

# **Sichelzellkrankheit in Deutschland 2024 – Altes und Neues**

Roswitha Dickerhoff  
München



**2024: 84,7 Mill. Einwohner**

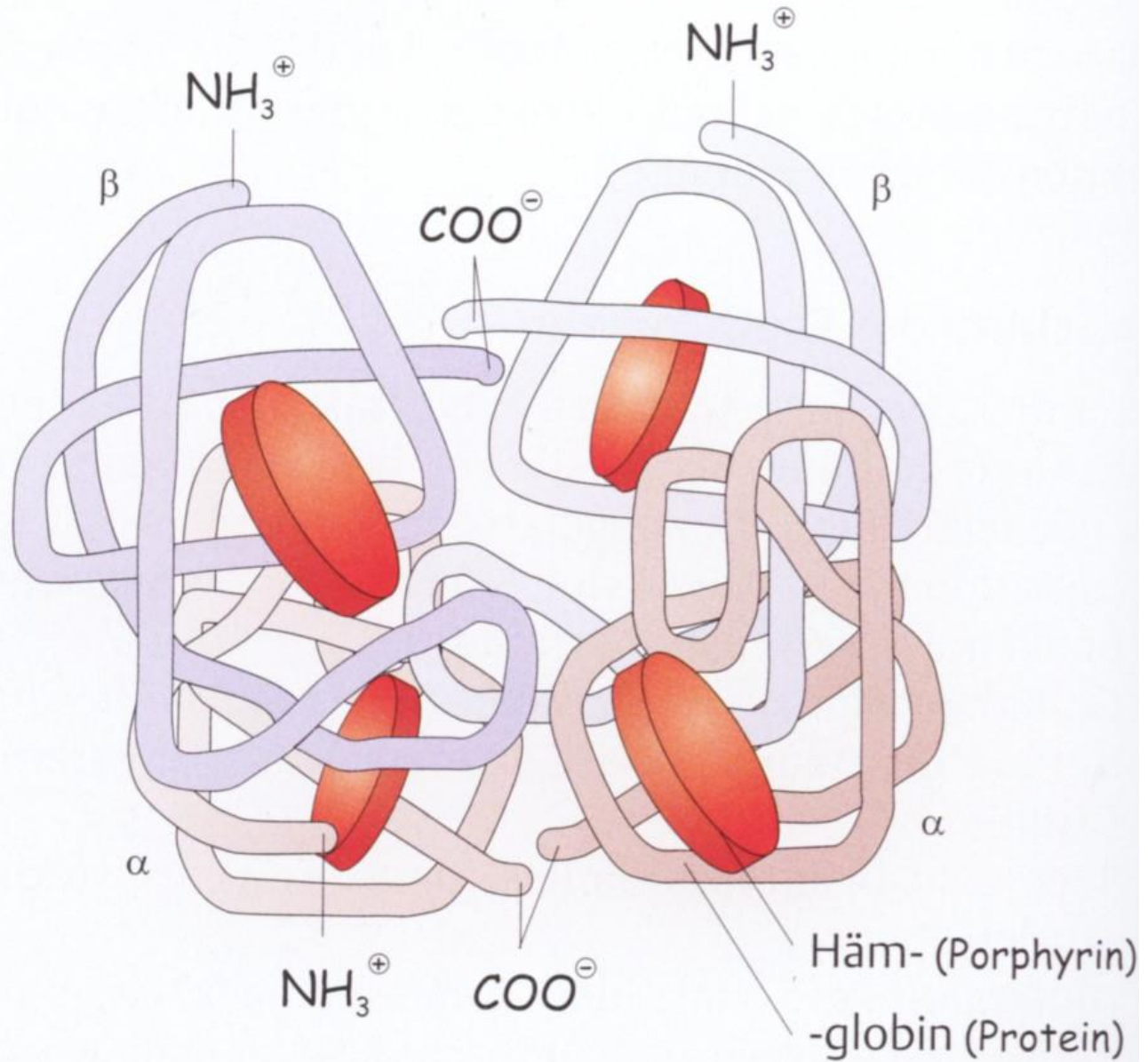
**23,8 Mill Menschen mit  
Migrationshintergrund**

