

Die Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ I (CDA I) ist eine Erkrankung der Blutbildung, speziell der Bildung der Erythroblasten, d. h. der Vorläuferzellen der roten Blutkörperchen.

Was ist die Ursache der Erkrankung?

Es handelt sich um eine erbliche Erkrankung durch Veränderungen normaler Gene des Menschen. Die Erkrankung ist sehr selten und kommt in vielen Ländern der Erde vor. Aufgrund der Seltenheit wird die richtige Diagnose häufig erst im Erwachsenenalter gestellt.

Was sind die häufigsten Krankheitserscheinungen?

Es werden zu wenig rote Blutzellen gebildet, die außerdem oft zu früh abgebaut werden. Diese Veränderungen erklären die Anämie (Blutarmut), die allerdings bei verschiedenen Menschen unterschiedlich stark ausgeprägt ist. Bei den schweren Formen kann die Anämie so ausgeprägt sein, dass bereits im frühen Kindesalter regelmäßige Bluttransfusionen notwendig sind. Bei einem Teil dieser schwer betroffenen Patienten bessert sich allerdings die Anämie im Jugendalter.

Die meisten Betroffenen haben allerdings eine nur mäßige Anämie, die mit dem Leben gut vereinbar ist und die Leistungsfähigkeit nur wenig beeinträchtigt; sie kann sich mit steigendem Lebensalter wieder verschlechtern, vor allem wenn chronische Veränderungen der Herzleistung oder der Lungenfunktion dazu kommen. Zusätzliche, harmlose Krankheitserscheinung ist eine gelbliche Verfärbung in den Augen (so genannter Skleren-ikterus), gelegentlich eine wechselnd starke, insgesamt aber geringe Gelbfärbung der Haut und eine langsam zunehmende Vergrößerung der Milz. Seltenerer Folgen, vor allem im Erwachsenenalter sind schlecht heilende Unterschenkelgeschwüre oder Blutbildungsherde seitlich der Wirbelsäule, die zwar keine Beschwerden verursachen, den Arzt aber vor die Schwierigkeit stellen, die im Röntgenbild sichtbaren Verschattungen richtig zu deuten.

Bei fast allen Patienten ist die Aufnahme von Eisen aus der Nahrung lebenslang erhöht. Der dadurch erhöhte Eisengehalt des Körpers bleibt lange Zeit ohne Beschwerden, kann aber später zu Organschäden führen. Deswegen sollten die entsprechenden Werte des Eisenstoffwechsels immer bei Diagnose der Krankheit und dann lebenslang in geeigneten Abständen vom Arzt überprüft werden.

Welche Behandlungsmaßnahmen sind angebracht?

Bei schwer betroffenen Menschen, bei denen die Blutarmut Bluttransfusionen erfordert oder die Leistungsfähigkeit oder die Lebensqualität der Betroffenen erheblich einschränkt, kann der Zustand durch Behandlung mit einem Medikament, dem so genannten Interferon-alpha, bleibend gebessert werden. Allerdings muss dieses Medikament lebenslang gespritzt werden, z. B. einmal alle ein bis zwei Wochen. Die Behandlung muss von einem auf die Behandlung von Blutkrankheiten spezialisierten Kinderarzt oder Internisten überwacht werden.

Wenn die Eisenüberladung – die auch bei im übrigen nicht behandlungsbedürftigen Betroffenen eintritt – so stark wird, dass Leber, Herz oder Drüsen geschädigt werden können, muss eine Behandlung mit Medikamenten eingeleitet werden, welche die Eisenausscheidung erhöhen. Bei Patienten, bei denen die Blutarmut nicht ausgeprägt ist, sollte vorher versucht werden, die Eisenüberladung durch regelmäßige kleine Aderlässe zu beseitigen.

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

Da die Krankheit nur in Erscheinung tritt, wenn zwei Gene betroffen sind, beschränkt sich die Krankheit ausschließlich auf eine Generation. Die Hälfte der Kinder einer/eines Betroffenen haben allerdings ein verändertes Gen; die Krankheit kann dann wieder sichtbar werden, wenn einer der Nachkommen mit einem solchen Überträgerstatus einen anderen Überträger heiratet. Es ist aus diesem Erbgang verständlich, dass die Krankheit etwas häufiger in Großfamilien auftritt, in denen Verwandtenehen nicht selten sind.