



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Pyruvatkinase-Mangel

Copyright © 2020, www.kinderblutkrankheiten.de

Autor: Dr. med. Stephan. Eber, erstellt am 10.02.2021, Redaktion: Ingrid Grüneberg, Freigabe: Prof.

Dr. med. U. Creutzig, Zuletzt bearbeitet: 10.02.2021

Mit Unterstützung von



An der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist ein Pyruvatkinase-Mangel?	4
2. Häufigkeit: Wie oft kommt ein Pyruvatkinase-Mangel vor?	5
3. Ursachen: Wie entsteht die Blutarmut beim Pyruvatkinase-Mangel?	6
4. Krankheitsformen: Welche Ausprägungen des Pyruvatkinase-Mangels gibt es?	7
5. Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel?	8
6. Diagnose: Wie wird ein Pyruvatkinase-Mangel festgestellt?	9
7. Behandlung: Wie werden Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel behandelt?	10
8. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit einem Pyruvatkinase-Mangel?	11
Literaturverzeichnis	12
Glossar	13



Pyruvatkinase-Mangel

Der folgende Informationstext richtet sich insbesondere an Patienten mit Pyruvatkinasemangel-Mangel und deren Angehörige, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Er soll dazu beitragen, diese Erkrankung, 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 Ärzt:innen; 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, insbesondere für Pyruvatkinase-Mangel. Der Informationstext basiert auf den Erfahrungen der Spezialisten und auf der unten angegebenen Literatur. Der Text wurde durch die oben angegebenen Redakteure zuletzt im Januar 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.

Basisliteratur

Wiederer L, Bertsch A, Eber S Seltene Anämien im Kindesalter, Päd Prax 2020;94: 85-98, 0030–9346 issn

Klothaki P, Grace R, Eber S, Puzik A, Kunz J, Burdach S, Andres O, Nathrath M, Kollmar N Pyruvatkinasemangel der Erythrozyten in Deutschland - Klinische Merkmale und Lebensqualität der Patienten, Monatsschrift Kinderheilkunde 2021, in print pubmed

Grace RF, Barcellini W Management of pyruvate kinase deficiency in children and adults., Blood 2020;136(11):1241-1249, 32702739 pubmed

Grace RF, Zanella A, Neufeld EJ, Morton DH, Eber S, Yaish H, Glader B Erythrocyte pyruvate kinase deficiency: 2015 status report., American journal of hematology 2015;90(9):825-30, 26087744 pubmed



1. Krankheitsbild: Was ist ein Pyruvatkinase-Mangel?

Die Pyruvatkinase ist ein *Enzym*, das eine wichtige Rolle im Zuckerstoffwechsel der roten Blutkörperchen (*Erythrozyten*) spielt. Der Pyruvatkinase-Mangel (PK-Mangel, engl. Pyruvate kinase deficiency, PKD) ist ein von den Eltern vererbter *Enzymdefekt*. Die Vererbung erfolgt *autosomal-rezessiv*.

Ein Enzym ist ein spezielles Eiweiß des menschlichen Körpers, das Umwandlungen von wichtigen Bausteinen und Energieträgern ermöglicht. Die Pyruvatkinase wird bei Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel nicht in ausreichender Menge im Körper produziert beziehungsweise funktioniert nicht richtig. Ein Mangel an Aktivität der Pyruvatkinase führt dazu, dass ein wichtiger energieproduzierender Schritt im Stoffwechsel der roten Blutkörperchen nicht stattfinden kann. Folglich kommt es zum Energiemangel bei den roten Blutkörperchen (*Erythrozyten*). Der Energiemangel schädigt die roten Blutkörperchen. Sie werden dadurch schneller als normale *Erythrozyten* in Milz und Leber abgebaut (*Hämolyse*). Somit kann es zu einer Blutarmut (*Anämie*) oder sogar zu einer sogenannten *hämolytischen* Krise mit der Notwendigkeit einer Blutübertragung (*Transfusion*) kommen.

