



Deutsches Register für Congenitale Dyserythropoietische Anämien (CDA)
German Registry of Congenital Dyserythropoietic Anemias (CDA)

Kongenitale dyserythropoetische Anämien (abgekürzt: CDA)

Eine Information für Betroffene und ihre Familien

Kongenitale dyserythropoetische Anämien sind seltene angeborene Erkrankungen, die 1968 erstmals als eigene Krankheitsgruppe erkannt wurden. In Deutschland, der Schweiz und in Österreich, also im deutschen Sprachgebiet, sind uns derzeit nur etwa 120 Patienten bekannt. Die Seltenheit der Erkrankung macht es verständlich, dass Ärzte für Allgemeinmedizin, Kinderärzte und Ärzte für Innere Medizin, die sich nicht auf Erkrankungen des Blutsystems spezialisiert haben, diese Erkrankung nicht kennen, es sei denn, sie hätten sich anlässlich der Betreuung von eigenen Patienten durch das Lesen spezieller wissenschaftlicher Arbeiten oder durch Informationen des Ulmer Zentrums darüber informiert.

Deswegen erscheint es uns sinnvoll, den Patienten, die wir kennen, eine allgemeine und verständliche Information zur Verfügung zu stellen. Ihren Ärztinnen und Ärzten steht eine erweiterte Fassung zur Verfügung.

Bei den kongenitalen dyserythropoetischen Anämien handelt es sich eigentlich um verschiedene Erkrankungen, die jedoch ähnliche Störungen und Probleme bei den Betroffenen hervorrufen. Dabei ist die Schwere der Krankheit recht unterschiedlich ausgeprägt: Während einige Patienten bereits direkt nach der Geburt und im Kindesalter mit Bluttransfusionen behandelt werden müssen, macht sich bei leichter Betroffenen die Erkrankung nur durch eine mäßige Blässe, eine bereits in der Kindheit auftretende leichte Gelbsucht, die häufig nur bei genauer Betrachtung in den Augen zu sehen ist, und teilweise durch eine verminderte körperliche Leistungsfähigkeit bemerkbar.

Noch am häufigsten ist der sogenannte Typ II, seltener der Typ I, in Deutschland kaum vorkommend der Typ III. Die folgende Darstellung beschränkt sich deswegen auf die beiden ersten Typen und geht besonders auf den Typ II ein.

Die kongenitale dyserythropoetische Anämie vom Typ II = CDA II ist in den Mittelmeerländern häufiger als in Deutschland, kommt aber im deutschen Sprachgebiet nicht nur bei Menschen aus Griechenland, Italien, Spanien und der Türkei, sondern auch bei deutschen Familien vor, deren Abstammung über viele Generationen verfolgt werden kann.

Zunächst eine Erklärung des Namens, für den es keine richtige deutsche Übersetzung gibt: „Kongenital“ (das C steht für „Congenital“, den entsprechenden englischen Ausdruck) heißt „angeboren“, d. h. bereits im Säuglingsalter feststellbar. Eigentlich müsste es „hereditär“, d. h. erblich heißen; das war aber bei der Erstentdeckung der Krankheit noch nicht bekannt. „Dyserythropoetisch“ heißt, dass rote Blutkörperchen im Knochenmark nicht ordnungsgemäß gebildet werden, sondern teilweise dort schon wieder abgebaut werden. Deswegen stehen im Blut zu wenig rote Blutkörperchen zur Verfügung, während der Blutfarbstoff selber vermehrt gebildet und freigesetzt wird. Nach dessen Umwandlung in den gelben Gallenfarbstoff entsteht die leichte Gelbfärbung bei vielen Patienten. „Anämie“ heißt auf deutsch „Blutarmut“ und bezeichnet eine Verminderung der Zahl der roten Blutkörperchen und damit des roten Blutfarbstoffes Hämoglobin im Blut selber.

