



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

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

## Megaloblastäre Anämien

Copyright © 2021 kinderblutkrankheiten.de

Autor: Dr. med. habil. Gesche Tallen, erstellt am 17.02.2021, Redaktion: Ingrid Grüneberg,  
Freigabe: PD Dr. med. J. Kunz, Prof. Dr. med. U. Creutzig, Zuletzt bearbeitet: 17.02.2021

---

Mit Unterstützung von



An der





# Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was sind megaloblastäre Anämien? .....	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommen megaloblastäre Anämien vor? .....	7
3. Ursachen: Wie entstehen megaloblastäre Anämien? .....	8
3.1. Folat (Vitamin B9) -Stoffwechsel .....	8
3.1.1. Folat/Folsäure (Vitamin B 9):Weg (Transport) und Aufnahme (Resorption) im Körper .....	8
3.1.2. Häufige Ursachen von Folatmangel .....	9
3.2. Kobalamin (Vitamin B12) -Stoffwechsel .....	9
3.2.1. Kobalamin/Vitamin B12: Weg (Transport) und Aufnahme (Resorption) im Körper .....	9
3.2.2. Häufige Ursachen eines Kobalaminmangel .....	10
4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit megaloblastärer Anämie? .....	11
5. Diagnose: Wie wird eine megaloblastäre Anämie festgestellt? .....	12
6. Behandlung: Wie werden megaloblastäre Anämien behandelt? .....	13
6.1. Allgemeine Informationen zu den Behandlungsstrategien .....	13
6.2. Behandlung bei Folatmangel .....	13
6.3. Behandlung bei Kobalaminmangel .....	13
7. Prognose .....	15
Literaturverzeichnis .....	16
Glossar .....	17

# Megaloblastäre Anämien

Bei den megaloblastären Anämien handelt es sich um bestimmte Formen der Blutarmut (*Anämie*), die insgesamt bei Kindern und Jugendlichen selten vorkommen. Diese Arten von Anämien entstehen, wenn das Knochenmark ungewöhnlich große und nicht normal funktionierende rote Blutzellen mit übergroßen, unreifen Zellkernen, so genannte Megaloblasten, produziert. Oft ist dabei nicht nur die Bildung der roten Blutkörperchen, sondern auch die der weißen Blutkörperchen und der Blutplättchen gestört.

Aufgrund ihrer abnormalen Größe und Struktur können die Megaloblasten das Knochenmark nicht wie üblich verlassen. In der Folge kommt es zum Mangel an roten Blutzellen im Organismus und damit bei den Patienten zu typischen Beschwerden einer Anämie wie Abgeschlagenheit, Kopfschmerzen, Blässe, Kurzatmigkeit, häufiges Herzrasen und Schwindel. Manche Patienten klagen zusätzlich über Bauchschmerzen, Kribbelgefühle in Händen und/oder Füßen, Seh-, Konzentrations- und Gedächtnisstörungen.

Megaloblastäre Anämien können verschiedene Ursachen haben – zu den beiden häufigsten zählen der Vitamin B9 (Folat)-Mangel und der Vitamin B12 (Kobalamin)-Mangel. Diese Vitamine sind wesentlich an der Produktion gesunder roter Blutzellen beteiligt.

Der folgende Informationstext richtet sich an Patienten mit megaloblastären Anämien, wie an deren Angehörige, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Er soll dazu beitragen, eine solche Erkrankung frühzeitig zu erkennen und die Möglichkeiten ihrer Behandlung sowie die Probleme und besonderen Bedürfnisse der Patienten besser zu begreifen. Unsere Informationen ersetzen nicht die erforderlichen klärenden Gespräche mit den behandelnden Ärzten und weiteren Mitarbeitern des Behandlungsteams; sie können aber dabei behilflich sein, diese Gespräche vorzubereiten und besser zu verstehen.

## Anmerkungen zum Text

Die in diesem Patiententext enthaltenen Informationen sind von den oben genannten Autoren erstellt worden. Diese Autoren sind Spezialisten für Blutkrankheiten bei Kindern und Jugendlichen. Der Informationstext basiert auf den Erfahrungen der Spezialisten und auf der unten angegebenen Literatur. Der Text wurde durch die oben angegebenen Redakteure zuletzt im Februar 2021 für dieses Informationsportal bearbeitet und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben. Er soll spätestens nach Ablauf dieser Frist erneut überprüft und aktualisiert werden.

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

**Basisliteratur**

Lerner LB Megaloblastic Anemias, In: Nelson Textbook of Pediatrics, 19th Edition - ed. by Kliegman RM, St. Geme J 2011; 448: 1655

Hariz A, Priyanka T, Bhattacharya PT Megaloblastic Anemia, In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL) StatPearls Publishing; 2020, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30725939/> uri

Wolffenbuttel BHR, Wouters HJCM, Heiner-Fokkema MR, van der Klauw MM The Many Faces of Cobalamin (Vitamin B<sub>12</sub>) Deficiency., Mayo Clinic proceedings. Innovations, quality & outcomes 2019 Jun;3(2):200-214, 31193945 pubmed

Whitehead VM Acquired and inherited disorders of cobalamin and folate in children., British journal of haematology 2006 Jul;134(2):125-36, 16846473 pubmed

