungszentrum](#) angemeldet werden. Dort findet eine Betreuung durch ein Behandlungsteam statt, das idealerweise aus Ärzten und anderen Mitarbeitern (wie Krankenschwestern und -pflegern, Sozialarbeitern, Krankengymnasten, Psychologen) bestehen sollte, die viel Erfahrung mit der Behandlung der Erkrankung haben. Die regelmäßige Vorstellung des erkrankten Kindes in solch einem Zentrum ist sehr wichtig, damit der Krankheitsverlauf sorgfältig überwacht werden kann. Komplikationen, wie beispielsweise eine Eisenüberladung des Körpers nach wiederholten *Bluttransfusionen*, können auf diese Weise frühzeitig erkannt und unmittelbar von Spezialisten behandelt werden. Außerdem können Fragen zum Umgang mit dem erkrankten Kind, zum rechtzeitigen Erkennen einer Milzvergrößerung, einer *Infektion* oder einer behandlungsbedürftigen Blutarmut sowie Fragen zu neuen Behandlungsmethoden und aktuellen Forschungsergebnissen fachgerecht beantwortet werden.

Es gibt keine Behandlung, mit der die Ursache der Sichelzellkrankheit, der Defekt auf dem Hämoglobin-Gen (siehe *Ursachen*), behoben werden kann (kausale Behandlung). Durch eine Stammzelltransplantation ist dennoch eine Heilung möglich. Eine Stammzelltransplantation ist jedoch mit Risiken verbunden und daher nicht für jeden Patienten die erste Wahl.

Die Behandlung der Sichelzellkrankheit besteht zum einen aus einer Grundversorgung (Basisbehandlung) zur Vorbeugung (Prävention) von verschiedenen gesundheitlichen Problemen, die mit der Krankheit einhergehen können, sowie deren Behandlung (symptomatische Therapie). Die meisten Patienten werden zudem medikamentöse mit dem Wirkstoff Hydroxycarbamid behandelt.

Der folgende Text bietet einen Überblick über die gängigen Behandlungsmaßnahmen und deren Nebenwirkungen. Er kann als Grundlage für Gespräche mit dem Behandlungsteam dienen.

8.1. Behandlung mit Hydroxycarbamid

Patienten mit einer Sichelzellkrankheit werden in der Regel mit dem Wirkstoff Hydroxycarbamid behandelt, der das *fetale Hämoglobin* (HbF) vermehrt. Fetales Hämoglobin kommt bei gesunden Neugeborenen vor und hemmt die Bildung von Sichelzellen. Bei regelmäßiger Einnahme verringert Hydroxyurea das Auftreten von Schmerzkrisen und erhöht die Hämoglobinkonzentration im Blut, wodurch sich die Patienten insgesamt besser fühlen.



8.2. Vorbeugung von gesundheitlichen Problemen (Prävention)

Die Grundversorgung von Patienten mit Sichelzellkrankheit umfasst insbesondere folgende Maßnahmen:

- **Penicillinprophylaxe:** Penicillin ist ein *Antibiotikum*, das Kinder mit Sichelzellkrankheit in der Regel vom 2. Lebensmonat bis zum 5. Lebensjahr, regelmäßig einnehmen sollten. Diese Penicillin-Einnahmen helfen, schweren bakteriellen *Infektionen* vorzubeugen, für die Sichelzellpatienten besonders anfällig sind
- **Impfungen:** Kinder mit Sichelzellkrankheit sollten nach dem aktuellen Impfkalender geimpft werden. Besonders gegenüber *Bakterien* wie Pneumokokken (Lungenentzündung), Meningokokken (Hirnhautentzündung), Haemophilus (Krupp, Lungenentzündung, Hirnhautentzündung, Gelenkentzündungen) und gegen Grippe- und Hepatitis-Viren ist ein Schutz besonders wichtig, da diese Kinder für Infektionen mit diesen Erregern besonders anfällig sind. Sie sollten alle 5 Jahre gegen Pneumokokken und ab dem 6. Lebensmonat jährlich gegen Grippe geimpft werden
- **Regelmäßige Ultraschalluntersuchungen der Blutgefäße des Gehirns** bei Kindern zwischen 2 und 16 Jahren und mit HbSS- oder HbSβThal-Krankheit (siehe *Krankheitsformen*) (wenn das Blut in den großen Gefäßen des Gehirns sehr schnell fließt, bedeutet das ein hohes Risiko für einen Schlaganfall)
- **Routine-Vorsorgeuntersuchungen (U-Untersuchungen) beim Kinderarzt:** Bei den zehn U-Untersuchungen und später bei der J1 überprüft der Kinderarzt die altersgerechte körperliche, geistige und auch emotionale Entwicklung des Kindes oder des Jugendlichen. Im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen finden auch die *Impfungen* statt. Die Ergebnisse der Vorsorgeuntersuchungen werden in das "Gelbe Heft" eingetragen, das den Eltern nach der Geburt ausgehändigt wurde. In diesem Heft ist eine Tasche, in der Sie den Impfpass des Kindes aufbewahren können. Das "Gelbe Heft" mit dem Impfpass sollten Sie zu jedem Arztbesuch mitnehmen

