



# Die Sichelzellerkrankheit

Eine Informationsbroschüre für Eltern, Patienten und die Allgemeinheit

Von Dr. med. Adlette Inati-Khoriaty



Herausgegeben durch die Thalassaemia International Federation  
Nr. 15



THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION 1986

"In official relation with the W.H.O. - 1996"

THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION - PUBLIKATION NUMMER 15

# Die Sichelzellkrankheit

---

Eine Informationsbroschüre für Eltern, Patienten und die  
Allgemeinheit

---

Von **Dr. med. Adlette Inati-Khoriaty**

Leiterin der Klinik für Kinder-Hämatologie und –Onkologie am Universitätsklinikum  
Rafik Hariri in Beirut, Libanon  
Wissenschaftliche Mitarbeiterin der Balamand-Universität  
Konsiliarärztin für Hämatologie am Chronic Care Center in Beirut, Libanon

---

## Herausgeber:

Dr. Androulla Eleftheriou – Geschäftsführerin – Thalassaemia International Federation  
Dr. Michael Angastiniotis – Ärztlicher Berater – Thalassaemia International Federation



HERAUSGEGEBEN DURCH DIE THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION  
PUBLIKATION NUMMER 15

ISBN: 987-9963-623-66-2

© 2008 Team up Creations Ltd.  
14 Othonos Str., 1016 Nicosia – Zypern

Alle Rechte vorbehalten.

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechts ist ohne Zustimmung der TIF und der Autorin unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Gedruckt in Nikosia, Zypern.

***'GEMEINSAM SIND WIR STARK'***

'GEMEINSAMES ENGAGEMENT FÜR EINE BESSERE  
GESUNDHEIT UND LEBENSQUALITÄT VON MENSCHEN  
MIT HÄMOGLOBINERKRANKUNGEN'

---

**THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION**

***'GEMEINSAMES ENGAGEMENT FÜR DIE UMSETZUNG DER  
WHO-RESOLUTIONEN':***

- 1. RESOLUTION WHA59.20 vom 27. Mai 2006 zur Sichelzellanämie UND**
- 2. RESOLUTION EB118.21 vom 29. Mai 2006 zur Thalassämie und anderen  
Hämoglobinopathien**

# Über die Autorin

---

**Dr. Adlette Inati-Khoriaty** absolvierte ihr Medizin-Studium an der amerikanischen Universität Beirut und ihre Weiterbildungen in Kinderheilkunde sowie Kinder-Hämatologie und –Onkologie am *Children's Hospital Medical Center* und am *Sidney Farber Cancer Institute* der medizinischen Fakultät der Harvard-Universität, Boston, USA. Sie ist Mitglied der amerikanischen Ärztevereinigung und der *Alpha Omega Alpha Honor Medical Society*.

Dr. Inati lieferte wichtige Beiträge in den Bereichen klinische Forschung und Patientenversorgung und ist für ihren unermüdlichen Einsatz für die weltweite Eindämmung angeborener Hämoglobinerkrankungen bekannt. Sie veröffentlichte unzählige Beiträge und war Lektorin und Gastredakteurin angesehener wissenschaftlicher Zeitschriften.

**Dr. Inati leitet die größte Klinik für die Sichelzellerkrankheit im Libanon** und hat das erste wissenschaftliche Treffen im Nahen Osten für führende Wissenschaftler auf dem Gebiet der Sichelzellerkrankheit sowie Kampagnen zur Prävention und Früherkennung der Sichelzellerkrankheit im Libanon und in der Region ins Leben gerufen. Zur Zeit ist sie Leiterin der Klinik für Kinder-Hämatologie und –Onkologie und medizinische Direktorin des Kinderzentrums für Krebs- und Blutkrankheiten am Universitätsklinikum Rafik Hariri und darüber hinaus Konsiliarärztin für Hämatologie am Chronic Care Center, Beirut, Libanon.

# Über die Herausgeber der englischen Originalausgabe

---

## **Dr. Androulla Eleftheriou**

Dr. Eleftheriou absolvierte ihre Studien und Ausbildung an der Universität London, UK, dem *Centre for Disease Control* in Atlanta, USA, und der Universität von Leicester, UK. Sie erwarb Abschlüsse (BSc Hons, MSc, Promotion) in Biochemie, Mikrobiologie, Virologie und Betriebswirtschaftslehre. Viele Jahre lang war sie Direktorin des Virusreferenzzentrums des Gesundheitsministeriums von Zypern und des WHO-Kooperationszentrums von Zypern. Derzeit ist Dr. Eleftheriou Geschäftsführerin der *Thalassaemia International Federation (TIF)*. In den genannten Funktionen sowie im Rahmen ihrer Aufgabe als WHO-Beraterin und Autorin zahlreicher Veröffentlichungen setzte sie sich mehr als drei Jahrzehnte lang zusammen mit Patienten, Ärzten und anderen medizinischen Berufsgruppen sowie politischen Entscheidungsträgern für die Belange von Menschen mit Hämoglobinenerkrankungen ein.

## **Dr. Michael Angastiniotis**

Dr. Angastiniotis erwarb seinen Abschluss in Medizin an der Universität Aberdeen in Schottland im Jahr 1966. Er war in der Vergangenheit Direktor der Abteilung für Kinderheilkunde am *Archbishop Makarios III Hospital* in Nikosia, Zypern, und des zyprischen Thalassämie-Zentrums sowie Präsident der zyprischen Gesellschaft für Kinderheilkunde. Derzeit ist Dr. Angastiniotis der ärztliche Berater der *Thalassaemia International Federation*. Als Mitglied des Komitees zur Eindämmung von erblichen Anämien und eines Expertengremiums zur Humangenetik war er aktiv in der WHO tätig. Darüber hinaus war er Sonderberater und kurzfristiger Berater für die Eindämmung von Hämoglobinopathien im östlichen Mittelmeerraum.

# Übersetzung der deutschen Ausgabe

---

Die Übersetzung der deutschen Ausgabe war nur durch die großzügige finanzielle und moralische Unterstützung des Projektes durch den Verein „KINDerLEBEN – Verein zur Förderung der Klinik für krebskranke Kinder e.V. Berlin“ möglich, der sich seit vielen Jahren für die Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Onkologie/Hämatologie/KMT der Berliner Charité engagiert. Die TIF und die Herausgeber der deutschen Ausgabe dieses Buches möchten sich dafür an dieser Stelle noch einmal ganz herzlich bedanken.

Die englische Originalausgabe wurde von Stephan Lobitz und Cirsten Verleger ins Deutsche übersetzt.

Stephan Lobitz hat in Düsseldorf und Berlin Medizin studiert. Seit 2004 ist er als Assistenzarzt an der Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Onkologie/Hämatologie/KMT der Berliner Charité (Direktor: Prof. Dr. med. Dr. h.c. G. Henze) tätig und betreut dort seit 2008 die Kinder mit Sichelzellkrankheiten. Mit rund 100 pädiatrischen Patienten ist die kinderhämatologische Abteilung der Charité das größte Sichelzell-Behandlungszentrum in Deutschland.

Cirsten Verleger studierte Medizin und später Übersetzen und ist seit 1997 freiberufliche Übersetzerin für medizinische Texte.



**KINDerLEBEN** – Verein zur Förderung  
der Klinik für krebskranke Kinder e.V. Berlin

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

# Vorwort

---

Die vorliegende Informationsbroschüre soll den Familien von Kindern mit einer Sichelzellerkrankung zuverlässige und gebündelte Informationen über die Erkrankung liefern, um sie in die Lage zu versetzen, die bestmögliche Behandlung für ihre Kinder zu finden. Darüber hinaus erläutert sie, wie sich die Erkrankung in einem frühen Stadium erkennen lässt, in dem sie noch günstig beeinflusst werden kann. Auf diese Weise können sich die Eltern rechtzeitig an einen Arzt wenden, um so die häufig verheerenden Folgeschäden zu verhindern. Die Broschüre soll aber auch Eltern im Umgang mit der Erkrankung helfen und sie unterstützen, in Absprache mit dem Arzt aktiv an der Behandlung ihrer Kinder mitzuwirken. Dadurch soll eine positive, unterstützende und disziplinierte Grundhaltung gefördert werden.

Die Informationsbroschüre kann aber auch von Ärzten zur Aufklärung von Eltern und erkrankten Kindern über die Sichelzellerkrankung genutzt werden.

Die in dieser Broschüre enthaltenen wissenschaftlichen Informationen sind auf dem neuesten Stand. Sie sind in einfacher und verständlicher Weise formuliert und damit auch für Familienmitglieder und Menschen mit Sichelzellerkrankung ab einem gewissen Lebensalter geeignet. Wir hoffen, dass die Broschüre Eltern und Betroffenen ein hilfreiches Nachschlagewerk für Informationen über die Erkrankung und Möglichkeiten, Komplikationen vorzubeugen, sein wird. Je mehr die Betroffenen und ihre Eltern über die Erkrankung wissen, desto mehr Menschen mit Sichelzellerkrankung kann zu einem glücklichen und produktiven Leben verholfen werden - und zu einer Lebenserwartung, die fast der gesunder Menschen entspricht.

Die Informationen in dieser Broschüre spiegeln die Meinung der Autorin wider und sind das Ergebnis langjähriger Erfahrung in der Behandlung von Patienten mit Sichelzellerkrankung sowie im Umgang mit den vielen unterschiedlichen gesundheitlichen Problemen, mit denen sich die Betroffenen und ihre Familien konfrontiert sehen. Die Informationen stammen aus wichtigen wissenschaftlichen Studien, die große Patientenzahlen einschlossen, und haben damit eine solide Evidenzgrundlage. Es ist möglich, dass andere Ärzte andere Meinungen und Methoden vertreten, die sich von den in dieser Broschüre genannten in gewisser Hinsicht unterscheiden.

Wir bitten Sie als Leser - seien Sie Eltern, Betroffene, Ärzte oder Angehörige anderer medizinischer Berufsgruppen - ausdrücklich um eine Rückmeldung zu dieser Informationsbroschüre, die wir in späteren Ausgaben berücksichtigen möchten. Durch derartige Rückmeldungen tragen Sie selbst etwas zu einer besseren und gesünderen Zukunft von Menschen mit Sichelzellerkrankung aller Altersgruppen bei.

**Adlette Inati-Khoriaty**  
**Die Autorin**





# Inhaltsverzeichnis

---

<b>Über die Autorin</b>	<b>4</b>
<b>Über die Herausgeber der englischen Originalausgabe</b>	<b>5</b>
<b>Übersetzung der deutschen Ausgabe</b>	<b>6</b>
<b>Vorwort</b>	<b>7</b>
<b>Inhaltsverzeichnis</b>	<b>8</b>
<b>Geleitwort des Präsidenten der Thalassaemia International Federation</b>	<b>11</b>
<b>Einführung</b>	<b>12</b>
<b>Wodurch wird die Sichelzellkrankheit verursacht?</b>	<b>12</b>
<b>Vererbungsszenarien</b>	<b>13</b>
<b>Wie wird die Sichelzellkrankheit diagnostiziert?</b>	<b>14</b>
<b>Die unterschiedlichen Formen der Sichelzellkrankheit</b>	<b>15</b>
<b>Haben alle Menschen mit Sichelzellkrankheit die gleichen Beschwerden und den gleichen Krankheitsverlauf?</b>	<b>16</b>
<b>Die häufigsten gesundheitlichen Probleme im Zusammenhang mit der Sichelzellkrankheit</b>	<b>17</b>
Schmerzen	17
Anämie	17
Häufige Infektionen	18
Schädigung und Funktionsausfall von Organen (Organversagen)	18
Schlaganfälle	19
Akutes Thoraxsyndrom	20
Akute Milzsequestration	20
Hand-Fuß-Syndrom	20
Gallensteine	21
Offene Stellen an den Beinen	21
Avaskuläre Knochennekrosen	22
Nieren- und Blasenprobleme	22
Priapismus und Impotenz	22
Wachstumsverzögerung	22
Augenprobleme	23
<b>Behandlung</b>	<b>23</b>
Basisversorgung	24
Infektionen	25
Schmerzen	25
Schlaganfälle	27

Akutes Thoraxsyndrom	27
Akute Milzsequestration	28
Hand-Fuß-Syndrom	28
Gallensteine	28
Offene Stellen an den Beinen	28
Avaskuläre Knochennekrosen	29
Nieren- und Blasenprobleme	29
Priapismus und Impotenz	29
Augenprobleme	29
Bluttransfusionen	30
Neue Behandlungsformen	31
Substanzen, die das fetale Hämoglobin vermehren	32
Knochenmarktransplantation	32
Experimentelle Behandlungsformen	32
<b>Besondere Aspekte in unterschiedlichen Lebensphasen</b>	<b>33</b>
Jugendliche	33
Erwachsene	35
Schule/Studium	36
Schwangerschaft	36
Operationen	36
Untersuchungsverfahren, die Auskunft darüber geben, ob ein Trägerstatus oder die Erkrankung vorliegt	38
Genetische Beratung	38
Pränatale Diagnostik	38
Genetische Präimplantationsdiagnostik	39
Vermeiden von Ehen zwischen nahen Verwandten (Blutsverwandtschaft)	39
<b>Wie können Sie als Eltern an der Behandlung Ihres Kindes mitwirken?</b>	<b>39</b>
<b>Häufig durchgeführte diagnostische Untersuchungen</b>	<b>41</b>
Hämoglobin-Elektrophorese / HPLC	41
Kleines Blutbild	41
Bestimmung der Retikulozytenzahl	41
Urinanalyse	41
Andere Laboruntersuchungen	41
Röntgenaufnahmen	41
MRT (Kernspintomographie) des Gehirns	42
Ultraschalluntersuchung (Sonographie) des Bauchraums	42
Echokardiographie (Ultraschalluntersuchung des Herzens)	42

<b>Häufig gestellte Fragen</b>	<b>42</b>
Sind Träger der Sichelzellen-Erbanlage gesund?	42
Können Träger der Sichelzellen-Erbanlage irgendwann in ihrem Leben eine Sichelzellkrankheit ausbilden?	42
Können Träger der Sichelzellen-Erbanlage Blut spenden?	42
Können mein Partner und ich uns daraufhin untersuchen lassen, ob wir eine Sichelzellkrankheit haben oder Träger sind?	42
Welche Möglichkeiten haben zwei Menschen, die beide Träger der Sichelzellen-Erbanlage sind und heiraten möchten?	43
Können wir, wenn wir beide Träger der Sichelzellen-Erbanlage sind, unser Kind vor der Geburt testen lassen?	43
Warum hat mein Kind gelbe Augen?	43
Was für eine Lebenserwartung haben Menschen mit Sichelzellkrankheit?	43
Haben Kinder mit Sichelzellkrankheit eine verzögerte Entwicklung?	43
Können Menschen mit Sichelzellkrankheit mit dem Flugzeug verreisen?	44
<b>Fakten und Mythen</b>	<b>44</b>
<b>Tabellen</b>	<b>46</b>
Tabelle 1: Impfkalender (Standardimpfungen) für Säuglinge, Kinder, Jugendliche und Erwachsene	46
Tabelle 2: Routinebetreuung von Sichelzell-Patienten	47
a) Klinische Untersuchung (Lebensalter)	47
b) Labor-, bildgebende und Funktionsuntersuchungen	47
c) Impfungen	47
d) Penicillin-Prophylaxe	48
Tabelle 3: Flüssigkeitsbedarf von Menschen mit Sichelzellkrankheit	48
<b>Literatur</b>	<b>49</b>
<b>Über die Thalassaemia International Federation (TIF)</b>	<b>50</b>
<b>Bisherige von der TIF veröffentlichte Materialien</b>	<b>51</b>

# Geleitwort des Präsidenten der Thalassaemia International Federation

---

Fortschritte bei der Vorbeugung, Diagnosestellung und Behandlung von Hämoglobin-erkrankungen, insbesondere der Thalassämie und der Sichelzellerkrankung, haben großen Einfluss sowohl auf die Häufigkeit der Erkrankungen als auch auf die Gesundheit der Patienten gehabt.

Durch die Entwicklung neuer Behandlungsprotokolle können Menschen mit Sichelzellerkrankung, die in der glücklichen Lage sind, Zugang zu einer modernen Behandlung zu haben und sich diese leisten können, mit einer längeren Lebenserwartung und einem erfüllteren Leben rechnen. Als Mitglieder der *Thalassaemia International Federation* (TIF) sind wir von der Aussage unseres Slogans ‚*Gemeinsam sind wir stark*‘ überzeugt. Mit unseren immer zahlreicher werdenden und ständig weiter entwickelten Schulungsprogrammen setzen wir uns für eine Verbesserung der Gesundheit und Lebensqualität aller Menschen mit Hämoglobin-erkrankungen ein, wo immer sie auch leben und unabhängig von Nationalität, Religion oder sozialem Status.

Unsere neuesten Erfolge im Rahmen unserer Bemühungen zur weltweiten Eindämmung der Hämoglobin-erkrankungen, die Resolutionen der Weltgesundheitsorganisation vom 27. Mai 2006 zur Sichelzellanämie (RESOLUTION WHA59.20) und vom 29. Mai 2006 zur Thalassämie und anderen Hämoglobinopathien (RESOLUTION EB118.21), waren die Initialzündung für eine Kampagne, mit der wir die Grundsätze einer wirksamen Eindämmung verbreiten möchten. Die TIF vertritt die Belange aller Erkrankten und ihrer Familien für eine bessere und gesündere Zukunft und höhere Lebensqualität. Dabei stellen kulturelle Unterschiede, Nationalitäten, Religionen, Sprachen oder Erkrankungen keine Hindernisse dar. Die TIF besucht regelmäßig Länder, in denen nicht nur die Thalassämie sondern auch die Sichelzellerkrankung häufig sind. Daher ist uns diese Informationsbroschüre, die von einer erfahrenen Ärztin und Mitarbeiterin unserer Vereinigung verfasst wurde, sehr willkommen und es war uns eine Freude, die Erstellung der Broschüre zu unterstützen.

Die Broschüre enthält wichtige Informationen über die Sichelzellerkrankung und ihre Behandlung, die in einfacher und leserfreundlicher Weise dargestellt sind. Sowohl Träger der Erbanlage als auch Erkrankte und ihre Familien, aber auch Mitmenschen, die einfach nur etwas über die Erkrankung erfahren möchten, finden hier wertvolle Informationen.

