

Hämoglobin S und Sichelzellkrankheiten sind Erkrankungen des Hämoglobins, des roten Blutfarbstoffes. Sichelzellerkrankungen sind die Folge eines abnormalen Hämoglobins, das als Hämoglobin S (Hb S) bezeichnet wird. Es gibt verschiedene Formen: Am häufigsten ist die Erkrankung bei Homozygoten für Hb S (Hb SS). Compound-Heterozygotie führt zu einer mehr oder weniger schweren Form, wie SC, SD-Punjab, SO-Arab, Sbeta-Thalassämie.

Was ist die Ursache der Erkrankung und wie häufig ist sie?

Es handelt sich um eine erbliche Erkrankung durch Veränderungen der normalen Gene des Menschen. Im Falle der Sichelzellkrankheiten liegt eine Mutation im beta-Globin vor, das für die beta-Globinkette verantwortlich ist, eine der Ketten des menschlichen Hämoglobins. Wenn ein Globin-Gen die Mutation trägt (AS-Form) sind die Menschen gesund. Eine Krankheit entsteht, wenn beide Gene in gleicher Weise betroffen sind, oder wenn in beiden Genen verschiedene Veränderungen vorliegen (z. B. in der Form von SC, SD, SO-Arab, Sbeta-Thalassämie). Die Erkrankung ist häufig bei Menschen, die aus West- und Nordafrika, aus dem Mittleren Osten, aus Indien, etwas weniger häufig aus den Mittelmeer-Anrainerstaaten kommen. Dies beruht auf der Tatsache, dass in diesen Gebieten früher die Malaria sehr häufig war (und zum Teil noch ist) und dass das nicht normale Hämoglobin S einen gewissen Schutz gegen einen schweren Verlauf einer Malaria bietet.

Was sind die häufigsten Krankheitserscheinungen?

Die roten Blutzellen von Patienten mit Sichelzellkrankheiten nehmen unter bestimmten Umständen zeitweise eine sichelartige Form an. Sie werden dann starr (im Gegensatz zu normalen Erythrozyten, die sehr leicht verformbar sind), können die kleinsten Blutgefäße nicht mehr passieren und verstopfen diese. Außerdem gehen sie vorzeitig zugrunde. Diese Veränderungen erklären die Blutarmut, die mit Blässe und einer leichten Gelbsucht einhergeht, die sich vor allem als eine gelbliche Verfärbung in den Augen bemerkbar macht. Wenn bestimmte Gefäßgebiete durch die Sichelzellen von der normalen Blutzufuhr abgeschnitten sind, kommt es zu akuten Schmerzen (Arme, Beine, andere Körperregionen), zu Schäden an inneren Organen (z. B. der Milz, der Lunge, der Leber und der Niere), eventuell zu einem Schlaganfall und bei Männern zu einer lang anhaltenden schmerzhaften Erektion. Wenn nach mehrfachen solchen Krisen, vor allem bei kleinen Kindern, die Milz schwer geschädigt ist, steigt das Risiko schwerer bakterieller Infektionen, ähnlich wie nach chirurgischer Entfernung der Milz. Solange die Milz bei Kindern noch funktioniert, besteht dagegen die Gefahr eines akuten „Versackens“ des Blutes in der Milz bei der lebensbedrohlichen so genannten Milzsequestration.

Welche Behandlungsmaßnahmen sind angebracht?

Wenn die Diagnose im frühen Lebensalter gestellt wird, werden bereits bei Säuglingen Maßnahmen getroffen, um schwerwiegende Infektionen zu verhindern. Die rechtzeitige und sachkundige Behandlung der oben genannten Krankheitserscheinungen ist sehr wichtig; deswegen sollen nach Möglichkeit alle Patienten in Spezialzentren unter der Führung von spezialisierten Kinderärzten oder Internisten, und unter Verfügbarkeit anderer medizinischer Disziplinen behandelt werden. Ein wichtiges Medikament das in bestimmten Situationen schwere Komplikationen vermeiden kann ist Hydroxycarbamid.

Eine Heilung ist derzeit nur durch eine Transplantation von hämopoetischen Stammzellen von anderen Menschen (oft als Knochenmarktransplantation bezeichnet) möglich. Die schwerwiegende Entscheidung für einen solchen Eingriff muss von Spezialisten gemeinsam mit den Patienten oder ihren Eltern nach ausführlicher Information getroffen werden.

Wie groß ist das Risiko, dass meine Kinder die Krankheit erben?

Wenn beide Eltern eine Mutation bei dem angegebenen Gen tragen, ist statistisch bei einem Viertel ihrer Kinder eine Erkrankung zu erwarten, während die Hälfte ein verändertes Gen erben, aber gesund sind, und ein Viertel nicht nur klinisch gesund ist, sondern auch durchweg gesunde Gene hat und die Krankheit nicht weiter vererben kann. Das sind allerdings allein statistische Werte! In der eingeborenen Bevölkerung in

Deutschland ist eine solche Kombination sehr unwahrscheinlich, kommt aber bei Migranten aus den oben genannten Ländern häufiger vor. Wenn in der Familie eines Elternteils entsprechende Krankheiten aufgetreten sind, sollte der behandelte Spezialist eine genetische Beratung veranlassen.