Mahmood L The metabolic processes of folic acid and Vitamin B12 deficiency, J Health Res Rev 2014; 1: 5 - 9

Kunz J, Kulozik A Makrozytäre Anämien, In: Niemeyer C, Eggert A. ed. Pädiatrische Hämatologie und Onkologie Springer; 2018 54

# 1. Krankheitsbild: Was sind megaloblastäre Anämien?

Megaloblastäre *Anämien* entstehen in Folge von Störungen der Zellreifung und Zellteilung. Sie sind zumeist **Folge eines Vitamin B9 (Folat/Folsäure)-Mangels** und/oder **Vitamin B12 (Kobalamin)-Mangels**, können jedoch auch andere, seltenere Ursachen haben (siehe „*Ursachen*“). Vitamin B9-Mangel tritt auf, wenn bestimmte Nahrungsmittel nicht konsumiert werden. Vitamin B9 ist gegen Licht und Hitze empfindlich und natürlicherweise in Gemüse und Hülsenfrüchten, aber auch in Leber und Eigelb enthalten. Blutarmut, die durch einen Vitamin B12-Mangel entstanden ist, kennt man auch unter der Bezeichnung perniziöse (lateinisch „perniciosus“ bedeutet „schädlich“) Anämie.

Sowohl Folat als auch Kobalamin sind Wachstumsfaktoren und daher für eine normale Zellteilung, genauer gesagt für eine normale *DNA*-Synthese unverzichtbar. Mangelt es an diesen Vitaminen, kommt es beispielsweise zu einer gestörten *DNA*-Synthese bei der Neubildung roter Blutkörperchen (*Erythrozyten*) im *Knochenmark*. Fazit: Anstelle einer normalen Anzahl gesunder Erythrozyten, die den Organismus bedarfsgemäß mit Sauerstoff versorgen, entstehen viel zu große (makrozytäre), funktionsuntüchtige rote Blutkörperchen mit übergroßen, unreifen *Zellkernen* (Megaloblasten).

Deshalb entwickeln die Patienten Blutarmut (*Anämie*) mit den typischen Zeichen der Unterversorgung ihrer Organe mit Sauerstoff: also Beschwerden wie Müdigkeit, Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Konzentrationsstörungen und Kurzatmigkeit. Häufig betrifft diese fehlerhafte *DNA*-Synthese allerdings nicht nur die Erythrozyten. Auch die Bildung der weißen Blutkörperchen (*Leukozyten*) und der Blutplättchen (*Thrombozyten*) ist oft beeinträchtigt (*Panzytopenie*), so dass die Patienten nicht nur zu wenig rote Blutkörperchen, sondern auch nicht genügend beziehungsweise funktionsuntüchtige Leuko- und Thrombozyten bilden (*Leukozytopenie, Thrombozytopenie*).

Auch die Neubildung anderer Zellen, zum Beispiel Nervenzellen, ist herabgesetzt, so dass auch das Nervensystem Schaden nehmen kann. So kann es zusätzlich zu den Symptomen einer Anämie auch zu einer gesteigerten Infekt- und Blutungsneigung, Wachstumsstörungen, sowie zu neurologischen Beschwerden wie Kribbeln in Händen und Füßen, Seh- und Gedächtnisstörungen kommen.

Bei Embryonen von Schwangeren mit Folatmangel können Verschlussstörungen bei der Entwicklung der Wirbelkörper und -säule, so genannte Neuralrohrdefekte, wie beispielsweise eine *Spina bifida* (umgangssprachlich oft auch als „offener Rücken“ bezeichnet) auftreten.

Bei Patienten mit Verdacht auf eine megaloblastäre Anämie sind spezielle Bluttests zur Bestimmung des Folat- und/oder Vitamin B12-Spiegels sowie andere Untersuchungen angezeigt. Letztere helfen dabei, die Ursache für den Vitaminmangel zu finden, um daraufhin eine gezielte Behandlung zur Bekämpfung dieser Ursache zu festzulegen. Zusätzlich kommen bei der Behandlung diätetische Maßnahmen, teilweise auch mit Nahrungsergänzung von B-Vitaminen, die allerdings streng unter ärztlicher Kontrolle erfolgen sollte, erfolgreich zum Einsatz.

Wenn eine megaloblastäre Anämie frühzeitig erkannt und fachgerecht behandelt wird, können viele Komplikationen vermieden werden. Eine Voraussetzung ist, dass die Patienten von einem



spezialisierten Behandlungsteam betreut werden. Ebenso entscheidend für einen günstigen Verlauf sind ein umfassendes Wissen und die aktive Mitarbeit seitens der Betroffenen und ihrer Angehörigen.

Wichtig zu wissen: Nicht nur der Mangel an Vitaminen, sondern auch eine nicht fachgerecht überwachte Einnahme von Nahrungsergänzungsmitteln wie Vitamin-Präparaten, kann langfristig zu unerwünschten Folgen führen.



## 2. Häufigkeit: Wie oft kommen megaloblastäre Anämien vor?

Genauere Zahlen zur Häufigkeit von megaloblastären Anämien bei Kindern und Jugendlichen sind nicht fest etabliert – man weiß jedoch, dass es sich hierbei um ein in diesen Altersgruppen insgesamt eher seltenes Krankheitsbild handelt.

