



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Hämochromatose

Copyright © 2024 www.kinderblutkrankheiten.de

Autoren: Dipl. med. Bernhard Eisenreich, PD Dr. med. Gesche Riabowol, erstellt am 21.08.2024,

Redaktion: Ingrid Grüneberg, Julia Dobke **Freigabe:** Prof. Dr. med. U. Creutzig, Prof. Dr. med. H. Cario

zuletzt bearbeitet: 14.08.2024

Mit Unterstützung von

an der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist eine Hämochromatose?	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommt die Hämochromatose vor?	7
3. Ursachen: Wie entsteht eine Hämochromatose?	8
4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit einer Hämochromatose?	11
5. Diagnose: Wie wird eine Hämochromatose festgestellt?	12
6. Behandlung: Wie wird eine Hämochromatose behandelt?	14
6.1. Behandlung durch Aderlass	14
6.2. Humangenetische Beratung	15
6.3. Spezielle Behandlungen bei Eisenüberladung	15
6.4. Neugeborenen-Hämochromatose	15
7. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit Hämochromatose?	17
8. Weitere Literatur zur Hämochromatose	19
Literaturverzeichnis	20
Glossar	21

Hämochromatose

Die Hämochromatose bezeichnet eine krankhafte (*pathologische*) *Eisenüberladung* des Körpers. Zum einen kann eine Hämochromatose als Folge einer Vorerkrankung auftreten, man spricht dann von einer sekundären Hämochromatose. Ein Beispiel hierfür ist eine Eisenüberladung aufgrund häufiger Bluttransfusionen mit *Erythrozytenkonzentraten*. Weitere Informationen befinden sich auf kinderblutkrankheiten.de im Erkrankungstext „Sekundäre Eisenüberladung“.

In diesem Text hingegen geht es um eine Eisenüberladung, die durch eine angeborene (*hereditäre*) Störung des Eisenstoffwechsels entsteht, die sogenannte primäre Hämochromatose.

Das Spurenelement Eisen wird vor allem im *Hämoglobin*stoffwechsel, also bei der Bildung der roten Blutkörperchen (*Erythrozyten*) benötigt. Ein zwar verschwindend kleiner, jedoch nicht unwichtiger Teil spielt zudem bei der Entwicklung des Nervensystems und der Signalübertragung zwischen den Nervenzellen eine wesentliche Rolle.

Die primäre Hämochromatose umfasst Erkrankungen mit *genetischen* Veränderungen im Bauplan jener *Gene*, die für die Kontrolle der Eisenaufnahme im Verdauungstrakt verantwortlich sind.

Anmerkungen zum Text

Die Informationen in diesem Patiententext sind von den oben genannten Autoren erstellt worden. Diese Autoren sind Spezialisten für Blutkrankheiten bei Kindern und Jugendlichen. Der Informationstext basiert auf den Erfahrungen der Spezialisten und der unten angegebenen Literatur. Der Text wurde durch die oben angegebenen Redakteure zuletzt im Juni 2024 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 aufgrund der komplexen Situation nicht notwendigerweise in ihrer Gesamtheit bei jedem Patienten zutreffen. Viele Therapieempfehlungen müssen im Einzelfall entschieden werden. Ihr Behandlungsteam wird Sie über die für Ihr Kind am ehesten in Frage kommenden Maßnahmen informieren.

Basisliteratur

Olynyk JK, Ramm GA , *Hemochromatosis* *The New England journal of medicine* 2022;387(23):2159-2170, 36477033 [pubmed]

Girelli D, Busti F, Brissot P, Cabantchik I, Muckenthaler MU, Porto G , *Hemochromatosis classification: update and recommendations by the BIOIRON Society. Blood* 2022;139(20):3018-3029, 34601591 [pubmed]

Pietrangelo A , *Hereditary hemochromatosis: pathogenesis, diagnosis, and treatment. Gastroenterology* 2010;139(2):393-408, 408.e1-2, 20542038 [pubmed]



Feder JN, Gnirke A, Thomas W, Tsuchihashi Z, Ruddy DA, Basava A, Dormishian F, Domingo R Jr, Ellis MC, Fullan A, Hinton LM, Jones NL, Kimmel BE, Kronmal GS, Lauer P, Lee VK, Loeb DB, Mapa FA, McClelland E, Meyer NC, Mintier GA, Moeller N, Moore T, Morikang E, Prass CE, Quintana L, Starnes SM, Schatzman RC, Brunke KJ, Drayna DT, Risch NJ, Bacon BR, Wolff RK , A novel MHC class I-like gene is mutated in patients with hereditary haemochromatosis. *Nature genetics* 1996;13(4):399-408, 8696333 [pubmed]

Papanikolaou G, Samuels ME, Ludwig EH, MacDonald ML, Franchini PL, Dubé MP, Andres L, MacFarlane J, Sakellaropoulos N, Politou M, Nemeth E, Thompson J, Risler JK, Zaborowska C, Babakaiff R, Radomski CC, Pape TD, Davidas O, Christakis J, Brissot P, Lockitch G, Ganz T, Hayden MR, Goldberg YP , Mutations in HFE2 cause iron overload in chromosome 1q-linked juvenile hemochromatosis. *Nature genetics* 2004;36(1):77-82, 14647275 [pubmed]

Olynyk JK, Cullen DJ, Aquilia S, Rossi E, Summerville L, Powell LW , A population-based study of the clinical expression of the hemochromatosis gene. *The New England journal of medicine* 1999;341(10):718-24, 10471457 [pubmed]

Allen KJ, Gurrin LC, Constantine CC, Osborne NJ, Delatycki MB, Nicoll AJ, McLaren CE, Bahlo M, Nisselle AE, Vulpe CD, Anderson GJ, Southey MC, Giles GG, English DR, Hopper JL, Olynyk JK, Powell LW, Gertig DM , Iron-overload-related disease in HFE hereditary hemochromatosis. *The New England journal of medicine* 2008;358(3):221-30, 18199861 [pubmed]

Camaschella C, Nai A, Silvestri L , Iron metabolism and iron disorders revisited in the hepcidin era. *Haematologica* 2020;105(2):260-272, 31949017 [pubmed]

Bacon BR, Adams PC, Kowdley KV, Powell LW, Tavill AS, American Association for the Study of Liver Diseases , Diagnosis and management of hemochromatosis: 2011 practice guideline by the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology (Baltimore, Md.)* 2011;54(1):328-43, 21452290 [pubmed]

Delatycki MB, Powell LW, Allen KJ , Hereditary hemochromatosis genetic testing of at-risk children: what is the appropriate age? *Genetic testing* 2004;8(2):98-103, 15345104 [pubmed]

Zubair A , Therapeutic phlebotomy. *Clinical liver disease* 2014;4(5):102-106, 30992932 [pubmed]