Die TIF dankt Frau Dr. Adlette Inati-Khoriaty für ihren unschätzbaren Beitrag zur Erstellung dieser Broschüre. Darüber hinaus möchten wir Dr. Androulla Eleftheriou – Geschäftsführerin der TIF – und Dr. Michael Angastiniotis – Ärztlicher Berater der TIF - für das Lektorat der Broschüre danken.

## **Panos Englezos**

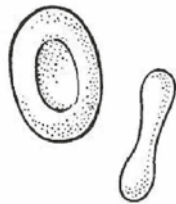
Präsident

Thalassaemia International Federation

# Einführung

---

Die Sichelzellerkrankung ist eine Erbkrankheit der roten Blutkörperchen. Die roten Blutkörperchen versorgen mit Hilfe der Substanz Hämoglobin den gesamten Körper mit Sauerstoff. Hämoglobin ist der rote Blutfarbstoff, der dem Blut seine Farbe verleiht. Es enthält viel Eisen und transportiert Sauerstoff von den Lungen zu allen Körperbereichen. Darüber hinaus transportiert es den „Abfallstoff“ Kohlendioxid aus dem gesamten Körper zu den Lungen, wo er abgeatmet werden kann. Gesunde rote Blutkörperchen enthalten nur normales Hämoglobin und haben eine Form, die der eines Donuts (ein ringförmiges Gebäckstück mit einer Delle in der Mitte) ähnelt. Sie sind glatt, biegsam und können problemlos kleine Blutgefäße passieren, um ihre lebenswichtige Funktion auszuüben. Bei der Sichelzellerkrankung enthalten die roten Blutkörperchen dagegen ein verändertes Hämoglobin, das Sichelzellerhämoglobin genannt wird. Das Sichelzellerhämoglobin führt dazu, dass die roten Blutkörperchen ihre Eigenschaften ändern. Sie werden steifer und unflexibler und nehmen die Form von Sichel oder Halbmonden an. Diese Sichelform der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) gibt der „Sichelzellerkrankung“ ihren Namen. Sichelzellen sterben frühzeitig ab, was zu einer Blutarmut (Anämie) führt. Darüber hinaus lagern sie sich aneinander und bilden Haufen, die wie ein Pfropf in kleinen Blutgefäßen stecken bleiben. Dadurch verlangsamen oder blockieren sie den Blutfluss und beeinträchtigen so die Durchblutung und Sauerstoffversorgung bestimmter Körperbereiche. Das führt zu Schmerzen, schädigt die Gewebe und kann die schwerwiegenden Komplikationen der Sichelzellerkrankung hervorrufen.



Normales rotes Blutkörperchen



Sichelzelle

## Wodurch wird die Sichelzellerkrankung verursacht?




---

Alle Formen der Sichelzellerkrankung sind Erbkrankheiten, das heißt, man kann sie nicht im Laufe des Lebens erwerben. Erbkrankheiten werden über Gene von den Eltern auf die Kinder übertragen. Gene sind die Bestandteile der Samenzelle des Vaters und der Eizelle der Mutter, die alle Eigenschaften des Kindes festlegen. Wir erben für fast alle körperlichen Merkmale Genpaare von unseren Eltern, so auch für unseren Hämoglobin-Typ. Jeder Elternteil hat zwei Gene für die so genannte  $\beta$ -Untereinheit des Hämoglobins, die auf Chromosom 11 liegen. Jedes Kind erhält aber von jedem Elternteil nur eines der beiden Gene. Welches Gen jeweils vererbt wird, ist reiner Zufall. Die Sichelzellerkrankung wird durch einen Fehler in dem Gen verursacht, das den Körper veranlasst, die  $\beta$ -Untereinheit des Hämoglobins zu bilden.

Als Folge wird Sichelzellohämoglobin gebildet. Das Sichelzell-Gen ist bei Menschen afrikanischer, lateinamerikanischer und indischer Abstammung und auch solchen, die aus dem Mittelmeerraum stammen, besonders häufig.

Um eine Sichelzellkrankheit zu erben, muss ein Kind von einem Elternteil ein Sichelzellohämoglobin-(HbS-)Gen und vom anderen Elternteil entweder ein HbS-Gen, ein HbC-Gen oder ein Beta-Thalassämie-Gen erben. Das bedeutet, dass beide Elternteile Träger einer Hämoglobinanomalie sein müssen, also die Anlage für ein krankes Hämoglobin haben. Wenn beide von den Eltern vererbten Gene solche für das gewöhnliche Hämoglobin A sind, wird das Kind normales Hämoglobin bilden und keine Sichelzellkrankheit haben. Werden dagegen von beiden Elternteilen Gene für Sichelzellohämoglobin HbS vererbt, wird das Kind eine Sichelzellanämie ausbilden – die häufigste Form der Sichelzellkrankheit. Der Körper dieses Kindes kann dann nur Sichelzellohämoglobin produzieren. Menschen, die ein Gen für normales Hämoglobin und eines für Sichelzellohämoglobin erben, werden als Träger bezeichnet. Ihr Körper bildet sowohl normales Hämoglobin als auch Sichelzellohämoglobin. Der Träger-Status ist keine Krankheit und entwickelt sich auch nicht zu einer Krankheit. Allerdings kann ein Mensch, der Träger ist, seine Erbanlage auf seine Kinder übertragen, genau wie seine Eltern die Erbanlage auf ihn übertragen haben.

Wenn beide Eltern Träger der Sichelzellen-Erbanlage sind, bestehen bei jeder Schwangerschaft die folgenden Wahrscheinlichkeiten:

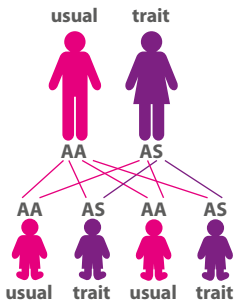
-  1 zu 4, dass das Kind nur normales Hämoglobin bilden wird
-  2 zu 4, dass das Kind sowohl normales Hämoglobin als auch Sichelzellohämoglobin bilden wird (Träger)
-  1 zu 4, dass das Kind nur Sichelzellohämoglobin bilden wird (Sichelzellanämie)

Diese Wahrscheinlichkeiten sind bei allen Schwangerschaften mit dem gleichen Partner gleich.

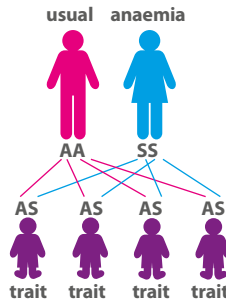
## Vererbungsszenarien

---

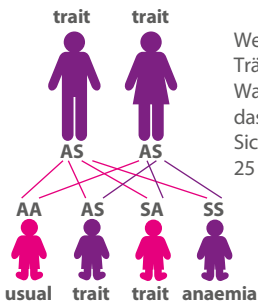
Das Vererbungsmuster, mit dem das Sichelzell-Gen von Generation zu Generation weitergegeben wird, wird **autosomal-rezessive Vererbung** genannt. Die folgende Abbildung veranschaulicht unterschiedliche Vererbungsszenarien, die im „wirklichen Leben“ zu beobachten sind. **„Normal“** (usual) steht für eine Person mit zwei normalen Hämoglobin-Genen (HbA oder AA), **„Träger“** (trait) für eine Person mit einem normalen Hämoglobin-Gen und einem Sichelzell-Gen (AS) und **„Anämie“** (anaemia) für eine Person mit zwei Sichelzell-Genen (SS), die gar kein normales Hämoglobin bilden kann und daher die Krankheit hat.



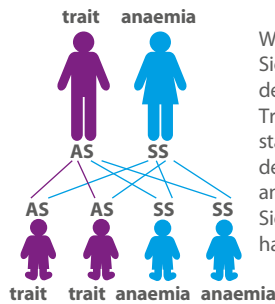
Wenn ein Elternteil das Sichelzell-Gen trägt und der andere Elternteil kein Träger ist, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind Träger der Sichelzell-Erbanlage ist, 50 % (1 zu 2).



Wenn ein Elternteil eine Sichelzellanämie hat und der andere Elternteil kein Träger ist, werden alle Kinder Träger sein.



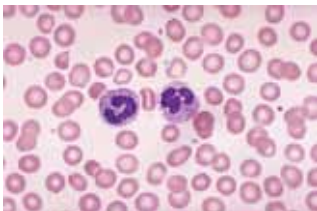
Wenn beide Elternteile Träger sind, ist die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind eine Sichelzellkrankheit hat, 25 % (1 zu 4).



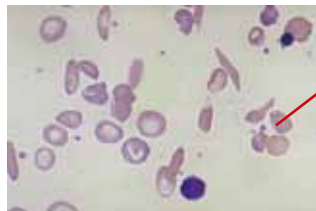
Wenn ein Elternteil eine Sichelzellanämie hat und der andere Elternteil Träger ist, werden statistisch gesehen 50 % der Kinder eine Sichelzellanämie und 50 % die Sichelzell-Erbanlage haben.

# Wie wird die Sichelzellkrankheit diagnostiziert?

Die Diagnose einer Sichelzellkrankheit wird anhand von Bluttests gestellt, in denen nach der fehlerhaften Hämoglobin-Form gesucht wird. Am häufigsten wird die so genannte **Hämoglobin-Elektrophorese** durchgeführt. Ein neueres Verfahren ist die **Hochleistungsflüssigkeits-Chromatographie (HPLC)**. Eine weitere, jedoch unsicherere Methode, die aber fast überall einfach durchzuführen ist, ist der Blutausstrich. Dabei wird eine Blutprobe unter einem Mikroskop auf das Vorhandensein von roten Blutkörperchen mit Sichelzellenform untersucht. Die Diagnoseverfahren werden von fast allen Laboren durchgeführt. Sie sind schnell, empfindlich und relativ preisgünstig.



Normaler Blutausstrich



Blutausstrich mit Sichelzellen

Sichelzelle

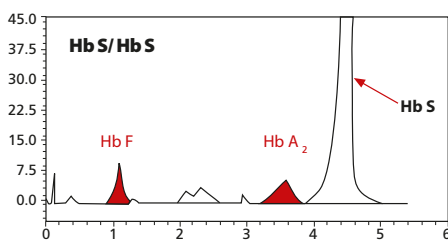
# Die unterschiedlichen Formen der Sichelzellerkrankung

Die drei häufigsten Formen der Sichelzellerkrankung sind die **HbSS-Krankheit** (oder **Sichelzellanämie** – Hb steht für Hämoglobin), die **HbSC-Krankheit** und die **Sichelzell- $\beta$ -Thalassämie**. Alle diese Formen können Schmerzkrisen und Komplikationen hervorrufen, allerdings verlaufen einige Formen schwerer als andere. Der Ausdruck „Sichelzellanämie“ wird häufig synonym mit „Sichelzellerkrankung“ verwendet, es handelt sich bei der Sichelzellanämie jedoch nur um einen Subtyp der Sichelzellerkrankung. **Die Sichelzellanämie ist die häufigste und schwerwiegendste Form der Sichelzellerkrankung.** Ein Kind mit Sichelzellanämie erbt von beiden Elternteilen das Gen für Sichelzellerhämoglobin und bildet nur verändertes Sichelzellerhämoglobin.

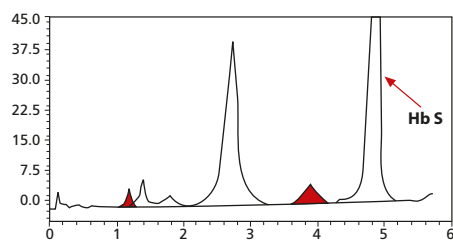
Bei der **HbSC-Krankheit** überträgt ein Elternteil das Sichelzell-Gen, während der andere ein Hämoglobin-C-Gen vererbt. Diese Form der Sichelzellerkrankung nimmt einen weniger schweren Verlauf als die Sichelzellanämie.

Bei der **Sichelzell- $\beta$ -Thalassämie (HbS $\beta$ Thal)** erbt das Kind ein Sichelzell-Gen und ein  $\beta$ -Thalassämie-Gen, wobei Letzteres entweder zur Bildung von weniger Hämoglobin führt oder dazu, dass gar kein Hämoglobin gebildet wird. Bildet das Gen kein Hämoglobin, wird die Erkrankung **HbS/ $\beta^0$ -Thalassämie** genannt und das Erscheinungsbild der Erkrankung entspricht dem der Sichelzellanämie. Bildet das  $\beta$ -Thalassämie-Gen dagegen weniger Hämoglobin, heißt die Erkrankung **HbS/ $\beta^+$ -Thalassämie** und ist weniger schwer ausgeprägt als die Sichelzellanämie. Die Sichelzell- $\beta$ -Thalassämie ist im Mittelmeerraum sehr häufig und ähnelt in ihrem Erscheinungsbild der Sichelzellanämie, während sie sich von der  $\beta$ -Thalassämie unterscheidet.

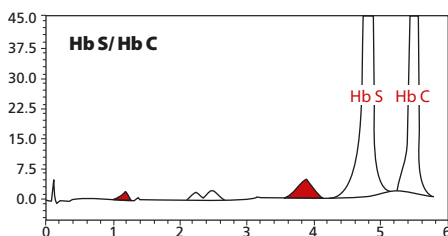
Eine Sichelzellerkrankung entsteht also nicht nur, wenn das Kind zwei Gene für Sichelzellerhämoglobin erbt, sondern auch, wenn es ein Gen für Sichelzellerhämoglobin in Kombination mit einem anderen veränderten Hämoglobin-Gen erbt. Die unterschiedlichen Formen der Sichelzellerkrankung weisen zwar gewisse Unterschiede auf, die Symptome sind aber häufig sehr ähnlich.



HPLC eines Menschen mit Sichelzellanämie (HbSS-Krankheit)



HPLC eines Menschen mit Sichelzell- $\beta^+$  Thalassämie (HbS/ $\beta^+$ -Thalassämie)



HPLC eines Menschen mit HbSC-Krankheit



# Haben alle Menschen mit Sichelzellkrankheit die gleichen Beschwerden und den gleichen Krankheitsverlauf?

Die Symptome der Sichelzellkrankheit können sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Einige der Betroffenen sind relativ gesund und die Krankheit wird erst in höherem Lebensalter diagnostiziert, während andere wiederholt im Krankenhaus behandelt werden müssen und viele Komplikationen erleiden. Wieder andere sterben in jungen Jahren an der Krankheit und ihren Komplikationen. Die Gründe für diese sehr unterschiedlichen Krankheitsverläufe sind nicht alle bekannt und die Wissenschaftler arbeiten intensiv an ihrer Aufklärung.

Die Sichelzellkrankheit kann einen sehr unterschiedlichen Verlauf nehmen und niemand kann zu einem frühen Zeitpunkt genau sagen, wie schwer die Erkrankung ausfallen wird.

**Allerdings gibt es einige Merkmale der Betroffenen und Faktoren aus dem Umfeld, die den Verlauf der Sichelzellkrankheit beeinflussen können:**

- a. die Form der Sichelzellkrankheit
- b. wie früh die Krankheit diagnostiziert und wie schnell sie behandelt wird
- c. die Versorgung, die der Betroffene erhält
- d. die Art und Weise, wie der Betroffene und die Menschen in seinem Umfeld, insbesondere die Eltern, mit der Erkrankung umgehen

Die Sichelzellanämie ist im Allgemeinen schwerer ausgeprägt als die Sichelzell- $\beta$ -Thalassämie oder die Hb-SC-Krankheit. Kinder, bei denen die Diagnose zum Zeitpunkt der Geburt gestellt wird und die eine vorbeugende Behandlung mit Penicillin sowie die notwendigen Impfungen erhalten, scheinen einen deutlich besseren Krankheitsverlauf zu haben als Kinder, bei denen die Diagnose später gestellt wird. Patienten, die in Spezialzentren für die Sichelzellkrankheit von Expertenteams behandelt werden, haben eine bessere Prognose als solche, die in kleineren und nicht spezialisierten Zentren behandelt werden. Und besonders wichtig: Aktiv beteiligte Eltern, die viel über die Krankheit wissen und in der Lage sind, ihre Kinder zu unabhängigen und durchsetzungsfähigen Persönlichkeiten zu erziehen, können viel zu einem besseren und gesünderen Leben ihrer Kinder beitragen. Jugendliche und Erwachsene, die bereits in der frühen Kindheit gut von ihren Eltern angeleitet wurden, die Anweisungen ihres Arztes befolgen und ihre Krankheit akzeptieren, haben einen deutlich besseren Verlauf als andere, bei denen dies nicht der Fall ist.

Menschen mit Sichelzellanämie haben ein vollständig intaktes Gehirn und ein normales Intelligenzniveau. Einige von ihnen sind hochbegabt und nehmen eine Vorreiterrolle in der Gesellschaft ein.

# Die häufigsten gesundheitlichen Probleme im Zusammenhang mit der Sichelzellerkrankheit

## Schmerzen

Besonders charakteristisch für die Sichelzellerkrankheit sind regelmäßig wiederkehrende Schmerzepisoden, so genannte Krisen. Die Schmerzen werden dadurch verursacht, dass die unflexiblen Sichelzell-Erythrozyten in kleinen Blutgefäßen stecken bleiben und dadurch den Blutfluss durch diese Gefäße und die Durchblutung verschiedener lebenswichtiger Organe in Brust- und Bauchraum sowie in Gelenken und Knochen blockieren. Diese Situation wird als Gefäßverschluss (Vasookklusion) bezeichnet und ist für zahlreiche der gesundheitlichen Folgeschäden der Sichelzellerkrankheit verantwortlich. In dieser Situation können weder rote Blutkörperchen noch Sauerstoff zu den Geweben gelangen. Durch den Sauerstoffmangel kommt es zu Schmerzen, die meist Knochen, Gelenke, Bauch- und Brustraum betreffen. Sie können nicht nur von Person zu Person sondern auch bei einem Betroffenen in verschiedenen Phasen unterschiedlich stark und häufig auftreten und wenige Stunden oder einige Wochen andauern. Einige Personen haben nur wenige Schmerzkrisen, während andere jeden Monat eine Krise haben und im Krankenhaus mit intravenösen Schmerzmitteln (**Analgetika**) behandelt werden müssen. Die Schmerzen können manchmal so unerträglich sein, dass der Betroffene außer Gefecht gesetzt wird. Im Allgemeinen haben ältere Patienten häufigere und schwerere Schmerzkrisen als jüngere Patienten. Häufige auslösende Faktoren für Schmerzkrisen sind ein Flüssigkeitsmangel des Körpers (Dehydratation), Fieber, extreme Temperaturen sowie niedriger Sauerstoffgehalt der Umgebung und Erschöpfung.



