

PNH

Grundlegende Erläuterungen

Diese Broschüre umfasst allgemeine Informationen für Patienten und ihre Familien. Obwohl die Internationale Stiftung für Aplastische Anämie & MDS (AA&MDSIF) darum bemüht ist, möglichst akkurate und aktuelle Informationen anzubieten, garantiert sie nicht für die Richtigkeit der Informationen und steht nicht dafür ein. Patienten sollten immer medizinischen Rat bei einem qualifizierten Hämato-
logen einholen und diese Unterlagen, persönliche Fragen und Anliegen mit ihrem Arzt diskutieren.



APLASTIC ANEMIA & MDS INTERNATIONAL FOUNDATION, INC.

Fighting Bone Marrow Diseases through Patient Support & Research Since 1983

P.O. BOX 613, ANNAPOLIS, MARYLAND 21404-0613 U.S.A.

Tel: (410) 867-0242 • (800) 747-2820 • Fax: (410) 867-0240

help@aamds.org • www.aamds.org

Übersetzt aus dem Amerikanischen von J. Thimmel (www.aa-pnh.info) im Juli 2006

Anmerkung des Übersetzers: Die Stiftung AA&MDSIF hat den Schwerpunkt ihres Einsatzgebietes in den USA. Daher können einige spezielle, v.a. praktische Details der Broschüre von der Realität im deutschsprachigen Raum abweichen. Derartige eindeutige *Besonderheiten* sind im Text *kursiv* hervorgehoben. Trotzdem enthält die Broschüre vielfältige nützliche, auch außerhalb der USA anwendbare Hinweise.

Das Geheimnis voranzukommen besteht darin anzufangen. Das Geheimnis anzufangen besteht darin, die komplizierten überwältigenden Aufgaben in kleine, lösbare Aufgaben aufzuteilen und mit der ersten beginnen.

- Mark Twain

Sehr geehrter Freund,

Wie die meisten Menschen haben Sie wahrscheinlich noch nie etwas von Knochenmarkerkrankungen wie Aplastische Anämie, Myelodysplastisches Syndrom (MDS) oder Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH) gehört, bis Sie oder eine geliebte Person mit einer derartigen Erkrankung diagnostiziert wurden. Jetzt sehen Sie sich der Herausforderung gegenübergestellt, die physischen und emotionalen Aspekte einer chronischen Erkrankung zu verstehen.

Sie stehen der Erkrankung nicht alleine gegenüber. Die Stiftung Aplastic Anemia & MDS International Foundation (AA&MDSIF) ist hier, um Ihnen und Ihren geliebten Menschen zu helfen.

Seit 1983 hat die AA&MDSIF den Kampf gegen Knochenmarkerkrankungen aufgenommen mit Hilfe eines ausgewählten medizinischen Gremium, einem hingebungsvollen Vorstand, hunderten ergebenen Freiwilligen rund um die Welt und einer talentierten Bürobelegschaft. Wir werden Ihre Fragen beantworten, Ihnen die aktuellsten Informationen zu Behandlungsmöglichkeiten und Forschung geben, *finanzielle Rückerstattung für Patientenreisen (nur für USA)* zur Teilnahme an klinischen Studien leisten und *Sie mit anderen Patienten zusammenbringen (vorwiegend für USA)*, die Ihre Erfahrungen mit Ihnen teilen.

Das Ziel dieser Broschüre besteht darin, grundlegende Informationen über das Management von Entscheidungen für Behandlungen bereitzustellen. Obwohl diese Information nicht dazu gedacht ist, die Beratung eines Arztes zu ersetzen, ist es essentiell, möglichst viel über die Erkrankung, die aktuelle Forschung und vorhandene Behandlungsoptionen zu lernen. Auch auf der Homepage www.aamds.org finden Sie weiterführende Informationen. Falls Sie über keinen Internet-Anschluss verfügen, fragen Sie bei Ihrem Bibliothekar, Freund oder Familienmitglied nach, ob Sie unsere Newsletter, e-Bulletins, Infozettel zu Medikamenten, Häufig Gestellte Fragen (FAQ's) oder andere wichtige Information von unserer Website als schriftlichen Ausdruck zur Verfügung gestellt bekommen.

Bei der AA&MDSIF handelt es sich um eine gemeinnützige 501(c)(3) Organisation, die durch den *International Revenue Service (USA)* anerkannt ist. Unsere Mission besteht darin, dem Patienten Hilfe, Fürsprache und Unterstützung zur Verfügung zu stellen; ihm Material zur Weiterbildung und aktualisierte medizinische Informationen bereit zu stellen; sowie die medizinische Forschung zu unterstützen, um neue Behandlungen und nicht zuletzt Heilungsmöglichkeiten für Aplastische Anämie, Myelodysplastisches Syndrom und damit verbundene Knochenmarkerkrankungen wie PNH zu unterstützen.

Alle unsere Serviceangebote sind kostenfrei. Nehmen Sie noch heute Kontakt zu uns auf, um näheres über unsere Serviceangebote zu erfahren und Kontakt mit anderen aufzunehmen.

Unsere besten Wünsche

Marylin Baker M.S.
(Executive Director)

Inhaltsverzeichnis

Vorwort.....	5
Kapitel 1.....	5
Einführung.....	5
PNH – Erklärungen.....	5
Symptome – Erklärungen.....	5
PNH und Aplastische Anämie.....	7
Diagnose.....	7
Behandlungen.....	7
Prognose.....	9
Gesundheit.....	9
Emotionale Aspekte.....	9
Aktiv Werden.....	10
Kapitel 2.....	10
Produktion der Blutzellen.....	10
Das Blutbild (CBC).....	10
Normale (mittlere) Werte für Erwachsene.....	11
Normale (mittlere) Werte für Kinder.....	11
Rote Blutkörperchen.....	11
Blutplättchen.....	12
Weiße Blutkörperchen.....	12
Das Immunsystem.....	13
Bluterkrankungen.....	13
Knochenmarkuntersuchung.....	14
Transfusionen Roter Blutkörperchen.....	14
Bestrahltes Blut.....	15
Transfusionen von Blutplättchen.....	15
Transfusionen weißer Blutkörperchen.....	15
Reaktionen auf Transfusionen.....	15
Risiken einer Transfusionskontamination.....	15
Lokalanästhesie.....	15
Anhang - Glossar.....	16

Vorwort

In Kapitel eins dieser Broschüre wird erläutert, wie sich Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH) entwickelt, wie die Erkrankung behandelt wird und mit was Sie zu rechnen haben, wenn Ihre geschätzte Person daran erkrankt ist. Kapitel zwei widmet sich der Fragestellung, wie das Blutsystem des Körpers funktioniert, sowohl unter normalen Bedingungen als auch in Fällen von PNH oder anderen Erkrankungen bedingt durch Knochenmarkversagen. Kapitel zwei wird darüber hinaus eine ausführlichere Sichtweise auf die physiologischen Prozesse eröffnen, welche zuvor Gegenstand des ersten Kapitels waren und dadurch insgesamt ein besseres Verständnis dafür liefern, wie der Körper Blut erzeugt und wie er gegen Infektionen vorgeht. Am Ende der Broschüre befindet sich ein Glossar, welches kurze Definitionen zu solchen Begriffen enthält, die mit PNH und dem Blutsystem im Zusammenhang stehen.

Beim Durchlesen der einzelnen Kapitel werden Sie eine Erklärung der meisten neu eingeführten Begriffe finden, jedoch werden Sie eventuell auch im Glossar nachschlagen, um sich einige medizinische Begriffe zu erschließen. Sie werden bemerken, dass in Kapitel zwei die Schlüsselbegriffe unterstrichen wurden, damit Sie leichter im Glossar aufzufinden sind. Zwei eng verwandte Erkrankungen, Aplastische Anämie und Myelodysplastische Syndrome werden in vergleichbaren Broschüren der Stiftung AA&MDSIF näher beschrieben.

Kapitel 1

Einführung

PNH ist eine seltene, jedoch potentiell schwerwiegende Krankheit, woran Personen in jedem Alter erkranken können. Obwohl einige der Eigenschaften der Erkrankung wie Hämolyse innerhalb der Blutgefäße oder das Auftreten von rotem Urin seit über 100 Jahren bekannt sind, bleiben viele Aspekte von PNH weiterhin ein Mysterium. Wie bei anderen Äußerst seltenen Erkrankungen („*Orphan Disease*“) ist der Fortschritt der Erkenntnis sehr gering. Für Ärzte und Wissenschaftler, die die Erkrankung erforschen, ist es häufig sehr frustrierend, dass sie nur eingeschränkte Antworten und Erklärungen auf die vielen Fragen von PNH Patienten geben können.

Erst kürzlich wurden die komplizierten Mechanismen und pathologischen Verknüpfungen aufgedeckt, welche hinter der Entwicklung dieser Erkrankung stecken. Trotz der neuerlichen Fortschritte ist ein großer weiterer Forschungsaufwand nötig, um alle Aspekte der Krankheit vollständig aufzuklären. Viele Spezialisten sind davon überzeugt, dass die Erforschung der Entwicklung von PNH im Knochenmark hilfreich bei dem

Verständnis anderer Erkrankungen des Blutsystems sein wird wie Aplastischer Anämie oder Leukämie. Weil es sich bei PNH um eine so seltene Erkrankung handelt, bieten rigoros durchgeführte klinische Studien an Institutionen unter Beteiligung vieler PNH-Patienten die beste Chance dafür, effektive Behandlungen zu entwickeln oder Heilungsmöglichkeiten aufzufinden. Daher ist es so wichtig, dass Patienten wann immer möglich an klinischen Studien teilnehmen.

PNH – Erklärungen

Bevor Sie die Symptome von PNH begreifen können sollten Sie die Mechanismen der Erkrankung verstehen. PNH ist nicht vererbbar. Es beruht auf einer erworbenen Mutation im genetischen Material der unausgereiftesten Zellen des Knochenmarkes, der Stammzellen. Diese Stammzellen des Knochenmarks sind insofern für die dauerhafte Versorgung mit Blutkörperchen verantwortlich, als aus ihnen alle drei Typen von Blutzellen hervorgehen: die Roten Blutkörperchen, welche Sauerstoff zum Gewebe transportieren, die Weißen Blutkörperchen, welche Infektionen bekämpfen und Blutplättchen, welche zur Blutgerinnung beitragen.