Rombout-Sestrienkova E, Winkens B, Essers BA, Nieman FH, Noord PA, Janssen MC, van Deursen CT, Boonen A, Reuser-Kaasenbrood EP, Heeremans J, van Kraaij M, Masclee A, Koek GH , Erythrocytapheresis versus phlebotomy in the maintenance treatment of HFE hemochromatosis patients: results from a randomized crossover trial. *Transfusion* 2016;56(1):261-70, 26358375 [pubmed]

Cançado R, Melo MR, de Moraes Bastos R, Santos PC, Guerra-Shinohara EM, Chiattoni C, Ballas SK , Deferasirox in patients with iron overload secondary to hereditary hemochromatosis: results of a 1-yr Phase 2 study. *European journal of haematology* 2015;95(6):545-50, 25684349 [pubmed]



1. Krankheitsbild: Was ist eine Hämochromatose?

Der Begriff «Hämochromatose» wurde von dem deutschen Pathologen Friedrich Daniel von Recklinghausen geprägt. Er fasste die Beobachtungen französischer Ärzte, insbesondere von Armand Trousseau, zusammen. Die weitere Aufklärung der Erkrankung führte zur eindeutigen Definition des Krankheitsbildes. Hämochromatose wird durch eine fortschreitende Eisenspeicherung (Eisenakkumulation) im Körper verursacht und führt schließlich zu Multiorganschäden hauptsächlich an Leber, Gelenken, Bauchspeicheldrüse, Herz und *endokrinen* Drüsen. Die überhöhte Eisenakkumulation ist stets auf eine falsch regulierte (dysregulierte) Eisenaufnahme im Verdauungstrakt zurückzuführen.

Mit der Entdeckung des «Hämochromatose-Gens» *HFE* im Jahre 1996 wurde die Vermutung eines *genetischen* Zusammenhangs endgültig bestätigt⁴. Mit der Entdeckung und Erstbeschreibung des zentralen eisenregulatorischen Eiweißes (*Proteins*), *Hepcidin*, wurde die Wissenslücke über die Ursachen einer Hämochromatose geschlossen.

Hepcidin reguliert im Darm, wie viel Eisen aus der Nahrung in den Körper aufgenommen wird. Wird zu wenig funktionsfähiges Hepcidin gebildet, wird mehr Eisen aus dem Darm aufgenommen. Die Gendefekte, die bisher entdeckt wurden, bewirken zumeist eine verminderte Produktion von Hepcidin. Es gibt aber auch Störungen, die die Aktivität von Hepcidin heruntersetzen. In allen Fällen wird jedoch mehr Eisen in den Blutkreislauf aufgenommen, als für die Blutproduktion erforderlich ist.

In einer ersten Stufe der Erkrankung führt diese unregulierte Eisenzufuhr zunächst zu einer erhöhten Eisensättigung des *Transferrins*. Transferrin transportiert Eisen in Zellen wie den Vorstufen der roten Blutkörperchen im Knochenmark. Im weiteren Verlauf kommt es zu einer Anreicherung von Eisen in den *Parenchymzellen* verschiedener Organe.

Dies führt zur

- *Leberzirrhose*
- *Hypogonadismus* (Unterfunktion von Hoden oder Eierstöcken)
- *Diabetes mellitus*
- Kardiomyopathie (Schädigung des Herzmuskels)
- Arthropathie (Schädigung der Gelenke)
- Hautpigmentierung.

Die blutbildende Aktivität des *Knochenmarks* ist nicht beeinträchtigt.

Der beschriebene Erkrankungsmechanismus ist stets auf eine verminderte Bildung beziehungsweise *Synthese* oder eine verminderte Aktivität von Hepcidin zurückzuführen.

Eine Hepcidin-*Insuffizienz* kann durch eine Veränderung des Hepcidin-kodierenden *HAMP-Genes* oder durch *Mutationen* verursacht werden, die das Zusammenwirken von Hepcidin mit dem die Zellwände durchwandernden Eisenexportproteins Ferroportin (FPN) behindern⁶. Weitaus am



häufigsten, in etwa 80 % der Fälle, ist die Hämochromatose jedoch auf Mutationen in Genen zurückzuführen, die die Hepcidinsynthese regulieren, allen voran das bereits erwähnte HFE-Gen.

Ungeachtet aller Unterschiede verursachen diese Genmutationen dasselbe Krankheitsbild, da die Auswirkungen der Eisentoxizität auf den Körper identisch sind. Die krankheitserzeugende (pathogene) Grundlage aller Hämochromatose-Formen sind entweder ein Mangel oder eine verminderte Aktivität von Hepcidin³.



2. Häufigkeit: Wie oft kommt die Hämochromatose vor?

Die *hereditäre* Hämochromatose – Hämochromatose Typ 1 – ist eine der häufigsten vererbaren Stoffwechselerkrankungen. In Nordeuropa trägt circa jeder Achte bis Zehnte die verantwortliche, veränderte Erbanlage (*Mutation*) auf dem sechsten *Chromosom*, die von einem der beiden Elternteile vererbt wurde (so genannte *heterozygote* Merkmalsträger). Diese Merkmalsträgerschaft ist keine Krankheit und bedarf keiner Behandlung.

In Deutschland leben derzeit etwa 250.000 Menschen, die von beiden Elternteilen eine Mutation im Hämochromatose-Gen geerbt haben. Das Risiko für diese so genannten *homozygoten* Patienten, im Erwachsenenalter an den Folgen der Eisenüberladung zu erkranken (siehe „*Krankheitszeichen*“), beträgt zwischen 20 und 50 %.

Bei Kindern und Jugendlichen ist die Wahrscheinlichkeit einer krankhaften Ausprägung der Eisenüberladung gering. Da Kinder und Jugendliche wachstumsbedingt einen erhöhten Eisenbedarf haben, verbrauchen sie dementsprechend viel Eisen. So prägt sich bei ihnen die Hämochromatose Typ 1 nicht aus.

Neben der bei Erwachsenen häufigen, für das Kindesalter jedoch nicht relevanten, hereditären Hämochromatose Typ 1 gibt es noch andere *genetische* Formen der Eisenüberladung, die allerdings insgesamt mit einem weltweiten Vorkommen von weniger als 1:1.000.000 sehr selten sind.

Zu diesen seltenen Formen gehören die Juvenile Hämochromatose (Hämochromatose Typ 2), die Hämochromatosen vom Typ 3 und 4, sowie die Neugeborenen-Hämochromatose (siehe Tabelle 1).

Letztere ist allerdings nicht genetisch bedingt, sondern beruht auf einer Störung im *Immunsystem* der Mutter.