Wenn eine Familie betroffen ist, tritt die Krankheit im allgemeinen nur bei Geschwistern, nicht aber bei deren Eltern oder deren Kindern auf; dabei kann, dem Zufall folgend, nur ein Mensch oder mehrere in der Geschwisterreihe erkrankt sein. Wir werden häufig gefragt, ob Menschen mit CDA gefahrlos Kinder bekommen können. Zunächst ist davon auszugehen, dass die Kinder zwar die Krankheitsanlage erben, jedoch ebenso wie ihre Nachkommen völlig gesund sind. Auch für betroffene Mütter ist Schwangerschaft und normale Entbindung möglich. Erkrankte Frauen, die eine Schwangerschaft planen, sollten sich frühzeitig beraten lassen. Dasselbe gilt für gesunde Eltern, die bereits ein betroffenes Kind haben.

Die meisten Patienten mit einer CDA haben eine normale Lebenserwartung, sind aber doch durch Krankheitsfolgen gefährdet, denen fachkundig entgegengewirkt werden muss. Dabei sind einige Gefahren zu nennen:

1. Die sehr häufige Bildung von Gallensteinen. Wir sind derzeit dabei zu ermitteln, ob die Gallensteinbildung durch eine frühe Behandlung vermindert werden kann.
2. Plötzliche Verstärkung der Blutarmut durch bestimmte Virusinfektionen („Parvovirus B19“), ein einmaliges, gegebenenfalls aber doch gefährliches Ereignis.
3. Die vermehrte Ansammlung von Eisen im Körper, die bei ausgeprägter Eisenmenge zu Schädigungen des Herzens, der Hormondrüsen und der Leber führen kann.
4. Die Bildung von Unterschenkelgeschwüren bei älteren Menschen

Grundlage der Behandlung ist die Sicherung der Diagnose und die genaue Feststellung des CDA-Typs durch spezielle Untersuchungen, die am Ulmer Zentrum oder von Fachärzten für pädiatrische oder internistische Hämatologie in Zusammenarbeit mit den wenigen spezialisierten Zentren durchgeführt werden können. Nur aufgrund einer solchen genauen Untersuchung kann entschieden werden, ob man der Patientin/dem Patienten zu einer bestimmten Behandlungsmaßnahme raten muss und raten kann. Dabei kommt in bestimmten Fällen eine Entfernung der Milz, in anderen eine Behandlung mit Medikamenten zur Besserung der Blutarmut oder zur Verminderung des Eisengehaltes des Körpers in Frage.

Wir hoffen, dass sich aus der weiteren Erforschung dieser seltenen Krankheiten auch in der Zukunft neue Behandlungsformen ergeben.

Wenn Sie eine Beratung wünschen, können Sie sich telefonisch, besser aber noch schriftlich, an uns wenden. Wenn Sie uns telefonisch nicht erreichen, bitten wir Sie, eine Nachricht mit deutlicher Angabe des Namens und der Rückrufnummer auf unseren Anrufbeantworter zu sprechen. Wir rufen Sie dann zurück. Selbstverständlich sollten Sie daran interessiert sein, dass Ärzte, die Sie langfristig betreuen, insbesondere Ihr Hausarzt, in den Beratungsvorgang einbezogen werden. Hierzu stellen wir auf Anfrage gerne weitere Informationen zur Verfügung.

Prof. emerit. Dr. med. Hermann Heimpel
Universitätsklinikum – Zentrum für Innere Medizin
Robert-Koch-Str. 8
D - 89081 Ulm

Telefon: 0731 500 69413
Telefax: 0731 500 69412
E-mail: hermann.heimpel@uniklinik-ulm.de

Prof. Dr. med. Elisabeth Kohne
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Prittwitzstr. 43
D - 89075 Ulm
Telefon: 0731 500 57149
Telefax: 0731 500 57103
E-mail: elisabeth.kohne@uniklinik-ulm.de