Neben der Blutzerstörung (*Hämolyse*) in Leber und Milz kommt es auch zu einer Blutbildungsstörung (*ineffektive Erythropoese*). Um den Blutzerfall in der Milz zu vermindern, wird bei vielen Patienten im Verlauf der Krankheit eine Entfernung der Milz (*Splenektomie*) notwendig.

Das ungeborene Kind kann – anders als bei anderen angeborenen hämolytischen Krankheiten (z.B. Kugelzellanämie) – schon Tage vor Geburt einen gefährlichen Blutzerfall erleiden und so mit einer schweren Blutarmut (*Anämie*) zur Welt kommen. Diese Kinder haben schon bei Geburt eine sogenannte Gelbsucht (*Neugeborenenikterus*) mit einem hohen *Bilirubinwert*. Das Neugeborene braucht dann mindestens eine Phototherapie (Bestrahlung mit blaugrünem Licht), nicht selten sind eine sofortige *Austauschtransfusion* oder *Bluttransfusionen* erforderlich. Wird ein Pyruvatkinase-Mangel bei einem ungeborenen Kind vermutet, sollte deshalb unbedingt in einer größeren Geburtsklinik entbunden werden, die über eine Neugeborenen-Station mit ausreichender Erfahrung bei der Behandlung von angeborener Blutarmut verfügt [[1]], [[2]].



2. Häufigkeit: Wie oft kommt ein Pyruvatkinase-Mangel vor?

Beim Pyruvatkinase-Mangel handelt es sich insgesamt um eine seltene Erkrankung. Jedoch ist es der häufigste *Enzymdefekt* im Energiestoffwechsel der roten Blutkörperchen. Die Anzahl der erkrankten Personen schwankt regional stark. So gibt es Bevölkerungsgruppen, bei denen die Erkrankung gehäuft vorkommt. In Mitteleuropa ist eine von 20.000 Personen erkrankt. In Deutschland leben circa 400 Personen mit Pyruvatkinase-Mangel [[3]].

Da es sich um eine erbliche Krankheit handelt, muss unterschieden werden, ob eine Person die Anlage für eine Krankheit in sich trägt, aber sonst gesund ist oder ob die Person tatsächlich erkrankt ist. In Deutschland trägt etwa 1 % der Bevölkerung eine klinisch unauffällige Anlage für Pyruvatkinase-Mangel. Diese Menschen sind gesunde, *heterozygote* Anlageträger. Wenn aber zwei heterozygote Anlegeträger Nachkommen haben, so besteht eine Chance von 25 %, dass ein Nachkomme die Anlage für den Pyruvatkinase-Mangel von beiden Elternteilen vererbt bekommt und dann daran erkrankt.



3. Ursachen: Wie entsteht die Blutarmut beim Pyruvatkinase-Mangel?

Die Pyruvatkinase ist ein *Enzym*, das eine wichtige Rolle im Zuckerstoffwechsel der *Erythrozyten* spielt. Fehlt dieses Enzym, kann ein wichtiger körpereigener Stoff, der Energielieferant Adenosintriphosphat (ATP), nicht ausreichend gebildet werden. Der Energiemangel schädigt die roten Blutkörperchen (Erythrozyten). Sie werden dadurch schneller in Milz und Leber abgebaut (*Hämolyse*).

Junge rote Blutzellen (*Retikulozyten*) sind in besonderem Maß von einer ausreichenden Energieversorgung abhängig. Ist diese bei einem Pyruvatkinase-Mangel gestört, führt ein schneller Zerfall der jungen Blutzellen zu einer Blutbildungsstörung. Diese Blutbildungsstörung ist wie der Blutzerfall typisch für den Pyruvatkinase-Mangel.