8.3. Behandlung von gesundheitlichen Problem (symptomatische Therapie)

Die symptomatische Therapie sollte zur Sicherheit des Kindes und zur Vermeidung von Nebenwirkungen immer in Absprache mit dem Behandlungsteam erfolgen. Sie dient der Behandlung von gesundheitlichen Problemen, die bei Patienten mit Sichelzellkrankheit auftreten können. Viele Beschwerden können zu Hause von den Eltern, andere besser in einem Spezialzentrum behandelt werden. Manche Probleme sind lebensbedrohliche Notfälle und müssen unmittelbar in der Notfallambulanz oder im Rahmen eines *stationären* Aufenthalts im Krankenhaus versorgt werden.



Die symptomatische Therapie beinhaltet insbesondere folgende Maßnahmen bei verschiedenen Komplikationen:

- **Infektionen:** Gabe von *Antibiotika*, Flüssigkeitszufuhr
- **Schmerzkrisen:** Gabe von Schmerzmitteln (Analgetika) und Flüssigkeitszufuhr. Die Art und die Dosierung der Schmerzmedikamente und auch, wo und wie sie verabreicht werden (zu Hause oder im Krankenhaus, als Saft, Tablette oder über eine *Vene*) entscheidet das Behandlungsteam. Dabei werden vor allem die Stärke der Schmerzen, der Gesamtzustand des Kindes beziehungsweise das Vorliegen einer weiteren Erkrankung (zum Beispiel Leberschaden, Nierenerkrankung, empfindlicher Magen) berücksichtigt. Kinder sollten kein Aspirin erhalten! Aspirin kann bei Kindern zu schweren Gehirn- und Leberschäden führen (Reye-Syndrom)
- **akuter Schlaganfall:** sofortige *Blutaustauschtransfusion*
- **Vorbeugung von Schlaganfällen und deren Folgen:** regelmäßige Bluttransfusionen (monatlich, oft lebenslang) bei Patienten, die bereits einen Schlaganfall hatten (durch regelmäßige Transfusionen können die meisten Schlaganfälle vermieden werden), jährliche Ultraschalluntersuchungen der Blutgefäße des Gehirns (wenn das Blut in den großen Gefäßen des Gehirns sehr schnell fließt, bedeutet das ein hohes Risiko für einen Schlaganfall), Testungen zum frühzeitigen Erkennen und Behandeln von Lernstörungen, bei manchen Patienten kann auch eine Stammzelltransplantation (siehe *unten*) angezeigt sein
- **akutes Thoraxsyndrom:** sofortige Bluttransfusionen, Gabe von Antibiotika, Gabe von Medikamenten, die die Atemwege erweitern, Gabe von Sauerstoff, regelmäßige Atemgymnastik
- **Milzsequestration:** sofortige Bluttransfusion, Gabe von Flüssigkeit, Entfernung der Milz (Splenektomie) nach überstandenen Ereignis
- **Hand-Fuß-Syndrom:** Gabe von Schmerzmedikamenten, Flüssigkeitszufuhr
- **Gallensteine, Entzündung der Gallenblase, Blutvergiftung:** Gabe von Antibiotika, Flüssigkeitszufuhr
- **Geschwüre an den Beinen:** Hochlagerung des Beins, regelmäßige Reinigung und anschließende keimfreie Abdeckung der offenen Stellen, bei Eiteraustritt Antibiotikagaben, strenge Bettruhe, Bluttransfusionen
- **Knochen- und Gelenkschäden:** Gehhilfen zur Entlastung des betroffenen Gelenks, Gabe von Schmerzmitteln, Gelenk erhaltende Operationen oder auch operativer Ersatz von Gelenken wie ein künstliches Hüftgelenk (Endoprothese)
- **anhaltende, schmerzhafte Penisversteifung (Erektion):** Blutentnahme aus dem Penisschwellkörper, Gabe von Arzneimitteln, die auf den Blutdruck einwirken