3. Ursachen: Wie entsteht eine Hämochromatose?

Eisenüberladung und deren Folgen entstehen aufgrund einer erhöhten Eisenaufnahme im oberen Dünndarm. Der menschliche Körper hat keine eigenen Mechanismen, die dabei helfen, überschüssiges Eisen auszuscheiden. In der Folge kommt es zu Eisenablagerungen und dadurch zu Gewebeschäden in zahlreichen Organen (siehe „*Krankheitszeichen*“).

Der gesamte Eisenstoffwechsel im menschlichen Organismus wird maßgeblich durch *Hepcidin* geregelt. Erst seine Entdeckung erweiterte nicht nur das Verständnis des Eisenstoffwechsels, sondern deckte auch die krankmachenden Prozesse auf, die der Hämochromatose zugrunde liegen.

Hepcidin ist ein kleines Eiweißhormon. Es wird von der Leber produziert und steuert die Menge des im Körper zirkulierenden Eisens. Seine Wirkung entfaltet es durch das Zusammenwirken mit Ferroportin (aus dem Lateinischen ferrum =Eisen und portare = tragen, bringen). Ferroportin ist der einzige *Zellmembrantransporter*, welcher Eisen aus der *Zelle* in die Zirkulation transportiert, so dass die Menge an zirkulierendem Eisen durch Ferroportin reguliert wird.

Hepcidin hemmt die Aufnahme von Nahrungseisen im Zwölffingerdarm und seine Freisetzung durch Milz-*Makrophagen*, die am Recycling von Eisen aus den roten Blutkörperchen beteiligt sind. *Molekulare Defekte*, die einen Hepcidin-Mangel verursachen, führen zu einer unkontrollierten Eisenaufnahme aus dem Darm mit fortschreitender Eisenansammlung in den Geweben, die schließlich zur Hämochromatose führt.

In den meisten Fällen führen *Gendefekte* zu einer unzureichenden Produktion von Hepcidin. Seltener hingegen liegt eine unzureichende Reaktion von Ferroportin auf Hepcidin vor, eine sogenannte *Ferroportin-Resistenz* gegenüber Hepcidin. In beiden Fällen wird aus der Zelle zu viel Eisen abgegeben.

Primäre Formen der Eisenüberladung beruhen auf *genetisch* bedingten Störungen im Eisenstoffwechsel. Die angeborene (hereditäre) Hämochromatose wird überwiegend *autosomal-rezessiv* vererbt. Das bedeutet, dass die Krankheit nur dann auftritt, wenn die *Mutation* sowohl von der Mutter als auch vom Vater weitervererbt wurde. Gibt nur ein Elternteil das Merkmal weiter, so handelt es sich bei den Nachkommen um so genannte Merkmalsträger.

Die Erkrankung beruht auf Defekten (Mutationen) des *HFE-Gens*. Dieses Gen liegt auf dem *Chromosom 6*. „HFE“ ist die Abkürzung für „high Fe“ („high: englisch für „hoch/hohe Konzentration; „Fe“: chemisches Symbol für „Ferrum“- lateinisch für „Eisen“).

Das *HFE-Gen* enthält bestimmte genetische Informationen, um das sogenannte „Hereditäre-Hämochromatose-Protein“ zu produzieren. Dieses Protein reguliert die Eisenaufnahme in die Körperzellen, indem es die Zusammenarbeit zwischen Transporteisen („*Transferrin*“) und dem Eisenrezeptor in menschlichen Zellen („*Transferrinrezeptor, Tfr1*“) kontrolliert. Bei einer Mutation des *HFE-Gens* wird ein abnormales HFE-Protein gebildet, welches nicht richtig funktioniert.

Bei den Betroffenen gerät daraufhin die Eisenaufnahme im Dünndarm außer Kontrolle, was dazu führt, dass zu viel Eisen in den Organismus gelangt. Allerdings sind die genauen Einzelheiten zu



den Vorgängen, über die *HFE*-Gendefekte eine Eisenüberladung verursachen, noch nicht endgültig geklärt. Man geht derzeit bei etwa 10 % der Patienten mit Hämochromatose davon aus, dass es noch weitere auslösende Faktoren für die Erkrankung gibt.

Die Hämochromatose vom Typ 1, die sich bei Erwachsenen ausprägen kann, wenn diese zwei Kopien des veränderten *HFE*-Gens tragen (jedes Gen ist doppelt vorhanden, siehe *DNA*), bleibt bei Kindern und Jugendlichen aufgrund deren erhöhten Eisenbedarfs vorerst ohne Symptome und verursacht während der ersten beiden Lebensjahrzehnte keine Organschäden. Aus diesem Grund ist eine Gentestung laut Gesetz auf diese Merkmale bei Kindern und Jugendlichen nicht angezeigt und vom Gesetzgeber nur in Sondersituationen gestattet (Stichwort „Recht auf Nichtwissen“ bei Genfehlern). Sind die Betroffenen 18 Jahre alt, können sie sich dann genetisch testen lassen.

Im Gegensatz zu der bei Erwachsenen häufigen Hämochromatose, Typ 1, prägt sich die juvenile Hämochromatose (juvenil bedeutet „heranwachsend, jugendlich“) im Kindes- und Jugendalter aus. Die hereditäre Hämochromatose Typ 2 ist eine seltene autosomal-rezessive Erkrankung, die auf Mutationen im *HJV*-Gen (beeinflusst die Transkription von *DNA* zur *RNA* des Proteins Hemojuvelin) oder im *HAMP*-Gen (kodiert direkt Heparin) basiert. Die juvenile Hämochromatose kann unerkannt zu lebensbedrohlichen Organschäden wie zum Beispiel Herzinsuffizienz führen. Genetische Erkrankungen, die schon im Kindes- und Jugendalter eine relevante Eisenüberladung verursachen, sind selten (Tabelle 1).

Mutationen im Transferrin-Rezeptor 2 (*TFR2*) -Gen, das für ein Eiweiß kodiert, das die Transferrinsättigung kontrolliert, können eine seltene autosomal-rezessiv Form der Hämochromatose hervorrufen. Diese Form kann auch schon im jungen Erwachsenenalter symptomatisch werden.

Die hereditäre Hämochromatose Typ 4 (Ferroportinkrankheit) tritt vorwiegend bei Personen mit südeuropäischer Abstammung auf. Sie ist auf eine *autosomal-dominante* Mutation im *SLC40A1*-Gen zurückzuführen und beeinflusst die Bindungsfähigkeit von Ferroportin an Heparin.

Ferroportin (*FPN*) ist ein Eisen-Transporter, der über das Hormon Heparin herunterreguliert wird. Die Erkrankung wird in 2 Subtypen eingeteilt:

1. die meist asymptomatische Ferroportin-Erkrankung Typ A, die oftmals erst im vorangeschrittenen Alter auffällt und ohne Gewebsschädigung und weitere Komplikationen verläuft
2. der seltenere Typ B, der bereits Kinder betreffen kann und *klinisch* der klassischen Form Hämochromatose Typ 1 ähnelt.