## Anämie

Gesunde rote Blutkörperchen haben eine durchschnittliche Lebensdauer von etwa 120 Tagen. Danach sterben sie ab und müssen ersetzt werden. Demgegenüber sind Sichelzellen weniger stabil und sterben bereits nach 10 bis 20 Tagen frühzeitig ab. Dies führt zu Blutarmut (Anämie). Bei Menschen mit Sichelzellerkrankheit kann die Anämie noch dadurch verstärkt werden, dass das Blut in einer sich plötzlich vergrößernden Milz „versackt“ (**akute Milzsequestration**) und/oder dass aufgrund von bestimmten Infektionen keine neuen Blutkörperchen gebildet werden (**aplastische Episode**) bzw. die roten Blutkörperchen verstärkt abgebaut werden (**hyperhämolytische Krise**). Die Zeichen einer Anämie sind Blässe, schnelle Ermüdbarkeit, Reizbarkeit, Appetitlosigkeit und eine Beeinträchtigung des Wachstums. Oft geht eine Krise mit einer gelblichen Verfärbung der Augen, manchmal auch mit einer Gelbverfärbung der Haut einher.

# Häufige Infektionen

Säuglinge und kleine Kinder mit Sichelzellerkrankheit sind extrem anfällig für lebensbedrohliche Infektionen der Lungen (**Pneumonie**), des Blutes (**Blutvergiftung/Sepsis**), der Hirnhäute (**Meningitis**) und der Knochen (**Osteomyelitis**). Das höchste Risiko für derartige Infektionen haben Kinder unter fünf Jahren und besonders besorgniserregend sind Infektionen mit den folgenden Bakterien: Streptococcus pneumoniae (**Pneumokokken**), Haemophilus influenzae Typ b (**Hib**), Neisseria meningitidis (**Meningokokken**) und Salmonellen. Darüber hinaus sind Kinder mit Sichelzellerkrankheit auch für Infektionen mit Grippeviren anfällig. Sie erkranken grundsätzlich an allen Infektionen mit Erregern, die auch andere Kinder befallen, allerdings häufiger, und werden schneller sehr krank, da ihr Immunsystem – und insbesondere die Milz – nicht richtig arbeitet. Darüber hinaus haben sie ein höheres Risiko, schwerwiegende Komplikationen zu erleiden oder sogar daran zu sterben. Jugendliche und Erwachsene können diese Infektionen viel besser bekämpfen als kleine Kinder, da ihr Immunsystem stärker ist.

Sichelzellen können neben allen anderen Organen auch die Blutgefäße der Milz blockieren. Durch wiederholte Verstopfung dieser Blutgefäße kommt es zu einem so genannten Milzinfarkt und in der Folge zu einer Schädigung der Milz. Das hat wiederum zur Folge, dass die Milz bei den meisten Betroffenen bis zum 5. Lebensjahr aufhört zu arbeiten (**Autosplenektomie**). Eine Ausnahme bilden einige Patienten aus dem Mittelmeerraum, die bis zu einem relativ hohen Lebensalter eine große Milz haben können. Die Milz liegt im linken Oberbauch und ist Teil der körpereigenen Infektionsabwehr. Sie dient als Filter und entfernt Bakterien aus dem Blut. Eine geschädigte Milz bedeutet ebenso wie ein Fehlen der Milz oder das Fehlen von Lymphknoten, dass die Kinder eine höhere Anfälligkeit für schwerwiegende und manchmal tödlich verlaufende Infektionen haben. Derartige Infektionen sind nur dann behandelbar und können ohne Folgeschäden abheilen, wenn sie früh genug erkannt und behandelt werden. Zum Glück hat die Zahl der Todesfälle durch Infektionen stark abgenommen, seit die betroffenen Kinder bereits sehr früh in der Neugeborenenphase erkannt (diagnostiziert) werden und eine sofortige Behandlung erhalten, durch die Komplikationen verhindert werden können. Beispiele für solche Behandlungen sind das Antibiotikum Penicillin und notwendige Impfungen gegen einige schwerwiegende Infektionen.

## Wichtig

- ▶ Ein Kind mit Sichelzellerkrankheit hat ein viel höheres Risiko für schwerwiegende und möglicherweise tödlich verlaufende Infektionen als die meisten anderen Kinder.
- ▶ Bei Kindern mit Sichelzellerkrankheit ist jede Infektion ein Notfall.

## Schädigung und Funktionsausfall von Organen (Organversagen)

Sichelzellen können den Blutfluss in Blutgefäßen blockieren und dadurch Organen die Blutzufuhr und damit die Versorgung mit Nährstoffen und Sauerstoff abschneiden. Zudem hat das Blut von Menschen mit Sichelzellerkrankheit generell einen niedrigen Sauerstoffgehalt. Der ständige Mangel an sauerstoffreichem Blut, der durch die wiederholte Verstopfung der winzigen, die Organe versorgenden Blutgefäße durch die Sichelzellen bedingt ist, kann die Gewebe schädigen. Hiervon können alle Organe betroffen sein, einschließlich Nieren, Leber, Milz, Herz und Augen.

Bei Kindern, die keine bestmögliche und frühe Behandlung erhalten, kommt es im Laufe der Jahre zu einer Verschlechterung der Funktionsfähigkeit von Nieren, Leber, Milz, Herz, Augen usw. und schließlich zum Organversagen mit Todesfolge. Zum Glück lassen sich diese schwerwiegenden Folgeschäden durch eine frühzeitige Diagnosestellung der Erkrankung und geeignete Behandlung bei der Mehrzahl der Betroffenen auf ein Minimum reduzieren. Dies ist möglich, wenn die Krankheit früh erkannt wird - vorzugsweise in der Neugeborenenphase - und die Erkrankten sofort von einem Spezialzentrum für Sichelzellerkrankheiten betreut werden.



## Weitere gesundheitliche Komplikationen

---

### Schlaganfälle

Schlaganfälle gehören zu den katastrophalsten und häufigsten gesundheitlichen Komplikationen im Zusammenhang mit der Sichelzellerkrankheit. Sie treten meist bei der Sichelzellanämie und besonders häufig bei kleinen Kindern auf. Die Ursache ist eine Blockade des Blutflusses zu einem Gehirnabschnitt durch die Sichelzellen. Die daraus folgende Verringerung der Sauerstoffzufuhr schädigt das Gehirn. Weniger häufig und eher bei Erwachsenen werden Schlaganfälle durch Blutungen im Gehirn verursacht. Ein Schlaganfall kann sehr deutlich zu Tage treten und mit eindeutigen Symptomen verbunden sein oder aber still verlaufen und nur durch spezielle bildgebende Diagnoseverfahren wie die Kernspintomographie (oder Magnetresonanztomographie, kurz MRT) zu erkennen sein. Das Risiko Ihres Kindes, einen Schlaganfall zu erleiden, lässt sich am besten durch die **transkranielle Dopplersonographie (TCDS)** bestimmen. Dieses Untersuchungsverfahren misst die Geschwindigkeit des Blutflusses im Gehirn. Vor kurzem fanden Wissenschaftler heraus, dass Kinder, bei denen diese Untersuchung Anomalien zeigt, ein hohes Schlaganfallrisiko haben und sofort eine vorbeugende Behandlung benötigen. Leider wird dieses Verfahren nur in einigen wenigen Zentren weltweit durchgeführt.

Ein Schlaganfall kann mit einem oder mehreren der folgenden Symptome verbunden sein: starke Kopfschmerzen, Ohnmachtsanfall, Krampfanfälle, plötzliche Schwäche oder plötzliches Taubheitsgefühl in einem Arm oder Bein oder im gesamten Körper, gestörte Augenbewegungen, asymmetrische Gesichtsmimik, Änderung des Bewusstseinszustands und Sprachstörungen. Sollte Ihr Kind irgendwann einmal eines dieser Symptome zeigen, muss es so schnell wie möglich in ein Krankenhaus. Schlaganfälle können tödlich verlaufen und verursachen häufig beträchtliche Folgeschäden.



## Akutes Thoraxsyndrom

Diese lebensbedrohliche Komplikation ist die zweithäufigste Todesursache bei Patienten mit Sichelzellerkrankung und wird im Anschluss an eine Infektion beobachtet. Sie ist bei Kindern häufiger als bei Erwachsenen und bei der Sichelzellanämie häufiger als bei anderen Formen der Sichelzellerkrankung. Das akute Thoraxsyndrom führt zu Schmerzen im Brustraum, Fieber, Husten und Atembeschwerden. Die Röntgenaufnahme der Lunge ähnelt dem Bild einer Lungenentzündung (Pneumonie) und auch die Symptome sind denen der Lungenentzündung ähnlich. Verursacht wird das akute Thoraxsyndrom durch festsitzende Sichelzellen in den Blutgefäßen der Lunge oder eine Infektion. Tritt es wiederholt auf, so schädigt dies die Lungen. Ein akutes Thoraxsyndrom erfordert eine sofortige Krankenhauseinweisung und ärztliche Behandlung.

## Akute Milzsequestration

Die meisten Kinder mit Sichelzellerkrankung haben über mehrere Jahre eine vergrößerte Milz. Manchmal kann das Blut innerhalb kurzer Zeit plötzlich in der Milz „versacken“, was zu einer plötzlichen schweren Blutarmut (Anämie) führt und einen Zustand hervorruft, der dem einer starken inneren Blutung vergleichbar ist. Diese Situation wird akute Milzsequestration genannt. Eine akute Milzsequestration ist gewöhnlich ab dem 6. Lebensjahr seltener, weil es durch die häufigen Sichelzellkrisen zu einer Narbenbildung in der Milz kommt und sich die Milz von Kindern mit Sichelzellerkrankung dadurch verkleinert. Allerdings wird eine akute Milzsequestration im Mittelmeerraum, wo die Sichelzellerkrankung oft durch eine dauerhafte Milzvergrößerung über das 6. Lebensjahr hinaus gekennzeichnet ist, und bei Kindern mit HbSC-Krankheit und Sichelzellen- $\beta$ -Thalassämie häufig auch in höherem Lebensalter und manchmal sogar bei Erwachsenen beobachtet.

Die akute Milzsequestration ist eine der häufigsten Todesursachen bei Kindern mit Sichelzellerkrankung. Sie ist ein medizinischer Notfall und kann innerhalb von wenigen Stunden zum Tod führen. Das Kind wird sehr blass und lethargisch (träge, teilnahmslos) und hat eine beschleunigte Atmung und einen pochenden (tastbaren) Herzschlag. Durch die große Milz kommt es zu einer Aufblähung des Bauches. Sollte es bei Ihrem Kind zu einem dieser Anzeichen oder Symptome kommen, muss es sofort in ein Krankenhaus. Lassen Sie sich von Ihrem Arzt Zeichen einer schweren Anämie erklären und lassen Sie sich zeigen, wie Sie die Milz Ihres Kindes tasten können.

Wenn Ihr Kind sehr blass und lethargisch wird und einen aufgeblähten Bauch hat, müssen Sie an eine akute Milzsequestration denken und sofort einen Arzt rufen. Andernfalls kann Ihr Kind innerhalb weniger Stunden sterben.



## Hand-Fuß-Syndrom

Bei Säuglingen sind geschwollene, schmerzhaft und gelegentlich gerötete Hände und Füße (Daktylitis oder Hand-Fuß-Syndrom) oft die ersten Hinweise auf eine Sichelzellerkrankung. Die Probleme werden dadurch verursacht, dass die sichelförmigen roten Blutkörperchen den Blutfluss in den kleinen Gefäßen der Hand- und Fußknochen blockieren. Eine Daktylitis ist ein charak-



teristisches Merkmal einer Sichelzellerkrankung und ihr Auftreten bei einem Kind muss sowohl Eltern als auch Ärzte an eine Sichelzellerkrankung denken lassen. Die Störung wird bei etwa einem Drittel der Kinder mit Sichelzellerkrankung unter 3 Jahren beobachtet und verschwindet in der Regel innerhalb weniger Tage ohne bleibende Folgen.

## Gallensteine

Bei etwa einem Drittel der Menschen mit Sichelzellanämie treten vor dem 18. Lebensjahr Gallensteine auf. Beim Abbau von roten Blutkörperchen wird die Substanz **Bilirubin** gebildet. Hohe Bilirubin-Konzentrationen können die Galle eindicken, Gallensteine verursachen und bei Menschen mit Sichelzellerkrankung eine Gelbfärbung der Haut und Augen (**Gelbsucht**) hervorrufen. Gallensteine können starke Bauchschmerzen verursachen, die üblicherweise in die Schulter ausstrahlen.

Gallensteine sind im Allgemeinen nicht gefährlich. Allerdings können sie, wenn sie im Gallenblasengang stecken bleiben, eine lebensbedrohliche Infektion der Gallenblase (**Cholezystitis**) verursachen, die zu einer Blutvergiftung (**Sepsis**) führen kann. Eine ausgeprägte Gelbfärbung der weißen Augenabschnitte kann ein Hinweis auf einen im Gallengang stecken gebliebenen Gallenstein sein. Häufig sind Schmerzen auf der rechten Bauchseite ein Warnsignal, bevor die Steine stecken bleiben. Wenn es bei Ihrem Kind zu Fieber, zunehmender Gelbsucht und sehr gelben Augen kommt und gleichzeitig Schmerzen im rechten Oberbauch bestehen, die in die Schulter ausstrahlen, müssen Sie sofort einen Arzt rufen.

## Offene Stellen an den Beinen



Diese schmerzhaften Geschwüre werden bei 10 bis 20 % der Patienten mit einer Sichelzellerkrankung beobachtet und treten in der Regel zwischen dem 10. und 50. Lebensjahr auf. Sie sind bei Männern häufiger als bei Frauen und werden durch heißes Klima, Verletzungen, Infektionen und eine starke Anämie verstärkt. Typischerweise handelt es sich um etwas über das Hautniveau herausragende offene Wunden, die von geröteter und dünner Haut umgeben sind. Sie liegen in Hautarealen, die dunkler sind als die umgebende Haut (Hyperpigmentation), und treten besonders häufig im Bereich der Knöchel auf. Es können sowohl einzelne als auch mehrere Geschwüre auftreten.

Verformte und steife Sichelzellen können die Blutgefäße verstopfen, die die Haut der Beine mit Nährstoffen versorgen, so dass Hautzellen absterben. Die fehlende Versorgung mit wichtigen Nährstoffen und Sauerstoff durch das Blut führt zum Gewebeuntergang und zu Geschwüren. Einige Geschwüre heilen schnell ab, während andere chronisch werden können oder immer wieder auftreten. Untersuchen Sie die Beine Ihres Kindes regelmäßig auf Geschwüre und Wunden, die nicht abheilen, und suchen Sie sofort einen Arzt auf, wenn Sie derartige offene Stellen finden. Je früher sie behandelt werden, desto besser das Behandlungsergebnis.

### **Avaskuläre Knochennekrosen**

Wenn der Blutfluss in Körperbereichen, die bereits im Normalzustand schlecht mit Blut versorgt werden, durch Sichelzellen verlangsamt oder blockiert wird, kann es zu einer avaskulären Nekrose kommen. Der Begriff **Nekrose** beschreibt ein Absterben von Gewebe. **Avaskuläre Knochennekrosen** treten besonders häufig im Bereich des Hüftgelenks (**Oberschenkelkopf**) auf, wenn die Durchblutung durch Sichelzellen komplett blockiert wird (**Avaskularität**). Weitere besonders gefährdete Gelenke sind die Schultergelenke (**Oberarmkopf**).

Avaskuläre Knochennekrosen treten meist zwischen dem 30. und 50. Lebensjahr auf. Sie sind bei Kindern seltener. Ist der Oberschenkelkopf betroffen, beginnt der Betroffene häufig wegen der Schmerzen zu hinken. Das Gehen führt zu höherem Druck und vermehrter Schädigung und der Zustand wird chronisch. Das Risiko für eine avaskuläre Knochennekrose lässt sich unter anderem durch die folgenden Maßnahmen verringern: behutsame und kontrollierte Bewegung der Schulter- und Hüftgelenke, Übungen wie Anheben der Beine in sitzender Position und leichtes Krafttraining sowie Verzicht auf Jogging.

### **Nieren- und Blasenprobleme**

Menschen mit Sichelzellkrankheit erleiden relativ häufig Infektionen der Harnblase und der Nieren. Hinweise auf eine derartige Infektion sind Schmerzen beim Wasserlassen, häufiger Harndrang, ein Unvermögen, den Harn zu halten, Unterleibs- und Rückenschmerzen sowie Fieber. Ein weiteres Problem, das über Stunden oder Tage bestehen kann, ist Blut im Urin, das aus einer Blutung in den Nieren stammt. Je länger das Problem andauert, desto schwerwiegender ist es. Eine Untersuchung des Urins gibt Auskunft darüber, ob eine Infektion bzw. eine Blutung vorliegt.

Darüber hinaus können die Sichelzellen die Nieren schädigen, was dazu führen kann, dass diese den Urin nicht mehr konzentrieren. Die Urinmenge erhöht sich und es kommt zum Bettnässen bei älteren Kindern oder Erwachsenen. Wegen des erhöhten Flüssigkeitsverlusts über den Urin leiden Kinder mit Sichelzellkrankheit häufiger an einem Flüssigkeitsmangel (Dehydratation) als andere Kinder. Die wiederholte Verstopfung der Blutgefäße, die die Nieren mit Nährstoffen versorgen, kann ein Nierenversagen zur Folge haben.

### **Priapismus und Impotenz**

Bei Männern mit Sichelzellkrankheit kann es zu schmerzhaften, harten und anhaltenden Peniserektionen kommen. Diese Störung wird **Priapismus** genannt. Sie kann in jedem Alter auftreten und beruht darauf, dass die Sichelzellen den Blutfluss im Penis blockieren. Ein Priapismus kann einige Minuten, manchmal aber auch Stunden andauern. Mit der Zeit kann er den Penis schädigen und bei Männern mit Sichelzellanämie zu **Impotenz** führen.

### **Wachstumsverzögerung**

Die roten Blutkörperchen versorgen den Körper mit dem Sauerstoff und den Nährstoffen, die er für sein Wachstum benötigt. Ein Mangel an gesunden roten Blutkörperchen kann bei Säuglingen und Kindern zu einer Verlangsamung des Wachstums führen und im Jugendalter einen verspäteten Eintritt der Pubertät bedingen. Die meisten Kinder mit Sichelzellkrankheit

erreichen bis zum Erwachsenenalter ihre volle Größe. Wenn Ihr Kind kleiner als seine Freunde ist oder die Pubertät verspätet eintritt, können Sie es beruhigen. Es wird den Rückstand wahrscheinlich in wenigen Jahren aufgeholt haben.