4. Krankheitsformen: Welche Ausprägungen des Pyruvatkinase-Mangels gibt es?

Der Schweregrad der Blutarmut kann variieren und reicht von einer sehr milden Form bis hin zu einem schweren, lebensbedrohlichen Blutzellzerfall. Die Schwere der Symptome hängt nicht nur vom Ausmaß der *Enzymaktivitätsverminderung* ab. So können Patienten mit einer scheinbar hohen Restaktivität der Pyruvatkinase trotzdem schwere Symptome zeigen. Der Schweregrad wird bestimmt durch das Vorhandensein bestimmter Krankheitszeichen oder Komplikationen.

In der Tabelle werden die Kriterien für die Einteilung in die verschiedenen Krankheitsformen erläutert:

	Milder PK-Mangel	Moderater Pk-Mangel	Schwerer PK-Mangel
<i>Neugeborenenengelsucht</i>	tritt bei 30-50% der mild erkrankten Patienten auf	tritt bei 30-50% der moderat erkrankten Patienten auf	tritt bei ca. 90% der schwer erkrankten Patienten auf
<i>Austauschtransfusion nach Geburt</i>	selten nötig	selten nötig	meistens nötig
<i>Alter bei Diagnose</i>	Kindes- bis Erwachsenenalter	Kindes- bis Erwachsenenalter	Neugeborenen- oder Säuglingsalter
<i>Anzahl der Transfusionen</i>	Selten, nur in Risikosituationen	Häufig, aber nur in Risikosituationen	Transfusionspflichtig vor Milzentfernung
<i>Durchschnittliches Hämoglobin** vor Milzentfernung</i>	11 g/dl	9 g/dl	6,8 g/dl
<i>Durchschnittliches Hämoglobin nach Milzentfernung</i>	Selten Milzentfernung	10 g/dl	8,4 g/dl
<i>Komplikationen</i>	Selten	Selten	Eisenüberladung
<i>Häufiger molekulargenetischer Befund*</i>	1456 T homozygot oder kombiniert heterozygot	1529A homozygot oder kombiniert heterozygot	Stop Codon, Frameshift, Spleißmutation, große Deletion

Tabelle nach Zanella et al aktualisiert von Grace et al. 2015, [[4]]

* Genetische Befunde für besonders interessierte Eltern. Bei der Beurteilung dieser speziellen Information hilft Ihnen Ihr Kinderarzt oder Humangenetiker gerne weiter.

** Hämoglobingehalt ist die Konzentration von Blutfarbstoff

5. Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel?

Ein Pyruvatkinase-Mangel macht sich in den meisten Fällen unmittelbar nach der Geburt bemerkbar. Es kann unter anderem zu einer starken Neugeborenenengelbsucht kommen. Im Labor werden Blutwerte auffällig, die auf einen Blutzerfall hinweisen (zum Beispiel *Bilirubin*). So kann das betroffene Neugeborene schon Stunden nach der Geburt eine *Austauschtransfusion* benötigen oder abhängig von *Bluttransfusionen* werden [[2]].

Viele Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel haben eine vergrößerte Milz, da dort die *Erythrozyten* vorwiegend abgebaut werden. Bei fast zwei Drittel der Betroffenen wird im Verlauf der Erkrankung die Milz operativ entfernt (siehe: „*Behandlung*“), um den Blutzerfall und in der Folge Blutarmut abzumildern.

Der ständige Blutzerfall geht einher mit den typischen Symptomen einer Blutarmut (*Anämie*): Die Symptome einer Blutarmut sind Blässe, Abgeschlagenheit, Müdigkeit, Kopfschmerzen und Leistungsminderung.

Aufgrund des ständigen Blutzerfalls wird viel *Bilirubin*, ein Abbauprodukt der roten Blutkörperchen, in das Blut freigesetzt. Das Bilirubin wird normalerweise in der Leber in eine wasserlösliche Form umgewandelt und kann dann über die Gallenflüssigkeit durch den Darm ausgeschieden werden. Wenn sehr viel Bilirubin durch einen gesteigerten Zerfall der roten Blutkörperchen entsteht, kann das Bilirubin in der Leber nicht ausreichend schnell in seine lösliche Form umgewandelt werden und in der Folge können in der Gallenblase und in den Gallengängen sogenannte Pigmentsteine entstehen, die überwiegend aus kristallisiertem Bilirubin bestehen. Bei einigen Betroffenen ist eine Entfernung der Gallenblase notwendig [[2]].