Vitamin B9 (Folat/Folsäure) -Mangel und/oder Vitamin B12 (Kobalamin) -Mangel aufgrund von Fehlbeziehungsweise Unterernährung ist ein weltweit auftretendes, ernsthaftes Problem, insbesondere in Indien, Mexiko, Zentralamerika, Südamerika und vielen afrikanischen Ländern.

Ebenso kann eine vegetarische/vegane Diät, die in den letzten Jahren auch in westlichen Ländern kontinuierlich zunehmende Popularität erfährt, zum Vitamin B12-Mangel und auf diese Weise zur Blutarmut (siehe „*Ursachen*“) führen. Säuglinge von stillenden und sich vegetarisch oder vegan ernährenden Müttern mit Vitamin B12-Mangel haben ein besonders hohes Risiko, eine megaloblastäre Anämie zu entwickeln. Ebenso gefährdet sind Neugeborene mit angeborenen Defekten im Vitamin B12-Transporteiweiß (Transkobalamin), sowie Kinder und Jugendliche mit *chronischen* Magen-Darmerkrankungen, die mit einer verringerten Aufnahme von Vitamin B12 und/oder B9 aus der Nahrung einhergehen (siehe „*Ursachen*“).

## 3. Ursachen: Wie entstehen megaloblastäre Anämien?

Megaloblastäre *Anämien* sind nicht ansteckende Erkrankungen. Sie können zum einen als Folge eines erworbenen Mangels an Folat (Folsäure / Vitamin B9) beziehungsweise Kobalamin (Vitamin B12) und zum anderen durch angeborene Störungen im Stoffwechsel dieser Vitamine entstehen.

Um den Entstehungsmechanismus einer megaloblastären Anämie sowie deren Folgen für den menschlichen Organismus besser zu verstehen, ist es hilfreich zu wissen, welche Rolle Folsäure und Kobalamin bei der Neubildung gesunder Blut- und anderer Körperzellen spielen.

Wichtig zu wissen: Folsäure und Kobalamin sind lebenswichtige Vitamine, die für die Neubildung gesunder Körperzellen unverzichtbar sind. Kobalamin ist unbedingt notwendig, um Folsäure hierfür zu aktivieren.

Eine ungestörte Zellteilung, genaugenommen eine normale *DNA*-Synthese, ist nur dann möglich, wenn beide Vitamine in ausreichender Menge vorhanden sind. Folsäure ist entscheidend an der Neubildung essenzieller DNA-Bausteine, den *Purinbasen* und den *Pyrimidinbasen*, beteiligt. Dazu muss die Folsäure allerdings zunächst im aktiven Zustand sein, das heißt in so genanntes „Tetrahydrofolat“ (THF) umgewandelt werden. Inaktive Folsäure ist nicht imstande, zur DNA-Synthese beizutragen. Unverzichtbarer Helfer (Ko-Faktor) bei der Folsäure-Aktivierung ist Kobalamin.

### 3.1. Folat (Vitamin B9) -Stoffwechsel

Folat ist ein B-Vitamin, das dem Körper bei der Bildung neuer, gesunder Zellen hilft. Der menschliche Körper kann ohne Folsäure nicht überleben. Ausreichende Folsäurespiegel im Blut einer Mutter vor und während der Schwangerschaft helfen dabei, schwere Gehirn- und Rückenmarksdefekte beim Kind zu verhindern. Deshalb werden in vielen Ländern Grundnahrungsmittel wie Mehl mit Folsäure angereichert.

Nahrungsmittel, die natürlicherweise besonders viel Folat enthalten, sind: Spinat, Blattsalate, Spargel, Avocado, Rote Beete, Rosenkohl, Bohnen, Rinderleber, Lachs, Orangensaft und Milch.

#### 3.1.1. Folat/Folsäure (Vitamin B 9):Weg (Transport) und Aufnahme (Resorption) im Körper

Nach der Nahrungsaufnahme wird Folat von *Enzymen* im Dünndarm zu verschiedenen Unterformen verarbeitet, bevor es, hauptsächlich in Form des so genannten 5-Methyltetrahydrofolats, in den Blutkreislauf gelangt. Um an einer normalen DNA-Synthese

teilzunehmen, muss 5-Methyltetrahydrofolat zuvor in THF umgewandelt werden. Dieser Prozess ist Vitamin B12-abhängig (siehe unten).

### 3.1.2. Häufige Ursachen von Folatmangel

- *verminderte Zufuhr*: Fehlernährung (betrifft auch die Säuglinge stillender Mütter mit unzureichender Folatzufuhr)
- *erhöhter Bedarf*: Schwangerschaft, Säuglingsalter, Hormonstörungen wie Schilddrüsenüberfunktion (*Hyperthyreose*), Krebserkrankungen, chronisch hämolytische Anämie,
- *gestörte Aufnahme von Substraten im Darm (Malabsorption)*: *chronische* Darmerkrankungen wie *Zöliakie*, *Morbus Crohn* (Crohn-Krankheit)), gestörte bakterielle Darmbesiedlung bei *Antibiotikatherapie*, Epileptika (Phenytoin)
- *Mangel an Intrinsic-Faktor/perniziöse Anämie*: Intrinsic-Factor wird benötigt, um das Kobalamin aus dem Darm aufzunehmen
- *angeborene Stoffwechselkrankheiten*: *Homocystinurie*, *Lesch-Nyhan-Syndrom*
- *Behandlung mit Folathemmern*: Therapie mit beispielsweise Methotrexat oder Trimethoprim

## 3.2. Kobalamin (Vitamin B12) -Stoffwechsel

Kobalamin hat eine komplizierte Struktur aus verschiedenen organischen Komponenten, die sich um ein Metallatom (Kobalt) gruppieren.