### **Augenprobleme**

Die Sichelzellkrankheit kann eine Schädigung der Augen zur Folge haben und in seltenen Fällen zu Erblindung führen. Die Netzhaut (Retina) – die lichtempfindliche Schicht an der hinteren Innenseite des Auges, die den für das Sehen wichtigsten Augenabschnitt darstellt – enthält winzige Blutgefäße, die von Sichelzellen verstopft werden können. Dadurch kann es zu Blutungen oder zu einer Narbenbildung im hinteren Augenabschnitt kommen. Durch frühe Kontrolluntersuchungen der Augen lässt sich dieses Problem in einem Stadium erkennen, in dem es noch erfolgreich behandelt werden kann.

## **Behandlung**

---

Die Sichelzellkrankheit ist eine chronische Krankheit, die den Betroffenen ein Leben lang begleitet. Eine frühe Diagnosestellung und Behandlung und die gute Aufklärung und Mitarbeit der Eltern verlängern das Leben, so dass die Erkrankten das mittlere oder hohe Erwachsenenalter erreichen können.

Die Ziele der Behandlung der Sichelzellkrankheit sind in der Regel, Krisen zu vermeiden, Symptome zu lindern und Komplikationen vorzubeugen. Ein großer Teil der Behandlung der Sichelzellkrankheit kann zu Hause durch die Eltern erfolgen. Verantwortungsbewusste, engagierte und gut informierte Eltern haben großen Einfluss auf die Zukunft ihres Kindes. Einige gesundheitliche Probleme erfordern die sofortige Behandlung in einer spezialisierten Krankenhausambulanz („Sichelzellsprechstunde“) oder in der Notaufnahme eines Krankenhauses, andere, schwerwiegendere sogar einen Krankenhausaufenthalt, damit das Kind weitere Behandlungen erhalten und sorgfältig überwacht werden kann. Mögliche Behandlungsmaßnahmen sind die Verabreichung von Arzneimitteln gegen Schmerzen und Fieber und von solchen zur Vorbeugung von Komplikationen, Bluttransfusionen, die Zufuhr von Sauerstoff, die Gabe von Antibiotika und andere spezielle und allgemein unterstützende Maßnahmen. Dabei profitiert das Kind am meisten von der Behandlung durch einen Spezialisten für die Sichelzellkrankheit in Zusammenarbeit mit dem Kinderarzt/Hausarzt. Das Wichtigste für Ihr Kind sind jedoch Ihre ununterbrochene engagierte Fürsorge und Ihr Wissen über die Erkrankung.

**Kinder mit Sichelzellkrankheit können ein normales Leben führen und werden zu gesunden Menschen mit normaler Leistungsfähigkeit heranwachsen, wenn sie bereits in jungem Alter die bestmögliche Versorgung erhalten.**



## Basisversorgung

Kinder mit Sichelzellerkrankung müssen durch Reihenuntersuchungen von Neugeborenen (Neugeborenen-Screening) erkannt werden und bereits früh eine Spezialbehandlung erhalten, um Komplikationen vorzubeugen. Leider gibt es derartige Reihenuntersuchungen in Deutschland – im Gegensatz zu vielen anderen Ländern – noch nicht. Ihr Kind sollte ab dem 2. Lebensmonat bis mindestens zum 5. Lebensjahr (oder so wie von seinem Arzt verordnet) zweimal täglich Penicillin einnehmen. Es hat sich erwiesen, dass diese **Penicillin-Prophylaxe** die Häufigkeit lebensbedrohlicher Infektionen deutlich verringert.

Säuglinge, Kinder und Jugendliche mit Sichelzellerkrankung müssen genauso wie andere Kinder routinemäßige Impfungen erhalten (die allgemein empfohlenen Impfungen entnehmen Sie bitte **Tabelle 1**). Kinder mit Sichelzellerkrankung benötigen vor allem Impfungen gegen Pneumokokken, Haemophilus, Meningokokken und Hepatitis B. Sie sollten über die allgemeinen Impfempfehlungen hinaus alle drei bis fünf Jahre gegen Pneumokokken und jährlich gegen die Grippe geimpft werden.

Ihr Kind wird (wie jedes Kind) regelmäßig seinen Kinderarzt oder Hausarzt aufsuchen müssen, um die routinemäßigen Vorsorgeuntersuchungen durchführen zu lassen. Bei diesen Arztbesuchen erfolgt eine umfassende körperliche Untersuchung, die Beurteilung von Wachstum und Entwicklung und es werden Impfungen verabreicht. Darüber hinaus wird Ihrem Kind seine Krankheit erklärt und man sagt ihm, was es selbst tun kann, um Komplikationen vorzubeugen. Diese Besuche bieten Ihnen eine Gelegenheit, den Kinderarzt Ihres Kindes um Informationen über die Erkrankung, die Warnsignale und Komplikationen sowie die häusliche Behandlung häufiger gesundheitlicher Probleme zu bitten. Darüber hinaus können Sie mit dem Arzt über die Verfassung Ihres Kindes und Aspekte der Gesundheit Ihres Kindes sprechen (bitte beachten Sie hierzu auch **Tabelle 2**). Solche regelmäßigen Arztbesuche sind auch für Jugendliche und Erwachsene mit Sichelzellerkrankung erforderlich.



Sobald Sie wissen, dass Ihr Kind eine Sichelzellerkrankung hat, sollten Sie es bei einem spezialisierten Behandlungszentrum anmelden. In einem solchen Zentrum übernehmen ein Team aus Ärzten und anderen Fachkräften, die Erfahrung mit der Behandlung der Sichelzellerkrankung und der Forschung auf diesem Gebiet haben, die Verantwortung für Ihr Kind. Ein solches Team setzt sich aus Ärzten unterschiedlicher Fachrichtungen, aber auch aus spezial-

isierten Pflegekräften, genetischen Beratern, Sozialarbeitern, Spiel- und Ergotherapeuten, Psychologen und Ernährungsberatern zusammen. Jugendliche und Erwachsene mit Sichelzellerkrankung profitieren sehr von der Betreuung in einem spezialisierten Behandlungszentrum. Bei den Besuchen in einem derartigen Zentrum wird Ihr Kind umfangreich auf mögliche Komplikationen der Erkrankung untersucht (bitte beachten Sie hierzu erneut **Tabelle 2**). Sie können neue Behandlungsmöglichkeiten und aktuelle Forschungsergebnisse eingehend besprechen.

## Infektionen

Infektionen sind eine große Gefahr für die Gesundheit Ihres Kindes und waren in der Vergangenheit die häufigste Todesursache von Kindern mit Sichelzellerkrankung. Penicillin und Impfungen haben die Häufigkeit derartiger Infektionen und damit zusammenhängender Todesfälle stark verringert. Kinder sind anfälliger für schwere Infektionen als Erwachsene, da Erwachsene ein reiferes und leistungsfähigeres Immunsystem haben als Kinder.

Einer der wichtigsten Hinweise auf eine schwerwiegende Infektion bei Ihrem Kind kann Fieber sein. Fieber sollte für Sie als Eltern ein Warnsignal sein. Menschen mit Sichelzellerkrankung, die Fieber haben, müssen genauso behandelt werden wie Menschen, denen die Milz fehlt. Kinder, die eine vorbeugende Behandlung mit Penicillin und alle ihre Impfungen erhalten haben, können trotzdem fulminante Infektionen (plötzlich und schnell auftretende, ausgeprägte und schwere Infektionen, die zum Tod führen können) bekommen, diese sind aber seltener als ohne die vorbeugende Gabe von Penicillin und Impfungen. Fieber ist definiert als eine Körpertemperatur über 38,5°C bei Messung über den After (bzw. 38°C bei Messung über den Mund und 37,2°C bei Messung in der Achselhöhle). Fieber über 38,5°C ist ein medizinischer Notfall und kann, wenn es nicht sofort behandelt wird, zum plötzlichen Tod durch eine überschießende Infektion wie zum Beispiel eine Infektion des Blutes (Sepsis) führen. Ein Kind, das lethargisch ist, eine schlechte Hautfarbe hat oder krank aussieht, kann, auch wenn es kein Fieber hat, eine schwerwiegende Infektion haben und muss sofort behandelt werden.

Daher müssen fiebernde oder krank aussehende Kinder mit Sichelzellerkrankung umgehend zu einem Arzt gebracht werden und eine intensive und schnelle Behandlung erhalten, einschließlich einer empirischen Antibiotika-Behandlung (Gabe von Antibiotika, die erfahrungsgemäß bei solchen Infektionen wirksam sind). Bei einer Körpertemperatur von mehr als 38,5°C kann in telefonischer Absprache mit dem Arzt z.B. Paracetamol, Ibuprofen oder Metamizol verabreicht werden. Kinder sollten kein Aspirin erhalten, da Aspirin bei Kindern zu gefährlichen Nebenwirkungen führen kann, die die Leber und das Gehirn betreffen (Reye-Syndrom).

**Fiebernde oder krank aussehende Kinder mit Sichelzellerkrankung müssen umgehend zu einem Arzt gebracht werden und eine intensive und schnelle Behandlung erhalten, einschließlich einer empirischen Antibiotika-Behandlung (Gabe von Antibiotika, die erfahrungsgemäß bei solchen Infektionen wirksam sind).**









## Schmerzen

Schmerzepisoden oder Schmerzkrisen sind in allen Altersgruppen das häufigste Symptom der Sichelzellerkrankung. Die meisten Schmerzepisoden verlaufen leicht und können zu Hause durch Einnahme von Analgetika (Schmerzmitteln) und nicht-medikamentöse Behandlungsverfahren wie Massagen, heiße Bäder und Ablenkungs-/Entspannungsverfahren behandelt werden. Paracetamol und nicht-steroidale Antirheumatika (NSAR) wie Ibuprofen oder Metamizol sowie kurzwirksame Opioide erzielen eine gute Schmerzlinderung und können in vielen Fällen leichte bis mittelstarke Schmerzen beheben. Paracetamol darf nicht an Kinder mit Lebererkrankung verabreicht werden und NSAR sind nicht für Kinder mit Magen- oder Nierenerkrankungen und solche mit Blutungsstörung geeignet.

Bei mittelstarken bis starken Schmerzen können schwach wirksame Opiate wie Codein, Codein-Abkömmlinge oder Tramadol zusammen mit Paracetamol und NSAR eingesetzt werden. Bei starken Schmerzen sind Morphin und seine Abkömmlinge sowie dem Morphin äquivalente Opiode mögliche Alternativen. Pethidin zum Einnehmen sollte nur in sehr ausgewählten Fällen und wegen der schädlichen Auswirkungen auf das Gehirn außerdem nur über einen kurzen Zeitraum verabreicht werden. Durch Zufuhr von viel Flüssigkeit lassen sich die Schmerzen häufig lindern (bitte beachten Sie **Tabelle 3**).

Einige Schmerzkrisen können jedoch schwer verlaufen und sprechen nicht auf eine häusliche Behandlung an. Sie machen den Besuch der Notfallambulanz eines Krankenhauses oder einer ambulanten Tagesklinik notwendig, damit Ihr Kind Schmerzmittel über eine Vene erhalten kann. Die Forschung hat gezeigt, dass Tageskliniken gegenüber Notfallambulanzen zu bevorzugen sind, da sie eine schnellere Versorgung mit Schmerzmitteln ermöglichen. Außerdem sind die Mitarbeiter in diesen Einrichtungen mit dem Behandlungsplan des Patienten besser vertraut und haben Erfahrung mit der Überwachung der Patienten auf schwerwiegende Komplikationen. Derartige Einrichtungen konnten die Häufigkeit von Krankenhausaufenthalten deutlich verringern und sind für die Betroffenen und ihre Familien vorteilhafter.

Die folgenden Arten von Schmerzen können lebensbedrohlich sein und erfordern die sofortige Kontaktaufnahme mit einem Arzt bzw. den sofortigen Besuch einer Notfallambulanz:

-  Brustschmerzen oder Kurzatmigkeit
-  Starke Kopfschmerzen oder Schwäche in den Armen oder Beinen
-  Starke Bauchschmerzen mit Aufblähung des Bauchraums
-  Jeder Schmerz, der mit ausgeprägter Blässe einhergeht
-  Gelenkschmerzen sowie Gelenkschwellungen und -rötungen
-  Schmerzen, die nicht auf eine häusliche Behandlung ansprechen
-  Schmerzen, die von wiederholtem Erbrechen begleitet sind
-  Schmerzhaftes Erektion (Priapismus)

Wenn sich die Schmerzen nicht durch eine ambulante Behandlung unter Kontrolle bringen lassen, ist ein Krankenhausaufenthalt notwendig, der vorzugsweise auf einer Station erfolgen sollte, die Ihrem Kind vertraut ist und wo man Ihr Kind gut kennt und schnellen Zugriff auf seine Krankenakte hat. Im Krankenhaus wird Ihr Kind intravenöse Schmerzmittel (in der Regel Opiode wie Morphin), möglicherweise in Form einer patientengesteuerten Analgetika-Pumpe erhalten. Über diese Pumpe kann Ihr Kind selbst steuern, wann und wie viel Schmerzmittel es erhält. Bei Betätigen eines Knopfes gibt die Pumpe Arzneimittel in das Blut ab. Das Verfahren ermöglicht eine sichere und gute Schmerzlinderung und fördert die Unabhängigkeit. Während der Behandlung mit Schmerzmitteln sollte Ihr Kind seine Lungen blähen, indem es in einen Luftballon oder in ein so genanntes Spirometer bläst (ein Mundstück, in dem sich ein Ball befindet, den das Kind so hoch wie möglich pusten soll). Dieses Blähen der Lungen verringert das Risiko, dass es zu Atmungsproblemen kommt.

Ermuntern Sie Ihr Kind, viel Flüssigkeit zu trinken, vorzugsweise Wasser. Dadurch lassen sich viele Schmerzkrisen vermeiden bzw. abkürzen. Außerdem hilft es, einem Flüssigkeitsmangel des Körpers (Dehydratation) vorbeugen.

## Schlaganfälle

Kinder, die bereits einmal einen Schlaganfall hatten und bei denen die Untersuchungen (transkranielle Doppler-Sonographie) ein hohes Schlaganfallrisiko zeigen, müssen über mindestens 5 Jahre - und neueren Studien zufolge auf unbestimmte Zeit - monatliche Bluttransfusionen erhalten. Diese Bluttransfusionen beugen weiteren Schlaganfällen vor. Nach Abschluss der Behandlungsphase wird über verschiedene Untersuchungen beurteilt, ob in der Zukunft weiterhin ein Schlaganfallrisiko besteht. Besteht das Risiko weiter, müssen die Transfusionen fortgesetzt werden. Wenn nicht, werden die Transfusionen ausgesetzt und das Kind sehr sorgfältig beobachtet. Ihr Arzt wird Ihnen die Hintergründe und den Nutzen von Bluttransfusionen bei Schlaganfällen erklären. Darüber hinaus kann er Ihnen einen kurzen Überblick über die neueren wissenschaftlichen Arbeiten zur Vorbeugung und Behandlung von Schlaganfällen und zur Behandlung einer durch Bluttransfusionen bedingten Eisenüberladung geben.

Wenn Ihr Kind einen Schlaganfall erlitten hat, sollte es am besten in einem spezialisierten Behandlungszentrum von einem erfahrenen multidisziplinären Team behandelt werden. In diesen Zentren erhält Ihr Kind neuropsychologische Untersuchungen und eine Rehabilitation. Darüber hinaus bieten sie Informationen zu den Aspekten Eisenüberladung und Chelatbildung.

Eine schwerwiegende Folge von Schlaganfällen und anderen das Gehirn betreffenden Problemen im Zusammenhang mit der Sichelzellerkrankung sind Lernstörungen, die bei einigen betroffenen Kindern auftreten. Um derartige Lernstörungen früh zu erkennen, sollten bei allen Kindern ab dem 6. Lebensjahr Routine-Tests durchgeführt werden. Bestehende Lernschwierigkeiten müssen früh behandelt werden.

Möglicherweise sollte nach einem großen Schlaganfall auch eine Stammzelltransplantation erwogen werden. Ihr Arzt wird Sie entsprechend beraten.

## Akutes Thoraxsyndrom

Diese sehr häufige Komplikation muss als Notfall im Krankenhaus behandelt werden. Jede Verzögerung der Behandlung kann schlimme Folgen für Ihr Kind haben. Das akute Thoraxsyndrom wird mit **Breitspektrum-Antibiotika** behandelt, die entweder in eine Vene (intravenös) verabreicht oder eingenommen werden. Zusätzlich werden eventuell Arzneimittel gegeben, die die Atemwege erweitern (Bronchodilatoren). Es hat sich gezeigt, dass eine frühe Verabreichung von Bluttransfusionen die Genesung fördert und den Krankenhausaufenthalt verkürzt. Weitere wichtige Behandlungsmaßnahmen sind die **Gabe von Sauerstoff** und die Verabreichung von Arzneimitteln gegen Fieber und Schmerzen. Eine so genannte **Spirometrie** (bei der das Kind das tiefe Einatmen trainiert) soll ein Zusammenfallen der Lungen (**Atelektasen**) verhindern. **Eine übermäßige Flüssigkeitszufuhr wird nicht empfohlen.**

## Akute Milzsequestration

Die akute Milzsequestration ist ein medizinischer Notfall. Werden ihre Warnzeichen und Symptome nicht erkannt, kann sie innerhalb weniger Stunden zum Tod führen. Die Behandlung der akuten Milzsequestration besteht in einer **sofortigen Bluttransfusion**. Die akute Milzsequestration tritt häufig wiederholt auf. Für diesen Fall gibt es unterschiedliche Behandlungsmöglichkeiten, wie unter anderem regelmäßige Transfusionen oder die Entfernung der gesamten oder eines Teils der Milz (**Splenektomie**). Der Arzt Ihres Kindes kann Ihnen alle diese Behandlungsmöglichkeiten und ihre Vor- und Nachteile erklären, so dass Sie gemeinsam die beste Alternative für Ihr Kind auswählen können.

## Hand-Fuß-Syndrom

Dieser frühe Hinweis auf eine Sichelzellerkrankung bei Kindern verläuft selbstbegrenzend und klingt ohne Folgen ab. Die Behandlung besteht in Flüssigkeitszufuhr (Hydrierung), Schmerzmitteln wie Paracetamol oder Ibuprofen und einer Beobachtung. Bei starken Schmerzen, die nicht auf die üblichen Schmerzmittel ansprechen, und/oder bei Fieber sollten Sie den Arzt Ihres Kindes informieren. Möglicherweise muss Ihr Kind im Krankenhaus behandelt werden, um stärkere Schmerzmittel und eine intravenöse Flüssigkeitszufuhr erhalten zu können.