Die häufigste Komplikation ist die Eisenüberladung. Diese ist sowohl Folge der ständigen Bluttransfusionen als auch der Blutbildungsstörung. In jedem roten Blutkörperchen befindet sich ein Eisenmolekül, das beim Abbau des roten Blutkörperchens freigesetzt wird. Durch die *Hämolyse* und den Ersatz des roten Blutes durch Bluttransfusionen entsteht eine Eisenüberladung im Körper. In der Folge lagert sich das Eisen in verschiedene Organe ein. Die Patienten können aufgrund der Eisenüberladung hormonelle Komplikationen (Zuckerkrankheit, Minderwuchs, Kalziumstoffwechselstörung, späte Pubertät und Schilddrüsenerkrankungen) oder/und kardiologische Komplikationen (Herzinsuffizienz, Arrhythmie, pulmonale *Hypertonie*) entwickeln (siehe auch: https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/sekundaere_eisenueberladung/behandlung/).



6. Diagnose: Wie wird ein Pyruvatkinase-Mangel festgestellt?

Der Nachweis eines Pyruvatkinase-Mangels erfolgt über die Bestimmung der Restenzymaktivität der Pyruvatkinase. Dies ist in einigen Fällen, zum Beispiel bei regelmäßigen *Transfusionen*, nicht möglich.

Deswegen hat die *genetische* Diagnostik in den letzten Jahren an Bedeutung gewonnen. Die genetische Diagnostik ermöglicht zudem auch eine Unterscheidung, ob eine Restaktivität des Enzyms vorhanden ist. Dies ist von großer Bedeutung für die Wahl der Therapie: Ist eine Restaktivität vorhanden, sprechen die Patienten höchstwahrscheinlich auf die neue molekulare Behandlung (siehe unten: „*Behandlung*“) an.

Die Untersuchung beider Eltern kann dazu beitragen, die Diagnose eines Pyruvatkinase-Mangels beim Kind weiter abzusichern [[1]].

7. Behandlung: Wie werden Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel behandelt?

Derzeit gibt es keine ursächliche Therapie für den Pyruvatkinase-Mangel bei Kindern. Die Behandlung erfolgt entsprechend der Schwere der auftretenden Symptome.

Neugeborene mit starker Gelbsucht benötigen Phototherapie und nicht selten *Austauschtransfusionen*. Die Phototherapie mit blaugrünem Licht bewirkt, dass das nicht wasserlösliche *Bilirubin*, das durch den Zerfall der roten Blutkörperchen ins Blut freigesetzt wird, in wasserlösliches Bilirubin umgewandelt wird, das über den Darm ausgeschieden werden kann. So wird verhindert, dass sich das nicht wasserlösliche Bilirubin in Organen, wie dem Gehirn, ansammelt und dort Schäden verursacht. Sollte eine Phototherapie nicht ausreichen, so muss eine sogenannte *Austauschtransfusion* vorgenommen werden, bei der ein Großteil des gesamten Bluts durch gesundes Blut ersetzt wird.

Im Verlauf werden die Patienten bei schwerer Anämie mit *Bluttransfusionen* behandelt.

Eine Entfernung der Milz wird bei zirka zwei Drittel der Patienten durchgeführt, um den erhöhten Blutzerfall in der Milz zu vermeiden. Der Erfolg dieser Behandlung ist in manchen Fällen schwer vorauszusagen. Bei einigen Patienten verringert sich der Blutzerfall kaum, die meisten profitieren jedoch von der Milzentfernung. Nach der Operation steigt der durchschnittliche *Hämoglobinwert* der Patienten um 1-3 g/dl und der Abstand zwischen den Transfusionen verlängert sich.