**Davon ca. 12 Mill. aus  
Ländern, wo es  
Sichelzellerkrankheiten und  
Thalassämien gibt**

# Situation in Deutschland 2024

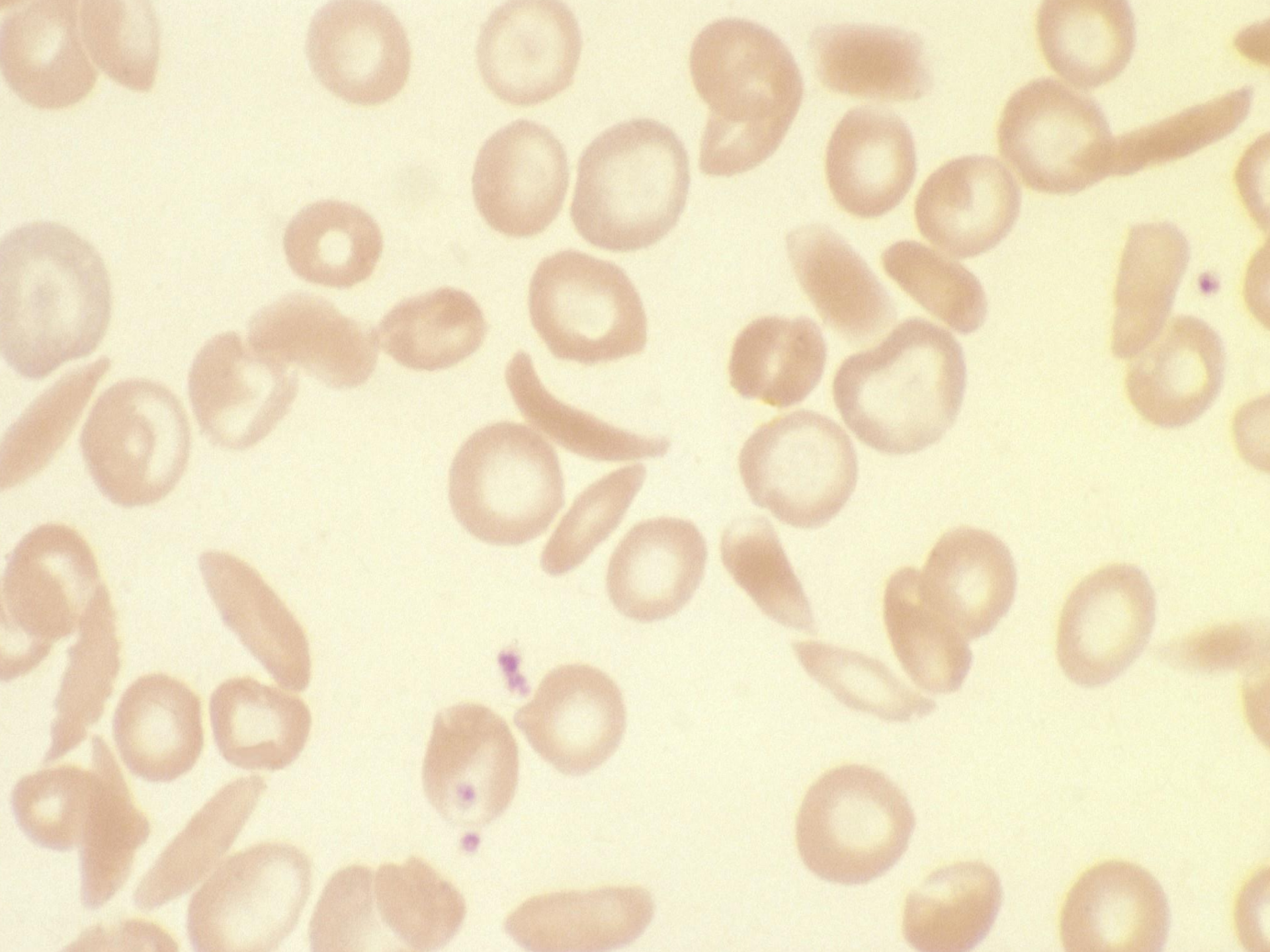
- **Neugeborenen-Screening seit Okt. 21 (monatlich ca. 10 Kinder)**
- Pädiatrische Betreuung ausreichend in einigen größeren Kliniken
- **Anzahl der Patienten gestiegen durch Migration **und** fehlende Prävention (pränatale Diagnostik)**
- **Unzureichende Betreuung erwachsener Sichelzellpatienten (einige wenige Ausnahmen)**
- **Wissen niedergelassener Ärzte nicht nur zur Erkrankung sondern auch zur Trägerschaft (HbS, Thalassämien) völlig unzureichend**
- **Sichelzellkrankheiten und Thalassämien kommen im Medizinstudium immer noch nicht vor**