## Gallensteine

Gallensteine führen häufig zu einer Infektion der Gallenblase (**Cholezystitis**) und manchmal auch zu einer Blutvergiftung (**Sepsis**). Wenn Ihr Kind Symptome einer Gallenblaseninfektion zeigt (Fieber mit zunehmender Gelbsucht und sehr gelben Augen, in Verbindung mit Schmerzen im rechten Oberbauch, die in die Schulter ausstrahlen), muss es als Notfall im Krankenhaus mit intravenösen Antibiotika und intravenöser Flüssigkeit behandelt werden. Meist wird später die Gallenblase entfernt (**Cholezystektomie**), um schwerwiegende und manchmal tödlich verlaufende Komplikationen zu vermeiden. Die Entfernung der Gallenblase ist relativ unproblematisch. Menschen ohne Gallenblase können gelegentlich nach fettigen Mahlzeiten Probleme haben.

## Offene Stellen an den Beinen

Offene Stellen (Geschwüre) an den Beinen müssen in einem frühen Stadium behandelt werden, wenn sie noch klein und nicht infiziert sind. Die Behandlung ist schwierig und erfordert die gute Mitarbeit des betroffenen Kindes oder Jugendlichen und der Eltern. Behandlungsmaßnahmen sind eine Hochlagerung des Beins, die Reinigung und Abdeckung der Wunde, das Feuchthalten der Haut und das Tragen bequemer, flacher Schuhe sowie sauberer weißer Baumwollsocken bis zum Abheilen des Geschwürs.

Wenn die Haut um das Geschwür herum rot und schmerzhaft ist und aus dem Geschwür oder der Umgebung Eiter austritt, ist dies ein Hinweis auf eine Infektion. In diesem Fall müssen Sie einen Arzt aufsuchen, um Antibiotika zu erhalten. Wird das Geschwür nach einer 2- bis 3-wöchigen oben beschriebenen Behandlung größer oder zeigt es keine Anzeichen einer Heilung, ist eine intensive Behandlung der offenen Stellen im Krankenhaus mit strikter Bettruhe und Bluttransfusionen erforderlich. Die Transfusionen verbessern den Sauerstofftransport zu den Geweben und können die Heilung unterstützen. Heilt das Geschwür trotz dieser Behandlung immer noch nicht ab, wird es durch eine Hauttransplantation gedeckt. Manchmal sind mehrere Hauttransplantationen erforderlich.

## Avaskuläre Knochennekrosen

Die Behandlung dieser Komplikation hängt vom Alter des Patienten und vom Schweregrad der Nekrose ab. Um das Gelenk zu entlasten, werden über einige Wochen oder Monate Unterarmgehilfen verordnet. Avaskuläre Knochennekrosen scheinen bei Kindern unter zwölf Jahren unter einer Behandlung mit Analgetika, nicht-steroidalen Antirheumatika (NSAR) und vorsichtiger, dosierter Belastung gut abzuheilen. Bei älteren Jugendlichen und Erwachsenen hat eine konservative Behandlung häufig keinen oder nur einen Teilerfolg. In diesen Altersgruppen wird häufig auf gelenkerhaltende operative Eingriffe und Bluttransfusionen zurückgegriffen, um eine weitere Verformung des Gelenks zu verhindern. Kann der Betroffene nach Abschluss des Wachstums nur unter starken Schmerzen gehen, benötigt er ein künstliches Hüftgelenk.

## Nieren- und Blasenprobleme

Es gibt verschiedene Möglichkeiten, einem Kind zu helfen, das einnässt. Wenn das Kind tagsüber ausreichend trinkt, kann die abendliche Flüssigkeitszufuhr begrenzt werden. Eine andere Möglichkeit ist, das Kind nachts zweimal zu wecken oder ihm für die Mitte der Nacht einen Wecker zu stellen, damit es die Toilette aufsuchen kann. Bei Nierenblutungen sind in den meisten Fällen eine hohe Flüssigkeitszufuhr - manchmal wird diese im Krankenhaus intravenös verabreicht - und Bettruhe sehr wichtig. Eine Niereninfektion muss, nachdem eine Urinprobe zur Untersuchung und zum Anlegen einer Kultur in ein Labor geschickt wurde, über mindestens zehn Tage mit Antibiotika behandelt werden, die in eine Vene (intravenös) verabreicht werden. Bei Infektionen der Harnblase werden über zehn Tage Antibiotika zum Einnehmen verordnet.

## Priapismus und Impotenz

Ein Priapismus muss angemessen behandelt werden, da er unbehandelt mit der Zeit zu Impotenz führen kann. Episoden, die einige Minuten anhalten, erfordern mit Ausnahme von beruhigendem Zuspruch und Beobachtung keine Behandlung. Dagegen sollte bei Episoden, die Stunden andauern, unverzüglich eine Bluttransfusion erfolgen. In seltenen Fällen kann eine Operation notwendig sein.

## Augenprobleme

Die Sichelzellerkrankung kann Augenschäden verursachen und in seltenen Fällen zur **Erblindung** führen. Im frühen Stadium bestehen keine Beschwerden und die Blutung oder Narbenbildung lässt sich nur von einem Augenarzt (Ophthalmologen) mit Hilfe von Spezialgeräten erkennen. In diesem frühen Stadium ist die Schädigung der Augen behandelbar. Unbehandelt können die frühen Veränderungen zum Verlust des Sehvermögens führen. Bitte beachten Sie, dass die Veränderungen möglicherweise bereits zu weit fortgeschritten sind, wenn Ihr Kind irgendwann über ein Nachlassen seines Sehvermögens klagt. Deshalb muss Ihr Kind einmal im Jahr von einem Augenarzt untersucht werden.



## Bluttransfusionen

Kinder mit Sichelzellerkrankung benötigen manchmal Blut. Die Verabreichung von Blut wird als Bluttransfusion bezeichnet. Bei einer Erythrozytentransfusion werden einem gesunden Spender rote Blutkörperchen entnommen, die dann einem Erkrankten in eine Vene verabreicht werden. Vor der Transfusion wird das Blut des Spenders mehreren Tests unterzogen, um zu gewährleisten, dass es sicher und in den notwendigen Merkmalen mit dem Blut des Erkrankten (Empfängers) übereinstimmt. Bluttransfusionen erhöhen bei der Sichelzellerkrankung die Anzahl der im Blut zirkulierenden normalen roten Blutkörperchen und verringern die Anzahl steifer Sichelzellen. Die Transfusionen bessern eine bestehende Anämie und damit die Blutversorgung der Gewebe. Bei Kindern mit Sichelzellerkrankung, die ein hohes Schlaganfallrisiko haben, können regelmäßige Bluttransfusionen dieses Schlaganfallrisiko senken. Bluttransfusionen können, richtig eingesetzt, Organschäden vorbeugen oder diese deutlich verringern und für viele Menschen mit Sichelzellerkrankung lebensrettend sein.

Es gibt zwei verschiedene Arten von Transfusionen für Ihr Kind: **einfache Transfusionen** und **Austauschtransfusionen**. Einfache Transfusionen werden am häufigsten durchgeführt. Dabei wird Ihrem Kind eine vorgegebene Menge Blut in eine Vene verabreicht. Bei einer Austauschtransfusion erhält Ihr Kind eine bestimmte Menge Blut und gleichzeitig wird die gleiche Menge Blut aus dem Körper abgeführt. Auf diese Weise lässt sich Anzahl der Sichelzellen verringern. Vor jeder Bluttransfusion

Bluttransfusionen sind in den folgenden Situationen angezeigt:

- ▶ Schwere Anämie
- ▶ Vorbeugung und Behandlung von Schlaganfällen
- ▶ Anhaltende, schmerzhafte Peniserektion (Priapismus)
- ▶ Akutes Thoraxsyndrom
- ▶ Operationen
- ▶ Häufige und starke Schmerzen, die die Lebensqualität sehr beeinträchtigen










wird Ihrem Kind eine Blutprobe entnommen, an der seine Blutgruppe bestimmt wird (wie zum Beispiel A positiv oder B negativ). Daneben sollte eine Typisierung des Blutes Ihres Kindes für alle Haupt- und Nebenblutgruppen (auf den Erythrozyten vorkommende Antigene) erfolgen. Anschließend wird die Blutprobe mit dem Blut des Spenders gemischt (der die gleichen Haupt- und Nebenblutgruppenmerkmale aufweist), um zu gewährleisten, dass das Blut gut übereinstimmt.

Bluttransfusionen sind mit gewissen Risiken behaftet, von denen das häufigste eine **Eisenüberladung** ist. Blut enthält Eisen, das, sobald die über die Transfusion zugeführten roten Blutkörperchen absterben, im Körper des Empfängers freigesetzt wird. Wiederholte Transfusionen führen dazu, dass sich zu viel Eisen im Körper ansammelt, was Herz, Leber und andere Organe schädigt. Um die Eisenkonzentrationen zu verringern und diese Komplikationen zu vermeiden, müssen Menschen, die regelmäßige Bluttransfusionen erhalten, sich einer Behandlung unterziehen, die Eisen aus dem Körper entfernt (**Chelatbildung**). Es gibt mehrere Arzneimittel, die einen Eisenüberschuss verringern können. Diese werden Chelatbild-

ner genannt. Einige werden unter die Haut gespritzt, andere werden eingenommen. In den Vereinigten Staaten wurde 2005 von der staatlichen Arzneimittelaufsichtsbehörde (der Food and Drug Administration oder FDA) das erste Arzneimittel zum Einnehmen zugelassen, das überschüssiges Eisen aus dem Körper entfernt und bei Menschen aller Altersgruppen eingesetzt werden kann. Dieses Arzneimittel wurde bei einer großen Anzahl von Menschen mit Sichelzellerkrankung eingesetzt und hat sich in wissenschaftlichen Untersuchungen als wirksam, sicher und bequem anzuwenden erwiesen. Es sind weitere Studien erforderlich, um die langfristige Unbedenklichkeit des Arzneimittels nachzuweisen, insbesondere bei kleinen Kindern.

Andere Komplikationen im Zusammenhang mit Bluttransfusionen sind Infektionen mit Bakterien und Viren. Derartige Komplikationen werden jedoch durch eingehende Untersuchung des Blutes und eine Impfung gegen Hepatitis B seltener. Allerdings wird weiterhin die Übertragung von Erregern beobachtet, für die es keinen schützenden Impfstoff gibt und auf die das Spenderblut normalerweise nicht getestet wird. Ein Beispiel ist das Parvovirus. Derartige Infektionen können eine schwere Anämie und andere Komplikationen der Sichelzellerkrankung nach sich ziehen. Einige Menschen bilden außerdem Unverträglichkeitsreaktionen auf das fremde Blut aus, so dass es zu einer Verstärkung der Anämie und manchmal zu Fieber und Schüttelfrost, Kurzatmigkeit und einer Dunkelfärbung des Urins kommen kann. Eine solche Reaktion muss sofort behandelt werden. Sie muss außerdem dokumentiert werden und die Blutbank des Zentrums, in dem das Kind die Transfusion erhalten hat, muss den Vorfall sehr genau untersuchen.

Lebensbedrohliche Warnsignale und Symptome, die eine sofortige ärztliche Behandlung erfordern

-  Körpertemperatur über 38,5°C
-  Schwaches Saugen/schwaches Schreien
-  Ausgeprägte Lethargie (verminderte Aktivität)
-  Brustschmerz und/oder Kurzatmigkeit
-  Plötzliches Auftreten von starken Kopfschmerzen/Schwäche/Schwindel/Krampfanfällen
-  Plötzlich auftretende Blässe
-  Aufblähung des Bauchraums
-  Anhaltende schmerzhafte Erektion (Priapismus)
-  Krankes Aussehen

## Neue Behandlungsformen

In den letzten beiden Jahrzehnten wurde viel auf dem Gebiet der Sichelzellerkrankung geforscht. Aus dieser Forschung sind neue und wirksame Behandlungsformen hervorgegangen, die die Zukunftsperspektive von Menschen mit Sichelzellerkrankung verbessert haben.



## Substanzen, die das fetale Hämoglobin vermehren

**Hydroxyurea.** Die viel versprechendste und am häufigsten eingesetzte dieser Substanzen ist Hydroxyurea (HU). Dieses Arzneimittel scheint die Bildung von fetalem Hämoglobin anzuregen – einem Hämoglobin-Typ, der bei Neugeborenen gefunden wird und die Bildung von Sichelzellen verhindert. HU, das üblicherweise bei Krebserkrankungen verwendet wird, hat sich bei Erwachsenen und Kindern mit schwerer Erkrankung als sehr hilfreich erwiesen. Täglich eingenommen verringert es die Häufigkeit von Schmerzkrisen und kann den Bedarf an Bluttransfusionen senken. Es erhöht die Hämoglobin-Konzentration und verbessert das Wohlbefinden der Patienten. Es bestehen gewisse Bedenken, dass die langfristige Anwendung dieses Arzneimittels bei bestimmten Menschen Tumoren oder eine Leukämie hervorrufen könnte. Der Arzt wird bestimmen, ob dieses Arzneimittel erforderlich ist und ob es Ihrem Kind helfen wird. **Buttersäure.** Einige wissenschaftliche Untersuchungen zeigten, dass dieser häufig verwendete Lebensmittelzusatzstoff die Menge an fetalem Hämoglobin im Blut erhöhen kann.

## Knochenmarktransplantation

Eine Knochenmarktransplantation ist derzeit die einzige Behandlungsform, die eine Sichelzellerkrankung möglicherweise heilen kann. Je jünger das Kind zum Zeitpunkt der Transplantation ist, desto besser die Heilungschancen und desto weniger Komplikationen treten auf. Bei diesem Verfahren wird einem Spender, der keine Sichelzellerkrankung hat und dessen Blut in den wichtigen immunologischen Merkmalen mit dem des Empfängers übereinstimmt, gesundes Knochenmark entnommen, das dann dem Erkrankten genau wie eine Bluttransfusion in eine Vene verabreicht wird. Nachdem zuvor das Knochenmark des Erkrankten durch eine Chemotherapie oder Bestrahlung zerstört wurde, ersetzt das gesunde Mark das Knochenmark und die Sichelzellen des Erkrankten und beginnt nach einer gewissen Zeit, normale Blutzellen zu bilden. Der Empfänger eines Knochenmarktransplantats erhält im Anschluss an die Transplantation Arzneimittel, die verhindern sollen, dass sein Körper das Knochenmark des Spenders abstößt. Manchmal arbeitet das Transplantat nicht oder der Körper des erkrankten Empfängers stößt das neue Knochenmark ab.

Eine Knochenmarktransplantation erfordert einen längeren Krankenhausaufenthalt und ist teuer. Darüber hinaus ist sie mit einigen Risiken verbunden und es ist schwer, einen passenden Spender zu finden. Derzeit wird dieses Verfahren nur für Menschen mit Sichelzellerkrankung empfohlen, die starke Beschwerden und große Probleme haben - wie zum Beispiel nach einem Schlaganfall oder bei starken Schmerzen - und die auf keine andere Behandlung ansprechen.

## Experimentelle Behandlungsformen







**Substanzen, die den Wassergehalt der Sichelzellen erhöhen und dadurch die Flexibilität der Zellen erhöhen sollen.** Mit zunehmendem Wissen über die Symptome und Ursachen der Sichelzellanämie werden immer neue experimentelle Behandlungsformen entwickelt. Einige Behandlungsformen, die derzeit untersucht werden, sind: **Clotrimazol**, ein rezeptfrei erhältliches Mittel gegen Pilzinfektionen, das verhindert, dass die roten Blutkörperchen Wasser verlieren, und die Anzahl von im Blut zirkulierenden Sichelzellen eventuell verringern kann. **Stickstoffmonoxid**, ein Gas, das Blutgefäße offen hält, kann



eventuell die Bildung von Sichelzellen verhindern. Menschen mit Sichelzellanämie weisen eine niedrige Konzentration an Stickstoffmonoxid auf.

**Gentherapie.** Da die Sichelzellanämie durch ein fehlerhaftes Gen verursacht wird, wird derzeit darüber geforscht, ob eine Korrektur dieses Gens und dessen Einbringen in das Knochenmark von Menschen mit Sichelzellanämie zur Bildung von normalem Hämoglobin führen würde. Eine weitere Möglichkeit, die derzeit untersucht wird, ist das Abschalten des fehlerhaften Gens und die Reaktivierung eines anderen Gens, das für die Bildung von fetalem Hämoglobin verantwortlich ist – einem Hämoglobin-Typ, der die Bildung von Sichelzellen verhindert. Grundlage für diese Überlegung ist die Beobachtung, dass Personen mit Sichelzellerkrankheit und hohen Konzentrationen an fetalem Hämoglobin oft einen leichteren Verlauf und ein geringeres Risiko für Komplikationen haben als Personen mit niedrigen Konzentrationen an Hämoglobin F.

#### Gesundheitstipps für alle Altersgruppen

-  Ernähren Sie sich ausgewogen.
-  Trinken Sie viel Wasser.
-  Vermeiden Sie extreme Temperaturen und den Aufenthalt in großer Höhe.
-  Vermeiden Sie Stress.
-  Sorgen Sie für regelmäßige Bewegung, aber übertreiben Sie nicht.
-  Fliegen Sie mit kommerziellen Flugzeugen mit Druckkabinen.

## Besondere Aspekte in unterschiedlichen Lebensphasen



### Jugendliche

Jugendliche mit Sichelzellerkrankheit sind vielen Risiken ausgesetzt – einerseits allen Risiken, die auch andere Jugendliche haben, wie Rauchen, Alkoholkonsum und Drogenabhängigkeit, und zusätzlich den mit der Sichelzellerkrankheit verbundenen Risiken. Letztere umfassen Schmerzkrisen, akutes Thoraxsyndrom, Schlaganfälle, Gallensteine, Priapismus, offene Stellen an den Beinen und avaskuläre Knochennekrosen. Die meisten gesundheitlichen

Probleme von Jugendlichen mit Sichelzellerkrankheit können zu Hause behandelt werden. Manchmal ist ein Arztbesuch erforderlich und in einigen Fällen ein Krankenhausaufenthalt. Jugendliche mit Sichelzellerkrankheit müssen mindestens einmal pro Jahr eine Routineuntersuchung in einem spezialisierten Behandlungszentrum erhalten und dabei auch auf mögliche Organschäden untersucht werden.