Bei PNH betrifft eine Mutation im Erbgut der Stammzelle ein spezifisches Gen, welches PIG-A genannt wird. Bedingt durch diese Mutation fehlt ein Enzym, welches dazu gebraucht wird, um viele wichtige Proteine an der Oberfläche der Blutzellen zu verankern, so dass aus betroffenen Stammzelle mit mutiertem Erbgut nur defekte ausgereifte Blutzellen hervorgehen, welche zu der Erkrankung führen. Rote und Weiße Blutkörperchen sowie die Blutplättchen, die aus einer Stammzelle mit der Mutation hervorgehen, sind mit dem Defekt behaftet, der für die Symptome der Erkrankung verantwortlich ist. Es ist nicht bekannt, wodurch die Mutation der Stammzelle bei PNH hervorgerufen wird. mutierten Stammzelle. Genauso unbekannt ist, warum die defekte PNH-Stammzelle sich schneller vermehrt als „normale (intakte) Stammzellen, was den Weg dazu ebnet, dass defekte Blutzellen zunehmend gesunde normale Blutzellen ersetzen, wodurch die Erkrankung sich weiter ausbreitet).

Symptome – Erklärungen

Allgemeines: Defekte Blutzellen, welche aus dem mutierten Stammzellen des geschädigten Knochenmarkes hervorgehen, sind für eine Reihe von Symptomen bei PNH verantwortlich. Eine Menge klinischer Symptome gehen auf PNH zurück, doch nicht jeder Patient sieht sich mit jeder Form von Komplikation konfrontiert und auch das Ausmaß variiert von Fall zu Fall. Es ist somit von Nutzen, wenn jeder Patient den Verlauf seiner Krankheit im Auge behält, auch wenn eine Prognose im Einzelfall tatsächlich schwierig ist.

Eine verminderte Anzahl roter Blutkörperchen - und dadurch bedingt ein geringerer Hämoglobinwert - möglicherweise in Verbindung mit einer Verminderung von Plättchen und/ oder Weißen Blutkörperchen kann auf zweierlei Ursachen zurückzuführen sein:

(Intravasale) Zerstörung der Roten Blutkörperchen oder ihre verringerte Produktion im Knochenmark als Ausdruck der Funktionsschwäche desselbigen und damit als typisches Kennzeichen für Knochenmarkerkrankungen beruhend auf einer Funktionsstörung.

In den meisten Fällen überwiegt bei PNH die Zerstörung der Roten Blutkörperchen als Ursache für eine Anämie, bei einigen Patienten herrscht zusätzlich eine direkte Funktionsstörung der Blutbildung im Knochenmark vor und die defekten Roten Blutkörperchen können nicht ausreichend ersetzt werden.

Hämolyse: Aufgrund des Mangels bestimmter (GPI-defizienter) Proteine auf der Zelloberfläche der Blutkörperchen, welche durch die mutierten Stammzellen erzeugt wurden, sind diese besonders anfällig für die Zerstörung durch das eigene aktivierte primäre Immunsystem, das Komplementsystem.

Das Komplementsystem setzt sich aus einer Vielzahl von Proteinen im Blutserum zusammen und stellt die unspezifische körpereigene Immunabwehr dar. Im Normalfall fungiert das Komplementsystem als antimikrobielle Verteidigung und vernichtet Mikroorganismen. Gesunde Blutzellen sind durch GPI-gebundene Proteine gegen den Angriff des Komplementsystems gewappnet, kranke besitzen diese Proteine nur in unzureichendem Maße oder gar nicht und fallen daher den Attacken zum Opfer. Dabei werden sie zerstört und setzen Hämoglobin (Hgb) frei. Bei übermäßiger Freisetzung von Hgb wird es im Urin ausgeschieden und bedingt dadurch die rote bis braune Färbung des Urins als ein typisches Indiz für PNH und ist daher auch Teil des Namens der Krankheit (Hämoglobinurie).

Wichtiger noch: häufig geht mit der Hämolyse eine Anämie Hand in Hand. Je nach Schweregrad der Hämolyse und Anämie erfahren Patienten Kopfschmerzen, Ohrklingeln, Herzrasen, Müdigkeit (Fatigue) oder Schlaflosigkeit. Schwere Anämien sind mitunter von ausbleibender Regel begleitet und können unter Umständen sogar mit einem Herzinfarkt einhergehen. Normalerweise findet die Zerstörung Roter Blutkörperchen auf einem individuellen Niveau statt, worauf das Knochenmark mit einer erhöhten Blutproduktion reagieren kann. Unglücklicherweise kann bei einigen Patienten das Defizit an Roten Blutkörperchen nicht ausgeglichen werden, was in einer schweren Anämie und Transfusionsbedürftigkeit münden kann. Zusätzlich zur ständigen Hämolyse sind z.T. unbekannte Faktoren für einen dramatischen Anstieg der Zerstörung von PNH-Zellen verantwortlich, was oft als hämolytische Krise bezeichnet wird. Als bekannte Auslöser dafür gelten Stressfaktoren und andere Krankheiten.

Thrombose: Auch defekte Blutplättchen aus den mutierten Stammzellen sind mitunter für schwerwiegende fatale Komplikationen verantwortlich. Es wird vermutet, dass fehlende Oberflächenproteine (sie sind derzeit noch unbekannt) bei den Plättchen dazu beitragen, dass sie eine stärkere Tendenz aufweisen zu verklumpen und defekte Plättchen somit ursächlich an der Bildung von Blutverklumpungen, d.h. Thrombosen beteiligt sind. Blutklumpen können durch den Blutfluss bis in die Lungen transportiert werden und dort zu einer kritischen Bedingung, einer Lungenembolie führen. Gebildete Klumpen können durch den Blutfluss an kritische Stellen transportiert werden und dort den Blutfluss wichtiger Organe beeinträchtigen, bzw. völlig unterbinden, und zwar in Leber, Darm, Milz oder Gehirn, was schwerwiegende Komplikationen mit sich bringt. In Armen und Beinen verursacht Thrombose Schmerz, Schwellungen und rote bzw. bläuliche Verfärbungen. Symptome von Thrombosen in inneren Organen hängen von dem betroffenen Organ ab. In der Leber führt Thrombose zu Bauchschmerzen, Völlegefühl, Brustschmerz und gelbliche Verfärbung der Haut und Augen. Ein Blutklumpen, der in die Lunge gewandert ist, geht einher mit Atemlosigkeit, Husten mit blutigem Auswurf, Herzklopfen, Brustschmerzen und Schmerzen, wenn der Patient tief einatmet.

Wie wahrscheinlich die Entstehung einer Thrombose ist, lässt sich individuell so gut wie gar nicht vorhersehen; während einige Patienten häufiger davon betroffen sind, haben andere niemals damit zu tun. Thromboserisiken lassen sich nicht prognostizieren, da der Entstehungsmechanismus noch im Dunkeln liegt. Patienten, die einmal mit einer Thrombose zu tun hatten, gelten als anfällig für weitere Vorkommnisse.

Knochenmarkversagen und gestörte Blutproduktion: Bei vielen PNH-Patienten kompensiert das Knochenmark die zerstörten Erythrozyten Blutzellen in ausreichendem Umfang. Solche Patienten weisen in der Regel auch eine ausreichende Produktion von Thrombozyten und Leukozyten auf.

Studien haben allerdings gezeigt, dass mit PNH ein geschwächtes Knochenmark einhergeht, das auch dann nicht normal arbeitet, wenn keine verminderte Anzahl von Blutzellen vorliegt. In der Folge entwickelt sich daher mitunter ein mehr oder weniger schwerwiegendes Knochenmarkversagen wie eine Aplastische Anämie. Gründe für die Knochenmarksschwäche bei PNH sind bislang nicht ausreichend bekannt. Jedoch tritt PNH häufig als Komplikation der Aplastischen Anämie in Erscheinung und viele Patienten mit Aplastischer Anämie beherbergen Stammzellen mit PNH, die PNH-Blutzellen produzieren.

Eine verringerte Produktion von Thrombozyten (Plättchen) wird mitunter auch Thrombozytopenie genannt. Symptome dafür sind je nach Schweregrad interne und externe Blutungen, welche mit erhöhten Blutver-

lusten und Anämie einhergehen. Innere Blutungen leiten mitunter einen Schlaganfall ein.

Eine verringerte Produktion von Leukozyten (Weiße Blutkörperchen) birgt die Gefahr von Infektionen. Das Risiko schwerer bakterieller und Pilzinfektionen ist unterhalb einer Granulozytenzahl von 500 pro Mikroliter besonders gegeben. Unterhalb dieses Wertes ist medizinische Unterstützung ratsam, wenn Fieber auftritt oder Symptome einer Infektion vorhanden sind. Für einen PNH-Patienten kann eine umgehende Antibiotika-Behandlung während einer Infektion lebensrettend sein.

PNH und Aplastische Anämie

Wie weiter oben schon erwähnt hängt PNH mit Aplastischer Anämie eng zusammen. Viele Patienten mit Aplastischer Anämie erfahren einen unterschiedlichen Grad der Beteiligung von PNH. Spezialisten gehen davon aus, dass durch Aplastische Anämie Bedingungen geschaffen werden, die für das Wachstum von PNH Stammzellen von Vorteil sind und dadurch die Entwicklung von PNH erlaubt. Es ist denkbar, dass die Aufklärung, warum Aplastische Anämie und PNH so häufig gemeinsam auftreten dazu beitragen kann, die Ursachen der Erkrankung zu verstehen und – hoffentlich – neue spezifische Behandlungen zu entwickeln.

Diagnose

Hämolyse kombiniert mit der Verfärbung des Urins v.a. nach dem Aufstehen sind typische Symptome für PNH. Anhand verringerter Blutwerte des Blutbildes lässt sich allerdings PNH diagnostisch nicht alleine dingfest machen.

Historisch betrachtet wurde PNH früher mit Hilfe des sog. Ham Testes nachgewiesen. Dabei wird gemessen, wie anfällig Rote Blutkörperchen des peripheren Serums für die Zerstörung durch das Komplement-System sind, nachdem dieses durch eine geringfügige Erhöhung des Säuregrades aktiviert wurde. Da bereits im Blut noch vor der Abnahme in der Blutbahn der Patienten viele Rote Blutkörperchen schon der Hämolyse zum Opfer gefallen sind, ist dieser Test nicht sonderlich empfindlich und wurde daher heutzutage durch Tests abgelöst, die eine wesentlich größere Nachweisgenauigkeit besitzen, indem unter Anwendung der sog. Durchflusszytometrie gemessen wird, welche Proteine tatsächlich auf der Oberfläche der Weißen Blutkörperchen fehlen. Weiße Blutkörperchen sind nicht von der Hämolyse betroffen und daher ein verlässliches Maß für die Ausprägung des PNH-Klons. Somit ist bereits ein geringfügiger Anteil an PNH-Zellen im Blut nachweisbar, wodurch die Diagnose treffsicherer wird und PNH zudem wesentlich häufiger als zuvor angenommen gerade bei Patienten mit Aplastischer Anämie festgestellt wurde, die keinerlei Symptome von PNH zeigten.

Zusätzlich zu der spezifischen Diagnose von PNH mit Hilfe der Durchflusszytometrie ist die Anzahl roter Blutkörperchen und des Hämoglobinwertes aufschlussreich für die Bestimmung des Ausprägungsgrades und die Entwicklung einer etwaigen Hämolyse oder einer etwaigen Knochenmarksfehlfunktion, welche ausschlaggebend dafür sind, wie schwerwiegend die Anämie (generelle Unterfunktion Roter Blutkörperchen) ist.

Zur Unterscheidung, ob eine Anämie direkt auf eine PNH-bedingte Hämolyse oder eine allgemeinere Fehlfunktion des Knochenmarks mit reduzierter Zellproduktion zurückzuführen ist, wird die Anzahl der Retikulozyten interpretiert. Dabei handelt es sich um junge Rote Blutkörperchen, d.h. deren Vorläufer, und eine ausreichende Anzahl lässt den Schluss zu, dass das Knochenmark für genügend Nachschub sorgt und daher eine Anämie wahrscheinlich durch Hämolyse bedingt ist. Die Anzahl der Blutplättchen gibt darüber Aufschluss, ob für einen Patienten erhöhte Blutungsgefahr besteht, während wiederum ein Mangel an Blutplättchen ein Indiz für eine Fehlfunktion des Knochenmarks ist. Dasselbe gilt auch wiederum für einen Mangel an Weißen Blutkörperchen. Als Auswirkung ist bei einer deutlichen Verminderung mit z.T. gefährlichen Infektionen zu rechnen (eine detaillierte Beschreibung zu Thrombozytopenie und dem Mangel Weißer Blutkörperchen findet sich in einer eigenen Broschüre in dieser Reihe zu Aplastischer Anämie).

Weitere Bluttests sind nützlich: so geht mit Hämolyse ein erhöhter LDH-Wert (Lactatdehydrogenase) einher, da dieses Protein freigesetzt wird, wenn Rote Blutkörperchen zerstört werden. Ein weiteres Protein, Haptoglobin wird wiederum bei Hämolyse stärker gebunden, wodurch der Pegel dadurch im Blut abnimmt. Außerdem ist eine regelmäßige Kontrolle des Eisenniveaus für Patienten wichtig, um festzustellen, ob ein Eisenmangel oder ein Eisenüberschuss vorliegt.

Behandlungen

Da es sich bei PNH um eine seltene Erkrankung handelt, sind noch viele Fragen zur optimalen Behandlungsform offen. Grundsätzlich gibt es zwei unterschiedliche Behandlungsansätze, Knochenmarktransplantation oder sog. konservative Behandlungen (einschließlich einer Immunsuppressiven Therapie). Die Entscheidung, welcher der beiden Möglichkeiten der Vorzug gegeben wird, sollte v.a. zwischen Arzt und Patient diskutiert werden. Von weiterem Nutzen bei der Auswahl einer adäquaten Behandlungsart könnte die Broschüre von AA&MDS sein.

Konservative Behandlung: Vornweg - gegenwärtig gibt es abgesehen von der Knochenmarktransplantation keine geeigneten Mittel zur Heilung von PNH. Die supportive Behandlung von Patienten mit Hämolyse hängt davon ab, ob es allgemeine Anzeichen einer allgemeinen Knochenmarksschwäche gibt oder nicht. Bei

Patienten mit einer ausgeprägten, schubartigen Hämolyse wird von vielen Hämatologen die Anwendung steroider Hormone wie Prednisolon (Kortison) vertreten. Obwohl es keinen wissenschaftlichen Nachweis der Wirksamkeit dieses Ansatzes gibt, wird vermutet, dass Steroide der Zerstörung roter Blutkörperchen entgegenwirken. Eine chronische Anwendung von Steroiden wird kontrovers diskutiert, da damit toxische Nebenwirkungen verbunden sind. Wurde eine Entscheidung für eine chronische Behandlung mit Steroiden getroffen, sollte daher die Dosierung auf niedrigstem Niveau und möglichst kurz erfolgen. Transfusionen werden ergänzend einmalig verabreicht, wenn der Hämoglobinspiegel durch eine hämolytische Krise abrupt sinkt oder wiederholt verabreicht, wenn eine dauerhafte Hämolyse auf gleichbleibendem Niveau stattfindet. Die Verabreichung von Transfusionen gilt als medizinische Routine und die damit verbundene Toxizität gilt als geringer als die einer chronischen Kortisonbehandlung. Einige Patienten verspüren gegenüber Transfusionen eine emotionale Barriere. Jedoch hält sich das tatsächliche Risiko einer Blutkonserve für den Empfänger in Grenzen und keinesfalls wird mit der Akzeptanz einer Transfusion ein neuer Krankheitsabschnitt eingeleitet.

Wie unter PNH - Symptome ausgeführt, steigt mit PNH das Risiko für Thrombosen. Grundsätzlich wird zu dem Einsatz von Blutverdünnern (Antikoagulans) nicht unbedingt geraten, es sei denn, das erste Blutgerinnsel ist aufgetreten, da viele Patienten von dieser Komplikation generell verschont bleiben. [Andererseits sei darauf hingewiesen, dass eine Thrombose eine möglicherweise schwerwiegende Komplikation ist, die nach dem ersten Mal umso wahrscheinlicher erneut auftritt]. Blutgerinnsel werden behandelt, indem Blutverdünner (wie z.B. Heparin) als Infusion intravenös verabreicht werden; nachdem akute Symptome verschwunden sind, kommen Blutverdünner wie Coumadin in oraler Darreichungsform dauerhaft zum Einsatz. Gelegentlich werden Blutgerinnsel durch gleiche Wirkstoffe wie bei Herzinfarkten aufgelöst, jedoch hängt die Entscheidung einer solchen Therapie von mehreren Faktoren ab wie der Position des Blutgerinnsels oder der Dauer zwischen Diagnose und Behandlung. Während in einigen Fällen versucht wird, das Gerinnsel aufzulösen, erscheint es in anderen aufgrund der damit verbundenen Blutungsrisiken als zu riskant. Die meisten Ärzte empfehlen als Langzeit Blutverdünner Coumadin, jedoch steht noch nicht eindeutig fest, ob diese Therapie tatsächlich das Auftreten weiterer Thrombosen auf Dauer verhindern kann. Generell ist für jeden Einzelfall auch bei Langzeittherapien abzuwägen, ob Blutverdünner wie Coumadin zum Einsatz kommen, insbesondere unter dem Umstand einer Thrombopenie, d.h. verringerten Blutplättchenzahl, da einer besseren Thromboseprävention ein erhöhtes Blutungsrisiko gegenübersteht. Dabei ist ferner zu berücksichtigen, dass in Studien gezeigt werden konnte, dass bei ca. einem Drittel der Patienten mit PNH sich Thrombosen ereigneten,

beim Rest nicht. Auch wurden bislang keine zwingenden Studien über die Wirkung von Coumadin bei PNH-Patienten durchgeführt. Als Fazit bietet sich eine Langzeittherapie mit Blutverdünnern v.a. bei PNH-Patienten mit einer ausreichenden Thrombozytenzahl an, die schon einmal einen Thrombose-Vorfall hatten und keine der Gegenindikationen aufweisen.

Eine Immunsuppressive Therapie (IST) kommt möglicherweise Patienten zugute, die einen Mangel an Blutzellen aufweisen, da deren Blutproduktion verringert ist (und / oder deren Knochenmark "leer" ist, d.h. weniger Stammzellen und Nachfolgezellen als normal manifestiert). Wie weiter oben erläutert, gilt als ein Anzeichen für eine unvollständige Blutproduktion eine verringerte Anzahl von Retikulozyten (Retikulozyten sind unreife rote Blutkörperchen, d.h. deren Vorläufer und damit Indikator für deren Produktion). Eine PNH-induzierte Hämolyse bei sonst intaktem Knochenmark hätte hohe Retikulozyten-Werte als Kompensation für fehlende Erythrozyten zur Folge. Ein weiterer Indikator für eine verringerte Blutproduktion sind fehlende Plättchen und weiße Blutkörperchen. Derartige Umstände liegen auch bei einer Aplastischen Anämie (AA) vor, wo durch eine Immunsuppressive Therapie (IST) Erfolge erzielbar sind. Als Standard kommt derzeit bei IST Anti-Thymozytenglobulin (ATG) ergänzt durch Cyclosporin (A) (CsA) zum Einsatz; Cyclosporin alleine hat sich als nicht so erfolgreich herausgestellt. Durch die IST werden PNH-Zellen nicht zerstört, sondern bei erfolgreicher Anwendung die Funktion des Knochenmarks verbessert, so dass die PNH-bedingte Hämolyse kompensiert werden kann. Weitere Ausführungen zu dem Thema finden sich in der Broschüre „Aplastic Anemia, Basic Explanations“ der Stiftung AA&MDS sowie auf der zugehörigen Website. Unter der Voraussetzung einer intakten Blutproduktion weißer Blutkörperchen, Plättchen und Retikulozyten sind die Erfolgsaussichten einer IST zur Verbesserung der Anämie eher gering.

Eine gute begleitende ärztliche Unterstützung ist für PNH-Patienten sehr wichtig und hat Auswirkungen auf deren Lebensqualität sowie Überlebenschancen. Zusätzlich zur Behandlung direkter Auswirkungen der Hämolyse sind u.U. Folsäure und Eisen als Ergänzungsstoffe für das Knochenmark hilfreich, um einen eventuellen Hämolyse - bedingten Mangel auszugleichen: Viele PNH-Patienten scheiden größere Mengen von Eisen über den Urin aus, woraus Eisenmangel entstehen kann. Auf der anderen Seite kann auch durch Blutkonserven Eisenüberladung hervorgerufen werden. Daher sollte der Eisenhaushalt bei PNH beständig kontrolliert und bei Bedarf durch Ergänzungsmittel aufgestockt werden.

Neuerdings wurden Wirkstoffe entwickelt, welche schon in naher Zukunft PNH-Patienten Erleichterung bei Hämolyse-bedingten Symptomen sowie Anämie verschaffen könnten. Diese Stoffe reduzieren die Auswirkung des Komplementsystems, das für die Hämolyse

und deren Folgeerscheinungen verantwortlich ist. Ein auf diesem Wirkungsprinzip beruhendes Medikament (Eculizumab) ist schon in der fortgeschrittenen Testphase und hat bislang die Erwartungen gut erfüllt. Es unterbindet die Hämolyse und sorgt dadurch auch für eine reduzierte Ausprägung der Anämie. Anhand der laufenden Studien zeichnet sich derzeit ab, dass das Medikament auf gutem Wege ist, von der Administration für Lebensmittel und Medikamente (Food and Drug Administration, USA) zugelassen zu werden. Wie bei jedem neuen Medikament werden derzeit noch alle guten bzw. schlechten Auswirkungen von Eculizumab untersucht. Obwohl der Ansatz vielversprechend ist, muss es sich noch herausstellen, ob Eculizumab tatsächlich bei PNH-Patienten eingesetzt werden kann.

Knochenmarktransplantation: Eine Knochenmarktransplantation stellt gegenwärtig die einzige Therapie für PNH mit Heilungschancen dar. Jedoch sollte der Entschluss für eine KMT wohl durchdacht, von allen Seiten beleuchtet und potentielle Risiken zwischen Arzt und Patient im Vorfeld erschließend erörtert worden sein. Eine Vielzahl von Aspekten haben Einfluss auf den Erfolg der Therapie: Alter des Patienten, Ausprägung der Symptome, Schwere der Erkrankung, Verfügbarkeit eines passenden verwandten oder unverwandten Spenders. Bei der Entscheidung des Patienten sollten alle Faktoren bekannt sein und individuell dabei berücksichtigt werden, ob eine Transplantation eine praktikable Option ist. Es gibt verschiedene Arten von Transplantation und jede besitzt eine verschiedene Prognose. Die besten Resultate werden bei jungen Patienten mit einem passenden verwandten Geschwister erzielt. Unglücklicherweise verfügt nur eine Minderheit von Patienten über einen passenden verwandten Spender. Patienten, die sich für eine Fremdspende entscheiden, sind einem größeren Risiko ausgesetzt, schwere bzw. chronische Komplikationen zu erleiden. Nur wenige Serien von Transplantationen wurden veröffentlicht. Die Ergebnisse dieser Studien variieren. Einige Ärzte sind der Überzeugung, dass für viele Patienten eine konservative Behandlung bessere Überlebenschancen bietet als eine Knochenmarktransplantation, besonders bei unverwandten Spendern. Unter besonderen Umständen muss eine Knochenmarktransplantation unbedingt in Betracht gezogen werden. Solche Situationen liegen vor, wenn die Blutwerte sehr niedrig sind oder eine Thrombose wiederholt in wichtigen Organen aufgetreten ist. Schließlich wird der Patient für sich die Entscheidung treffen müssen, das Risiko einer Transplantation einzugehen oder sich in Form einer begleitenden Therapie möglichst gut auf Komplikationen und Symptome der PNH einzustellen.

Prognose

Der Verlauf von PNH variiert von einem Patienten zum anderen. PNH kann chronisch verlaufen begleitet von milden Symptomen oder es kann eine behindernde

Krankheit mit häufigen hämolytischen Krisen und regelmäßigem Bedarf an Transfusionen sein. Selbstverständlich können unerwartete Komplikationen wie die Entwicklung von Aplastischer Anämie oder das Auftreten von Blutgerinnseln das Überleben beeinträchtigen. Die häufigste tödliche Komplikation von PNH ist das Vorkommen von Blutgerinnseln (Thrombosen) in lebenswichtigen Organen. Mit einer guten begleitenden Pflege können PNH Patienten mit ihrer Erkrankung viele Jahre leben.

Gesundheit

Um ein größtes Maß an Gesundheit zu erreichen, sollten Sie abgesehen von Ihrer spezifischen Behandlung und Medikation gewissen Regeln Beachtung schenken. Machen Sie keinen Gebrauch von rezeptfreien oder rezeptpflichtigen Medikamenten, Ergänzungsstoffen, Kräutern oder Vitaminen, ohne vorher Ihren Arzt darüber zu konsultieren. Wenn Sie niedrige Blutwerte für Rote Blutkörperchen haben, sollten Sie auf übermäßige körperliche Übungen verzichten, sich nicht in großen Höhen aufhalten und keine sonstige Aktivität vornehmen, die mit Schmerzen in der Brust, schwerer Atemnot oder Herzrasen verbunden ist. Einige Ärzte sind der Überzeugung, dass schwere anärober körperliche Aktivitäten dazu beitragen können, dass das Blut übersäuert und dadurch Hämolyse eingeleitet wird. Wenn Sie einen geringen Plättchenwert haben oder einen Blutverdünner nehmen, sollten Sie Aktivitäten vermeiden, die Zerrungen oder Verletzungen mit sich bringen können. Falls Kopfschmerzen oder irgendwo dauerhaften Schmerzen entstehen, die auf ein Blutungsproblem hinweisen, sollten Sie Ihren Arzt davon in Kenntnis setzen. Falls Sie niedrige Werte für Weiße Blutkörperchen haben, ist die Wahrscheinlichkeit größer, sich eine Infektion zu holen. Seien Sie dann auf der Hut vor Symptomen wie Fieber infolge einer Infektion oder erhöhter Müdigkeit (Fatigue) und teilen Sie diese Warnsignale Ihrem Arzt umgehend mit.

Emotionale Aspekte

Wenn Sie die Diagnose einer PNH erhalten, fühlen Sie sich vielleicht geschockt, wütend oder haben Angst und werden eventuell erleichtert sein nun lernen zu können, was nicht stimmt. Sie werden sich Zeit nehmen müssen für medizinische Behandlungen und Verwaltungsaufgaben. Der Alltag für Sie und Ihre Familie muss weiter gehen. PNH ist eine chronische Erkrankung und Sie sollten Ihr ganzes Leben nicht um die Krankheit herum planen. Obwohl dies überwältigend und unmöglich erscheint, haben es viele andere Patienten unter selben Bedingungen geschafft, ein erfülltes Leben zu leben und dadurch als Individuen und Familien stärker zu werden. Wir veröffentlichen zwei Broschüren, die die weitere Hilfe anbieten. „Wie Familien mit Aplastischer

Anämie und MDS fertig werden“ und „Entscheidungen für Behandlungen managen“.

Aktiv Werden

Hier sind einige erste Schritte, die Ihnen helfen werden, das Gefühl der Kontrolle über Ihre Erkrankung und deren Behandlung wieder zu erlangen:

- **Suchen Sie einen Arzt, der ein erfahrener Experte in der Behandlung Ihrer Erkrankung ist. Stellen Sie sicher, dass sich Ihr Arzt Zeit dafür nimmt, um Ihre Fragen detailgenau zu beantworten, Ihnen alle Behandlungsoptionen erläutert und Sie in den Entscheidungsprozess mit einbezieht.** Fühlen Sie sich wohl bei Ihrem Arzt und vermeiden Sie übermäßig selbstsichere Ärzte genauso wie zu unsichere. Indem Sie eine medizinische Institution auswählen, die klinische Studien anbietet, erhalten Sie eine sehr gute Chance, den besten Rat einzuholen, und Ihr Fall kann dazu beitragen, den medizinischen Fortschritt voranzutreiben, der sich nur aus Erfahrungen vieler Teilnehmer gewinnen lässt.
- **Lernen Sie alles, was Ihnen möglich ist, über die Krankheit und mögliche Behandlungsoptionen.** Das Internet, Publikationen der Stiftung für AA&PNH und andere Patienten sind gute Quellen für weitere Informationen.
- **Stellen Sie Ihrem Arzt und anderem professionellen Pflegepersonal alle möglichen Fragen.** Holen Sie sich bei wichtigen Behandlungsentscheidungen eine zweite Meinung ein, um sich bei Ihrer Wahl wohler zu fühlen. Denken Sie daran, dass die Auswahl der Behandlungsmethode von den Vorgaben der medizinischen Institution bestimmt werden kann, insbesondere in dem Fall, wenn es keinen etablierten Standard gibt. Schrecken Sie nicht dafür zurück, Fragen so lange zu stellen, bis Sie die Antworten vollständig begreifen und fordern Sie wenn möglich schriftliches Referenzmaterial. Erkundigen Sie sich nach allen Behandlungsmethoden und klinischen wissenschaftlichen Studien, die an Ihrer Institution oder auch an anderen Institutionen erhältlich sind.
- **Beginnen Sie, all Ihre medizinischen Informationen in einem Notizbuch oder auf einem Computer zu hinterlegen.** Ein Logbuch wird Ihnen helfen, Ihre Erkrankung zu dokumentieren und Ihrem Arzt nützliche Informationen zu liefern.

Kapitel 2

Blut ist ein „zirkulierendes Gewebe“ des Körpers. Es ist aus mehreren spezialisierten Zellen zusammengesetzt, die in ein [Plasma](#) eingebettet sind. Zwei Hauptaufgaben des Blutes bestehen darin, das Gewebe mit Sauerstoff und Nährstoffe zu versorgen und Abfallprodukte zu

Abbaustellen zu befördern. Außerdem transportiert Blut körpereigene Abwehrzellen zu Bereichen, die durch Verletzung oder Infektionen geschädigt wurden. Es gibt drei wesentlichen Typen von Blutzellen: (1) Rote Blutzellen (RBCs), auch [Erythrozyten](#) genannt; (2) Weiße Blutzellen, auch [Leukozyten](#) (WBCs) genannt; (3) Plättchen, auch [Thrombozyten](#) genannt. Das Knochenmark eines gesunden Erwachsenen produziert und setzt täglich pro Tag und Kilogramm Körpergewicht 2.5 Milliarden Rote Blutzellen, 2.0 Milliarden Plättchen und 1 Milliarde Weiße Blutzellen frei.

Produktion der Blutzellen

Die Produktion von Blutzellen wird Hämatopoese genannt und findet beim Fötus sowohl in der Leber als auch in der Milz statt. Nach der Geburt werden die Blutzellen in dem schwammigen Gewebe produziert, welches den Kernbereich des Knochens ausfüllt, dem [Knochenmark](#). Das Knochenmark stellt [Stammzellen](#) her, welche die Vorläuferzellen („Elternzellen“) für ausgereifere Blutzellen sind. Stammzellen reagieren auf chemische Signale ([Zytokine](#)), die durch den Körper je nach Bedarf freigesetzt werden, um eine spezifische Population von Blutzellen zu vergrößern. Die Stammzelle vermehrt sich, indem sie sich wieder und wieder in jeweils zwei Zellen teilt und dadurch vielfache Duplikate und auch unreife [Blasten](#) herstellt. Die Blasten [differenzieren](#) nachfolgend weiter aus, d.h. sie wachsen heran und spezialisieren sich, um sich schließlich zu reifen Roten Blutzellen, Weißen Blutzellen oder Plättchen zu entwickeln.

Das Blutbild (CBC)

Das Blutbild ist ein Labortest, der mit einer geringen Menge Blut vorgenommen wird, die normalerweise aus der Armvene des Patienten abgenommen wird. Der Test liefert detaillierte Informationen über die Quantität und Qualität aller Blutzelltypen, die eine Person hat. Das CBC umfasst eine Messung der jeweiligen Anzahl der drei wesentlichen Zelltypen des Blutes (Rote, Weiße Blutzellen und Plättchen) sowie ein Maß für [Hämoglobin](#) (die Sauerstoff befördernde Komponente des Blutes) und [Hämatokrit](#) (der Anteil des Blutes, der aus Roten Blutzellen besteht). Die Menge jedes Typs von Blutzellen wird als Anzahl pro Volumen Blut ausgedrückt, normalerweise einem mm^3 (was ein sehr kleines Tröpfchen ist, in etwa ein Fünftausendstel der Menge eines Teelöffels) oder in einem Liter. Der Hämoglobinwert wird gewöhnlich als das Gewicht des Hämoglobins in Gramm beziffert, das in einem Deziliter (einem Zehntel Liter) Blut auffindbar ist.

1. **[Weiße Blutkörperchen](#)** (WBCs): Diese Zellen bekämpfen Infektionen, erzeugen [Zytokine](#) und sind für die Immunantwort verantwortlich.

2. **Rote Blutkörperchen** (RBCs): Diese Zellen enthalten Hämoglobin (das Protein, welches Sauerstoff zum Gewebe transportiert), und sind für die rote Farbe des Blutes verantwortlich.
3. **Hämoglobin**: Das rote Protein in den Roten Blutzellen, welches den Sauerstoff von den Lungen zum Gewebe und den Kohlendioxid als Abbauprodukt vom Gewebe zurück zu den Lungen transportiert.
4. **Hämatokrit**: Gibt das Verhältnis des Volumens der Roten Blutkörperchen zum Gesamtvolumen des Blutes an.
5. **Plättchen**: Sie unterbinden Blutungen, indem sie dazu beitragen, Blutklumpen zu bilden.

Normale (mittlere) Werte für Erwachsene *

mm³ (Kubikmillimeter) – g/dl (Gramm pro Deziliter) - % (Prozent)

	WBC (Leuko) x 10 ³ /mm ³	Neutrophile x 10 ³ /mm ³	Hgb g/dl	Hämatokrit %	Retikulozyten %	Plättchen x 10 ³ /mm ³
männlich	7.4	4.4	15.5	47	0.8 - 2.5	150 - 330
weiblich	7.4	4.4	14.0	41	0.8 - 4.1	150 - 350

Normale (mittlere) Werte für Kinder *

mm³ (Kubikmillimeter) – g/dl (Gramm pro Deziliter) - % (Prozent)

	WBC (Leuko) x 10 ³ /mm ³	Neutrophile x 10 ³ /mm ³	Hgb g/dl	Hämatokrit %	Retikulozyten %	Plättchen x 10 ³ /mm ³
1 Monat	10.8	3.8	13.9	44	0.1 - 1.7	–
6 Monate	11.9	3.8	12.6	36	0.7 - 2.3	–
6 Mo – 2 Jahr	10.6	3.5	12.0	36	–	–
2 – 6 Jahre	8.5	3.8	12.5	37	0.5 - 1.0	150 – 350
6 – 12 Jahre	8.1	4.4	13.5	40	0.5 - 1.0	150 - 350
12 – 18 Jahre						150 - 350
männlich	7.8	4.4	14.5	43	0.5 - 1.0	150 - 350
weiblich	7.8	4.4	14.0	41	0.5 - 1.0	150 - 350

* Daten aus: Harriet Lane Handbook, 15-te Edition, ed. Siberry and Iannone, C.V. Mosby, 2000

Bemerkung: Die obere Tabelle zeigt mittlere (Durchschnitts-) Werte für unterschiedliche Blutkomponenten; normale Laborwerte umschließen eher einen Wertebereich anstelle eines einzelnen Wertes. Individuelle in der Norm liegende Werte können somit höher oder niedriger als die angegebenen ausfallen; so nehmen die Blutwerte typischerweise mit dem Alter ab.

Rote Blutkörperchen

Rote Blutkörperchen sind die am häufigsten im Blut vorkommenden Zellen. Sie verleihen dem Blut

seine rote Färbung und sind hauptsächlich dafür verantwortlich, den Sauerstoff zum Gewebe zu befördern. Die Lebensdauer eines Roten Blutkörperchens beträgt um die 120 Tage. Ein **Retikulozyt** ist eine sehr junge Rote Blutzelle. Retikulozytose (zu viele Retikulozyten im

Blut) ist gewöhnlich ein Anzeichen für eine gesteigerte Produktion Roter Blutkörperchen durch das Knochenmark. Diese Zunahme deutet darauf hin, dass das Knochenmark angemessen auf einen gesteigerten Bedarf der gesamten roten Zellmasse des Blutes reagiert. Eine normale [Anzahl von Retikulozyten](#) beträgt ca. 1%-2% der Anzahl an roten Blutkörperchen.

Blutplättchen

[Blutplättchen \(Thrombozyten\)](#) sind die kleinsten Blutzellen. Die Hauptfunktion der Blutplättchen besteht darin, sich im Bereich einer Verletzung wie bei einem Schnitt in den Finger dort anzusammeln. Die Plättchen heften sich an die Wand eines verletzten Blutgefäßes und bilden einen Pfropfen, der das Leck vorübergehend versiegelt. Unter Umständen bildet sich zusätzlich noch ein Blutgerinnsel, der die Blutung unterbindet.

Blutplättchen entstehen aus den Megakaryozyten, wobei es sich um sehr große Zellen handelt, die im Knochenmark vorkommen. Die Megakaryozyten brechen auseinander und jedes der winzigen Bruchstücke bildet ein Blutplättchen. Nachdem die Plättchen das Knochenmark verlassen haben, werden sie von der Milz zur Speicherung aufgenommen und entsprechend den Bedürfnissen des Körpers langsam freigesetzt. Blutplättchen leben zwischen 5 und 8 Tagen.

Wenn ein Mangel an Blutplättchen im Körper vorherrscht (Thrombozytopenie), kann der Betroffene unkontrolliert aus einem großen Blutgefäß oder mikroskopischen Blutgefäß, auch Kapillare genannt, bluten. Die Blutungen ins Gewebe werden durch einen blauen Fleck sichtbar. Blutungen aus Kapillaren manifestieren sich durch rote Punkte, auch [Petechien](#) genannt.

Sobald die Anzahl der Plättchen unter 5000 pro mm³ fällt, kommen spontane Blutungen irgendwo im Körper ohne äußere Einwirkung wie Schnitte oder ein Sturz vor. Einige Patienten erfahren spontane oder auch stärker ausfallende Blutungen wenn die Plättchenzahl ein Niveau zwischen 5000 und 20 – 30000 pro mm³ erreicht. Jeder Patient kann unterschiedlich auf einen niedrigen Stand der Plättchenzahl reagieren. Der auslösende Stand, bei dem eine Plättchentransfusion erforderlich wird, hängt von Faktoren ab wie Alter, anderen Gesundheitsproblemen, den Ort der Blutung, das Ausmaß der Blutung und den Therapieansatz für Aplastische Anämie, der zwischen Patient und Arzt vereinbart wurde.

Weißer Blutkörperchen

Weißer Blutkörperchen sind (WBC) sind Bestandteil der Immunabwehr des Körpers und befreien ihn von schädlichen Stoffen. Sie werden im Knochenmark hergestellt, sind dort und im [lymphatischen System](#) zu finden und bestehen aus mehreren unterschiedlichen Zelltypen. Weißer Blutkörperchen verteidigen den Körper gegen Mikroorganismen, die Infektionen hervorrufen.

Sie zerstören eindringende Bakterien und Viren und unterstützen auch die Beseitigung körpereigener abnormaler Zellen. Weiße Blutkörperchen beseitigen auch abgestorbene oder verletzte Zellen im Körper.

Weißer Blutkörperchen sind auch an schädigenden Prozessen beteiligt wie Allergien, Transplantationsabstoßung, Graft-Versus-Host Erkrankung und Autoimmunerkrankungen. In diesen speziellen Fällen reagieren die Weißen Blutkörperchen gegen das eigene Gewebe des Patienten. Bei vielen Patienten mit Aplastischer Anämie fängt das Immunsystem an, die Zellen des eigenen Knochenmarkes zu unterdrücken. Bei anderen Patienten führen wiederum Arzneimittel oder toxische Stoffe zu einer Einschränkung der Blutproduktion. Unabhängig Mechanismus, der zur Unterdrückung des Knochenmarkfunktion führt, ist der Auslöser in mehr als der Hälfte aller Fälle unbekannt ([idiopathisch](#)).

Weißer Blutkörperchen werden entsprechend ihrer Struktur und Funktion klassifiziert bzw. benannt. [Granulozyten](#) besitzen Granulen, die [Enzyme](#) enthalten, die dazu fähig sind, Mikroorganismen abzutöten und Trümmer zu zerkleinern ([Katabolisieren](#)), welche durch [Phagozytose](#) einverleibt werden. Entsprechend ihrer Granulenart werden Granulozyten als Neutrophile, Basophile und Eosinophile bezeichnet.

Die größten aller Granulozyten sind die [Neutrophilen](#). Sie kommen am häufigsten vor und tragen mit ungefähr 55% zur Gesamtzahl aller Weißer Blutkörperchen bei. Neutrophile fressen in den Körper eingedrungene Bakterien und unterstützen die Bekämpfung von Infektionen. Ein ausgereiftes Neutrophil wird auch als [segmentkernig](#) („Poly“) oder „PMN“ bezeichnet und junge Segmentkernige nennt man auch [stabkernig](#) („Stab“). Die absolute [Neutrophilenzahl](#) (ANC) ist ein Maß für die Anzahl der Weißen Blutkörperchen, welche als ausgereifte Neutrophilen vorliegen. Sie gilt als ein verlässliches Maß für die Infektionsanfälligkeit des Körpers: je höher der ANC, umso ausgeprägter die Resistenz gegen Infektion. Die Anzahl Weißer Blutkörperchen, der Anteil Segmentkerniger sowie der Anteil Stabkerniger sind Voraussetzung für die Berechnung des ANC. Um den ANC zu berechnen, addieren Sie zunächst den Anteil der Segmentkernige und Stabkerniger. Dann multiplizieren Sie diesen Wert mit der Anzahl Weißer Blutkörperchen. Denken Sie daran, dass der Laborwert für die WBCs in Tausenden pro mm angegeben wird und man für den aktuellen Wert das Ergebnis um drei Dezimalstellen nach rechts verschieben muss.

Eosinophile sind weitere Granulozyten, die an allergischen Reaktionen beteiligt sind. Sie machen 1-4% aller Weißen Blutkörperchen aus. Die am seltensten vorkommenden Granulozyten sind die Basophilen. Ihr Anteil an den Weißen Blutkörperchen liegt normalerweise unter 1%.

Andere Weißer Blutkörperchen enthalten nur wenige oder keine Granulen. [Monozyten](#) sind im Blut ausgereifte Phagozyten, die an der Immunantwort und Ent-

zündungsreaktionen beteiligt sind und sich zu Makrophagen entwickeln können. Sie verleiben sich auch abgestorbene oder defekte Zellen ein, insbesondere Blutzellen, und sind die größten Hersteller von Zytokinen.

[Lymphozyten](#) sind zu 1/3 bis zu 1/2 unter den Weißen Blutkörperchen vertreten und sind die ersten Zellen, die bei einer Immunantwort ansprechen. Ein Großteil der Lymphozyten wird in den Lymphdrüsen und der Thymusdrüse erzeugt. Die Anzahl der Lymphozyten ist bei Patienten mit Aplastischer Anämie normalerweise nicht reduziert, weil es sich um eine Knochenmarkerkrankung handelt. Wenn sich ein Patient allerdings einer [Immunsuppressiven](#) Therapie unterzieht, können die Lymphozyten abnehmen. Die Lebensdauer unterschiedlicher Lymphozyten kann Tage, Monate und sogar Jahre betragen. Zu den Lymphozyten gehört eine spezielle Population von Zellen, welche als Natürliche Killerzellen bezeichnet wird. Die Hauptfunktion dieser Killerzellen besteht darin, [zytotoxische](#) oder zytolytische Wirkung auf gezielte nicht körpereigene Zellen auszuüben. Allem Anschein nach sind natürliche Killerzellen auch darin wirksam, ungesunde oder abnormale körpereigene Zellen zu zerstören. Natürliche Killerzellen sind daran beteiligt, körperfremde Zellen anderer Individuen oder Tier zu vernichten. Unter normalen Umständen kommen diese Aktionen dem Individuum zugute, können allerdings auch für die Abstoßungsreaktion bei Transplantationen und Organspenden verantwortlich sein.

Das Immunsystem

Das Immunsystem eines Erwachsenen steht ständig der Herausforderung gegenüber, ein Spektrum an Substanzen zu erkennen, die als fremd oder nicht eigen angesehen werden. Diese fremden Substanzen werden [Antigene](#) genannt und stellen häufig Proteine auf der Oberfläche von Zellen dar. Unsere Körper tolerieren im Normalfall die Antigene auf den eigenen Zellen.

Die Reaktion des Körpers auf fremde Substanzen wird als Immunantwort bezeichnet. Wenn die Antwort erfolgt, aktiviert der Körper Immunzellen (Immunozyten). Es gibt wesentliche Typen von Immunozyten (B-Zellen und T-Zellen), die dazu in der Lage sind, Antigene zu erkennen und zu zerstören. B-Zellen stellen Antikörper her, die das Antigen außer Funktion setzen, T-Zellen attackieren die Antigene direkt. Nachdem B-Zellen und T-Zellen einem speziellen Antigen ausgesetzt wurde, werden einige dieser Zellen, auch Gedächtniszellen genannt, in die Lage versetzt, sich an das Antigen zu erinnern und können dadurch noch schneller agieren, wenn das Antigen erneut in den Körper eindringt.

Wenn eine fremde Zelle in den Körper gelangt, wird sie unter Umständen einen Lymphknoten erreichen. Dort wird sie B-Zellen dazu anregen, spezifische Antikörper zu produzieren. Dieses Antigen-Antikörper Paar ist so spezifisch wie ein Schlüssel zu einem Schloss,

weil jeder Antikörper normalerweise nur gegen einen Typ von Antigen vorgeht oder sich daran bindet.

Bluterkrankungen

Störungen des Blutsystems können Probleme bei der Erzeugung, der Funktion oder dem Abbau irgendeiner der zellulären Blutkomponenten einschließen. Abhängig von dem jeweiligen spezifischen Problem erfahren Patienten nur geringfügige Störungen alltäglicher Aktivitäten oder möglicherweise lebensbedrohliche Ereignisse.

Eine [Anämie](#) ist definitionsgemäß eine Reduzierung der Anzahl Roter Blutkörperchen oder der Menge an Hämoglobin oder Hämatokrit. Dadurch kann das Blut weniger Sauerstoff transportieren. Eine Anämie kann durch unterschiedliche Ursachen ausgelöst werden.

Es gibt unterschiedliche Formen von Anämie. Einige Anämien sind einer mangelnden Ernährung zuzuschreiben und können durch eine Anpassung der Diät und/oder den Zusatz von Nahrungsergänzungen aufgehoben werden. Jedoch werden bei einer Aplastischen Anämie, einem Myelodysplastischen Syndrom oder einer PNH Nahrungsmittelergänzungen die Anämie nicht beseitigen, weil die Patienten nicht über ein gesundes Knochenmark verfügen, welches fehlende Blutzellen produzieren kann (Aplastische Anämie, MDS) oder erzeugte Zellen vorzeitig während der Blutzirkulation zerstört werden (PNH).

Aplastische Anämie (AA) rührt von einer Verletzung der Stammzellen des Knochenmarkes her, wodurch die Produktion aller drei Typen von Blutzellen reduziert wird, der Roten, Weißen Blutkörperchen und der Plättchen. Die Schädigung des Knochenmarkes ist begründet durch Giftstoffe, Chemikalien, Viren oder Arzneimittel. In der Mehrzahl der Fälle bleibt der Grund unbekannt.

Myelodysplastische Syndrome (MDS) sind eine Gruppierung von Störungen des Knochenmarkes, die der Aplastischen Anämie sehr ähneln. Es herrscht ein Verminderung der Blutzellen vor und einige der Zellen können abnormal oder unausgereift sein. Chromosomale Abnormalitäten liegen einer MDS häufig zugrunde, jedoch nicht einer Aplastischen Anämie. Eine fortgeschrittene MDS kann sich zu Blutkrebs (akute Leukämie) entwickeln. Myelodysplastische Syndrome werden anhand der [Morphologie](#) bzw. dem Aussehen der Blutzellen und der Stammzellen unter dem Mikroskop klassifiziert.

Gemäß den [FABS-Kriterien](#) gibt es fünf Subtypen von MDS:

1. Refraktorische Anämie (RA)
2. Refraktorische Anämie (RA) mit Ringsideroblasten (RARS)
3. Refraktorische Anämie mit einer Überzahl von Blasten (RAEB)

4. Refraktorische Anämie mit einer Überzahl von Blasten in Transformation (RAEB-t)
5. Chronische Myeloische Leukämie (CMML)

Bei PNH handelt es sich um eine seltene, jedoch potentiell schwerwiegende Bluterkrankung, die in allen Altersgruppen auftreten kann. PNH entsteht aus einer erworbenen Mutation im genetischen Material der am wenigsten ausgereiften Zellen des Knochenmarks, der Stammzellen. Die mutierten Stammzellen erzeugen defekte Blutzellen auf allen Abstammungslinien. Durch den PNH-Defekt werden defekte Rote Blutkörperchen vorzeitig im Blut zerstört, was als Hämolyse bezeichnet wird. Außerdem ist die Funktionsweise des Blutes eingeschränkt, so dass Patienten mit PNH ähnliche Symptome aufweisen wie solche mit Aplastischer Anämie oder MDS.

Knochenmarkuntersuchung

Wenn bei einem Patient Aplastische Anämie oder MDS vermutet wird, ist eine Knochenmarkaspiration notwendig, um das aktuelle Knochenmark zu untersuchen. Durch eine Knochenmarkaspiration wird dem Knochen eine geringe Menge von Knochenmark mit Hilfe einer Spritze entnommen. Die Knochenmarkaspiration liefert wichtige Informationen über die Zelltypen, den Eisenspeicher und die An- oder Abwesenheit abnormaler Zellen. Untersuchungen der Chromosomen können auch mit dem Knochenmarkaspirat unternommen werden, um möglicherweise maligne Zellen zu entdecken. Da durch die Aspiration die Struktur des Knochenmarks durcheinander gebracht wird, kann der Grad der Zellularität des Knochenmarkes (d.h. die Quantität und Qualität der Knochenmarkzellen) nicht akkurat bestimmt werden.

Im Rahmen einer Knochenpunktion, bzw. einer Biopsie des Knochenmarks, wird ein kleines intaktes Stück des Knochenmarkes entfernt. Damit lässt sich die verlässlichste und spezifischste Information über den Grad der Zellularität des Knochenmarks gewinnen (wie gut stellt das Knochenmark Zellen her). Eine Biopsie des Knochenmarks ist schwieriger und teuer als eine Aspiration.

Transfusionen Roter Blutkörperchen

Patienten mit Aplastischer Anämie, MDS oder PNH brauchen häufiger Transfusionen Roter Blutkörperchen zur vorübergehenden Minderung der Anämie. Normalerweise wird ein Teil des Plasmas (die Flüssigkeit, welche die Roten Blutkörperchen umgibt) entfernt, um dadurch die Verabreichung der Roten Blutkörperchen zu erleichtern; solche aufkonzentrierten Blutprodukte sind auch als Erythrozytenkonzentrat (*packed RBC* oder *PRBC*) bekannt. Transfusionen wirken dem Fatigue

entgegen, indem sie dem Herz erlauben, mit einem langsameren Takt zu arbeiten. Bevor eine Blutkonserve verabreicht wird, muss eine Blutprobe für den Kreuztest entnommen werden. Durch die Kreuzprobe wird sichergestellt, dass das Blut des Spenders und das Blutplasma des Empfängers sich miteinander vertragen.

[Lebensfunktionen](#) einschließlich Körpertemperatur müssen vor und während der Transfusion überwacht werden. Transfusionen Roter Blutkörperchen werden gewöhnlich innerhalb von drei bis vier Stunden verabreicht. Falls eine schwerwiegende Transfusionsreaktion auf eine Transfusion erfolgt, sind normalerweise klare Anzeichen innerhalb der ersten 15-20 Minuten erkennbar.

Ein Hemmschuh bei der wiederholten Nutzung von Transfusionen ist darin begründet, dass unser Körper nicht dazu in der Lage ist, überschüssiges Eisen abzubauen. Eisen wird innerhalb der Roten Blutkörperchen durch Hämoglobin transportiert. Wenn die Roten Blutkörperchen zusammenbrechen, wird das Eisen freigesetzt und in kritischen Organen wie Leber oder Herz gespeichert. Unter normalen Umständen befinden sich zwischen 4g und 6g Eisen im Körper. Jede Blutkonserve zur Transfusion enthält ca. 200-250mg Eisen. Das bedeutet, dass ein Patient, der monatlich zwei Konserven erhält, über ein Jahr hinweg 5-6g Eisen ansammelt. Transfusionen Roter Blutkörperchen über Jahre führt daher zu einer Anhäufung von Eisen, was als „Hämochromatose“ oder „Eisen Überladung“ bezeichnet wird und zu Fehlfunktionen und Tod führen kann. Eine Diagnose umfasst die Bestimmung des Eisens im Blutserum, der Sättigung des [Transferrins](#) sowie des Ferritinspiegels. Der Ferritinspiegel lässt sich auch anhand einer Knochenmarkaspiration und noch genauer durch eine Biopsie der Leber ermitteln. Als indirektes Maß für das Eisen im Körper gilt eine Messung des Speichereisens (Serum Ferritin) im Blut.

Überschüssiges Eisen im Körper lässt sich mit Hilfe von Desferrioxamin (*in den USA bekannt als Desferal*), einem Eisen Entferner ([Chelator](#)), beseitigen. Eisenentferner binden das Eisen und beseitigen es über den Urin und Stuhl. *Desferal*, das einzige in den USA zugelassene Präparat zur Beseitigung von Eisen, wird gewöhnlich als [subkutane](#) Infusion mit Hilfe einer Pumpe über eine Spritze langsam verabreicht, und zwar mindestens an vier bis sechs Tagen pro Woche. Intravenöse Anwendung während der Bluttransfusion ist für Patienten nützlich, die auf die andere Behandlungsart nicht ansprechen. Die meisten Hämatologen stimmen überein, dass die Enteisungs-Therapie begonnen werden sollte, bevor eine Organschädigung überhaupt die Chance hat sich zu entwickeln. Einige Experten schlagen eine Behandlung nach 10-15 Transfusionen vor oder sobald der Ferritinspiegel einen Wert von 1000 ng/ml erreicht hat (der Normalwert liegt bei 40-160 ng/ml).

Die häufigste Nebenwirkung der subkutanen Infusion von *Desferal* ist Schmerz und Schwellung an der Injektionsstelle, welche gewöhnlich innerhalb von 24h

abklingt. Warme Kompressen an der Infusionsstelle helfen oft weiter. Eine neuartige Alternative für die langsame subkutane Infusion von Desferrioxamin ist eine schnelle injektionsartige Infusion desselben Wirkstoffs zweimal täglich. Dies wird als genauso effektiv angesehen, hat keine schweren Nebenwirkungen und wird von den meisten Patienten besser vertragen. Ein Eisenentferner zur oralen Einnahme wurde in Europa ausprobiert, wurde dort jedoch aufgrund der schädlichen Nebenwirkungen der nicht zugelassen.

Bestrahltes Blut

Viele Ärzte raten dazu, das Blut zu bestrahlen, bevor es den Patienten als Transfusion verabreicht wird. Dadurch werden die Lymphozyten inaktiviert und der Graft versus Host Erkrankung entgegengewirkt. Die Nutzung von Leukozytenfiltern (auch Leukoporphilter genannt) und bestrahltem Blut wird von Ärzten den Patienten empfohlen, die wiederholt Transfusionen erhalten. Diese doppelte Vorsorge bewahrt Transfusionsabhängige davor, Antikörper gegen Blutplättchen, Transplantationsproteinen oder andere Antigene zu entwickeln.

Transfusionen von Blutplättchen

Die normale Lebensdauer eines Blutplättchens ist sehr kurz, nämlich nur 8-10 Tage. Patienten können auf regelmäßige Transfusionen angewiesen sein oder sich dafür entscheiden auf Transfusionen von Blutplättchen zu verzichten, es sein denn es treten Blutungen auf. Weil Blutplättchen spezifische Antigene besitzen, kann der Körper des Patienten die transfundierten Plättchen als fremd erkennen und Antikörper produzieren, welche die fremden Plättchen schnell zerstören. Bei solchen Patienten kann eine adäquate Reaktion auf Transfusionen von Blutplättchen dadurch erzielt werden, dass Plättchen verabreicht werden, deren Antigene mit dem Histokompatibilitätskomplex (HLA) des Patienten übereinstimmen.

Transfusionen weißer Blutkörperchen

Weißer Blutkörperchen werden gewöhnlich nicht an Patienten als Transfusion verabreicht. Ihre Lebensdauer ist äußerst kurz (nur einige Stunden), so dass die Vergabe solchen Patienten mit schweren Infektionen vorbehalten bleibt, die auf Antibiotika nicht ansprechen.

Reaktionen auf Transfusionen

Verbreitete Reaktionen auf Transfusionen schließen Fieber, Frösteln und allergische Reaktionen (Jucken, Ausschlag) ein. Diphenhydramin (*Benadryl*) oder Acetaminophen (*Tylenol*) können eingesetzt werden, um

wiederkehrende Reaktionen auf Transfusionen zu behandeln oder zu vermeiden. Schwere Reaktionen auf Transfusionen bedingt durch eine hypothetische Infusion inkompatibler Roter Blutkörperchen kann Atemnot, Rückenschmerzen, niedrigen Blutdruck und einer verringerten Urinmenge hervorrufen.

Risiken einer Transfusionskontamination

Das Risiko einer Kontamination von für Transfusionen bestimmten Blutprodukten grundsätzlich sehr gering. Obwohl es unmöglich ist, jedwedes Risiko vollständig auszuschließen, haben neue Fortschritte bei Tests von Blutprodukten die Möglichkeit der Kontamination durch Viren wie HIV um ein derartiges Maß reduziert, dass für den Patienten nur ein äußerst geringes Risiko bleibt.

Lokalanästhesie

Für besonders schmerzempfindliche Personen schlägt der Arzt gegebenenfalls eine Oberflächennästhesie als Lokalanästhetikum vor, das *ELMA* (Lidocain und Prilocain) genannt wird. Es handelt sich dabei um ein rezeptpflichtiges Gel, das zusammen mit Bandagen geliefert wird. Es wird mindestens eine Stunde vor dem Nadeleinstich auf die Stelle aufgetragen. Dadurch lassen sich die mit dem Nadeleinstich verbundenen Unannehmlichkeiten verringern.