8.4. Stammzelltransplantation (SZT)



Die *Stammzelltransplantation* (SZT) ist die einzige Möglichkeit zur Heilung einer Sichelzellkrankheit. Sie sollte daher mit allen Patienten besprochen werden, die an einer SCD-S/S oder SCD-S/beta0-Thal. leiden oder wenn schwere Komplikationen der Sichelzellkrankheit (wie das akute Thoraxsyndrom oder ein Schlaganfall) auftreten. Voraussetzung für diese Therapiemöglichkeit ist allerdings, dass der Patient einen geeigneten Spender hat. Bei einer SZT werden dem Sichelzellpatienten in Form einer *Bluttransfusion* über eine große *Vene* Stammzellen der Blutbildung (*Blutstammzellen*) verabreicht, die zuvor aus dem *Knochenmark* eines gesunden Spenders entnommen wurden, dessen Blut in den meisten Merkmalen mit dem des Patienten übereinstimmt. Vor dieser Stammzelltransplantation wird das Knochenmark des Erkrankten, in dem die kranken Sichelzellen gebildet werden, durch eine *Chemotherapie* oder eine *Strahlentherapie* zerstört, damit das gesunde Spendermark dieses ersetzen und nach einer gewissen Zeit neue, normale Blutzellen bilden kann. Ausführliche Informationen zur Stammzelltransplantation finden Sie [hier](#).

8.5. Weitere Maßnahmen

In Kürze wird in Europa der Wirkstoff L-Glutamin zur Behandlung der Sichelzellkrankheit zugelassen. Außerdem gibt es zahlreiche vielversprechende Substanzen, die gegenwärtig erprobt werden. Es ist zu erwarten, dass innerhalb der nächsten zehn Jahre einige neue Medikamente zur Behandlung der Sichelzellkrankheit auf den Markt kommen werden. Vielversprechend sind außerdem die Entwicklungen im Bereich der Stammzelltransplantation, insbesondere die Nutzung eines Elternteils als Spender (sogenannte haploidente Stammzelltransplantation) und die Gentherapie, bei der der angeborene Gendefekt korrigiert wird.



9. Prognose: Wie sind die Aussichten für Patienten mit Sichelzellkrankheit?

Die frühzeitige Diagnose der Sichelzellkrankheit (optimal schon beim Neugeborenen) erhöht die Chance, dass lebensbedrohliche Komplikationen rechtzeitig erkannt und behandelt werden. Die Sichelzellkrankheit geht mit akuten und chronischen Organschäden einher, die zum Teil durch eine gute Betreuung vermieden werden können. Lebensqualität und -erwartung von Kindern und Jugendlichen hängt zum Teil von der Qualität der Behandlung ab. Wichtig ist, dass die Behandlung von einem spezialisierten Behandlungsteam durchgeführt wird, das eng mit Haus- und Kinderärzten zusammenarbeitet. Ebenso ist eine umfassende Aufklärung und Mitarbeit seitens der Betroffenen und ihrer Angehörigen Voraussetzung für einen günstigen Verlauf. Ist solch eine optimale medizinische und psychosoziale Versorgung gegeben, so können in Europa und den USA, also in Ländern mit hohem sozioökonomischen Standard, 95% aller Sichelzellpatienten das Erwachsenenalter erreichen.