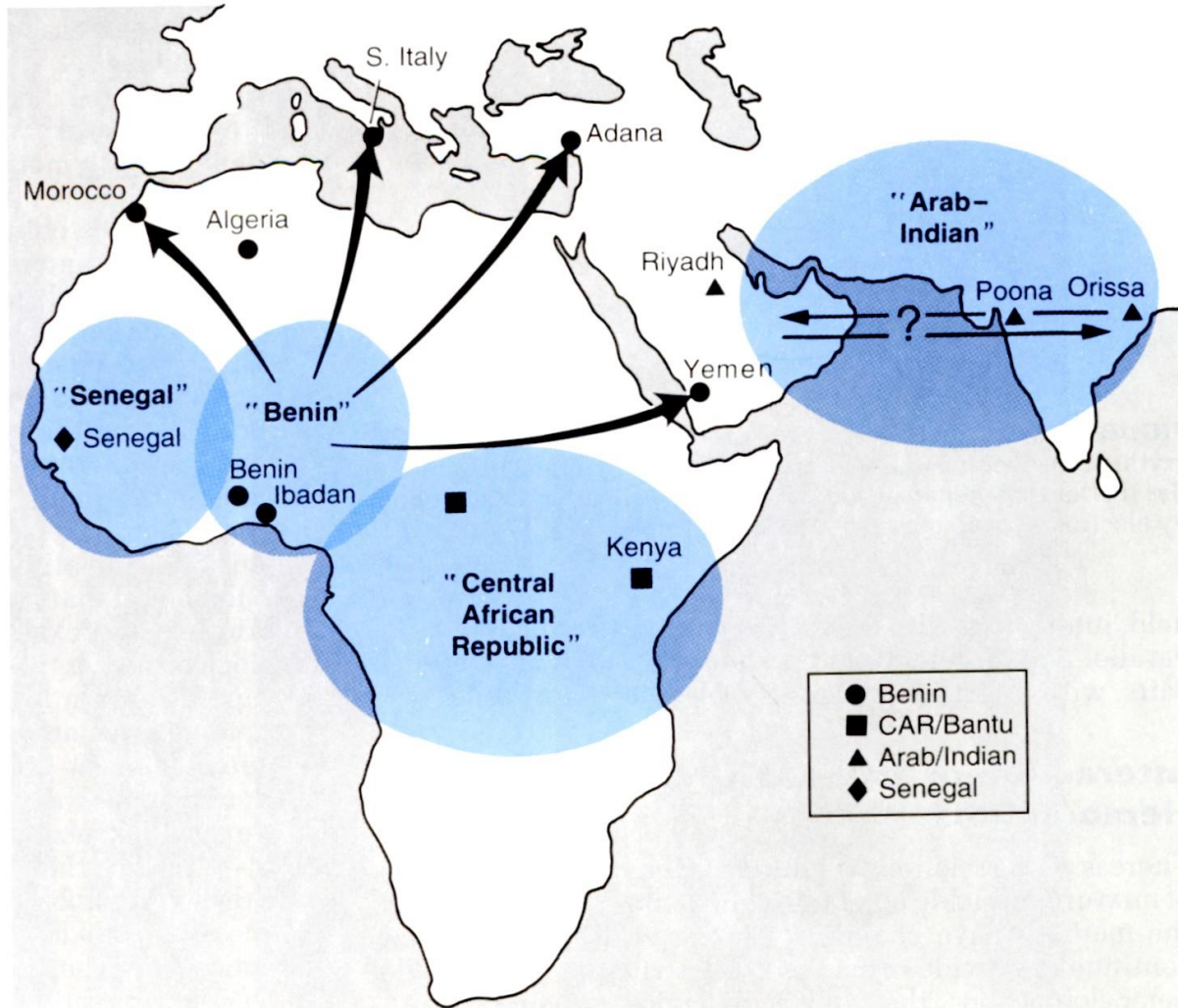
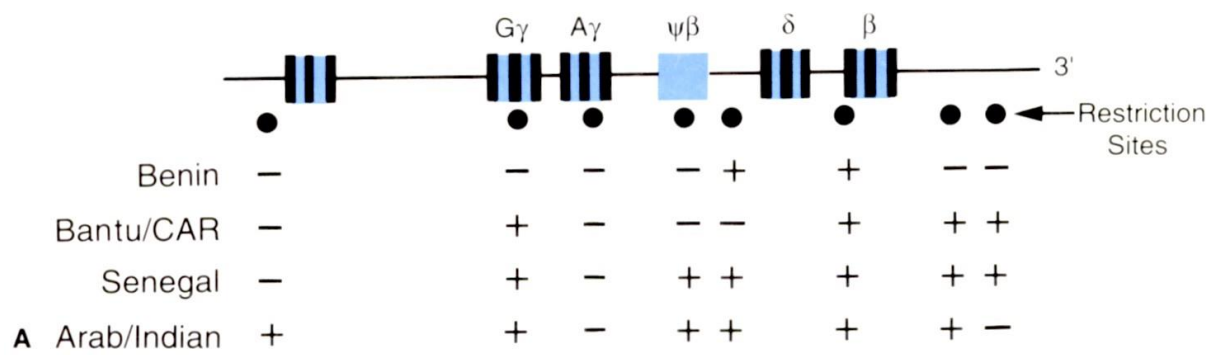
# Hämoglobin A<sub>1</sub> ( $\alpha_2\beta_2$ )