Anhang - Glossar

Absolute Neutrophilenanzahl – Maß für die aktuelle Anzahl von Neutrophilen im Blut pro Einheitsvolumen.

Allergen – Eine Substanz, die eine allergische Reaktion auslöst.

Anämie – Jeder Zustand, der mit einer Abnahme des Hämoglobinspiegels unter dem Normalwert verbunden ist.

Antigen – Eine Substanz, normalerweise ein Protein, die eine Immunreaktion hervorrufen kann.

Aplastisch – Bedingt die Abwesenheit oder fehlerhafte Entwicklung eines Gewebes oder Organs.

Blasten – Unreife Zellen, die zu verschiedenen Blutzellen ausreifen

Differenzieren – Normalerweise in eine reifere und spezialisiertere Charakteristik oder Funktion als das Original entwickeln.

Enzym – Ein Protein, das als Katalysator wirkt, um chemische Veränderungen in anderen Substanzen herbeizuführen.

Erythrozyt – Eine reife Rote Blutzelle bzw. Blutkörperchen.

FAB Kriterien – Kriterien zur Klassifizierung von Leukämien und Myelodysplastischen Syndromen, die von französischen, amerikanischen und britischen Wissenschaftlern entwickelt und vereinbart wurden.

Febril – Fiebrig, einschließlich erhöhter Körpertemperatur.

Granulozyt – Einer der drei Typen Weißer Blutkörperchen (die anderen sind Monozyten und Lymphozyten); benannt nach Granulen, die Enzyme zur Bekämpfung von Infektionen enthalten.

Hämatokrit – Volumenanteil des Blutes, der von Roten Blutkörperchen ausgemacht wird..

Hämatopoese – Die Produktion Roter Blutkörperchen.

Hämochromatose – Ein Überschuss an Eisen setzt sich im Körper ab; Eisenüberladung genannt.

Hämoglobin – Protein-Eisen-Verbindung des Roten Blutkörperchens: verantwortlich für den Transport von Sauerstoff von den Lungen zu den Zellen und Kohlendioxid zurück.

Hyperplastisch – Verbunden mit einer vergrößerten Zellanzahl.

Hypersensitivität – Eine unnormale Empfindlichkeit gegenüber einem Reiz.

Hypoplastisch – Verbunden mit einer verringerten Zellanzahl.

Idiopathisch – Bezieht sich normalerweise auf eine Bedingung mit unbekannter Ursache.

Immunsuppressiv – Dazu in der Lage sein, die Immunantwort zu unterdrücken.

Eisen Chelator – Ein Chelat bildende Verbindung.

Katabolisieren – komplexe chemische Verbindungen in einfachere umwandeln.

Knochenmark – Weiches Gewebe, welches die inneren Aushöhlungen Knochens ausfüllt und für die Blutproduktion verantwortlich ist.

Lebensfunktionen – Temperatur, Puls, Atmung und Blutdruck.

Leukozyt – Eine Weiße Blutzelle (bzw. Blutkörperchen), die wichtig bei der Verteidigung Infektionen und der Beseitigung von schädlichen Stoffen aus dem Körper ist. Es gibt drei verschiedene Typen: Granulozyten, Monozyten und Lymphozyten.

Lymph – Eine klares durchsichtiges Filtrat des Blutplasmas, das vom Gewebe des gesamten Körpers gesammelt wird und auch zum lymphatischen System zirkuliert.

Lymphatisches System – Ein wichtiger Bestandteil des körpereigenen Immunsystems bestehend aus Bahnen, in denen Lymphflüssigkeit vom Gewebe über die Lymphknoten in die Venen transportiert wird.

Lymphozyt – Einer der drei Typen Weißer Blutkörperchen (die anderen sind Monozyten und Granulozyten) und als erste Zelle der Immunantwort verantwortlich für den Angriff gegen Antigene. Unterteilt in B-Zellen und T-Zellen.

Monozyt – Einer der drei Typen Weißer Blutkörperchen (die beiden anderen sind Lymphozyten und Granulozyten) mit einem Anteil von 3%-7% am Blut.

Morphologie – Studium der Struktur und Form eines Organismus.

Neutropenie – Defizienz Neutrophiler im Blut.

Neutrophil – Als häufigster Typ Weißer Blutkörper wichtig für den Körper bei der Bekämpfung von Infektionen.

Panzytopenie – Defizienz aller Typen von Blutzellen.

Petechien – Punktförmige hämorrhagische Flecken auf der Haut.

Phagozytieren – Gefährliche Mikroorganismen oder Zellen einverleiben und zerstören, was von bestimmten Weißen Blutkörperchen durchgeführt wird.

Plasma – Die flüssige nicht-zelluläre Komponente des Blutes.

Plättchen – Der kleinste Zelltyp im Blut und für die Blutverklumpung zuständig,

Proliferation – Wachstum durch Reproduktion gleichartiger Zellen.

Retikulozyt – Unreifes Rotes Blutkörperchen.

Retikulozytenzahl – Anzahl der Retikulozyten, welche normalerweise in Prozent der Anzahl Roter Blutkörperchen angegeben wird.

Segmentkerniges Neutrophil – Ein reifes Neutrophil.

Stabkerniges Neutrophil – Ein junges Neutrophil.

Stammzellen – Zellen, aus denen alle unterschiedlichen Blutzellen hervorgehen.

Subkutan – Unterhalb der Haut.

Synthese – Ein Aufbau, Zusammenfügen oder Verbinden.

Thrombozyt – Ein Blutplättchen.

Thrombozytopenie – Eine Defizienz von Thrombozyten.

T-Lymphozyt – Ein Lymphozyt, der wichtig bei der Immunantwort ist, jedoch bei aplastischer Anämie Stammzellen unterdrückt. Auch bekannt als T-Zellen Lymphozyt.

Transferrin – Ein Protein, das Eisen bindet, dadurch die Eisenabsorption reguliert und das Eisen transportiert.

Zytokine – Hormonähnliche Proteine, die durch verschiedene Zelltypen abgesondert werden und die Zellvermehrung und- funktion regeln.

Zytopenie – Mangel von Zellen im Blut.

Zytotoxisch – Zerstörend für Zellen.

März 2004

*Wir sind der Meister Familie zu großem Dank verpflichtet –
Susan, Michael, Meredith und David für die Finanzierung des Druckes dieser Broschüre.*

WIE WIR HELFEN KÖNNEN

Patienten, Pfleger, Familien und Gesundheitsexperten können von folgendem unentgeltlichen Service profitieren:

- **Emotionaler Beistand** angeboten von gebührenfreien Hotlines und Email-Korrespondenzen.
- **Hilfegruppen** in den USA und 50 Ländern bieten lokale Hilfe, regionale Ressourcen und persönliche Kontakte an.
- **Lehrmittel** klären auf über die Erkrankungen, Behandlungsmöglichkeiten, neuste Forschungsergebnisse, Rechte der Patienten, Managen von Behandlungsentscheidungen und den Umgang mit emotionalen Angelegenheiten.
- **Quartalsmäßige Newsletter** und **monatliche e-Bulletins** bieten medizinische Neuerungen, wissenschaftliche Publikationen, Erolgsstories, hilfreiche Ressourcen und Aktivitäten von AA&MDSIF.
- Das **“Patient Information Department“ (USA)** beantwortet Ihre Fragen mit aktuellen verlässlichen Informationen von medizinischen Experten.
- Das **“Clinical Information & Referral Department“ (USA)** liefert eins zu eins Bildung und Nachschlagewerke. Es werden medizinische Studien werden Auflistungen aufgeführt einschließlich der Orte der Durchführung, Kontaktinformation der Ärzte sowie Beschreibung der Protokolle. *Finanzielle Hilfe für Reisen im Rahmen von Studien wird angeboten.*
- **Jährliche Patientenkonferenzen (USA)** versammeln hunderte von Patienten, Familien, medizinische Forscher und Gesundheitsexperten zur Diskussion über Fortschritte in Forschung, Behandlungsoptionen, Anpassungen in der Lebensweise, Strategien zur Bewältigung sowie emotionale Aspekte der Krankheit.
- Das **Globale Netzwerk von Freiwilligen** zusammengesetzt aus Patienten, Familien und Pflegern teilen physische und emotionale Erfahrungen und Herangehensweisen mit anderen Familien.
- Das **Freiwillige Patienten Register** sammelt statistische Daten von Patienten, um medizinische Forscher darin zu unterstützen, Knochenmarkerkrankungen besser zu verstehen, diesen vorzubeugen und sie zu heilen.
- **Studien für die Medizinische Forschung** werden weltweit von AA&MDSIF in der Hoffnung unterstützt, effektive Behandlungsmethoden herauszufinden und eine Heilung zu erzielen.
- Das **Wissenschaftliche Internationale Symposium für Knochenmarkversagen** bietet Wissenschaftlern rund um die Welt ein Forum zur Präsentation ihrer Arbeit und die Möglichkeit, auf dem Gebiet der Erkrankungen durch Knochenmarkversagen zusammen zu arbeiten
- Das **Medizinische Beratungsteam der AA&MDSIF** bestehend aus ausgewählten medizinischen Experten berät auf den Gebieten wissenschaftliche Fonds, Information für Patienten und Lehrstoff.

*Für weitere Informationen nehmen Sie bitte Kontakt mit AA&MDSIF auf.
AA&MDSIF trägt sich hauptsächlich durch individuelle Spenden und ist eine gemeinnützige,
wohltätige Organisation wie im Rahmen des “Internal Revenue Code“, Section 501(c)(3) erläutert.*



APLASTIC ANEMIA & MDS INTERNATIONAL FOUNDATION, INC.

Fighting Bone Marrow Diseases through Patient Support & Research Since 1983

P.O. BOX 613, ANNAPOLIS, MARYLAND 21404-0613 U.S.A.

Tel: (410) 867-0242 • (800) 747-2820 • Fax: (410) 867-0240

help@aamds.org • www.aamds.org