Anmerkung: Bei den Aussagen zur Prognose handelt es sich um statistische Größen. Sie stellen nur für die Gesamtheit der Sichelzellpatienten eine wichtige und zutreffende Aussage dar. Wie die Krankheit eines einzelnen Patienten verlaufen wird, lässt sich aus den Statistiken nicht vorhersagen. Die Sichelzellkrankheit kann selbst unter günstigsten beziehungsweise ungünstigsten Voraussetzungen ganz unerwartet verlaufen.



10. Literatur und externe Links

Basisliteratur zur Sichelzellkrankheit

Weitere Publikationen zur Sichelzellkrankheit

Sichelzellinformationszentrum Düsseldorf/Bonn

Informationen zur Sichelzellerkrankung für Patienten, Eltern und Ärzte

Leitlinie der GPOH

Leitlinie des Nationalen US-Amerikanischen Gesundheitsforschungszentrums

Screeningprogramm der Britischen Gesellschaft für Hämatologie



Literaturverzeichnis



Glossar

Anämie	Blutarmut; Verminderung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) und/oder des Anteils der roten Blutkörperchen (Hämatokrit) im Blut unter den für ein bestimmtes Alter typischen Normwert. Zeichen einer Anämie sind z.B. Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Schlappeheitsgefühl.
Anamnese	Krankengeschichte, Entwicklung von Krankheitszeichen; im ärztlichen Anamnesegespräch mit dem Kranken werden Art, Beginn und Verlauf der (aktuellen) Beschwerden sowie eventuelle Risikofaktoren (z.B. Erbkrankheiten) erfragt.
Antibiotika	natürliche Stoffwechselprodukte von Bakterien, Pilzen, Algen, Flechten und höheren Pflanzen, die eine (z.T. spezifisch) wachstumshemmende oder zelltötende Wirkung gegen kleinste Krankheitserreger und andere Zellen haben und deshalb als Medikamente bei der Behandlung von Infektions- und/oder Krebserkrankungen eingesetzt werden;
Antibiotikum	Antibiotika sind natürliche Stoffwechselprodukte von Bakterien, Pilzen, Algen, Flechten und höheren Pflanzen, die eine (z.T. spezifisch) wachstumshemmende oder zelltötende Wirkung gegen kleinste Krankheitserreger und andere Zellen haben und deshalb als Medikamente bei der Behandlung von Infektions- und/oder Krebserkrankungen eingesetzt werden
Bakterien	kleinste Lebewesen, die aus einer einzigen Zelle ohne Zellkern bestehen und zahlreiche Krankheiten (bakterielle Infektionen) auslösen können; diese kann man allerdings größtenteils erfolgreich mit Antibiotika behandeln.
Blutaustauschtransfusion	Bluttransfusion, bei der das gesamte Blut eines Patienten durch das Blut eines Spenders ersetzt wird
Blutstammzellen	Vorläuferzellen aller Blutzellen; aus ihnen entstehen die roten Blutkörperchen (Erythrozyten), die weißen Blutkörperchen (Leukozyten) sowie die Blutplättchen (Thrombozyten) und einige andere Zellen. Dieser Prozess wird als Blutbildung bezeichnet. Die verschiedenen Blutzellen werden im Knochenmark gebildet und von dort teilweise ins Blut ausgeschwemmt.
Bluttransfusion	Übertragung von Blut (Vollblut) oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger;