|          |          |          |          |          |          |          |          |          |           |           |           |           |           |
|----------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| Val<br>1 | Leu<br>2 | Ser<br>3 | Pro<br>4 | Ala<br>5 | Asp<br>6 | Lys<br>7 | Thr<br>8 | Asp<br>9 | Val<br>10 | Lys<br>11 | Ala<br>12 | Ala<br>13 |           |
| Val<br>1 | His<br>2 | Leu<br>3 | Thr<br>4 | Pro<br>5 | Val<br>6 | Glu<br>7 | Lys<br>8 | Ser<br>9 | Ala<br>10 | Val<br>11 | Thr<br>12 | Ala<br>13 | Leu<br>14 |





# Welche Mutationen haben unsere Migranten mitgebracht?

- HbC West-Afrika (Karibik, N+S Amerika)
- HbD Mittelmeer-Raum, Indien
- Hb E SO-Asien
- Hb Lepore Süd-Europa
- Hb O Arab. Länder, Süd-Europa
- Hb S subsahar. Afrika, östl. Mittelm.,  
Mittl. Osten, Karibik, N+S-Amerika,  
Indien
  
- $\beta$  Thal östl. Mittelmeer bis SO-Asien
- $\alpha$  Thal östl. Mittelmeer bis SO-Asien, Afrika