Die häufigste Ursache des Leberversagens beim Ungeborenen beziehungsweise Neugeborenen sind *Antikörper* der Mutter, die auf das Kind übertragen werden und sich gegen bestimmte Eiweiße auf den Leberzellen des Fetus/Neugeborenen richten. Dadurch entsteht eine schwere Entzündung der Leber (*Hepatitis*) und Rückstau von Gallenflüssigkeit, die schon vor (*in utero*) oder kurz nach der Geburt zu Leberversagen und Tod führen kann. Eine Folge des Leberversagens ist auch eine Eisenüberladung, die der Krankheit den Namen gegeben hat. Wie es zur Bildung dieser Antikörper



der Mutter kommt, ist derzeit noch Gegenstand der Forschung. Wichtig ist, dass durch geeignete Maßnahmen das Risiko, dass dieselbe Krankheit auch bei nachfolgenden Schwangerschaften auftritt, verringert werden kann. (siehe Kapitel „Therapie“)

Tabelle 1

Erkrankung *Beginn der Symptome	Betroffenes Chromosom: Mutation *Vererbungsgang	Nicht funktionierendes Eiweiß *resultierende Störung im Eisenstoffwechsel
Juvenile Hämochromatose (Hämochromatose Typ 2) *Kindes- und Jugendalter sowie Adoleszenten und junge Erwachsene) (unter 30. Lebensjahr)	- Chromosom 1 (Typ 2A): Hämajuvelin-Gen - Chromosom 19 (Typ 2B): Hepsidin-Gen * <i>autosomal-rezessiv</i>	<i>Hämajuvelin Hepsidin</i> *übermäßige Aufnahme von Eisen aus dem Darm und vermehrte Eisenablagerungen in Organen (besonders Leber, Herz und Hormondrüsen)
Hämochromatose Typ 3 * *Adoleszenz und Erwachsenenalter	Chromosom 7: <i>TfrR</i> -Gen * <i>autosomal-rezessiv</i>	<i>Transferrinrezeptor</i> *übermäßige Aufnahme von Eisen aus dem Darm und vermehrte Eisenablagerungen in Organen (besonders Leber, Herz und Hormondrüsen)
Hämochromatose Typ 4 (so genannte Ferroportin-Krankheit) *alle Altersgruppen (B-Form besonders im Kindesalter)	Chromosom 2: <i>SLC11A3</i> -Gen * <i>autosomal-dominant</i>	<i>Ferroportin</i> * <i>A-Form</i> : Eisen kann nicht aus Zellen heraustransportiert werden - übermäßige Eisenspeicherung im Inneren der Körperzellen <i>B-Form</i> : Zellen reagieren nicht auf Hepsidin – übermäßige Eisenaufnahme und Speicherung in Organen

4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit einer Hämochromatose?

Dieselben Eigenschaften, die Eisen für grundlegende biologische Prozesse im menschlichen Organismus unentbehrlich machen, insbesondere seine Verbindung mit Sauerstoff, können bei Eisenüberladung zu schweren Organschäden führen. Durch zu hohe Sauerstoffkonzentrationen (oxidativer Stress) entstehen Gewebeschädigungen. Diese können auch direkt durch lokale Eisenablagerungen verursacht sein.

Eisenüberladung kann jedes Gewebe schädigen. Besonders häufig betroffen sind folgende Organe mit typischen gesundheitlichen Problemen:

- Herzmuskel: Herzversagen, Herzrhythmusstörungen
- Leber: Vernarbung des Lebergewebes (Leberfibrose), erhöhtes Risiko für Leberkrebs, Zeichen des Leberversagens wie Gelbsucht (*Ikterus*), *Aszites*, Haut- und/oder Hirnblutungen (insbesondere bei Neugeborenen-Hämochromatose, (siehe „Ursachen“))
- Hormondrüsen (Hirnanhangsdrüse, Geschlechtsdrüsen, Schilddrüse, Inselzellen der Bauchspeicheldrüse: Unterfunktion der Geschlechtsdrüsen (*Hypogonadismus*) mit Pubertätsstörungen, Menstruationsstörungen, Impotenz; Unterfunktion der Schilddrüse (Hypothyreose); Unterfunktion der Inselzellen der Bauchspeicheldrüse: *Diabetes mellitus*)
- Haut: dunkle Pigmentierung (insbesondere von Handinnenflächen, Brustwarzen, Damm, Narben)
- Gelenke: Schmerzen (meist beginnend in kleinen Handgelenken, später auch größere Gelenke, wie Knie und Hüfte betreffend)
- Nervensystem: Müdigkeit und Konzentrationsschwäche.

Wichtig zu wissen: Je nachdem, welche Ursache der Eisenüberladung zugrunde liegt, und welche Funktion innerhalb des Eisenstoffwechsels gestört ist, treten die ersten Krankheitszeichen in unterschiedlichem Lebensalter auf (siehe Tabelle 1 im Kapitel „Ursachen?“).

5. Diagnose: Wie wird eine Hämochromatose festgestellt?

Es gibt drei häufige Hinweise, bei denen eine *klinische* Untersuchung auf Hämochromatose durchgeführt werden sollte:

1. eine positive *Familienanamnese* bei Fehlen von Symptomen;
2. erhöhte *Serum-Transferrinsättigung*, erhöhte *Ferritinwerte* oder erhöhte *Transaminasen* bei Fehlen von Symptomen; oder
3. das Vorliegen von Symptomen.

Besteht bei einem Kind oder Jugendlichen beispielsweise aufgrund der Familiengeschichte, dem Bestehen gewisser anderer Krankheiten (siehe „*Ursachen*“), oder besonders wegen typischer Krankheitszeichen (siehe „*Krankheitszeichen*“) der Verdacht auf eine Hämochromatose, wird der Arzt entsprechende Untersuchungen veranlassen. Dazu gehören insbesondere Untersuchungen zur:

- **Bestimmung der Serumeisenkonzentration** bei Verdacht auf Eisenüberladung: kombinierte Bestimmung der Konzentration von *Ferritin* sowie von mit Eisen beladenem Transporteiweiß (so genannte *TransferrinSättigung*) im *Serum*; *Magnetresonanztomographie* (Leber, Herz) zur genaueren Abschätzung der Eisenlast in diesen Organen, selten: *Leber-Biopsie*
- **Erfassung der Leberschädigung** bei Eisenüberladung: Bestimmung der *Leber-Enzyme* im Blut; Bestimmung der Laborwerte, die die Leberfunktion anzeigen (*Gerinnungswerte*, *Bilirubin*); Nachweis einer *Leberfibrose* (*Sonographie*)
- **Genetischen Ursache: Untersuchung auf vererbte Formen** der Eisenüberladung: *Genests* (nach Entnahme einer Speichel- oder Blutprobe), insbesondere bei Personen mit auffälliger Eisenlast und ungeklärter Lebererkrankung, Zuckerkrankheit (*Diabetes mellitus*), unklaren Gelenkbeschwerden, nicht erklärbarer Herzerkrankung oder männlicher *Impotenz*.