Chemotherapie	hier: Einsatz von Medikamenten (Chemotherapeutika, Zytostatika) zur spezifischen Hemmung von Tumorzellen im Organismus;
Computertomographie	bildgebendes, röntgendiagnostisches Verfahren; es erzeugt durch die computergesteuerte Auswertung einer Vielzahl von Röntgenaufnahmen aus verschiedenen Richtungen ein Bild. Dadurch können Schichtaufnahmen von Körperteilen (Tomogramme, Quer- oder Längsschnitte des menschlichen Körpers) hergestellt werden.
Diagnostik	Methoden / Maßnahmen zur Erkennung eines Krankheitsgeschehens
Erythrozyten	rote Blutkörperchen, die häufigsten Zellen im Blut, sie dienen vor allem dem Sauerstoff-Transport im Organismus; Erythrozyten werden im Knochenmark gebildet (Erythropoese). Für die Bindung und den Transport des in der Lunge aufgenommenen Sauerstoffs ist der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) im Inneren der Erythrozyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.
fetal	Die Entwicklungsphase des menschlichen Embryos ab dem 61. Schwangerschaftstag (Fetogenese)
Gehirn-Rückenmark-Flüssigkeit	Flüssigkeit, die von Zellen der Hirnventrikel gebildet wird; sie umspült Gehirn und Rückenmark, um diese vor Verletzungen zu schützen und mit Nährstoffen zu versorgen.
Gen	Einheit der Erbinformation im Erbgut der Lebewesen; ein Gen enthält die genetische Information – den Bauplan – für ein bestimmtes Genprodukt (Eiweiß oder RNA). In den meisten Organismen liegt die Gesamtheit aller Gene, das Genom, als Desoxyribonukleinsäurekette (DNS; engl: DNA) vor, die im Zellkern die Chromosomen bildet. Die Information eines Gens wird durch eine bestimmte Reihenfolge der Nukleinsäure-Bausteine Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin vermittelt.
genetisch	die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt
Hämoglobin	roter Blutfarbstoff in den roten Blutkörperchen (Erythrozyten); er besteht aus einem eisenhaltigen Protein und ist für den Sauerstofftransport im Organismus verantwortlich.
Hämolyse	Zerfall der roten Blutkörperchen



Impfung	vorbeugende Maßnahme gegen Infektionskrankheiten (Schutzimpfung). Hierbei wird ein Agens, der Impfstoff, in den Körper eingebracht, um einen Impfschutz zu erreichen. Meist wird er mittels einer Spritze verabreicht.
Infektion	Eindringen kleinster Organismen (z.B. Bakterien, Viren, Pilze) in den Körper und anschließende Vermehrung in diesem. Je nach Eigenschaften der Mikroorganismen und der Abwehrlage des Infizierten kann es nach Infektionen zu verschiedenen Infektionskrankheiten kommen.
Knochenmark	Ort der Blutbildung. Schwammartiges, stark durchblutetes Gewebe, das die Hohlräume im Innern vieler Knochen (z.B. Wirbelkörper, Becken- und Oberschenkelknochen, Rippen, Brustbein, Schulterblatt und Schlüsselbein) ausfüllt. Im Knochenmark entwickeln sich aus Blutvorläuferzellen (Blutstammzellen) alle Formen von Blutzellen.
körperliche Untersuchung	wichtiger Bestandteil diagnostischer Untersuchungen; beinhaltet u.a. das Abtasten und Abhören bestimmter Körperorgane sowie das Testen von Reflexen, um Hinweise auf die Art bzw. den Verlauf einer Erkrankung zu erhalten.
Krampfanfälle	unkontrollierte, krankhafte Entladungen einzelner Nervenzellen im Gehirn, die auf die Nachbarzellen überspringen. Man unterscheidet zwischen fokalen und generalisierten Krampfanfällen. Fokale Anfälle beschränken sich auf einen bestimmten Hirnbezirk. Je nach Hirnbezirk sind die Symptome unterschiedlich: z.B. Zuckungen einer Körperhälfte, eines Armes oder Beines. Generalisierte Nervenentladungen breiten sich über weite Hirnbereiche aus und führen zum Beispiel zu Zuckungen der Gliedmaßen, plötzlicher Abwesenheit und Bewusstlosigkeit.
Magnetresonanztomographie	bildgebendes Verfahren; sehr genaue, strahlenfreie Untersuchungsmethode zur Darstellung von Strukturen im Inneren des Körpers; mit Hilfe magnetischer Felder werden Schnittbilder des Körpers erzeugt, die meist eine sehr gute Beurteilung der Organe und vieler Organveränderungen ermöglichen.
Mikroskop	Instrument, das ermöglicht, Objekte oder bestimmte Strukturen von Objekten, die für das menschliche Auge nicht sichtbar sind, vergrößert anzusehen
molekulargenetisch	Struktur, Bildung, Entwicklung, Funktion und Wechselwirkungen von Zellen und Zellbausteinen (z.B. Nukleinsäuren, Proteine) auf molekularer Ebene betreffend; im Mittelpunkt stehen die