# FORMEN DER SICHELZELLKRANKHEIT

## Alte Namen

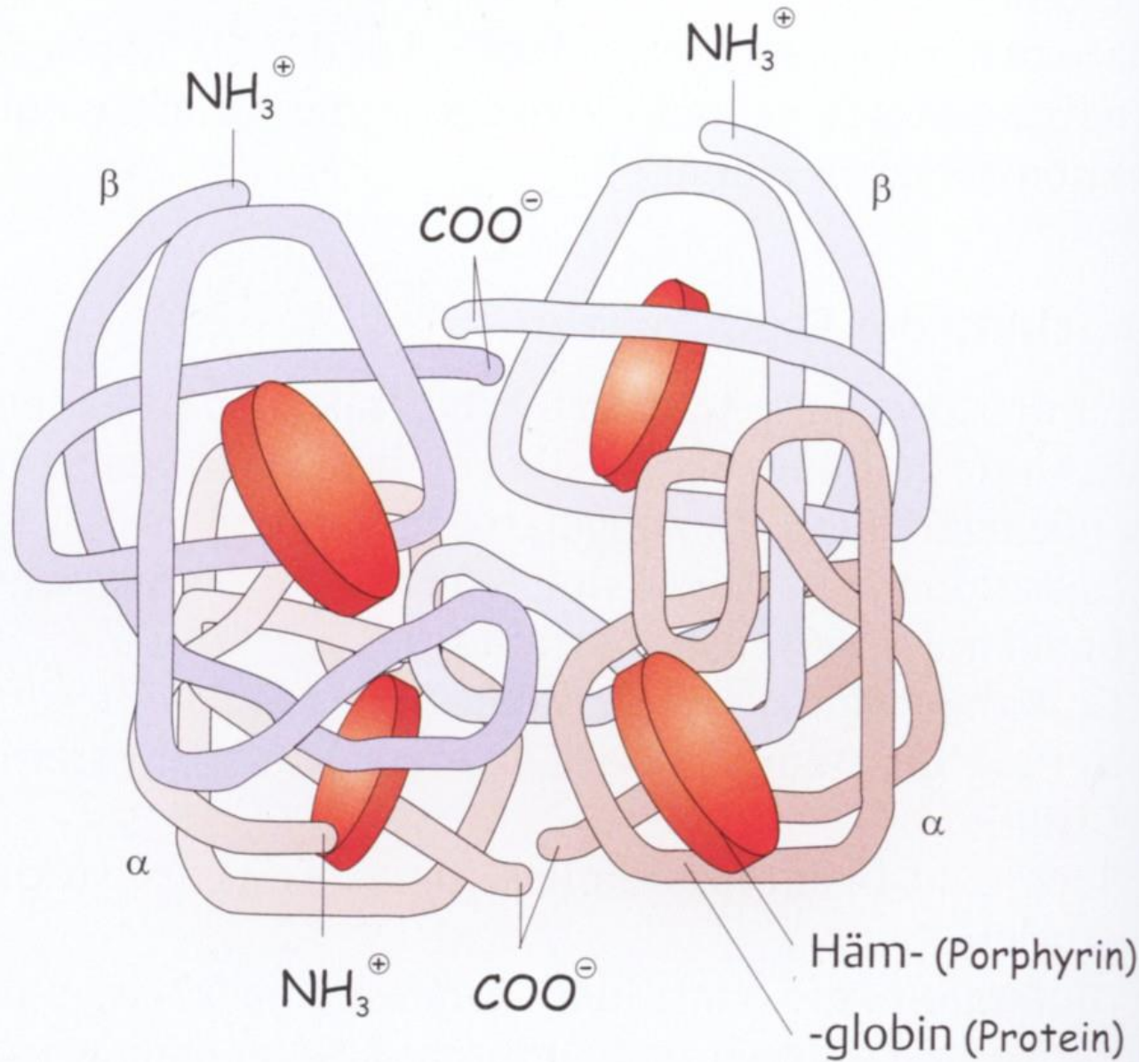
- Sichelzellanämie
- Sichelthalassämie
- HbSC-Erkrankung
- HbSD-Erkrankung
- HbSLepore-Erkr.
- HbSOArab-Erkr.
- HbSE-Erkrankung

## Neue Namen

- \* **Sichelzellkrankheit SS**
- \* **Sichelzellkrankheit S $\beta^{\circ}$ Thal**
- Sichelzellkrankheit S $\beta$ +Thal**
- Sichelzellkrankheit SC**
- \* **Sichelzellkrankheit SD**
- Sichelzellkrankheit SLepore**
- \* **Sichelzellkrankheit SOArab**
- Sichelzellkrankheit SE**

**Heterozygote Träger des HbS-Gens (HbS 35-45%) sind durch die Trägerschaft nicht krank, haben dadurch keine Anämie, keine Schmerzkrisen, keine Gefäßverschlüsse.**