Nahrungsmittel, die besonders viel Kobalamin enthalten, sind: Fisch, Fleisch, Eier und Milchprodukte.

### 3.2.1. Kobalamin/Vitamin B12: Weg (Transport) und Aufnahme (Resorption) im Körper

Nach der Nahrungsaufnahme lösen die Magensäuren das Kobalamin aus den Nahrungsmitteln. Ebenfalls im Magen erfolgt die Bildung eines so genannten „Intrinsic-Faktors“ (IF), der nach *Alkalisierung* im Dünndarm (Duodenum) das freie Kobalamin bindet. Dieser Kobalamin-IF-Komplex wandert weiter in den Enddarm (terminales Ileum) und dort in die Darmschleimhautzellen. Dieser Prozess wird auch als **Resorption** bezeichnet. Nach der Resorption entkoppelt das Kobalamin vom IF, gelangt daraufhin aus den Darmschleimhautzellen in den Blutkreislauf (so genannte Endozytose), wo es an sein spezifisches Eiweiß andockt, das Transkobalamin II, welches das Kobalamin zur Leber transportiert. Dort wird Kobalamin in seine zwei aktiven Formen, das Methylkobalamin und das Adenosylkobalamin umgewandelt.

Wichtig zu wissen: Im Gegensatz zum Folatmangel, der bei den meisten Patienten durch ein vermindertes Angebot in der Nahrung oder bei einseitiger Ernährung (alimentäre Ursachen) entsteht, ist Kobalaminmangel hauptsächlich auf eine Störung bei der Aufnahme im Darm (Resorptionsstörung) zurückzuführen

Kobalamin ist ein unverzichtbarer Helfer (Ko-Faktor, Coenzym) bei bestimmten zellulären Stoffwechselreaktionen, die durch die *Enzyme* Methioninsynthetase und L-Methylmalonyl-CoA(Coenzym A)-Mutase gesteuert werden. Hierzu gehört insbesondere die Umwandlung der Aminosäure Homozystein zu Methionin. Bei einem Mangel an Methylkobalamin kann diese Umwandlung nicht stattfinden, die jedoch unbedingt notwendig ist, um Folat für die DNA-Synthese zu aktivieren.

### 3.2.2. Häufige Ursachen eines Kobalaminmangel

- *gesteigerter Verbrauch/Verlust im Magen-Darm-Trakt*: bakterielle Infektionen, Fischbandwurm-Befall
- *gestörte Aufnahme von Substraten im Darm (Malabsorption)*: *chronische* Darmerkrankungen wie *Zöliakie*, *Morbus Crohn* (Crohn-Krankheit)), gestörte bakterielle Darmbesiedlung bei *Antibiotikatherapie*
- *Mangel an Intrinsic-Faktor /perniziöse Anämie*: Intrinsic-Factor wird benötigt, um das Kobalamin aus dem Darm aufzunehmen
- *Verwertungsstörungen*: angeborener Transkobalamin-II-Mangel
- *verminderte Zufuhr mit der Nahrung*: längerfristige, streng vegane Kost, Unterernährung; Säuglinge, die von streng vegan ernährten Müttern gestillt werden (im Zusammenhang mit Folatmangel/Vitamin B9)

Bei der Bildung der roten Blutkörperchen (*Erythropoese*) im *Knochenmark* hat die gestörte Zusammenarbeit von Kobalamin und Folat eine *abnorme DNA-Synthese* zur Folge. Diese ist wiederum dafür verantwortlich, dass die funktionsuntüchtigen, übergroßen Erythrozyten mit ihren unreifen Kernen entstehen, die für das mikroskopische Erscheinungsbild einer megaloblastäre Anämie typisch sind.

## 4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit megaloblastärer Anämie?

Die gesundheitlichen Probleme von Kindern und Jugendlichen mit megaloblastärer *Anämie* können verschiedene Organsysteme, insbesondere die Entwicklung der Blutzellen und des Nervensystems, betreffen.

Oft fällt die megaloblastäre Anämie durch die Zeichen einer Blutarmut auf. Insbesondere bei jungen Kindern kann die Unterversorgung mit Vitamin B12 jedoch auch zu einer dauerhaften Schädigung des Nervensystems führen.

Blutarmut bedeutet zunächst eine Erniedrigung der Konzentration des roten Blutfarbstoffs (*Hämoglobin*) oder der Anzahl der roten Blutkörperchen (*Erythrozyten*) unter einem bestimmten Normalwert. Dieser Normalwert hängt bei Kindern und Jugendlichen auch vom Lebensalter ab. Eine Anämie beim Kind (Alter von 6 Monaten bis 14 Jahren) ist definiert durch eine Hämoglobinkonzentration (Hb-Wert) unter 10 g/dl. Dieser Wert gilt nicht bei Säuglingen bis zu 6 Monaten, da sich in diesem Zeitraum die Blutbildung umstellt.

Die Aufgabe der roten Blutkörperchen und des roten Blutfarbstoffs ist es, den lebensnotwendigen Sauerstoff aus den Lungen zu allen Organen und Geweben im Körper zu transportieren. Bei einer Blutarmut ist diese Sauerstoffversorgung gestört und es kommt zum Sauerstoffmangel. In der Folge sind Kinder und Jugendliche mit Blutarmut oft sehr blass und leiden, zum Teil altersabhängig, beispielsweise an Müdigkeit, Konzentrationsschwäche, Kopfschmerzen, Schwindel und Gedeihstörungen.

Es gibt allerdings noch weitere Krankheitszeichen und Begleitbefunde, die für Patienten einer megaloblastären Anämie charakteristisch sind:

- gesteigerte Infektanfälligkeit (durch Mangel an weißen Blutkörperchen)
- erhöhte Blutungsneigung (durch Mangel an Blutplättchen: Neigung zu blauen Flecken, Nasen- und Zahnfleischbluten)
- Vergrößerung von Leber und Milz infolge des gesteigerten Abbaus der funktionsuntüchtigen Blutzellen
- neurologische Störungen (zum Beispiel Gefühlsstörungen/Kribbeln in Armen und/oder Beinen, Sehstörungen, Gleichgewichtsstörungen, Entwicklungsverzögerung)
- glatte Zunge mit Rotfärbung der Zunge, oftmals Zungenbrennen (so genannte „Hunter-Glossitis“: Frühzeichen eines Vitamin B12-Mangels bei perniziöser Anämie (siehe „Ursachen“).

## 5. Diagnose: Wie wird eine megaloblastäre Anämie festgestellt?

Die Diagnose einer megaloblastären *Anämie* und deren Ursache müssen gesichert sein, damit sie richtig behandelt werden kann. Besteht bei einem Kind oder Jugendlichen beispielsweise aufgrund der Familiengeschichte, Ernährungsgewohnheiten, dem Bestehen gewisser anderer Krankheiten oder der Einnahme bestimmter Medikamente (siehe „*Ursachen*“) oder auch wegen typischer Krankheitszeichen (siehe „*Krankheitszeichen*“) der Verdacht auf einen Vitamin B9-beziehungsweise -B12-Mangel, wird der Arzt verschiedene Untersuchungen veranlassen, um herauszufinden, ob es sich um eine megaloblastäre Anämie handelt.

Dazu gehören insbesondere Untersuchungen wie:

- Bestimmung von Größe/Volumen (so genanntes mittleres korpuskuläres Volumen, MCV) sowie Anzahl der verschiedenen Blutzellen, insbesondere der roten Blutzellen (*Erythrozyten*), deren Gehalt an rotem Blutfarbstoff (*Hämoglobin*) und deren Vorstufen (*Retikulozyten*) im Blut und manchmal, in unklaren Situationen, auch eine *Knochenmarkpunktion*
- *Differentialblutbild*
- Bestimmung der Folat-Konzentration der Erythrozyten (bei Folat- und bei Kobalaminmangel erniedrigt)
- Bestimmung von Folat im *Serum* (bei Folatmangel erniedrigt)
- Bestimmung von Methylmalonsäure im Serum oder im Urin (bei Kobalaminmangel erhöht)
- Bestimmung von Homozystein im Serum (bei Folat- und Kobalaminmangel erhöht)
- Bestimmung der Kobalamin Aufnahme im Dünndarm (so genannter Schilling-Test: *orale* Gabe von radioaktiv markiertem Kobalamin und später Messung der im Urin ausgeschiedenen Menge) - nicht normal bei gestörter Kobalamin-Aufnahme (siehe „*Ursachen*“)
- Bestimmung von *Antikörpern* gegen Intrinsic Faktor (siehe „*Ursachen*“) und/oder Magenschleimhautzellen (nachweisbar bei Kobalaminmangel aufgrund perniziöser Anämie) (siehe „*Ursachen*“)

Die zuverlässige Diagnosestellung einer megaloblastären Anämie ist komplex und sollte daher durch Spezialisten für Kinderblutkrankheiten erfolgen. Eine Liste mit Kliniken mit kinderhämatologischen Abteilungen und Ambulanzen finden Sie [hier](#).

## 6. Behandlung: Wie werden megaloblastäre Anämien behandelt?

Wurde bei Ihrem Kind eine megaloblastäre Anämie festgestellt, so sollte es, zumindest anfangs, in einem [spezialisierten Behandlungszentrum](#) behandelt werden. Dort findet die Betreuung durch ein Team statt, das aus Ärzten und weiteren Mitarbeitern (wie Kinderkrankenschwestern und -pflegern, Sozialarbeitern, Krankengymnasten, Psychologen) besteht, die umfassende Erfahrung mit der Erkrankung haben.

Regelmäßige Vorstellungen in einem solchen Zentrum sorgen dafür, dass der Krankheitsverlauf sorgfältig überwacht wird. Komplikationen können frühzeitig erkannt und unmittelbar von Spezialisten behandelt werden. Die Patienten und ihre Angehörigen erhalten dort auch fachgerechte Antworten auf ihre Fragen, seien sie zum Umgang mit der Erkrankung im Alltag, zu neuen Behandlungsmethoden und aktuellen Forschungsergebnissen oder sozialrechtlichen und psychosozialen Themen.

### 6.1. Allgemeine Informationen zu den Behandlungsstrategien

Die Behandlung einer megaloblastären Anämie richtet sich in erster Linie nach der zugrundeliegenden Ursache für die Erkrankung (siehe „*Ursachen*“):

### 6.2. Behandlung bei Folatmangel

Entsteht Folatmangel aufgrund bestimmter Ernährungsgewohnheiten oder Unterernährung, so bedarf es der fachgerechten Einnahme von Folsäure sowie einer kontrollierten folatreichen Diät, am besten anfangs durch ausgebildete Diät-assistent(inn)en betreut.

Liegt als Ursache für den Folatmangel die Einnahme bestimmter folathemmender Medikamente vor, so sollte der zuständige Arzt konsultiert werden, ob die betroffenen Medikamente abgesetzt werden können.

Entsteht Folatmangel bei einer Erkrankung, die mit einer verminderten Aufnahme von Folat einhergeht, bedarf es neben der angemessenen Einnahme von Folsäurepräparaten der Behandlung dieser zugrunde liegenden Erkrankung durch entsprechende Spezialisten.

### 6.3. Behandlung bei Kobalaminmangel

Das Management eines Kobalaminmangels bei Kindern und Jugendlichen ist oft komplexer als die Behandlung des Folsäuremangels. Dies liegt an den vielschichtigen Ursachen (siehe „*Ursachen*“, „*Krankheitszeichen*“).

Da Kobalamin ausschließlich in Fleisch- und Milchprodukten enthalten ist, ist eine Ersatztherapie mit Vitamin B12-Präparaten bei den meisten Patienten mit Vitamin B12-assoziiierter megaloblastärer Anämie angezeigt. Diese kann in Form von Tabletten-Einnahmen erfolgen, muss jedoch oft anfangs, beispielsweise bei Patienten mit schwerem Mangel (verursacht durch



Resorptionsstörungen in den Darmschleimhautzellen), *intravenös* erfolgen, um die Beschwerden der Blutarmut erfolgreich zu lindern.

Kinder und Jugendliche mit angeborenen Erkrankungen, die zum Kobalamin-Mangel führen, sollten lebenslang eine Vitaminersatztherapie erhalten. Diese kann bei Patienten mit angeborenem Transkobalamin-II-Mangel erfolgreich durch regelmäßige, *intramuskuläre* Kobalamingaben beim Kinder- und Jugendarzt, später auch beim Hausarzt erfolgen.

## 7. Prognose

Die Prognose von Kindern und Jugendlichen mit einer megaloblastären Anämie hängt vor allem von der zugrundeliegenden Ursache ab (siehe „*Ursachen*“).

Vitamin B9-(Folat)Mangel kann relativ einfach behandelt werden (siehe „*Behandlung*“): Die Patienten erholen sich nach einer Behandlung mit Folsäuregaben und gezielten Diäten in der Regel vollständig, das heißt die Blutbildung normalisiert sich und die Krankheitszeichen der Blutarmut (siehe „*Krankheitszeichen*“) bilden sich zügig zurück.

Bei Patienten mit zugrundeliegendem Kobalaminmangel kann sich der Krankheitsverlauf oft anspruchsvoller gestalten, denn manche Patienten benötigen medikamentöse Vitamin B12 (Kobalamin)-Gaben, die *intramuskulär*, *intravenös* oder *subkutan* gespritzt werden können. Außerdem leiden Patienten mit Kobalaminmangel auch aufgrund von Mangelversorgung (siehe „*Ursachen*“) oft auch an schweren neurologischen Problemen (siehe „*Krankheitszeichen*“), die mehr als nur eine langfristige Vitaminersatztherapie erfordern, um den Betroffenen eine optimale Lebensqualität zu gewährleisten.