Wichtig zu wissen: Bei Patienten mit Eisenüberladung sind sowohl das Speicher- als auch das Transporteisen im Blut stark erhöht. Daher lässt sich durch Bestimmung von Ferritin und der Transferrin-Sättigung nach einer einzigen Blutentnahme bei den meisten Patienten ein Verdacht auf Hämochromatose erhärten oder ausschließen.

Weitere Details zu den diagnostischen Methoden zur Erfassung der Eisenlast unter https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/sekundaere_eisenueberladung/diagnose/erfassung_der_eisenlast/

Asymptomatische Personen mit einer positiven Familienanamnese

Bei Kindern, die unter 18 Jahre alt sind und bei denen ein Elternteil *p.C282Y-homozygot* ist, besteht die Vorgehensweise darin, den *Genotyp* beider Elternteile zu ermitteln, da der Ausbruch



der Krankheit vor dem 18. Lebensjahr extrem selten ist. Wenn einer der Elternteile die p.C282Y-Mutation nicht hat, besteht kein Risiko einer p.C282Y-Homozygotie bei den Nachkommen.

6. Behandlung: Wie wird eine Hämochromatose behandelt?

Wurde bei Ihrem Kind eine Eisenstoffwechselstörung festgestellt, so sollte es in einem spezialisierten [Behandlungszentrum](#) betreut werden

Regelmäßige Vorstellungen in einem solchen Zentrum sorgen dafür, dass der Krankheitsverlauf sorgfältig überwacht sowie Komplikationen frühzeitig erkannt und behandelt werden.

Das Hauptziel der Behandlung ist eine Entleerung der Körpereisenspeicher.

Aufgrund des erhöhten Eisenbedarfs während des Wachstums im Kindes- und Jugendalter ist nur bei wenigen Krankheitsbildern eine **eisenentziehende Therapie** nötig. Hierfür gibt es zwei Behandlungsmethoden.

6.1. Behandlung durch Aderlass

Die Behandlung durch Aderlass (Phlebotomie) ist die erste Therapiewahl. Sie gliedert sich in eine Behandlungs- und eine Erhaltungsphase. Die Behandlung besteht aus wöchentlichem oder zweiwöchentlichem Aderlass, bis ein Ziel-Serumferritinspiegel von 50 bis 100 µg/L erreicht ist. Danach wird eine Erhaltungstherapie durchgeführt, um den Ziel-Serumferritinspiegel zu stabilisieren. In den meisten Fällen erfordert dies alle drei Monate eine Phlebotomie, aber die erforderliche Häufigkeit ist sehr variabel und wird individuell angepasst. Derzeit ist die Phlebotomie-Therapie Personen mit erhöhten Serum-Ferritinwerten vorbehalten, die nachweislich an einer Eisenüberladung leiden.

Eisenchelatoren sind Medikamente, die Eisen binden und so eine Eisenausscheidung ermöglichen. Eisenchelatoren kommen vor allem bei Patienten zum Einsatz, die einen Aderlass nicht gut vertragen. Mehr zu den verschiedenen Eisenchelatoren finden Sie auf kinderblutkrankheiten.de hier:

[Medikamentöse Entfernung des Eisens aus dem Körper \(Eisenentzugstherapie\) \(kinderblutkrankheiten.de\)](#)

Hämochromatosepatienten und ihre Familien sollten wissen:

- eine eisenarme Ernährung hat keinen zusätzlichen Effekt auf das Ergebnis bei Hämochromatose-Patienten, die Aderlässe erhalten
- eisenenthaltende Vitaminpräparate und eisenergänzende Nahrungsmittel sollten jedoch vermieden werden
- die Einnahme von Vitamin C sollte nicht mehr als 500 mg täglich betragen, da Vitamin C die Eisenaufnahme aus dem Darm verbessert
- Alkoholgenuss sollte vermieden werden

- bei schwerem Leberschaden sollten die empfohlenen Termine zur Leberkrebs-Vorsorge (Ultraschalluntersuchung und Bestimmung von *Alphafetoprotein* im Blut) regelmäßig wahrgenommen werden (betrifft in erster Linie Erwachsene)
- Blutspenden von Hämochromatose-Patienten sind ohne Einschränkung verwendbar Außer bei den üblichen Gegenanzeigen für die Blutspende gibt es für Patienten, bei denen eine *Bluttransfusion* angezeigt ist, keinen medizinischen Grund dafür, das gespendete Blut von Hämochromatose-Patienten abzulehnen.

6.2. Humangenetische Beratung

Laut Gendiagnostikgesetz sind so genannte vorhersagende (prädiktive) *Gentests* bei nicht einwilligungsfähigen Minderjährigen, zum Beispiel bei Verwandten von Hämochromatosepatienten, die weder gesundheitliche Probleme noch erhöhte Eisenwerte im Blut haben, in Deutschland nicht statthaft. Unter Umständen ist eine genetische Diagnose notwendig, beispielweise aufgrund bestimmter Symptome (siehe „*Krankheitszeichen*“) oder bei Zeichen der erhöhten Eisenlast (siehe „*Diagnose*“). Um die Behandlung zu steuern, darf jeder Arzt mit entsprechender Fachkunde nach einer dokumentierten Aufklärung des Betroffenen und seiner Sorgeberechtigten einen "diagnostischen Gentest" vornehmen.

6.3. Spezielle Behandlungen bei Eisenüberladung

Komplikationen bei Hämochromatose, wie beispielsweise Zuckerkrankheit (*Diabetes mellitus*), Leberfunktionsstörungen, Gelenkbeschwerden, *Hormonstörungen*, Herzerkrankungen bedürfen zusätzlicher Untersuchungen und Behandlungen durch unterschiedliche Spezialisten wie Endokrinologen, Kardiologen, Rheumatologen und andere mehr. Außerdem sollten Patienten mit Eisenüberladung gegen *Hepatitis A* und *B* geimpft werden.

Weitere spezielle Maßnahmen sind bei der folgenden Form der Eisenüberladung angezeigt:

6.4. Neugeborenen-Hämochromatose

Bei Neugeborenen mit nachgewiesener neonataler Hämochromatose (siehe „*Ursachen*“ und „*Diagnose*“) besteht das Behandlungsziel darin, die *Antikörperreaktion* der Mutter gegen das Lebergewebe des Kindes unmittelbar nach der Geburt so schnell wie möglich (das heißt: ohne Zeitverzögerung durch Warten auf die Ergebnisse spezieller Blut- oder bildgebender Untersuchungen) zu stoppen, um das Leben des Neugeborenen zu retten. Hierzu erhält das Baby in der Regel *intravenöse* Gaben von hochdosierten *Immunglobulinen* („*IVIG*“) und eine *Blutaustauschtransfusion*.