# Hämoglobin A<sub>1</sub> ( $\alpha_2\beta_2$ )



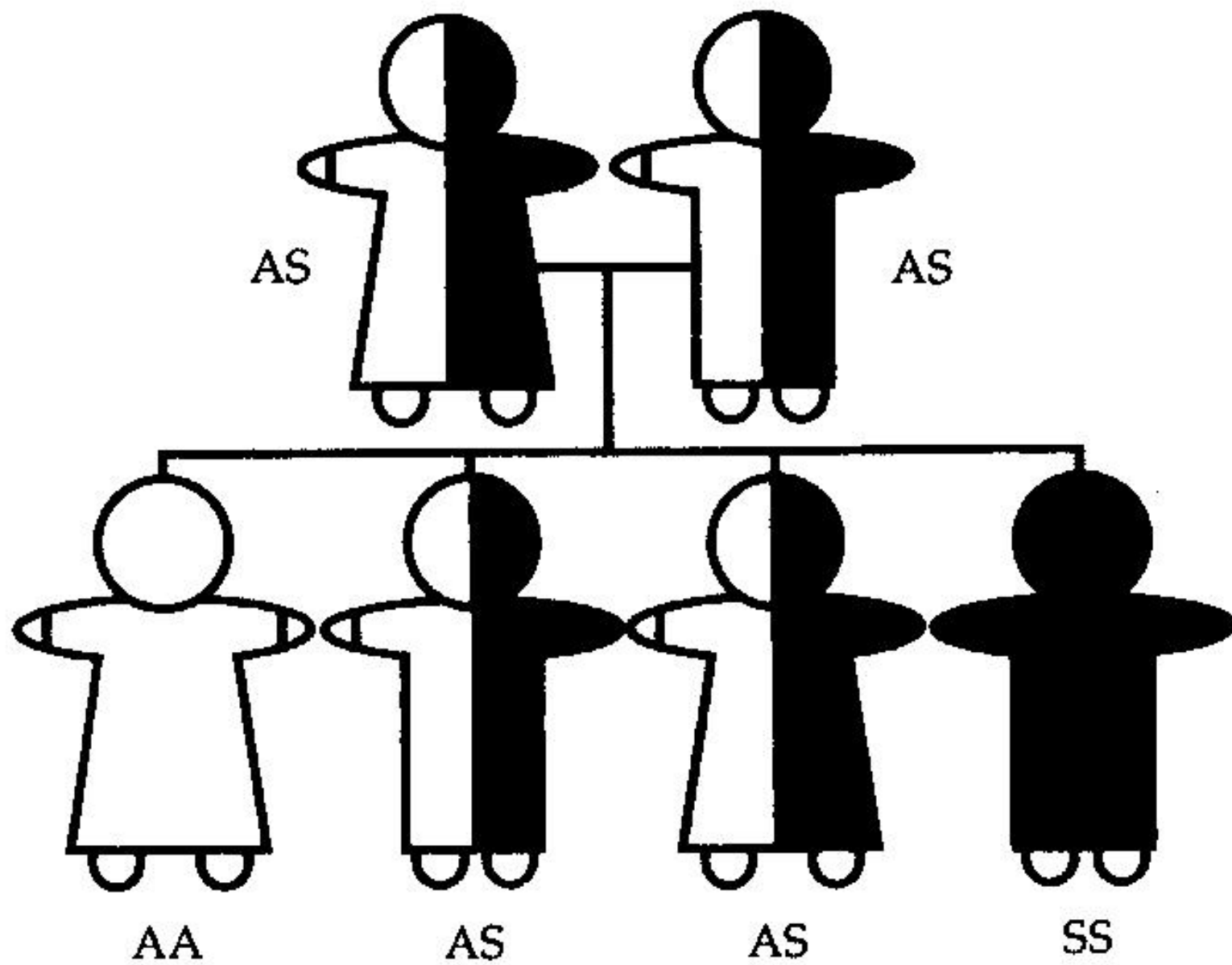
# Alpha Thalassämie in Afrika

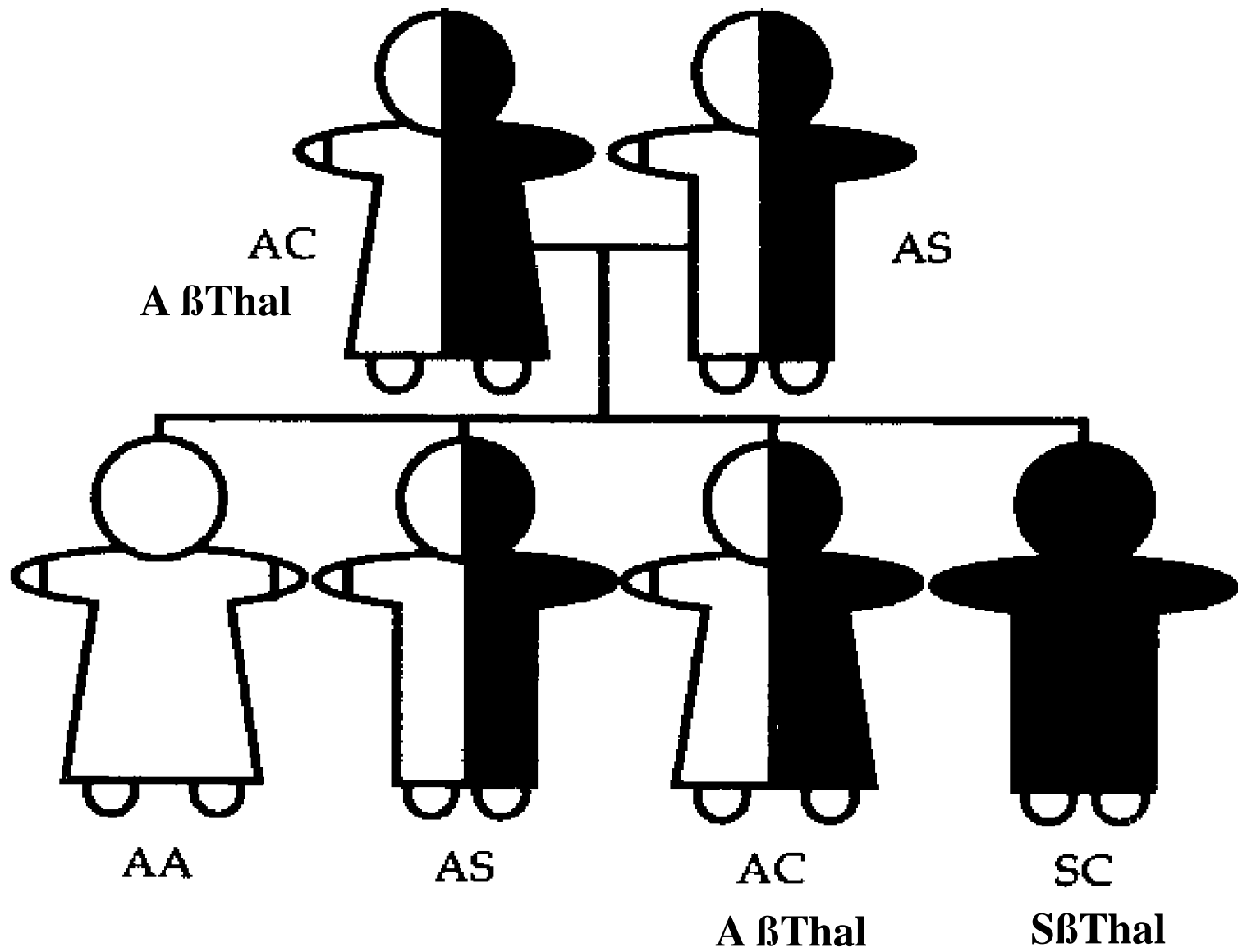
- **30% aller Menschen aus dem sub-saharischen Afrika haben eine alpha+ Thalassämie**
- **Wer eine alpha +-Thalassämie hat, hat zu kleine rote Blutkörperchen, aber keine Anämie!!**
- **Die afrikanische Form der alpha-Thal (alpha+ Thal) ist ungefährlich** – es können dadurch keine kranken Kinder geboren werden
- **Nur in SO-Asien, dem Mittleren Osten und im Mittelmeerraum gibt es die alpha° Thal. Wenn beide Eltern eine alpha° thal haben, kann das Kind im Uterus sterben; deshalb Pränatale Diagnostik**