Die Milz sollte nach Möglichkeit nicht vor dem 5. Lebensjahr entfernt werden. Eine zu frühe Entfernung erhöht das Risiko schwerer *Infektionen* und Gefäßverschlüsse (*Thrombosen*) (*siehe auch* : https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/patienten/fragen_an_den_arzt/was_sind_die_folgen_einer_milzentfernung/)

Viele Patienten entwickeln im Verlauf eine Eisenüberladung, so dass eine Eisenentzugstherapie (Chelat-Therapie) erforderlich ist. Nähere Informationen, wie eine Eisenentzugstherapie durchgeführt wird, erhalten Sie [hier](#).

Seit 2016 wird im Rahmen einer Studie eine ursächliche Behandlung des Pyruvatkinase-Mangels getestet. Die Behandlung kann das defekte Enzym Pyruvatkinase reparieren. Bei Patienten, die noch eine Restaktivität des *Enzyms* aufweisen, kann diese durch die neue Behandlung gesteigert werden, so dass der Verlauf der Krankheit abgemildert wird. Derzeit (zu Beginn des Jahres 2021) gibt es diese Studienbehandlung nur für Erwachsene, in den nächsten zwei Jahren ist jedoch mit einer Studie auch für Kinder zu rechnen. In jedem Fall sollten Patienten mit Pyruvatkinase-Mangel einem Spezialisten in der Behandlung von *hämolytischen Anämien* vorgestellt werden, um eine optimale Diagnostik und Behandlung zu planen.

8. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit einem Pyruvatkinase-Mangel?

In aller Regel ist die Prognose vom Schweregrad des Pyruvatkinase-Mangels abhängig.

Eine kürzlich durchgeführte Umfrage zeigte eine deutliche Beeinträchtigung der Lebensqualität bei schwer betroffenen Patienten [[3]]. Die Teilhabe am sozialen Umfeld (Kindergarten/Schulalltag) kann aufgrund der *Transfusionshäufigkeit* stark beeinträchtigt sein. Dies betrifft in erster Linie Personen mit deutlichem *Enzymmangel*, die vor einer Milzentfernung (Splenektomie) dauerhaft transfusionspflichtig waren. Nach einer Entfernung der Milz verringert sich der Transfusionsbedarf in den meisten Fällen deutlich.

Wichtig für die Prognose ist außerdem, dass die Milz nach Möglichkeit nicht vor dem 5. Lebensjahr entfernt wird. Eine zu frühe Entfernung erhöht das Risiko schwerer *Infektionen* und Gefäßverschlüsse (*Thrombosen*).

Bei einem Drittel der leicht bis mittelschwer erkrankten Patienten verläuft die Erkrankung milde.

Wichtig für alle Betroffenen ist eine kompetente ärztliche Betreuung und entsprechende Aufklärung der Patienten, Angehörigen und aller behandelnden Ärzte.



Literaturverzeichnis

- [1] Grace RF, Barcellini W „Management of pyruvate kinase deficiency in children and adults.“, *Blood* 2020;136(11):1241-1249, 32702739 pubmed
- [2] Wiederer L, Bertsch A, Eber S „Seltene Anämien im Kindesalter“, *Päd Prax* 2020;94: 85-98, 0030–9346 issn
- [3] Klothaki P, Grace R, Eber S, Puzik A, Kunz J, Burdach S, Andres O, Nathrath M, Kollmar N „Pyruvatkinasemangel der Erythrozyten in Deutschland - Klinische Merkmale und Lebensqualität der Patienten“, *Monatsschrift Kinderheilkunde* 2021, in print pubmed
- [4] Grace RF, Zanella A, Neufeld EJ, Morton DH, Eber S, Yaish H, Glader B „Erythrocyte pyruvate kinase deficiency: 2015 status report.“, *American journal of hematology* 2015;90(9):825-30, 26087744 pubmed