Wichtig zu wissen für Mütter von Kindern mit Neugeborenen-Hämochromatose: Das Risiko einer Wiederholung der Antikörperreaktion in der nächsten Schwangerschaft und damit eines Leberversagens beim nächsten Kind beträgt über 90 %.



Aus diesem Grund ist bei den betroffenen Frauen bereits während der Schwangerschaft eine Behandlung mit IVIG angezeigt, durch die eine Wiederholung der Immunreaktion beim nächsten Kind zu 90 % verhindert werden kann.

7. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit Hämochromatose?

Der angeborenen Hämochromatose kann nicht vorgebeugt werden. Aber je früher eine Eisenspeichererkrankung erkannt wird, desto günstiger ist das für die Patientin oder den Patienten.

Denn zu Beginn richtet die Krankheit noch keinen Schaden an. Wird bei der Hämochromatose der *Gendefekt* noch im Kindes- oder Jugendalter entdeckt und der Betroffene entsprechend engmaschig untersucht und bei Bedarf behandelt, stellt die Krankheit keine Gefahr oder Einschränkung dar.

Lagert der Körper jedoch über einen längeren Zeitraum Eisen ein, ohne dass das Problem erkannt wird, sind die Schäden nicht mehr zu reparieren. In letzterem Fall kann sich die Lebensqualität oder im Extremfall sogar die Lebensdauer deutlich reduzieren. Insbesondere eine *Leberzirrhose* kann zu Leberkrebs und Leberversagen führen.

Bei Patienten mit angeborenen Formen der Hämochromatose (siehe „*Ursachen*“) hängt die Prognose vor allem vom Ausmaß der Eisenüberladung zum Zeitpunkt der Diagnosestellung beziehungsweise des Beginns der Aderlass-Therapie ab. Die hereditäre Hämochromatose (Typ 1) kann ohne Behandlung schwer verlaufen, während die Patienten eine normale Lebenserwartung haben, sofern zu Beginn der Aderlass-Therapie noch keine eisenverursachten Komplikationen, wie beispielsweise ein schwerer Leberschaden (Leberzirrhose) oder eine Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus) (siehe „*Krankheitszeichen*“) eingetreten sind.

Aderla#sse zur Entleerung der Eisenspeicher haben sich in der klinischen Praxis und im Rahmen von klinischen Studien als die Therapie der Wahl für alle Hämochromatose-Patienten, das heißt auch für Patienten mit anderen erblichen Formen der Erkrankung (siehe Tabelle in „*Ursachen*“), erwiesen. Insbesondere Krankheitszeichen wie Fatigue, das Ausmaß des Leberschadens und die dunklen Hautverfärbungen bilden sich durch die Behandlungen in der Regel zurück. Die Hormonstörungen und Herzschwäche (siehe „*Krankheitszeichen*“) können durch die Aderlass-Therapie ebenfalls positiv beeinflusst werden.

Allerdings hängt die Rückbildung dieser Beschwerden stark davon ab, wie ausgeprägt die Eisenlast von Herzmuskel und Hormondrüsen bei Therapiebeginn war. Insbesondere ein durch Eisenüberladung verursachtes, plötzlich einsetzendes Herzversagen muss durch eine medikamentöse eisenentziehende Therapie behandelt werden.

Die eisenbedingten Gelenkbeschwerden (Arthalgien) lassen sich bei den meisten Patienten durch Aderlässe nicht lindern und bedürfen gesonderter Maßnahmen (siehe „*Behandlung*“).

Wichtig zu wissen: Eine frühe Diagnosestellung und fachgerechte Behandlung bestimmen die Prognose und Lebensqualität von Hämochromatose-Patienten maßgeblich.

Die seltene neonatale Hämochromatose (siehe „*Ursachen*“) führt unbehandelt schnell zum Tod des Neugeborenen. Nach frühzeitiger fachgerechter Therapie (siehe „*Behandlung*“) liegen die



Überlebensraten allerdings bei etwa 80 %. Der Leberschaden bildet sich bei den meisten Patienten innerhalb von zwei bis vier Jahren komplett zurück.



8. Weitere Literatur zur Hämochromatose



Literaturverzeichnis



Glossar

Antikörper	Eiweiße (Proteine) aus der Gruppe der Globuline, die das körpereigene Immunsystem als Abwehrreaktion auf eingedrungene Fremdstoffe bzw. fremdartige Strukturen (Antigene) bildet. Die Antikörper binden gezielt an diese Antigene und führen (auf verschiedene Weise) zur Beseitigung des Fremdkörpers. Antikörper werden von einer Gruppe der weißen Blutzellen, den B-Lymphozyten, produziert, die im Stadium der Antikörperproduktion als "Plasmazellen" bezeichnet werden.
Aszites	krankhafte Flüssigkeitsansammlung in der freien Bauchhöhle; größere Flüssigkeitsmengen machen sich durch eine schmerzlose Schwellung des Bauches bemerkbar. Hervorgerufen wird eine Aszites dadurch, dass Flüssigkeit aus den Blutgefäßen in die Bauchhöhle übertritt. Die Ursache dafür können verschiedene Krankheiten sein, zum Beispiel Tumorerkrankungen mit Befall des Bauchraumes oder eine Bauchfellentzündung.
autosomal-dominant	Art der Vererbung, z. B. bei angeborenen Erkrankungen; dabei manifestiert sich eine Erkrankung oder ein Merkmal, sobald ein Gen (Allel) verändert ist. Autosomal bedeutet, dass die Vererbung über Gene auf nicht-geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Autosomen) erfolgt; d.h. der Vererbungsweg ist vom Geschlecht unabhängig. Dominant bedeutet, dass bereits ein von einem Elternteil vererbtes krankhaft verändertes Gen (Allel) ausreicht, damit die Erkrankung beim Kind in Erscheinung tritt (selbst wenn das zweite Gen (Allel) des Chromosomenpaares unverändert, d.h. gesund ist. Das kranke Gen ist somit dominierend. Die Wahrscheinlichkeit, dass eine Erbkrankheit an die Nachkommen weitervererbt wird, beträgt, wenn ein Elternteil betroffen ist, bei jeder Schwangerschaft 50 %. Sind beide Elternteile erkrankt oder hat ein Elternteil zwei veränderte Allele, erhöht sich das Vererbungsrisiko für die Kinder.
autosomal-rezessiv	Art der Vererbung, z. B. 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
Biopsie	Entnahme einer Gewebeprobe zwecks anschließender (v. a. mikroskopischer) Untersuchung; sie kann z. B. durch Punktion mit einer Hohlnadel, unter Anwendung spezieller Instrumente (wie Zangen, Stanzinstrumenten, Sonden) oder operativ mit dem Skalpell erfolgen.
Blutaustauschtransfusion	Bluttransfusion, bei der das gesamte Blut eines Patienten durch das Blut eines Spenders ersetzt wird
Bluttransfusion	Übertragung von Blut (Vollblut) oder Blutbestandteilen (z. B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger;
Chromosom	Chromosomen sind die Träger des Erbgutes, d. h. der genetischen Information einer Zelle; sie bestehen vor allem aus DNA und Eiweißen und sind Bestandteile des Zellkerns. Gestalt und Zahl sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare).
Diabetes mellitus	Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit) ist ein Überbegriff für verschiedene Erkrankungen des Stoffwechsels. Allen gemeinsam ist, dass sie zu erhöhten Blutzuckerwerten führen, weil die Patientinnen und Patienten einen Mangel am Hormon Insulin haben und/oder die Insulinwirkung vermindert ist. Ein Diabetes mellitus kann zum Beispiel entstehen: durch die längere Einnahme von Glukokortikoiden (meist vorübergehend), nach einer Schädelbestrahlung, durch Schädigung der Bauchspeicheldrüse zum Beispiel durch Eiseneinlagerung.
DNA	englische Abkürzung für Desoxyribonukleinsäure (DNS); sie trägt die Erbinformation und kommt in allen Lebewesen vor. Die DNA enthält die Gene, die die Information für die Herstellung der Ribonukleinsäuren (RNA) bzw. Proteine enthalten. Es handelt sich um ein großes Molekül, bestehend aus zwei zu einem Doppelstrang (Doppelhelix) verdrillten Nukleinsäureketten. Die einzelnen Ketten bestehen aus einer Abfolge von vier verschiedenen Bausteinen (Basen), deren Reihenfolge (Sequenz) den genetischen Code bestimmt.