# Literaturverzeichnis



# Glossar

Alkalisierung	Bei einer Alkalisierung erhöht sich der pH-Wert. Der pH-Wert gibt an, ob eine Flüssigkeit sauer oder alkalisch (basisch) ist. Die Skala eines pH-Wertes reicht von 0 – 14. Ein pH-Wert von 0 – 6,9 gilt als sauer, 7 als neutral und von 7,1 – 14 als basisch.
Anämie	Blutarmut; Verminderung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) und/oder des Anteils der roten Blutkörperchen (Hämatokrit) im Blut unter den für ein bestimmtes Alter typischen Normwert. Zeichen einer Anämie sind z.B. Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Schlappeheitsgefühl.
Antibiotika	natürliche Stoffwechselprodukte von Bakterien, Pilzen, Algen, Flechten und höheren Pflanzen, die eine (z.T. spezifisch) wachstumshemmende oder zelltötende Wirkung gegen kleinste Krankheitserreger und andere Zellen haben und deshalb als Medikamente bei der Behandlung von Infektions- und/oder Krebserkrankungen eingesetzt werden;
Antikörper	Eiweiße (Proteine) aus der Gruppe der Globuline, die das körpereigene Immunsystem als Abwehrreaktion auf eingedrungene Fremdstoffe bzw. fremdartige Strukturen (Antigene) bildet. Die Antikörper binden gezielt an diese Antigene und führen (auf verschiedene Weise) zur Beseitigung des Fremdkörpers. Antikörper werden von einer Gruppe der weißen Blutzellen, den B-Lymphozyten, produziert, die im Stadium der Antikörperproduktion als "Plasmazellen" bezeichnet werden.
chronisch	langsam sich entwickelnd, schleichend, von langer Dauer
Differentialblutbild	Methode zur Zählung und Unterscheidung der verschiedenen Formen weißer Blutkörperchen (Granulozyten, Lymphozyten, Monozyten) in einer Blutprobe, z. B. in einem speziell gefärbten Blutausschlag; ggf. kann auch die Beschaffenheit der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) und der Blutplättchen (Thrombozyten) beurteilt werden. Da weiße Blutkörperchen (Leukozyten) ein wichtiger Teil des Immunsystems sind, ermöglichen die Bestimmung der prozentualen Anteile der einzelnen Unterarten und das Aussehen der Zellen Rückschlüsse auf Krankheiten.
DNA	englische Abkürzung für Desoxyribonukleinsäure (DNS); sie trägt die Erbinformation und kommt in allen Lebewesen vor. Die DNA enthält die Gene, die die Information für die Herstellung der Ribonukleinsäuren (RNA) bzw. Proteine



	<p>enthalten. Es handelt sich um ein großes Molekül, bestehend aus zwei zu einem Doppelstrang (Doppelhelix) verdrillten Nukleinsäureketten. Die einzelnen Ketten bestehen aus einer Abfolge von vier verschiedenen Bausteinen (Basen), deren Reihenfolge (Sequenz) den genetischen Code bestimmt.</p>
Enzym	<p>Stoffe, meist Proteine, die biochemische Reaktionen einleiten, beschleunigen und in eine gewünschte Richtung ablaufen lassen (katalysieren). Enzyme sind für den Stoffwechsel aller Organismen unentbehrlich. Fast alle biochemischen Vorgänge im Organismus werden von Enzymen gesteuert (z.B. Verdauung, Proteinbiosynthese, Zellteilung). Darüber hinaus spielen sie auch bei der Reizaufnahme und -weitergabe sowie der Signalweiterleitung innerhalb von Zellen eine wichtige Rolle.</p>
Erythropoese	<p>Vorgang der Bildung und Entwicklung der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) im Knochenmark durch Zellteilung und schrittweise Zellreifung; die kernlosen Erythrozyten entstehen dabei aus unreifen, zunächst kernhaltigen, später kernlosen Vorstufen (Retikulozyten). Die Erythropoese wird durch das Hormon Erythropoetin angeregt.</p>
Erythrozyten	<p>rote Blutkörperchen, die häufigsten Zellen im Blut, sie dienen vor allem dem Sauerstoff-Transport im Organismus; Erythrozyten werden im Knochenmark gebildet (Erythropoese). Für die Bindung und den Transport des in der Lunge aufgenommenen Sauerstoffs ist der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) im Inneren der Erythrozyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.</p>
Hämoglobin	<p>roter Blutfarbstoff in den roten Blutkörperchen (Erythrozyten); er besteht aus einem eisenhaltigen Protein und ist für den Sauerstofftransport im Organismus verantwortlich.</p>
Homocystinurie	<p>Die Homocystinurie ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung. Homocystein ist ein schwefelhaltiger Eiweißbaustein (Aminosäure), der normalerweise nur im Inneren von Zellen Zellinneren und nicht in Urin oder Blut nachweisbar ist. Homocystein entsteht als Zwischenprodukt bei der Umwandlung der Aminosäure Methionin in die Aminosäure Cystein. Für diesen Prozess sind spezielle Eiweiße, sogenannte Enzyme verantwortlich. Bei der Homocystinurie führt der Erbfehler zu einem defekten Enzym, das für die Umwandlung von Methionin wichtig ist. Dadurch kommt es zu einem erhöhten</p>