	<p>Analyse der in den Nukleinsäuren (DNA und RNA) gespeicherten Erbinformation und deren Verarbeitung im Rahmen der Proteinsynthese sowie die Genregulation.</p>
Mutation	<p>Veränderung des genetischen Materials; sie kann ohne erkennbare äußere Ursache entstehen (so genannte Spontanmutation) oder durch äußere Einflüsse hervorgerufen werden (induzierte Mutation). Zu den äußeren Einflüssen zählen z. B. ionisierende Strahlen oder bestimmte chemische Substanzen (s. auch Mutagene). Sind Körperzellen betroffen, spricht man von einer somatischen Mutation, sind Keimzellen betroffen, von einer generativen Mutation. Somatische Mutationen sind nicht vererbbar, während generative Mutationen zu erblichen Schädigungen des Genträgers führen können. Je nach Ausmaß der Veränderung (einzelne oder mehrere Gene, größere Chromosomenabschnitte oder komplette Chromosomen) unterscheidet man Punkt- und Blockmutationen sowie numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen.</p>
Prognose	<p>Vorhersage, Voraussicht auf den Krankheitsverlauf, Heilungsaussicht</p>
Pubertät	<p>Geschlechtsreife</p>
Röntgenuntersuchung	<p>bildgebendes Verfahren, das durch Anwendung von Röntgenstrahlen Organe bzw. Organteile sichtbar macht.</p>
Stammzelltransplantation	<p>Übertragung blutbildender (hämatopoetischer) Stammzellen nach vorbereitender Chemotherapie, Bestrahlung oder Immunsuppression des Empfängers. Die Stammzellen können entweder aus dem Knochenmark oder aus der Blutbahn gewonnen werden. Im ersten Fall nennt man das Verfahren ihrer Übertragung Knochenmarktransplantation, im zweiten Fall periphere Stammzelltransplantation. Nach Art des Spenders unterscheidet man zwei Formen der SZT: die allogene SZT (Stammzellen von einem Fremdspender) und die autologe SZT (eigene Stammzellen).</p>
stationär	<p>hier: medizinische Behandlung mit Unterbringung in einem Krankenhaus</p>
Strahlentherapie	<p>kontrollierte Anwendung ionisierender (hochenergetischer) Strahlen zur Behandlung von bösartigen Erkrankungen</p>
Transfusion	<p>Übertragung von Vollblut oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger.</p>



Ultraschall	bildgebendes Verfahren zur Untersuchung von Organen; es werden dabei Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt. An Gewebs- und Organgrenzen werden die Schallwellen zurückgeworfen (reflektiert), von einem Empfänger (Schallkopf) aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in entsprechende Bilder umgewandelt.
Urin	Körperflüssigkeit, die in den Nieren entsteht und über die Harnwege ausgeschieden wird. Durch die Urinausscheidung wird der Flüssigkeitshaushalt sowie das Elektrolyt- und Säure-Basen-Gleichgewicht des Körpers reguliert. Darüber hinaus entsorgt der Körper mit dem Urin überflüssige Stoffe, z.B. Stoffwechselendprodukte (wie Harnstoff, Harnsäure, Kreatinin) und Medikamente. Eine Urinanalyse kann Hinweise auf verschiedene Störungen von inneren Organen geben.
Vene	Blutgefäße (Blutadern), die das Blut, das im Körper zirkuliert, zum Herzen führen. Die Venen des Körperkreislaufs führen sauerstoffarmes (verbrauchtes) Blut von den Organen zum Herzen; die Venen des Lungenkreislaufs transportieren sauerstoffreiches Blut zum Herzen.
Zentralnervensystem	umfasst Gehirn und Rückenmark und wird vom so genannten peripheren Nervensystem abgegrenzt; als zentrales Integrations-, Koordinations- und Regulationsorgan dient es der Verarbeitung von äußeren Sinneseindrücken sowie von Reizen, die vom Organismus selbst produziert werden.