Glossar

Anämie	Blutarmut; Verminderung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) und/oder des Anteils der roten Blutkörperchen (Hämatokrit) im Blut unter den für ein bestimmtes Alter typischen Normwert. Zeichen einer Anämie sind z.B. Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Schlappeheitsgefühl.
Austauschtransfusion	Blutübertragung (Bluttransfusion), bei der das gesamte Blut eines Patienten durch das Blut eines Spenders ersetzt wird. Eine Austauschtransfusion erfolgt, um den Empfänger von schädlichen Bestandteilen im Blut zu befreien.
autosomal-rezessiv	Vererbungsform für angeborene Erkrankungen; die jeweilige Erkrankung tritt nur auf, wenn beide Eltern das betroffene, krankhaft veränderte Gen an ihre Nachkommen weitergeben. Erbt das Kind nur ein verändertes Gen vom Vater oder von der Mutter, erkrankt es nicht, ist selbst aber Überträger für das veränderte Gen und somit für die Erkrankung. Die Vererbung erfolgt über Gene auf nicht-geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Autosomen), d.h. es handelt sich um einen vom Geschlecht unabhängigen Vererbungsweg. Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Nachkommen auftritt, bei jeder Schwangerschaft 25%.
Bilirubin	Blutbestandteil; gelbbrauner Gallenfarbstoff; Abbauprodukt des Hämoglobins
Bluttransfusion	Übertragung von Blut (Vollblut) oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger;
Enzym	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.
Erythropoese	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



	<p>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>
genetisch	<p>die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt</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>
Hämolyse	<p>Zerfall der roten Blutkörperchen</p>
hämolytisch	<p>Hämolyse bewirkend</p>
heterozygot	<p>In den Körperzellen aller Menschen liegen die Chromosomen in doppelter Ausführung vor (diploid); ein Chromosom stammt jeweils vom Vater, das andere von der Mutter. Auf den Chromosomen liegen die Gene, die die Baupläne für Eiweiße enthalten. Wenn das Gen für ein bestimmtes Merkmal in zwei unterschiedlichen Varianten (Allelen) vorliegt (also Mutter und Vater unterschiedliche Gene vererbt haben) dann ist der Nachkomme hinsichtlich des entsprechenden Merkmals mischerbig, also heterozygot. Bei der Merkmalsausprägung setzt sich dann entweder eines der beiden Allele durch, oder es resultiert ein Mischtyp, etwa bei der Blütenfarbe: Aus weißen und roten Blüten entstehen rosa Blüten.</p>
homozygot	<p>Im menschlichen Organismus liegen die Chromosomen immer in doppelter Ausführung vor (jeweils eins Chromosom von der Mutter und eins vom Vater. Ist bei einem Organismus mit doppeltem Chromosomensatz das Gen für ein bestimmtes Merkmal, zum Beispile die Harrfarbe, auf beiden (gleichartigen) Chromosomen identisch, dann ist er hinsichtlich dieses Merkmals reinerbig, also homozygot.</p>
Infektion	<p>Eindringen kleinster Organismen (z.B. Bakterien, Viren, Pilze) in den Körper und anschließende Vermehrung in diesem. Je nach Eigenschaften der Mikroorganismen und der Abwehrlage</p>



des Infizierten kann es nach Infektionen zu verschiedenen Infektionskrankheiten kommen.

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.

Thrombose

Vollständiger oder teilweiser Verschluss von Blutgefäßen (Arterien, Venen) sowie der Herzhöhlen durch Bildung eines Blutgerinnsels (Thrombus, Blutpfropf); führt zur Behinderung des Blutflusses im Gefäß. Teile des Blutgerinnsels können sich lösen und über die Blutbahn weitertransportiert werden. Bleibt der Thrombus in Gefäßengen stecken, kann eine u.U. lebensbedrohliche Embolie die Folge sein.

Transfusion

Übertragung von Vollblut oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger.