



Diamond-Blackfan-Anämie

> Definition und Ursache

Die Diamond-Blackfan-Anämie (DBA) wurde 1938 von den Kinderärzten Louis K. Diamond und Kenneth D. Blackfan erstmals beschrieben. DBA ist eine angeborene schwere, chronische Blutarmut, bei der die roten Blutzellen im Knochenmark nicht oder nur unzureichend gebildet werden. Sie tritt meistens im 1. Lebensjahr auf und gehört mit 5-7 Fällen pro 1 Million Neugeborene zu den sehr seltenen Erkrankungen. Es ist eine Erkrankung, die von einem Elternteil vererbt sein kann. Sie kann aber auch durch eine spontane Genveränderung (Neumutation) beim Patienten zum ersten Mal auftreten und sich später weitervererben. Die Diamond-Blackfan-Anämie (DBA) ist nicht ansteckend und kann auch nicht im Laufe des Lebens erworben werden.

Die DBA wird durch Fehler (Mutationen) in den Erbanlagen (Gene) verursacht, die für die Produktion bestimmter Eiweiße (Proteine) zuständig sind. Dadurch kommt es zur Produktion fehlerhafter Proteine. Diese Proteine sind die Grundbausteine der "Eiweißfabriken" in den Körperzellen, den Ribosomen.

Warum dies geschieht, ist unbekannt. Inzwischen wurden mehrere Gene entdeckt, die Veränderungen aufweisen – aber nicht bei allen Erkrankten und nicht einheitlich.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Typische Beschwerden von Erkrankten sind unter anderem:

- > zunehmende Blässe
- > Herzrasen
- > Kopfschmerzen
- > rasche Ermüdbarkeit
- > Trinkunlust und Gedeihstörungen
- > Luftnot bei körperlicher Anstrengung

Aber auch angeborene Fehlbildungen können zum Krankheitsbild gehören. Bei etwa 40% der Patienten zeigt sich dies mit:

- > typischem "DBA-Gesicht" mit Stupsnase, breitem Augenabstand (Hypertelorismus), kräftiger Oberlippe und aufgewecktem Gesichtsausdruck

> Kleinwuchs

> Skelettveränderungen (besonders der Arme und/oder der Daumen)

> Gaumenspalte

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Die klinische Diagnose der DBA stellt aufgrund zahlreicher Krankheitsausprägungen eine besondere Herausforderung dar. Bei einer DBA findet der Arzt im Blutbild der Patienten Zeichen der unzureichenden und erschwerten Blutbildung. Folgende Kriterien sprechen für die Diagnose einer DBA:

- 1) eine erniedrigte Konzentration von rotem Blutfarbstoff
- 2) zu wenig junge rote Blutkörperchen (Retikulozyten)
- 3) leicht vergrößerte reife rote Blutzellen (Erythrozyten)
- 4) normale oder leicht erniedrigte Anzahl an weißen Blutkörperchen (Leukozyten)
- 5) normale oder leicht veränderte Anzahl an Blutplättchen (Thrombozyten)
- 6) Knochenmarkbefund mit selektivem Fehlen von Vorstufen der roten Blutzellen
- 7) erhöhte Konzentration von fetalem Hämoglobin, einer jungen "Bauform" des erwachsenen (adulten) roten Blutfarbstoffs, die meist nur beim Fetus oder Neugeborenen vorkommt und dann nur noch in Spuren nachweisbar ist
- 8) erhöhte Konzentration der Adenosin-Desaminase (ADA), eines Boten-Eiweißes (Enzyms), das eine wichtige Rolle im Stoffwechsel der Desoxyribonukleinsäure (DNS) spielt

Die Diagnose wird in der Regel durch eine Knochenmarkpunktion bestätigt, in der die Vorläufer der roten Blutzellen (Retikulozyten) ganz oder weitgehend fehlen.

Neben den oben genannten Blut- und Knochenmarkuntersuchungen ist auch eine genetische Diagnostik möglich. Mittlerweile kann bei etwa 50% der Patienten eine krankheitsverursachende genetische Veränderung (Mutation oder Deletion) nachgewiesen werden.

> **Behandlung & Therapie**

Etwa ein Drittel der Erkrankten spricht auf eine Cortisontherapie an, die lebenslang durchgeführt werden muss. Da Cortison jedoch auch wachstumshemmend wirkt, wird sie bei Patienten vor Beendigung des ersten Lebensjahres möglichst vermieden. Erst wenn sie älter als ein Jahr sind, erhalten die Kinder eine Behandlung. Dabei wird die Dosis nach dem Körpergewicht des Kindes berechnet. Bei der Behandlung können Nebenwirkungen auftreten: Dazu zählen: Störungen des Blutzuckerhaushalts, Gewichtszunahme, Blutdruckschwankungen, Sehstörungen, Wachstumsverzögerungen oder Stimmungsschwankungen. Damit diese unerwünschten Wirkungen frühzeitig erkannt und rechtzeitig behandelt werden können, sollten sich die Patienten regelmäßig zu Verlaufsuntersuchungen in einem Behandlungszentrum vorstellen.

Ein weiteres Drittel der Erkrankten benötigt regelmäßig Bluttransfusionen. Normalerweise geschieht das alle drei bis sechs Wochen. So werden optimale Bedingungen zur ausreichenden Sauerstoffversorgung des Organismus und demzufolge für eine altersgerechte Entwicklung der Patienten geschaffen. Damit wird dann auch der Erhalt der Lebensqualität im erwachsenen Alter sichergestellt. Diese Transfusionen bewirken eine Eisenüberladung im Körper. Um folgenschwere Komplikationen zu verhindern, ist eine dauerhafte Therapie mit eisenausscheidenden Medikamenten notwendig.

Und schließlich gibt es auch Erkrankte, die keine Therapie benötigen. Es kann aber auch sein, dass man phasenweise im Laufe des Lebens zu jeder Gruppe gehören kann.

Sowohl Cortisongaben als auch Transfusionen haben das Ziel, den Hämoglobin-Wert des Blutes (Hb) über mindestens 8-9g/dl zu halten.

Eine hämatopoetische Stammzelltransplantation bei passendem Spender und jungem Lebensalter stellt bis jetzt die einzige Therapieform dar, die heilen kann. Darüber kann aber nur im Einzelfall entschieden werden. Betroffene können sich im Uniklinikum Freiburg (Frau Prof. Dr. med. Ch. Niemeyer und ihr Team) informieren und beraten lassen und sich in die DBA-Studie aufnehmen lassen.

> Förderung/ Beratung der Familien

Nicht nur die Krankheit selbst, sondern auch die Nebenwirkungen der Therapien können eine eingeschränkte Lebenserwartung zur Folge haben. Dennoch ist ein Besuch der Schule, Erlernen eines Berufes möglich. Da die Erkrankung noch recht „jung“ ist, sind noch keine definitiven Aussagen zu Langzeitprognosen möglich.

Unser Ziel ist es, auf die Erkrankung aufmerksam zu machen und einen Austausch über Therapiemöglichkeiten und Erfahrungen unter den Mitgliedern zu fördern. Wir leisten Öffentlichkeitsarbeit, um Früherkennung und bessere medizinische und soziale Betreuung zu erreichen.

Durch die Zusammenarbeit mit medizinischen Zentren und den Austausch mit internationalen Selbsthilfegruppen verfolgen wir den aktuellen Stand der Forschung.

Textbeitrag gemeinsam erstellt von Diamond – Blackfan-Anämie Selbsthilfe Deutschland e.V. und dem knw.

> [Mehr Infos zur Diamond-Blackfan-Anämie \(DBA\) unter folgendem Link](#)

E-Mail: info@diamond-blackfan.de

Facebook: [Diamond – Blackfan – Anämie Germany](#)

web: www.diamond-blackfan.de