Ein besonderes Risiko in dieser Altersgruppe ist die Möglichkeit einer Schwangerschaft, die zur Geburt eines Kindes mit Sichelzellerkrankung führen kann. Manche heranwachsende Mädchen mit Sichelzellerkrankung versuchen, schwanger zu werden, um zu beweisen, dass sie normal sind. Es ist wichtig, dass Sie Ihre Tochter diesbezüglich beruhigen und ihr erklären, dass sie schwanger werden kann, wenn der richtige Zeitpunkt gekommen ist. Führen Sie Ihr vor Augen, dass Mädchen im Jugendalter mit Sichelzellerkrankung bei einer Schwangerschaft mehr Probleme haben als ältere Frauen und dass eine Schwangerschaft für sie sehr anstrengend und sehr ermüdend und auslaugend sein kann. In vergleichbarer Weise möchten einige Jungen im Jugendalter ihrem Umfeld zeigen, dass sie ein Kind zeugen können. Achten Sie darauf, dass Ihr Sohn weiß, dass er möglicherweise fruchtbar ist und dass er und seine Partnerin eine Empfängnisverhütung durchführen müssen, wenn sie Geschlechtsverkehr haben möchten.

Der Konsum von Tabak, Alkohol und Drogen hat großen Einfluss auf die Gesundheit und das Wohlergehen junger Menschen und betrifft alle Bevölkerungsschichten. Die Jugend ist eine Phase des Experimentierens und der Identitätssuche. Das kann beinhalten, Risiken einzugehen – und dies gilt für Jugendliche mit Sichelzellerkrankung im Besonderen. Es ist sehr wichtig, dass Sie Ihrem heranwachsenden Sohn oder Ihrer Tochter gerade in Bezug auf Drogen, Rauchen und Alkohol klare Richtlinien vorgeben und sie oder ihn über die Risiken aufklären, die mit diesen Substanzen verbunden sind. Halten Sie ihrem Kind vor Augen, dass diese Substanzen Schmerzen und ein akutes Thorax-Syndrom auslösen können und dass sie die Leber, Nieren, das Gehirn und andere Organe schädigen können. Die Aufklärung über Drogen muss auch in der Schule stattfinden. Auf diese Weise kann sich der Jugendliche selbst einen Eindruck davon verschaffen, wie Drogen sein körperliches, soziales, geistiges und seelisches Wohlbefinden beeinflussen und er weiß, wo er in der Schule und in seiner Umgebung Hilfe erhalten kann.

### **Ein paar Tipps wie Sie mit Ihrem heranwachsenden Kind umgehen können:**

- Sagen Sie ihm oder ihr unmissverständlich und bestimmt, was erlaubt ist und was nicht und halten Sie sich selbst daran.
- Reden Sie schon früh mit Ihrem Kind über Drogen, Rauchen und Alkohol – warten Sie nicht bis es ein Problem damit gibt.
- Sprechen Sie mit Ihrer Tochter über die Risiken einer Schwangerschaft.
- Motivieren Sie Ihren heranwachsenden Sohn oder Ihre Tochter, Entscheidungen zu treffen und nicht einfach ein Mitläufer zu sein. Überzeugen Sie ihn oder sie, sich Ziele zu setzen und hohe Erwartungen und Ambitionen zu haben. Bringen Sie Ihnen bei, zu Dingen, die sie gerne tun, die aber für sie mit einem Risiko verbunden sind, "nein" zu sagen.
- Seien Sie Ihrem Kind in Bezug auf Drogen, Rauchen und Alkohol ein gutes Vorbild.
- Melden Sie Ihr Kind in Gruppen an, die ihm emotionalen Halt geben – Sport, Musik-, Kunst- und Jugendgruppen.

Sprechen Sie freundlich mit Ihrem Kind. So fällt es ihm leichter, sich mit seinen Problemen an Sie als Eltern zu wenden und Sie können Probleme in einem frühen Stadium lösen und viele möglicherweise schwerwiegende Komplikationen verhindern.

### Was Jugendliche und Erwachsene für sich selber tun können

Ein gesundheitsförderliches Verhalten ist für Erwachsene und Jugendliche mit Sichelzellanämie besonders wichtig. Gesunde Ernährung, angemessene Ruhephasen und Maßnahmen, die das Infektionsrisiko verringern, können Ihre Gesundheit erhalten und Krisen vorbeugen.



### Erwachsene






Die meisten Menschen mit Sichelzellerkrankung erreichen das Erwachsenenalter. Die zunehmende Aufklärung der Erkrankung und immer bessere Behandlungsmethoden ermöglichen, dass diese Menschen länger leben und eine bessere Lebensqualität haben. Die häufigsten bei Erwachsenen beobachteten Komplikationen sind das akute Thoraxsyndrom und eine eingeschränkte Leistungsfähigkeit von Herz und Nieren. Weitere Komplikationen sind Schmerzen, avaskuläre Knochennekrosen, Schlaganfälle, offene Stellen am Bein, schmerzhafte Erektionen (Priapismus) und Erblindung. Die meisten der gesundheitli-

chen Probleme von Erwachsenen mit Sichelzellerkrankung lassen sich zu Hause oder in der Praxis des Hausarztes behandeln. Manchmal ist jedoch ein Krankenhausaufenthalt erforderlich. Erwachsene mit Sichelzellerkrankung müssen mindestens einmal pro Jahr eine routinemäßige Kontrolluntersuchung in einem spezialisierten Behandlungszentrum erhalten. Dabei müssen Laboruntersuchungen und Röntgenaufnahmen erfolgen, um eventuelle Organschäden zu erkennen. Im Laufe der Zeit kann fast jedes Organ von den Sichelzellen geschädigt werden. Besonders anfällig sind jedoch Nieren, Lungen, Herz, Gehirn, Knochen und Augen. Die Früherkennung von Warnhinweisen und Symptomen einer solchen Schädigung und der schnelle Beginn einer geeigneten Behandlung können lebensrettend sein. Klassische Behandlungsformen in dieser Altersgruppe sind Antibiotika, Arzneimittel gegen Schmerzen und zur Vorbeugung von Komplikationen, Bluttransfusionen, die Gabe von Sauerstoff und Atemtraining (beim akuten Thoraxsyndrom und bei starken Schmerzen) sowie Operationen (bei Gallensteinen). Ein Nierenversagen macht eine Nierentransplantation oder Dialyse erforderlich, während Menschen mit Schlaganfall besonders von regelmäßigen Bluttransfusionen über einen langen Zeitraum und einer Rehabilitation profitieren. Bei einer avaskulären Nekrose kann ein künstliches Hüftgelenk Abhilfe schaffen. Erfolgen häufige Kontrolluntersuchungen der Augen durch einen Augenarzt, der Erfahrung mit der Sichelzellerkrankung hat, ist eine Erblindung selten. Bei Herzleistungsschwäche und akutem Thoraxsyndrom können Bluttransfusionen und bestimmte Arzneimittel helfen. Personen, die über einen langen Zeitraum regelmäßige Bluttransfusionen erhalten, benötigen spezielle Arzneimittel (Chelatbildner), die überschüssiges Eisen entfernen und Organschäden vorbeugen, die bei einer Eisenüberladung auftreten können.

Erwachsene mit Sichelzellerkrankung haben Probleme, sich in die Gesellschaft einzugliedern und fühlen sich manchmal von ihren Mitmenschen abgewiesen. Es ist wichtig, das Selbstvertrauen und die Unabhängigkeit dieser Menschen zu fördern. Dabei sind Selbsthilfegruppen nützlich und es ist wichtig, die Gesellschaft über die Sichelzellerkrankung und über das Recht der Betroffenen auf ein glückliches, gesundes und erfülltes Leben aufzuklären.

Erwachsene mit Sichelzellerkrankung haben häufig Angst vor einem baldigen Tod und ihre Eltern leben in der ständigen Sorge, jederzeit ihr Kind verlieren zu können. Dies ist bei einer chronischen Krankheit, die von vielen schwerwiegenden Gesundheitsproblemen begleitet ist, nicht verwunderlich. Wenn Sie derartige Ängste haben, sollten Sie miteinander darüber reden und auch mit Ihrem Arzt, anderen Therapeuten, Sozialarbeitern oder guten Freunden. Diese Gespräche helfen Ihnen, besser mit diesen Ängsten zu leben. Lassen Sie nicht zu, dass die Angst vor dem Tod Ihr Leben oder das Leben Ihres Kindes beherrscht.

Besondere Anforderungen in Bezug auf Schule/Studium  
(diese müssen immer erfüllt sein)

-  Verfügbarkeit von Wasser bei Durst
-  Erreichbarkeit einer Toilette, wenn benötigt
-  Nachholen des Stoffs versäumter Tage
-  Unterbrechung sportlicher Aktivitäten bei Ermüdung
-  Verabreichung benötigter Arzneimittel, wenn erforderlich

## Schule/Studium

Kinder und Jugendliche mit Sichelzellerkrankung versäumen manchmal wegen wiederkehrender gesundheitlicher Probleme viel Zeit in der Schule oder bei Vorlesungen. Aus diesem Grund und wegen des geringen Selbstwertgefühls und der unzureichenden Bewältigungsstrategien, erreichen manche nicht das Klassenziel, werden depressiv und entmutigt. Andere dagegen erzielen sehr gute Ergebnisse. Schwierigkeiten in der Schule und beim Studium nehmen bei Jugendlichen zu. Als Eltern liegt es in Ihrer Verantwortung, mit Ihrem Kind über seine

Probleme in der Schule zu sprechen und nach einer angemessenen Lösung zu suchen. Es ist wichtig, dass Sie die Lehrer umfassend über die Sichelzellerkrankung und die Bedürfnisse Ihres Kindes aufklären und mit den Lehrern über die schulischen Probleme Ihrer Tochter oder Ihres Sohnes reden. Bei einer möglichen Lernstörung ist manchmal Expertenrat notwendig. Beharren Sie immer darauf, dass Ihr Kind auf der Schule bleiben kann. Es ist wichtig, dass sich Ihr Kind Ziele setzt und die Gelegenheit bekommt, einen Beruf zu erlernen, der ihm Spaß macht und in dem es Aufstiegschancen hat.

## Schwangerschaft

Frauen mit Sichelzellerkrankung können schwanger werden und gesunde Kinder zur Welt bringen. Wenn Ihre Tochter schwanger werden möchte, sollte sie eine genetische Beratung bekommen. Dort kann man das Risiko für die Geburt eines Kindes mit Sichelzellerkrankung bestimmen und ihr die unterschiedlichen Möglichkeiten erläutern, die zur Geburt eines gesunden Kindes führen können. Ihre Tochter muss vor und während der Schwangerschaft und Entbindung sorgfältig überwacht werden, um Komplikationen für sie und das Kind möglichst gering zu halten. Frühe und regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft sind wichtig. Übliche Maßnahmen in der Schwangerschaft sind eine gesunde Ernährung, Vitamin- und Folsäurepräparate, eine vermehrte Flüssigkeitsaufnahme, der Verzicht auf Alkohol, Rauchen und Arzneimittel, die für das Kind schädlich sein können, sowie die Überwachung von Wachstum und Herzfrequenz des Kindes. Während der Entbindung muss Ihre Tochter intravenöse (i.v.) Flüssigkeit und Sauerstoff erhalten und das Kind muss im Mutterleib sorgfältig überwacht werden.





## Operationen

Bei Menschen mit Sichelzellerkrankung können unterschiedliche Operationen erforderlich werden. Am häufigsten sind eine operative Entfernung der Milz (Splenektomie) oder der Gallenblase (Cholezystektomie). Die Entscheidung zur Entfernung der Milz wird gefällt, wenn diese beginnt, plötzlich Blut einzulagern, was zu einer lebensbedrohlichen Anämie führen kann (akute Milzsequestration). Der häufigste Grund für eine Entfernung der Gallenblase sind Gallensteine. Es wird

empfohlen, vor großen Operationen eine Bluttransfusion zu verabreichen, um den prozentualen Anteil der Sichelzellen zu verringern. Dadurch wird die Sauerstoffversorgung verbessert und Komplikationen werden verringert. Menschen mit Sichelzellerkrankung müssen während einer Operation warm gehalten werden und eine ausreichende Flüssigkeitszufuhr erhalten. Nach der Operation kann durch das Blasen in ein Tri-Flow-Spirometer (oder ähnliches) einem Zusammenfallen der Lungen und Lungeninfektionen vorgebeugt werden, den beiden häufigsten Komplikationen im Zusammenhang mit Operationen bei Menschen mit Sichelzellerkrankung. Außerdem ist eine frühe Mobilisierung für Menschen mit Sichelzellerkrankung besonders wichtig.

# Zukunftsaussichten von Menschen mit Sichelzellerkrankung

---



In den letzten beiden Jahrzehnten hat die Behandlung von Menschen mit Sichelzellerkrankung enorme Fortschritte gemacht. Zur Zeit laufen viele Forschungsprojekte, die sich mit der Behandlung und Heilung der Krankheit beschäftigen.

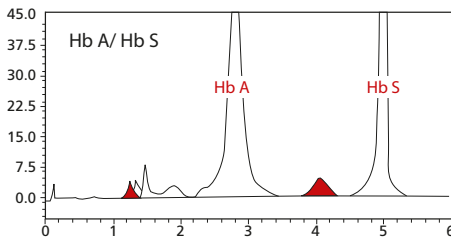
Die wichtigsten Fortschritte bei der Sichelzellerkrankung waren Reihenuntersuchungen von Neugeborenen, die Anwendung von Penicillin, eine schnelle Behandlung von

Infektionen, die frühe Erkennung von Personen mit hohem Schlaganfallrisiko und die Verabreichung von Bluttransfusionen zur Vorbeugung und Behandlung von Schlaganfällen. Die Aufklärung der Familien und Betroffenen über die Krankheit und ein Einhalten der Anweisungen des Arztes spielen ebenfalls eine herausragende Rolle für ein längeres Leben und bessere Zukunftsaussichten. Man erwartet heute, dass Menschen mit Sichelzellerkrankung ein fast normales Leben führen und das hohe Erwachsenenalter erreichen können. Die Prognose dieser Menschen wird von Jahr zu Jahr besser. Es besteht die Hoffnung, dass die Erkrankten mit Unterstützung ihrer Eltern, Ärzte, sonstigen Therapeuten und der Wissenschaftler ein erfülltes und intensives Leben führen können.

# Vorbeugende Maßnahmen

## **Untersuchungsverfahren, die Auskunft darüber geben, ob ein Trägerstatus oder die Erkrankung vorliegt**

Diese Fragestellung kann bereits bei der Geburt untersucht werden, und zwar über eine **Hämoglobin-Elektrophorese** oder eine **Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (HPLC)**. Beide Untersuchungen werden an einer aus dem Finger oder der Ferse des Neugeborenen entnommenen Blutprobe durchgeführt. Die gleichen Tests lassen sich auch bei älteren Kindern und Erwachsenen einsetzen. Dabei wird das Blut aus einer Vene im Arm entnommen. Die Tests untersuchen alle Hämoglobin-Typen, einschließlich Hämoglobin S. Fällt die Untersuchung negativ aus, liegt kein Träger-Status und keine Erkrankung vor. Zeigt die Untersuchung einen niedrigen Prozentsatz an Hämoglobin S (weniger als 50 %) liegt der Träger-Status und bei einem hohen Prozentsatz an Hämoglobin S (mehr als 50 %) eine Sichelzellerkrankung vor.



HPLC eines Kindes, das Träger der Sichelzellen-Erbanlage ist

## **Genetische Beratung**

Träger der Sichelzellen-Erbanlage und Patienten mit Sichelzellerkrankung müssen sofort nach der Diagnosestellung eine genetische Beratung erhalten. Ein genetischer Berater ist ein medizinischer Experte, der Menschen mit Erbkrankheiten und solche, die Gene für derartige Krankheiten haben, über das zukünftige Risiko der Geburt eines Kindes mit einer vergleichbaren Erkrankung aufklärt. Er klärt darüber hinaus über mögliche Behandlungen und vorbeugende Maßnahmen auf und erläutert, welche Möglichkeiten es gibt, wenn Kinderwunsch besteht.



## **Pränatale Diagnostik**

Pränatale Diagnostik bedeutet, dass das Kind noch im Mutterleib, also im fetalen Stadium, auf eine Sichelzellerkrankung untersucht wird. Hierzu gibt es zwei Verfahren: Das eine ist die Amniozentese, die zwischen der 15. und 19. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird. Dabei wird über eine Nadel, die in die Gebärmutter eingeführt wird, eine Probe der das Kind umgebenden Flüssigkeit entnommen. Die zweite Methode ist die Chorionzottenbiopsie (CVS für engl. Chorionic Villus Sampling), bei der zwischen der 9. und 12. Woche entweder über eine in den Bauchraum eingeführte Nadel oder über einen kleinen in die Scheide eingeführten Schlauch eine Probe aus der äußeren Plazenta entnommen wird. Bei beiden Methoden wird die gewonnene Probe anschließend in ein Labor geschickt, in dem das  $\beta$ -Globin-Gen bestimmt wird und entschieden wird, ob eine Sichelzellerkrankung vorliegt.

## Genetische Präimplantationsdiagnostik

Dabei handelt es sich um ein Verfahren der künstlichen Befruchtung (In-vitro-Fertilisation), das die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass Eltern, die die Sichelzellen-Erbanlage tragen, ein gesundes Kind haben. Von der Mutter entnommene Eizellen werden im Labor mit vom Vater entnommenen Samenzellen befruchtet. Anschließend werden die befruchteten Eizellen auf das Vorliegen eines Sichelzell-Gens untersucht. Befruchtete Eier, die kein Sichelzell-Gen enthalten, können der Mutter eingepflanzt werden, um sich normal in der Gebärmutter zu entwickeln. Das Verfahren ist nicht immer erfolgreich und zudem teuer.

## Vermeiden von Ehen zwischen nahen Verwandten (Blutsverwandtschaft)

Derartige Ehen - die in einigen Ländern, in denen die Krankheit häufig ist, üblich sind - erhöhen die Wahrscheinlichkeit für die Geburt von Kindern mit autosomal-rezessiven Erkrankungen wie der Sichelzellkrankheit und der Thalassämie. Der Grund hierfür ist, dass bei Verwandten, insbesondere solchen ersten Grades, eine hohe Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie von ihren Eltern ähnliche Gene erhalten haben, darunter fehlerhafte wie das Gen für Sichelzelloxyhämoglobin. Ehen unter Blutsverwandten sollten vermieden werden und in Ländern, in denen derartige Ehen häufig sind, sollte eine Aufklärung über die negativen Folgen dieser Gepflogenheit erfolgen.

# Wie können Sie als Eltern an der Behandlung Ihres Kindes mitwirken?

---

Sie spielen eine zentrale Rolle im Behandlungsteam Ihres Kindes und müssen Ihr Kind in allen Phasen begleiten. Als Erstes sollten Sie Ihr Kind bereits früh an einem spezialisierten Behandlungszentrum für die Sichelzellkrankheit anmelden, in dem die Ärzte, Therapeuten und das Pflegepersonal Erfahrung in der bestmöglichen Versorgung der Erkrankung haben. Dieses Zentrum sollte nach Möglichkeit nicht zu weit von Ihrem Wohnort entfernt liegen. Machen Sie sich bereits sehr früh mit der Erkrankung Ihres Kindes und mit den Symptomen und Warnsignalen lebensbedrohlicher Komplikationen vertraut.

Helfen Sie Ihrem Kind, seine Krankheit zu akzeptieren und das Beste aus seinem Leben zu machen.

Informationen über die Sichelzellkrankheit, ihre Vererbung, Symptome, Warnsignale, Komplikationen und die Behandlung können Sie vom Arzt Ihres Kindes und auf verschiedenen Informationsseiten im Internet erhalten. Achten Sie darauf, die verordnete Behandlung und die Anweisungen des Arztes einzuhalten. Dies gilt insbesondere für die Notwendigkeit, bei Auftreten von Warnsignalen und –symptomen sofort Hilfe zu holen.



Auch wenn die Sichelzellerkrankung eine Erbkrankheit ist und niemand diese Vererbung ändern kann, können Eltern bei der Früherkennung von Infektionen bzw. anderen schwerwiegenden Problemen, für die ihre Kinder anfällig sind, eine wichtige Rolle spielen.

***Ihre aktive Beteiligung als Eltern wird den Krankheitsverlauf Ihres Kindes ohne Zweifel günstig beeinflussen und dazu beitragen, dass Ihr Kind weniger Schmerzen und ein besseres und längeres Leben hat.***

Besonders wichtig ist, dass Ihr Kind täglich Penicillin einnimmt und alle Impfungen sowie regelmäßige Kontrolluntersuchungen erhält. Bieten Sie Ihrem Kind eine kalorienreiche Nahrung und viel Flüssigkeit an und achten Sie mit darauf, dass es Kälte, einen Aufenthalt in großer Höhe und anstrengende körperliche Aktivität vermeidet.

Wenn Ihr Kind älter wird, tragen Sie gemeinsam mit den Ärzten die Verantwortung dafür, Ihr Kind über seine Erkrankung und deren Komplikationen aufzuklären und auch darüber, wie wichtig es ist, die verordnete Behandlung einzuhalten. Versuchen Sie, Ihrem Kind einen Teil der Verantwortung für seine Gesundheit zu übertragen. Mit der Zeit wird die Verantwortlichkeit Ihres Kindes zu- und Ihre eigene Bedeutung abnehmen. Mit Erreichen des Jugendalters sollte Ihr Kind weitgehend selbst für seine gesundheitlichen Belange sorgen. Erwachsene mit Sichelzellerkrankung sollten die volle Verantwortung für ihre Gesundheit übernommen haben. In diesem Alter sollten die Eltern in den Hintergrund rücken und im Bedarfsfall bereit stehen, um zu helfen.

Die Teilnahme Ihres Kindes an den Aktivitäten einer Selbsthilfegruppe kann seine Unabhängigkeit, sein Vertrauen und sein Selbstwertgefühl in einem geschützten Rahmen auf spielerische Weise fördern. Loben Sie die Vorzüge Ihres Kindes und zeigen Sie ihm, dass Sie ihm vertrauen und selbst voll Zuversicht in eine gut geplante und erfolgreiche Zukunft blicken, in der das Kind sein Leben selbst bestimmt. Versuchen Sie stets ruhig und unterstützend zu sein. Fördern Sie das Selbstvertrauen Ihres Kindes und bringen Sie ihm in frühen Jahren bei, Verantwortung zu übernehmen, so dass es bis zum Erreichen des Erwachsenenalters schrittweise die volle Verantwortung für sein Leben und Wohlergehen trägt. Vergessen Sie allerdings nicht, mit der gleichen Disziplin für Ihre anderen Kinder und für sich selbst zu sorgen.

# Häufig durchgeführte diagnostische Untersuchungen

---

Bei Arztbesuchen wird Ihrem Kind möglicherweise Blut abgenommen oder man bittet es um eine Urinprobe, die zur Analyse in ein Labor geschickt wird. Blutproben werden mit einer ganz kleinen Nadel aus dem Finger oder Arm entnommen. Das kann ein bißchen weh tun. Es ist wichtig, dass Sie Ihrem Kind erklären, dass eine Blutentnahme nicht das Gleiche ist, wie wenn es eine Spritze bekommt und dass es nach der Blutentnahme keine Schmerzen haben wird. Wenn eine Urinprobe benötigt wird, wird man Ihnen erklären, wie Sie diese gewinnen. Hier ein Überblick über die häufigsten Laboruntersuchungen:

## **Hämoglobin-Elektrophorese / HPLC**

Diese beiden Tests geben Auskunft über den Hämoglobin-Typ und die Form der Sichelzellerkrankheit, wenn eine solche vorliegt. Es wird in der Regel nur einer dieser Tests bei Ihrem Kind durchgeführt.

## **Kleines Blutbild**

Das kleine Blutbild ist die am häufigsten durchgeführte Blutuntersuchung. Es gibt Auskunft über Anzahl, Form und Größe der roten Blutkörperchen und die Hämoglobin-Konzentration und kann als Entscheidungsgrundlage für oder gegen eine Bluttransfusion dienen. Kinder mit Sichelzellerkrankheit haben in der Regel eine erniedrigte Hämoglobin-Konzentration von 6-10. Dieser Wert variiert abhängig von der Form der Sichelzellerkrankheit. Wenn die Hämoglobin-Konzentration Ihres Kindes unter 6 liegt, benötigt es möglicherweise eine Bluttransfusion oder muss im Krankenhaus behandelt werden. Der Arzt Ihres Kindes wird dies entscheiden.

## **Bestimmung der Retikulozytenzahl**

Diese Untersuchung, bei der die jungen roten Blutkörperchen gezählt werden, gibt Auskunft über die Aktivität des Knochenmarks. Das Knochenmark bildet alle Arten von jungen Blutzellen und setzt sie ins Blut frei.

## **Urinanalyse**

Der Urin wird unter dem Mikroskop auf Zeichen einer Infektion, Blutungen oder Eiweißstoffe (Proteine) untersucht. Bei einer bakteriellen Infektion ist der Urin trüb, hat einen üblen Geruch und enthält Bakterien und weiße Blutkörperchen sowie manchmal rote Blutkörperchen.

## **Andere Laboruntersuchungen**

Weitere Untersuchungen geben Auskunft über die Funktionsfähigkeit von Nieren und Leber, die Menge an Eisen im Körper (Ferritin), Infektionen mit Viren, Hormonspiegel und die Blutkonzentrationen von Substanzen, die für Gesundheit und Wachstum wichtig sind, wie zum Beispiel Glukose (Zucker) und Mineralstoffe.

## **Röntgenaufnahmen**

Röntgenaufnahmen werden benötigt, um Infektionen der Lungen oder eine Schädigung der Knochen zu erkennen. Darüber hinaus können sie Auskunft über das Knochenalter geben, was insbesondere bei Kindern mit Wachstumsverzögerung von Interesse ist.

### **MRT (Kernspintomographie) des Gehirns**

Dieses Verfahren wird meist bei der Untersuchung von Schlaganfällen eingesetzt.

### **Ultraschalluntersuchung (Sonographie) des Bauchraums**

Spezielles Untersuchungsverfahren, mit dem sich die Größe von Leber und Milz bestimmen lässt und Gallensteine erkannt werden können.

### **Echokardiographie (Ultraschalluntersuchung des Herzens)**

Spezielles Untersuchungsverfahren zur Beurteilung der Herzfunktion.

## Häufig gestellte Fragen

---

### **Sind Träger der Sichelzellen-Erbanlage gesund?**

Ja. Träger der Erbanlage haben in der Regel keine Symptome, es sei denn, sie befinden sich in einer Umgebung mit niedrigem Sauerstoffgehalt wie zum Beispiel in großer Höhe. In einer solchen Situation kann es zu Schmerzepisoden oder Problemen mit der Milz kommen. Träger haben außerdem ein erhöhtes Risiko für Harnwegsinfekte und es kann zwischenzeitlich zu Blutungen in den Urin kommen. Diese Probleme treten aber selten auf und haben keine größeren gesundheitlichen Folgen.

### **Können Träger der Sichelzellen-Erbanlage irgendwann in ihrem Leben eine Sichelzellkrankheit ausbilden?**

Nein. Das ist nicht möglich, weil Träger der Sichelzellen-Erbanlage nur ein Sichelzell-Gen geerbt haben, solche mit einer Sichelzellkrankheit dagegen zwei. Gene werden von den Eltern vererbt und sind bei der Befruchtung festgelegt. Sie können daher niemals im Laufe des Lebens erworben werden. Entsprechend kann der Träger-Status niemals in eine Sichelzellkrankheit übergehen.

### **Können Träger der Sichelzellen-Erbanlage Blut spenden?**

Ja, wenn ihre Hämoglobin-Werte im Normbereich liegen, was normalerweise der Fall ist. (Bitte beachten Sie möglicherweise abweichende lokale Regelungen.)

### **Können mein Partner und ich uns daraufhin untersuchen lassen, ob wir eine Sichelzellkrankheit haben oder Träger sind?**

Ja. Sie können eine Hämoglobin-Elektrophorese oder eine Hochleistungsflüssigkeits-Chromatographie anfertigen lassen (HPLC). Diese Untersuchungen können von Ihrem Arzt angefordert werden und sind einfach und preisgünstig.

## **Welche Möglichkeiten haben zwei Menschen, die beide Träger der Sichelzellen-Erbanlage sind und heiraten möchten?**

Diese beiden Menschen müssen darüber aufgeklärt werden, dass die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit der Krankheit bei jeder Schwangerschaft 1 zu 4 beträgt. Sie haben verschiedene Möglichkeiten. 1. Sie überlegen es sich anders und beenden die Beziehung. 2. Sie entscheiden sich gegen eigene Kinder und ziehen eine Adoption in Betracht. 3. Sie lassen bei jeder Schwangerschaft eine pränatale Diagnostik vornehmen und entscheiden sich für eine Beendigung der Schwangerschaft, wenn der Fetus die Krankheit hat. 4. Sie lassen eine Präimplantationsdiagnostik vornehmen, die allerdings teuer und nicht immer erfolgreich ist.

## **Können wir, wenn wir beide Träger der Sichelzellen-Erbanlage sind, unser Kind vor der Geburt testen lassen?**

Ja. Es gibt zwei Verfahren für pränatale Untersuchungen, die Chorionzottenbiopsie und die Amniozentese.

## **Warum hat mein Kind gelbe Augen?**

Für die gelben Augen Ihres Kindes ist der Farbstoff Bilirubin verantwortlich, der beim Abbau roter Blutkörperchen freigesetzt wird. Unter normalen Bedingungen entfernt die Leber das Bilirubin und es kommt nicht zu einer Gelbfärbung der Augen. Da die roten Blutkörperchen bei der Sichelzellkrankheit jedoch viel schneller abgebaut werden als üblich, ist die Leber nicht in der Lage, das gesamte überschüssige Bilirubin zu entfernen. Dieses Bilirubin gelangt dann in die Augen und verleiht ihnen eine gelbe Färbung, die als Sklerenikterus bezeichnet wird. Durch eine erhöhte Flüssigkeitszufuhr (viel Wasser trinken) kann der Körper mehr Bilirubin über den Urin ausscheiden, so dass die gelbliche Färbung etwas abnimmt. Allerdings wird sie nie ganz verschwinden. Die tägliche Einnahme von Folsäure verlangsamt die Geschwindigkeit des Abbaus von roten Blutkörperchen leicht, aber auch dann klingt die gelbliche Färbung nicht vollständig ab.

## **Was für eine Lebenserwartung haben Menschen mit Sichelzellkrankheit?**

Viele Menschen und sogar Ärzte haben die irrtümliche Vorstellung, dass Menschen mit Sichelzellkrankheit nur eine sehr kurze Lebenserwartung haben. In Wahrheit können Menschen mit Sichelzellkrankheit ein langes und produktives Leben haben und die mediane Lebenserwartung liegt zwischen 40 und 60 Jahren. Einige Menschen werden mit der Krankheit über 70 oder 80 Jahre alt. Menschen mit Sichelzellen-Thalassämie haben in der Regel einen besseren Verlauf als solche mit Sichelzellanämie. Weitere Informationen zu dieser Fragestellung erhalten Sie in einem Artikel über die Sichelzellanämie auf der Internetseite der US-amerikanischen Centres for Disease Control and Prevention (CDC) (<http://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/> - Artikel in englischer Sprache).

## **Haben Kinder mit Sichelzellkrankheit eine verzögerte Entwicklung?**

Eine Entwicklungsverzögerung ist nicht für die Sichelzellkrankheit charakteristisch, es sei denn, es kommt zu Schlaganfällen oder es liegt eine lange anhaltende schwere Anämie vor. Allerdings können bei Kindern mit Sichelzellkrankheit wie bei allen anderen Kindern auch andere gesundheitliche Probleme auftreten, die nicht im Zusammenhang mit der Sichelzellkrankheit stehen, wie Gehirntumoren, andere genetische Defekte, Sauerstoffmangel

(Hypoxie) bei/vor der Geburts usw.. Diese können dann zu einer Entwicklungsverzögerung führen. Darüber hinaus können Störungen der geistigen Funktion und ein etwas niedrigerer IQ vorliegen als bei Kindern ohne Sichelzellerkrankung. Auf der anderen Seite gibt es aber auch Erwachsene mit Sichelzellerkrankung, die hoch begabt, sehr erfolgreich und hoch angesehen sind.

### **Können Menschen mit Sichelzellerkrankung mit dem Flugzeug verreisen?**

Menschen mit Sichelzellerkrankung vertragen Flugreisen in der Regel. Allerdings können gelegentlich Probleme auftreten, wie Schmerzen, Erschöpfung und ein Flüssigkeitsmangel (Dehydratation). Je höher die Flughöhe und je länger die Reise, desto mehr Probleme im Zusammenhang mit der Sichelzellerkrankung sind zu erwarten. Um diesen möglichen Problemen vorzubeugen, muss es sich bei der Passagierkabine um eine Druckkabine handeln und es muss die Möglichkeit bestehen, jederzeit zusätzlichen Sauerstoff zu verabreichen. Darüber hinaus müssen die Betroffenen während der Flugreise zusätzliche Flüssigkeit erhalten.

## Fakten und Mythen

---

**Mythos:** An der Sichelzellerkrankung erkranken nur Menschen afroamerikanischer Abstammung und Schwarze.

**Fakt:** Die Sichelzellerkrankung ist zwar bei Afrikanern besonders häufig, sie tritt aber bei Menschen aller Rassen und ethnischen Hintergründe auf. Aus diesem Grund müssen alle Neugeborenen auf angeborene Hämoglobin-Erkrankungen wie die Sichelzellerkrankung untersucht werden.

**Mythos:** Die Sichelzellerkrankung ist ansteckend.

**Fakt:** Die Sichelzellerkrankung ist eine Erbkrankung, die auf einem genetischen Fehler beruht und kann nicht erworben oder übertragen werden und ist daher nicht ansteckend. Nur Menschen, die mit diesem genetischen Fehler geboren werden, können die Krankheiten bekommen.

**Mythos:** Wenn mein Kind die Krankheit hat, bedeutet das, dass es sowohl von mir als auch von meinem Mann das Sichelzell-Gen erhalten hat.

**Fakt:** Das ist richtig, wenn Ihr Kind an einer Sichelzellanämie, einer Form der Sichelzellerkrankung, leidet. Es ist jedoch falsch, wenn Ihr Kind eine Sichelzell-Thalassämie oder eine HbSC-Erkrankung hat. Bei diesen beiden Formen hat nur ein Elternteil das Sichelzell-Gen und der andere Elternteil ein Thalassämie- oder Hämoglobin-C-Gen übertragen.

**Mythos:** Der Träger-Status ist ein gutartiger Zustand, der überhaupt keine gesundheitliche Bedeutung hat.

**Fakt:** Der Träger-Status ist zwar ein gutartiger Zustand und die Betroffenen erfreuen sich guter Gesundheit und haben eine normale Lebenserwartung, bei starker körperlicher



Belastung, Aufenthalt in großer Höhe und im Verlauf von Schwangerschaften kann es jedoch manchmal zu Beschwerden wie zum Beispiel Schmerzen kommen. In seltenen Fällen treten Blutungen aus den Nieren und Harnwegsinfekte auf. Außerdem können die Kinder von Trägern der Sichelzellen-Erbanlage eine Sichelzellkrankheit haben, wenn der andere Elternteil Träger einer Sichelzellen-, Thalassämie- oder HbSC-Erbanlage ist oder eine dieser Krankheiten hat.

**Mythos:** Menschen mit Sichelzellkrankheit können nicht an Malaria erkranken.

**Fakt:** Menschen mit Sichelzellkrankheit können an Malaria erkranken und entweder daran sterben oder die Krankheit durchstehen und überleben – wie jeder andere auch. Dagegen haben Träger der Sichelzellen-Erbanlage oft eine höhere Malaria-Resistenz: Die Erbanlage scheint sie davor zu schützen, an einer Malaria zu versterben. Es wird angenommen, dass dieser Überlebensvorteil die große Häufigkeit der Sichelzellkrankheit in Gegenden erklärt, in denen die Malaria bekanntermaßen häufig ist, wie Afrika, dem Mittelmeerraum und Regionen Indiens.

**Mythos:** Die Behandlung der Sichelzellkrankheit hat sich in den letzten Jahrzehnten nicht verändert.

**Fakt:** Das ist völlig falsch. Die Behandlung der Sichelzellkrankheit hat in den letzten Jahrzehnten große Fortschritte gemacht und Menschen mit Sichelzellkrankheit haben heute eine Lebenserwartung, die der gesunder Menschen nahe kommt.

**Die Fortschritte sind:**

- Früherkennung durch systematisches Testen von Neugeborenen mit anschließender frühzeitiger vorbeugender Penicillin-Gabe, schneller Behandlung von Infektionen und Impfung.
- Untersuchung des Schlaganfallrisikos der Kinder und vorbeugende Maßnahmen gegen Schlaganfälle.
- Bessere Aufklärung der Eltern und Erkrankten.
- Gabe von Hydroxyurea, dem ersten Arzneimittel, das die Sichelzellkrankheit wirksam bessert.
- Knochenmarktransplantationen, die einige Kinder mit Sichelzellkrankheit heilen können, wenn diese das Glück haben, einen Bruder oder eine Schwester zu haben, der oder die passende Blutmerkmale hat und als Spender in Frage kommt.

**Mythos:** Die Behandlung der Sichelzellkrankheit ist rein medizinisch und erfolgt durch Ärzte und andere Therapeuten. Die Familie spielt hierbei keine Rolle.

**Fakt:** Das ist falsch. Die Familie kann sogar sehr viel zur Behandlung eines Kindes mit Sichelzellkrankheit beitragen. Eltern und ältere Geschwister sollten sich über die Krankheit, ihre Komplikationen und die Warnsignale, die eine Notfalltherapie erforderlich machen, informieren. Befolgen Sie die Anweisungen der Ärzte und ergreifen Sie Vorsichtsmaßnahmen, um Schmerzen vorzubeugen oder zu verringern. Unterstützen Sie Ihr Kind und fördern Sie sein Selbstvertrauen und seine Selbständigkeit. Die Eltern sind wichtige Mitglieder des Behandlungsteams ihres Kindes und es wurde eindeutig nachgewiesen, dass ihre aktive Beteiligung Komplikationen und Todesfälle infolge der Krankheit verringert.

# Tabellen

**Tabelle 1: Impfkalender (Standardimpfungen) für Säuglinge, Kinder, Jugendliche und Erwachsene**

## Empfohlenes Impfalter und Mindestabstände zwischen den Impfungen

Impfstoff/ Antigen- kombinationen	Alter in Monaten					Alter in Jahren			
	Geburt	2	3	4	11–14 15–23 siehe a)	5–6 siehe a)	9–11 siehe a)	12–17 siehe a)	ab 18 ≥ 60
T *		1.	2.	3.	4.	A	A		A *****
D/d * siehe b)		1.	2.	3.	4.	A	A		A *****
aP/ap *		1.	2.	3.	4.	A	A		A *****
Hib *		1.	2. c)	3.	4.				
IPV *		1.	2. c)	3.	4.		A		
HB *	d)	1.	2. c)	3.	4.		G		
Pneumokokken **		1.	2.	3.	4.				S
Meningokokken					1. e) ab 12 Monate				
MMR ***					1.	2.			
Varizellen ***					1.	2.	s. Tab. 2		
Influenza ****									S
HPV *****							SM		

Um die Zahl der Injektionen möglichst gering zu halten, sollten vorzugsweise Kombinationsimpfstoffe verwendet werden. Impfstoffe mit unterschiedlichen Antigenkombinationen von D/d, T, aP/ap, HB, Hib, IPV sowie von MMR und MMR-Varizellen sind verfügbar. Bei Verwendung von Kombinationsimpfstoffen sind die Angaben des Herstellers zu den Impfabständen zu beachten. Zur gleichzeitigen Gabe von Impfstoffen sind die Angaben der Hersteller zu beachten. Der Zeitpunkt der empfohlenen Impfungen wird in Monaten und Jahren angegeben. Die Impfungen sollten zum frühestmöglichen Zeitpunkt erfolgen. Die untere Grenze bezeichnet vollendete Lebensjahre bzw. Lebensmonate. Die obere Grenze ist definiert durch den letzten Tag des aufgeführten Alters in Jahren/Monaten. Beispiel: 12–17 Jahre: Vom vollendeten 12. Lebensjahr (12. Geburtstag) bis zum Ende des 18. Lebensjahres (letzter Tag vor dem 18. Geburtstag).

- A** Auffrischimpfung: zu den Impfabständen bei Verwendung von Kombinationsimpfstoffen, die Td-Antigen beinhalten, siehe Anwendungshinweis in den Neuerungen der Empfehlungen der STIKO *Epid. Bull.* 33/2009  
**G** Grundimmunisierung aller noch nicht geimpften Jugendlichen bzw. Komplettierung eines unvollständigen Impfschutzes  
**S** Standardimpfungen mit allgemeiner Anwendung = Regelimpfungen  
**SM** Standardimpfung für Mädchen

- a) Zu diesen Zeitpunkten soll der Impfstatus unbedingt überprüft und gegebenenfalls vervollständigt werden.  
b) Ab einem Alter von 5 bzw. 6 Jahren wird zur Auffrischimpfung ein Impfstoff mit reduziertem Diphtherietoxoid-Gehalt (d) verwendet.  
c) Bei monovalenter Anwendung bzw. bei Kombinationsimpfstoffen ohne Pertussiskomponente kann diese Dosis entfallen.  
d) Siehe Anmerkungen „Postexpositionelle Hepatitis-B-Prophylaxe bei Neugeborenen“ (S. 281)  
e) Zur Möglichkeit der Koadministration von Impfstoffen sind die Fachinformationen zu beachten.

- \* Abstände zwischen den Impfungen der Grundimmunisierung mindestens 4 Wochen; Abstand zwischen vorletzter und letzter Impfung der Grundimmunisierung mindestens 6 Monate  
\*\* Generelle Impfung gegen Pneumokokken für Säuglinge und Kleinkinder bis zum vollendeten 2. Lebensjahr mit einem Pneumokokken-Konjugatimpfstoff; Standardimpfung für Personen ≥ 60 Jahre mit Polysaccharid-Impfstoff; Wiederholungsimpfung im Abstand von 5 Jahren nur bei bestimmten Indikationen (vgl. Tabelle 2)  
\*\*\* Mindestabstand zwischen den Impfungen 4 bis 6 Wochen  
\*\*\*\* Jährlich mit dem von der WHO empfohlenen aktuellen Impfstoff  
\*\*\*\*\* Grundimmunisierung mit 3 Dosen für alle Mädchen im Alter von 12 bis 17 Jahren  
\*\*\*\*\* Jeweils 10 Jahre nach der letzten vorangegangenen Dosis  
\*\*\*\*\* Alle Erwachsenen sollen die nächste fällige Td-Impfung einmalig als Tdap (bei entsprechender Indikation als Tdap-IPV)-Kombinationsimpfung erhalten

## Tabelle 2: Routinebetreuung von Sichelzell-Patienten

### a) Klinische Untersuchung (Lebensalter)

< 6 Monate	alle 4 Wochen
6 Mo - 12 Mo	alle 2 Monate
1 - 5 Jahre	alle 3 Monate
> 5 Jahre	alle 4 Monate
> 10 Jahre	alle 6 Monate

Routine-Ambulanzbesuche sind u. a. wichtig, um den Patienten auch in gutem Zustand zu sehen. Dies erleichtert die Beurteilung des Patienten in der Schmerzkrise und ermöglicht eine bessere Einschätzung der Schmerzintensität.

Alle Patienten mit Sichelzellerkrankung sollten im Besitze eines Ausweises sein mit genauer Angabe der Hämoglobinanomalie, dem Datum und Ort der Diagnosestellung. Da Sichelzellpatienten oft verschiedene Ärzte sehen, können auf diese Art überflüssige Doppelbestimmungen der Hb-Elektrophorese vermieden werden.

### b) Labor-, bildgebende und Funktionsuntersuchungen

Blutbild, Retikulozyten, Hb-Analyse, Leber- und Nierenwerte, Blutgruppe mit Untergruppen (Rhesus, Kell), Familienuntersuchung und genetische Beratung	1. Besuch
Blutbild, Retikulozyten	bei jedem Ambulanzbesuch
Leber- und Nierenwerte, Urinstatus	jährlich
Bauchultraschall	jährlich ab 5. Lebensjahr
EKG, Herz-Echo, Thorax-Röntgen, Augenarzt	jährlich ab 10. Lebensjahr

### c) Impfungen

DPT, Polio, HIB, MMR, Hepatitis	Standard-Impfplan
Influenza-Impfung ab 6. Lebensmonat	jährlich
Konjug. Pneumokokken-Impfstoff (Prevenar)	ab 2. Lebensmonat
Pneumovax	ca. 2. Geburtstag, Booster nach 3-5 Jahren

Sichelzellpatienten, die zwischen dem 2.-5. Lebensjahr diagnostiziert werden, sollen zwei Prevenar-Impfungen im Abstand von zwei Monaten erhalten, zwei Monate später gefolgt von der ersten Pneumovax-Impfung. Es wird zur Zeit diskutiert, alle neu diagnostizierten Kinder mit Sichelzellkrankheit, die jünger als 10 Jahre sind, erst mit Prevenar, dann mit Pneumovax zu impfen, da der konjugierte Impfstoff eine wesentlich bessere Immunantwort auslöst als Pneumovax. Kinder > 2 J. und < 5 J., die bereits eine Pneumovax Impfung, aber noch nie Prevenar bekommen haben, sollen zweimal im Abstand von 2 Monaten zusätzlich mit Prevenar geimpft werden (CDC-Empfehlung).



## d) Penicillin-Prophylaxe

2 x 125 000 I.E./Tag	ab 3. Lebensmonat
2 x 250 000 I.E./Tag	ab 3. Lebensjahr
2 x 500 000 I.E./Tag	ab 10. Lebensjahr

Penicillin-Prophylaxe bei allen Kindern bis mindestens zum Ende des fünften Lebensjahres, nach Splenektomie bis mindestens zum Ende des 16. Lebensjahres.

### **Tabelle 3: Flüssigkeitsbedarf von Menschen mit Sichelzellerkrankheit**

(Bei Fieber, Schmerzen, körperlicher Belastung und heißen Witterungsbedingungen wird möglicherweise eine höhere Zufuhr benötigt)

Körpergewicht (kg)	Liter (empfohlene Spanne pro Tag)
5	0,5 bis 0,7
10	1,0 bis 1,4
15	1,2 bis 1,8
20	1,4 bis 2,2
25	1,5 bis 2,3
30	1,7 bis 2,5
35	1,8 bis 2,7
45	2,0 bis 3,0
55	2,3 bis 3,4
65	2,5 bis 3,8
75	2,8 bis 4,1

# Literatur

---

1. National Institutes of Health, National Heart, Lung, and Blood Institute, and Division of Blood Diseases and Resources. ***The Management of Sickle Cell Disease.*** -NIH Publication No 02-2117
2. The Sickle Cell Disease Care Consortium 2001. ***Sickle Cell Disease in Children and Adolescents: Diagnosis, Guidelines, for Comprehensive Care and Care Paths and Protocols for Management of Acute and Chronic Complications***
3. The Virginia Sickle Cell Awareness Program -Virginia department of health. ***A Handbook for School Personnel- Understanding the Child with Sickle Cell Disease***
4. Shellye Lessing and Elliott Vichinsky. ***A Parents' Handbook for Sickle Cell Disease- Part 1***
5. Ann Earles, Shellye Lessing and Elliott Vichinsky. ***A Parents' Handbook for Sickle Cell Disease- Part 2***
6. Androula Eleftheriou and Michael Angostiniotis. ***About Sickle Cell Disorders.*** Thalassemia International Federation(TIF) Publication 13
7. Adlette Inati et al. ***Sickle Cell Disease: New Insights into Pathophysiology and Treatment.*** Pediatric Annals 37:5; MAY 2008. 311-321
8. Ballas SK. ***Pain Management of Sickle Cell Disease.*** Hematol Oncol Clin North Am. 2005;19(5):785-802.
9. Steinberg MH. ***Management of Sickle Cell Disease.*** N Engl J Med. 1999;340(13):1021- 1030.
10. MA Bender. ***Sickle Cell Disease.*** GeneReviews 2006
11. Sickle Cell Disease Association of America - <http://www.sicklecelldisease.org/>
12. Sickle Cell Information for Teachers, Students, and Employers-Sickle Cell Information Center - [www.Harvardscdinfo.org](http://www.Harvardscdinfo.org)
13. Georgia Comprehensive Sickle Cell Center - [www.scinfo.org](http://www.scinfo.org)

# Über die Thalassaemia International Federation (TIF)

---

## UNSERE VISION UND UNSERE MISSION:

**„ALLE MENSCHEN MIT HÄMOGLOBINERKRANKUNGEN SOLLEN DEN GLEICHEN ZUGANG ZU EINER QUALITATIV HOCHWERTIGEN MEDIZINISCHEN VERSORGUNG HABEN“**

---

### ZIELE:

- ▶ Förderung des Wissens um die Thalassämie und Verbreitung von Kenntnissen zu ihrer Vorbeugung und zu medizinischen und anderen Behandlungsmaßnahmen
- ▶ Förderung und Unterstützung von Studien und wissenschaftlichen Untersuchungen mit dem Ziel der kontinuierlichen Verbesserung der Vorbeugung und der medizinischen Behandlungsmöglichkeiten sowie zur Erreichung einer vollständigen Heilung der Thalassämie
- ▶ Sammlung von Daten, Erfahrung und Wissen aus Ländern mit erfolgreichen Eindämmungsprogrammen und deren Verbreitung in Ländern mit Bedarf
- ▶ Sicherung des Rechtes jedes Patienten auf gleichen Zugang zu einer qualitativ hochwertigen medizinischen Versorgung

### ERFOLGE:

- ▶ Dachorganisation mit 98 nationalen Thalassämie-Gesellschaften und anderen Mitgliedern aus 60 Ländern weltweit
- ▶ Offizielle Beziehungen zu den Abteilungen für Nicht-übertragbare Krankheiten – Humangenetik der Weltgesundheitsorganisation (WHO)
- ▶ Zusammenarbeit mit bzw. vollständiges oder beobachtendes Mitglied folgender Institutionen oder Organisationen, die in den Bereichen Hämoglobinopathien, Blut-sicherheit und öffentliche Gesundheit allgemein aktiv sind: andere relevante Abteilungen der WHO, Europäische Kommission, 30 nationale, 10 europäische und 6 internationale Patientenorganisationen, 18 Organisationen der pharmazeutischen Industrie und 6 Gesundheitsorganisationen
- ▶ Organisation von:
  - 65 Besuchen von Abgesandten in 60 Ländern weltweit. Schulungsveranstaltungen – Konferenzen, Workshops und Seminare (siehe unten) mit 18.000 Ärzten, Mitgliedern anderer medizinischer Berufsgruppen, Patienten und Eltern aus 62 Ländern
  - 14 lokale und nationale
  - 11 regionale und;
  - 19 internationale
- ▶ Gründungsmitglied und Hauptsitz der Pan-European Blood Safety Alliance (PBSA).

# Bisherige von der TIF veröffentlichte Materialien

---

## MATERIALIEN ZUR INFORMATION UND AUFKLÄRUNG DER BETROFFENEN UND DER ALLGEMEINHEIT (alle in englischer Sprache):

1. Blood Safety Kit Manual for Patients and parents (1999);  
Handbuch zu Risiken von Bluttransfusionen für Patienten und ihre Eltern (1999)
2. Guidelines to the Clinical Management of Thalassaemia (First Edition 2000);  
Behandlungsleitlinien für die Thalassämie (Erste Fassung 2000)
3. Compliance to Iron Chelation Therapy with Desferrioxamine (2001);  
Einhaltung einer Behandlung mit Desferrioxamin zur Chelatbildung von Eisen (2001)
4. About Thalassaemia (2003) – updated in 2007;  
Über die Thalassämie (2003) – Aktualisierung im Jahr 2007
5. Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobinopathies – Vol I (2003);  
Vorbeugung der Thalassämie und anderer Hämoglobinopathien – Band I (2003)
6. Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobinopathies – Vol II (2005);  
Vorbeugung der Thalassämie und anderer Hämoglobinopathien – Band II (2005)
7. “Guidelines to the clinical management of Thalassaemia” – Second Edition (2007);  
Behandlungsleitlinien für die Thalassämie – Zweite Fassung (2007)
8. Patients’ Rights (2007); Patientenrechte (2007)
9. A Guide to establishing a non-profit patient support organisation (2007);  
Leitfaden zum Aufbau von gemeinnützigen Patientenselbsthilfegruppen (2007)
10. Children’s Dialogue – “Thalassaemia Major and me” – (2007);  
Kinder-Gespräch – „Meine Thalassämie und ich“ – (2007)
11. Educational Booklet 1 – About Beta ( $\beta$ )-thalassaemia (2007).  
Informationsbroschüre 1 – Über die Beta-( $\beta$ )-Thalassämie (2007)]
12. Educational Booklet 2 – About Alpha ( $\alpha$ )-thalassaemia (2007).  
Informationsbroschüre 2 – Über die Alpha-( $\alpha$ )-Thalassämie (2007)]
13. Educational Booklet 3 – About Sickle-Cell Disease (2007).  
Informationsbroschüre 3 – Über die Sichelzellerkrankung (2007)
14. Educational Folder – Information for the community, the carrier of and the patient with a Haemoglobin disorder. Informationsmappe – Informationen für die Allgemeinheit, Träger der Erbanlage und Patienten mit einer Hämoglobinopathie
15. Sickle Cell Disease – A booklet for the parents, patients and the community (2008).  
Sichelzellerkrankung – Eine Informationsbroschüre für Eltern, Patienten und die Allgemeinheit (2008)]

---

**Die Zeitschrift „TIF MAGAZINE“** ist eine englischsprachige, vierteljährlich erscheinende Veröffentlichung mit Neuigkeiten und Informationen von den Mitgliedern aus aller Welt. Die Zeitschrift enthält die neuesten wissenschaftlichen und medizinischen Erkenntnisse zu Hämoglobinopathien und anderen wichtigen Gebieten. Jede Ausgabe wird an mehr als 4.000 Abonnenten in mehr als 60 Ländern verteilt. Bislang wurden 52 Ausgaben veröffentlicht.

---

**Eine mehrsprachige DVD** – Über die Thalassaemia International Federation (2005) – es wurden 4.000 Exemplare in 40 Ländern ausgegeben.

# Kontakdaten der Thalassaemia International Federation (TIF)

---

## **Thalassaemia International Federation**

**Hauptsitz:** P.O. Box 28807  
2083 Strovolos  
31 Ifigenias, 2007 Strovolos, Zypern

**Tel:** + 357 22 319 129

**Fax:** +357 22 314 552

**E-Mail:** [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)

**Homepage:** [www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)