Eisenüberladung	bedeutet, dass Eisenwerte im Blut und in der Leber ein bestimmtes Maß überschreiten; diese Werte zeigen an, dass die natürlichen Eisenspeicher voll sind und der Körper überschüssiges Eisen in Organen wie Herz, Leber oder Hormondrüsen ablagert. Dort ruft es auf Dauer jedoch schwere Organschäden hervor. Eine Eisenüberladung muss deshalb konsequent behandelt werden.
endokrin	nach innen abgebend; endokrine Drüsen geben ihre Sekrete direkt (d. h. ohne Ausführgang) ins Blut ab. Hormone werden prinzipiell über endokrine Drüsen abgegeben. Die Begriffe "endokrine Drüse" und "Hormondrüse" werden demnach synonym verwendet.
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.
Erythrozyten	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.
Erythrozytenkonzentrat	Als Erythrozytenkonzentrat wird eine Bluttransfusion bezeichnet, die aus roten Blutkörperchen (Erythrozyten) besteht. Sie wird entweder von fremden Blutspendern oder aus dem eigenen Blut gewonnen (Eigenblutspende). Nach der Blutspende wird das sogenannte Vollblut noch in das Blutserum und die Erythrozyten getrennt. Zusätzlich werden die weißen Blutzellen (Leukozyten) herausgefiltert, um die Verträglichkeit zu erhöhen. Erythrozytenkonzentrate müssen mit der Blutgruppe des Empfängers verträglich sein. Um das zu gewährleisten, muss die Blutgruppe des Empfängers bekannt sein. Zur Sicherheit wird direkt vor der Verabreichung des Erythrozytenkonzentrats eine



Probe auf die Verträglichkeit von Spenderblut und dem Blut des Empfängers durchgeführt, der sogenannte "Bedsite-Test".

Ferritin	Eiweißstoff, der der Speicherung von Eisen im Körper dient. Der Gehalt an Ferritin im Blut gibt Auskunft über den Zustand des gesamten Eisenspeichers des Organismus.
Ferroportin	Zellwand-gebundenes Eiweiß, das Eisen aus der Zelle heraustransportiert.
Gen	Einheit der Erbinformation im Erbgut der Lebewesen; ein Gen enthält die genetische Information – den Bauplan – für ein bestimmtes Genprodukt (Eiweiß oder RNA). In den meisten Organismen liegt die Gesamtheit aller Gene, das Genom, als Desoxyribonukleinsäurekette (DNS; engl: DNA) vor, die im Zellkern die Chromosomen bildet. Die Information eines Gens wird durch eine bestimmte Reihenfolge der Nukleinsäure-Bausteine Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin vermittelt.
genetisch	die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt
Genotyp	bezeichnet: (a) die Gesamtheit aller Erbanlagen eines Organismus, die das Erscheinungsbild (Phänotyp) bestimmen, und (b) die genetische Ursache einer speziellen Eigenschaft, z.B. der Blutgruppen
Hämoglobin	roter Blutfarbstoff in den roten Blutkörperchen (Erythrozyten); er besteht aus einem eisenhaltigen Protein und ist für den Sauerstofftransport im Organismus verantwortlich.
Hepatitis	Entzündung der Leber. Leberentzündungen können auf unterschiedliche Weise entstehen, beispielsweise im Rahmen einer Infektion mit bestimmten Viren, den so genannten Hepatitis-Viren, oder nach einer Bestrahlung, einer Verletzung oder auch bei einer Blutabflussstörung.
Hepcidin	ist ein Eiweiß (Protein), das eine zentrale Rolle im Eisenstoffwechsel spielt. Hepcidin reguliert den Eisentransporter Ferroportin und damit sowohl die Eisenaufnahme im Darm als auch die Eisenspeicherung in verschiedenen Organen.
hereditär	erblich, vererbbar
heterozygot	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 Blutgruppe: Aus Blutgruppe A und Blutgruppe B entsteht Blutgruppe AB.

homozygot

Im menschlichen Organismus liegen die Chromosomen immer in doppelter Ausführung vor (jeweils ein Chromosom von der Mutter und eins vom Vater. Ist bei einem Organismus mit doppeltem Chromosomensatz das Gen für ein bestimmtes Merkmal, zum Beispiel die Haarfarbe, auf beiden (gleichartigen) Chromosomen identisch, dann ist er hinsichtlich dieses Merkmals reinerbig, also homozygot.

Hormon

Hormone sind chemische Signalstoffe (Eiweiße), die in unterschiedlichen Körperdrüsen produziert werden und verschiedene Aufgaben haben (zum Beispiel Schilddrüsenhormon, Wachstumshormon, Geschlechtshormone).