	<p>Homocysteinspiegel im Blut (sog. Hyperhomocysteinämie). Vorwiegend wirkt sich die Stoffwechselstörung auf das Gehirn, die Blutgefäße, das Skelett und die Augen aus.</p>
Hyperthyreose	<p>Die Hyperthyreose bezeichnet eine Überfunktion der Schilddrüse. Die Überfunktion wird festgestellt durch einen zu niedrigen Wert des Regelhormons TSH (Thyreoida stimulierendes Hormon) bei gleichzeitiger Erhöhung eines oder beider Werte für die Schilddrüsenhormone freies T3 (Trijodthyronin) und freies T4 (Levothyroxin). Die körperlichen Zeichen einer Überfunktion der Schilddrüse sind: Vermehrtes Schwitzen Gewichtsabnahme Schneller Pulsschlag Höherer Blutdruck Händezittern Muskelschwäche Innere Unruhe, Schlaflosigkeit, Konzentrationsstörungen Häufigerer Stuhlgang, manchmal Durchfall</p>
intramuskulär	<p>"in den Muskel hinein" oder "in einem Muskel"; ein Medikament kann z.B. in den Muskel injiziert werden.</p>
intravenös	<p>bedeutet "in eine Vene hinein" oder "in einer Vene"; hier: z.B. Verabreichung eines Medikaments oder einer Flüssigkeit / Suspension in die Vene durch eine Injektion, Infusion oder Transfusion;</p>
Knochenmark	<p>Ort der Blutbildung. Schwammartiges, stark durchblutetes Gewebe, das die Hohlräume im Innern vieler Knochen (z.B. Wirbelkörper, Becken- und Oberschenkelknochen, Rippen, Brustbein, Schulterblatt und Schlüsselbein) ausfüllt. Im Knochenmark entwickeln sich aus Blutvorläuferzellen (Blutstammzellen) alle Formen von Blutzellen.</p>
Knochenmarkpunktion	<p>Entnahme von Knochenmarksgewebe zur Untersuchung der Zellen; bei der Punktion werden mit Hilfe einer dünnen Hohlneedle wenige Milliliter flüssiges Knochenmark aus Beckenknochen oder Brustbein in eine Spritze gezogen. Die Punktion erfolgt bei größeren Kindern unter örtlicher Betäubung; eventuell wird zusätzlich ein Beruhigungsmittel verabreicht (Sedierung). Bei kleineren Kindern kann unter Umständen eine kurze Narkose zweckmäßig sein.</p>
Lesch-Nyhan-Syndrom	<p>Das Lesch-Nyhan-Syndrom ist eine seltene angeborene Stoffwechselerkrankung, die über das X-Chromosom vererbt wird. Es sind überwiegend Jungen betroffen, Frauen fungieren als Überträgerinnen der Erkrankung.</p>
Leukozyten	<p>weiße Blutkörperchen; sie dienen, als Zellen des Immunsystems, der Abwehr von Krankheitserregern und der Bekämpfung von</p>



Infektionen. Außerdem beseitigen sie die durch den Zerfall von Körperzellen anfallenden Zelltrümmer. Zu den Leukozyten gehören die Granulozyten (mit 60-70%), die Lymphozyten (20-30%) und die Monozyten (2-6%). Leukozyten werden hauptsächlich im Knochenmark gebildet. Dieser Vorgang wird Leukopoese genannt.

Leukozytopenie	Verminderung der weißen Blutkörperchen im Blut auf Werte unterhalb der altersentsprechenden Norm
Morbus Crohn	Morbus Crohn ist eine Entzündung des Magen-Darm-Trakts. Er kann prinzipiell in jedem Abschnitt des Verdauungstrakts vom Mund bis zum After auftreten, am Häufigsten ist allerdings der Übergangsbereich zwischen Dünndarm und Dickdarm betroffen. Die Ursache für die Entstehung des Morbus Crohn ist bislang ungeklärt. Vermutlich handelt es sich um eine sogenannte Autoimmunerkrankung.
oral	zum Mund gehörend, durch den Mund, vom Mund her
Purinbasen	Bausteine der Nukleinsäuren (DNA und RNA); die häufigsten Purinbasen sind Adenin und Guanin
Pyrimidinbasen	Bausteine der Nukleinsäuren (DNA und RNA); die häufigsten Pyrimidinbasen sind Thymin und Cytosin
Retikulozyten	junge, noch unreife, aber bereits kernlose Vorläuferzellen der roten Blutkörperchen (Erythrozyten); sie gehen im Knochenmark aus kernhaltigen Vorstufen der Erythrozyten hervor und reifen, nach ihrer Auswanderung in das Blut, zu Erythrozyten heran.
Serum	Der klare Anteil jeder Körperflüssigkeit, die von ihren Zellbestandteilen getrennt wurde. I. e. S.: der durch Blutgerinnung von Fibrin und Blutzellen befreite wässrige und leicht gelb gefärbte Bestandteil des Blutes; i.w.S. auch der Gehirn-Rückenmarks-Flüssigkeit (Liquor).
Spina bifida	Eine Spina bifida ist eine angeborene Fehlbildung der knöchernen Wirbelsäule und des Rückenmarks mit seinen Rückenmarkshäuten. Spina bifida bedeutet auf Deutsch "Spaltwirbel". Umgangssprachlich werden Spaltbildungen oft als "offener Rücken" bezeichnet. Verschlussstörungen des Neuralrohres befinden sich am häufigsten im unteren Bereich der Wirbelsäule.
subkutan	unter die Haut, Verabreichungsform von Medikamenten



Thrombozyten	Blutzellen, die für die Blutstillung verantwortlich sind; sie sorgen dafür, dass bei einer Verletzung die Wände der Blutgefäße innerhalb kürzester Zeit abgedichtet werden und somit die Blutung zum Stillstand kommt.
Thrombozytopenie	Verminderung der Blutplättchen (Thrombozyten) im Blut auf Werte unterhalb der altersentsprechenden Norm (unter 150.000 Thrombozyten pro Mikroliter Blut)