Immunglobuline

Gruppe von Eiweißen (Proteinen), die als Antikörper im Blut und in Gewebeflüssigkeiten für die körpereigene Immunabwehr wichtig sind; sie werden nach Kontakt des Organismus mit einem Antigen von den Lymphozyten und anderen Zellen des Immunsystems gebildet.

Immunsystem

körpereigenes System zur Erhaltung des gesunden Organismus durch Abwehr körperfremder Substanzen und Vernichtung anomaler Körperzellen (z. B. Krebszellen); das Immunsystem hat die Fähigkeit, zwischen selbst und fremd bzw. gefährlich und harmlos zu unterscheiden; beteiligt sind hauptsächlich die Organe des lymphatischen Systems sowie im ganzen Körper verteilte Zellen (z. B. Leukozyten) und Moleküle (z. B. Immunglobuline).

Insuffizienz

bedeutet allgemein, dass etwas nicht ausreichend funktioniert. In der Medizin bezieht es sich zumeist auf krankhafte (pathologische) Veränderungen von beispielsweise Organen oder Proteinen. Dadurch entsteht ein Zustand, in dem die Aktivität eines Organs (Herzinsuffizienz) oder die Produktion von Proteinen (Hepcidin-Insuffizienz) unzureichend ist. Diese krankhafte Veränderung kann angeboren oder erworben sein.

intravenös

bedeutet in eine Vene hinein oder in einer Vene; hier: z. B. Verabreichung eines Medikaments oder einer Flüssigkeit /



	<p>Suspension in die Vene durch eine Injektion, Infusion oder Transfusion;</p>
Klinisch	<p>Meist wird das Wort klinisch als Kurzform für klinische Zeichen, klinischer Befund oder klinisches Bild, also für direkt erkennbare Symptome und Beschwerden des Patienten benutzt. Ein erhöhter Laborwert, der (noch) keine Beschwerden macht, wird als prä(vor)klinisch bezeichnet.</p>
Knochenmark	<p>Ort der Blutbildung. Schwammartiges, stark durchblutetes Gewebe, das die Hohlräume im Innern vieler Knochen (z. B. Wirbelkörper, Becken- und Oberschenkelknochen, Rippen, Brustbein, Schulterblatt und Schlüsselbein) ausfüllt. Im Knochenmark entwickeln sich aus Blutvorläuferzellen (Blutstammzellen) alle Formen von Blutzellen.</p>
Leberzirrhose	<p>ist eine fortschreitende Erkrankung, bei der das Lebergewebe allmählich in Bindegewebe umgewandelt wird und vernarbt. Dadurch verliert die Leber ihre normale Funktion.</p>
Magnetresonanztomographie	<p>bildgebendes Verfahren; sehr genaue, strahlenfreie Untersuchungsmethode zur Darstellung von Strukturen im Inneren des Körpers; mit Hilfe magnetischer Felder werden Schnittbilder des Körpers erzeugt, die meist eine sehr gute Beurteilung der Organe und vieler Organveränderungen ermöglichen.</p>
Makrophagen	<p>Unterform der weißen Blutzellen (Leukozyten) und somit Zellen des Immunsystems; Makrophagen werden auch "große Fresszellen" genannt. Sie gehören zu jenen Immunzellen, die belebte oder unbelebte Teilchen (z.B. Mikroorganismen) aufnehmen und verdauen können (Phagozytose). Makrophagen halten sich in den Körpergeweben auf und bilden, gemeinsam mit den im Blut zirkulierenden Monozyten (aus denen sie hervorgehen), ein Abwehrsystem gegen körperfremde feste Teilchen (z.B. Bakterien, andere Krankheitserreger, Fremdkörper), aber auch gegen abgestorbene Zellen und Zelltrümmer. Darüber hinaus regen sie die Lymphozyten zur Immunabwehr an, indem sie Teile der aufgefressenen und verdauten Organismen auf ihrer Oberfläche präsentieren.</p>
Mutation	<p>Veränderung des genetischen Materials; sie kann ohne erkennbare äußere Ursache entstehen (so genannte Spontanmutation) oder durch äußere Einflüsse hervorgerufen werden (induzierte Mutation). Zu den äußeren Einflüssen zählen z. B. ionisierende Strahlen oder bestimmte chemische</p>



Substanzen (Mutagene). Sind Körperzellen betroffen, spricht man von einer somatischen Mutation, sind Keimzellen betroffen, von einer generativen Mutation. Somatische Mutationen sind nicht vererbbar, während generative Mutationen zu erblichen Schädigungen des Genträgers führen können. Je nach Ausmaß der Veränderung (einzelne oder mehrere Gene, größere Chromosomenabschnitte oder komplette Chromosomen) unterscheidet man Punkt- und Blockmutationen sowie numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen.

pathologisch	bedeutet krankhaft oder die Pathologie betreffend
Protein	Eiweißkörper; Hauptnährstoff (neben den Kohlehydraten und Fetten), bestehend aus mehreren miteinander verbundenen Aminosäuren, deren Struktur nach einem festen Muster vererbt wird. Proteine haben viele verschiedene Funktionen im Zellkern, in der Zellwand und in den Körperflüssigkeiten, z.B. als Hämoglobin beim Sauerstofftransport, als Immunglobuline bei der Infektabwehr. Die Bestimmung einzelner Eiweiße sowie der Gesamteiweißkonzentration im Organismus erfolgt im Labor anhand einer Blutprobe.
Resistenz	hier: Unempfindlichkeit von Krebszellen gegenüber bestimmten zellwachstumshemmenden Medikamenten (Zytostatika)
RNA	Abkürzung für "Ribonukleinsäure", eine der beiden Nukleinsäuren, die in jeder lebenden Zelle vorkommen. Eine wesentliche Funktion ist die Umsetzung der genetischen Information in Proteine. Ribonukleinsäuren (RNA) sind Moleküle, die bei der Dekodierung der Desoxyribonukleinsäure (DNA) gebildet werden. Sie enthalten entweder die Information zur Bildung von Proteinen (so genannte messenger-RNA) oder üben andere Funktionen aus (so ist rRNA Bestandteil der Ribosomen, die t-RNA transportiert Aminosäuren zu den Ribosomen, wo die Proteinsynthese stattfindet). Die RNA ist ähnlich aufgebaut wie die DNA.
Serum	Der klare Anteil jeder Körperflüssigkeit, die von ihren Zellbestandteilen getrennt wurde. I. e. S.: der durch Blutgerinnung von Fibrin und Blutzellen befreite wässrige und leicht gelb gefärbte Bestandteil des Blutes; i.w.S. auch der Gehirn-Rückenmarks-Flüssigkeit (Liquor).
Sonographie	bildgebendes Verfahren, bei dem zur Untersuchung von Organen Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt werden. An Gewebs- und Organgrenzen werden die



Schallwellen zurückgeworfen (reflektiert), von einem Empfänger aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in entsprechende Bilder umgewandelt.