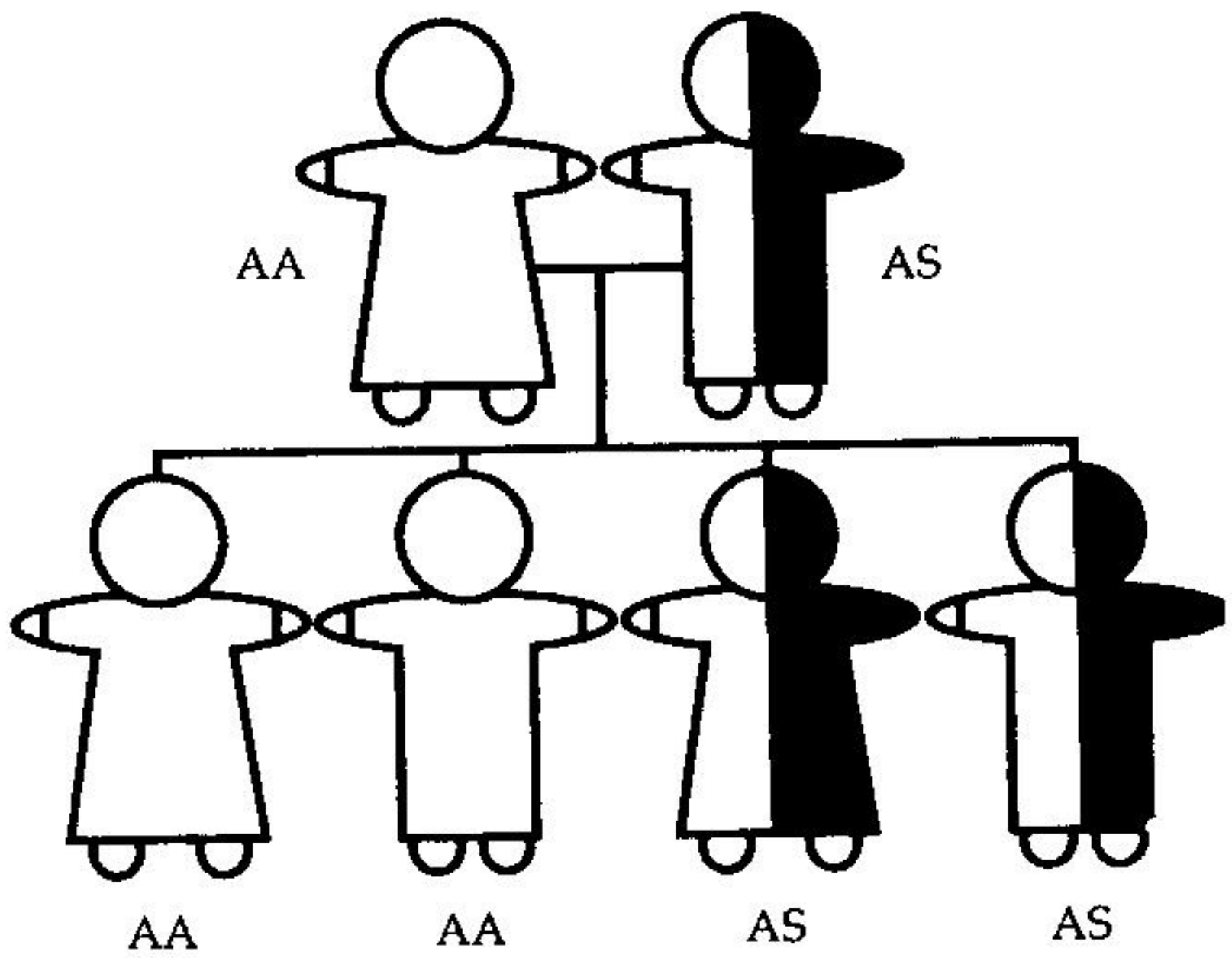
# Anzahl von Sichelzellpatienten 2024

weltweit ca. 25 Millionen (99% in Afrika und Indien)

- Afrika genaue Zahlen unbekannt
  - USA ca. 100 000 ( 333 Mill. Einwohner)
  - Frankreich ca. 30 000 ( 65 Mill. Einwohner)
  - England ca. 20 000 ( 56 Mill. Einwohner)
  - Niederlande > 800 ( 17 Mill. Einwohner)
  - Belgien > 700 ( 11 Mill. Einwohner)
  - Italien ca. 8 000 ( 60 Mill. Einwohner)
- 
- **In Deutschland (2024 84,7 Mill Einwohner)  
vermutlich ca. 3 - 5000 Sichelzellpatienten,  
Tendenz steigend durch Flüchtlinge aus Syrien, Irak und  
Zentralafrika und durch Geburten von Kindern  
deren Eltern nichts wissen (wollen) über  
ihre Trägerschaft**

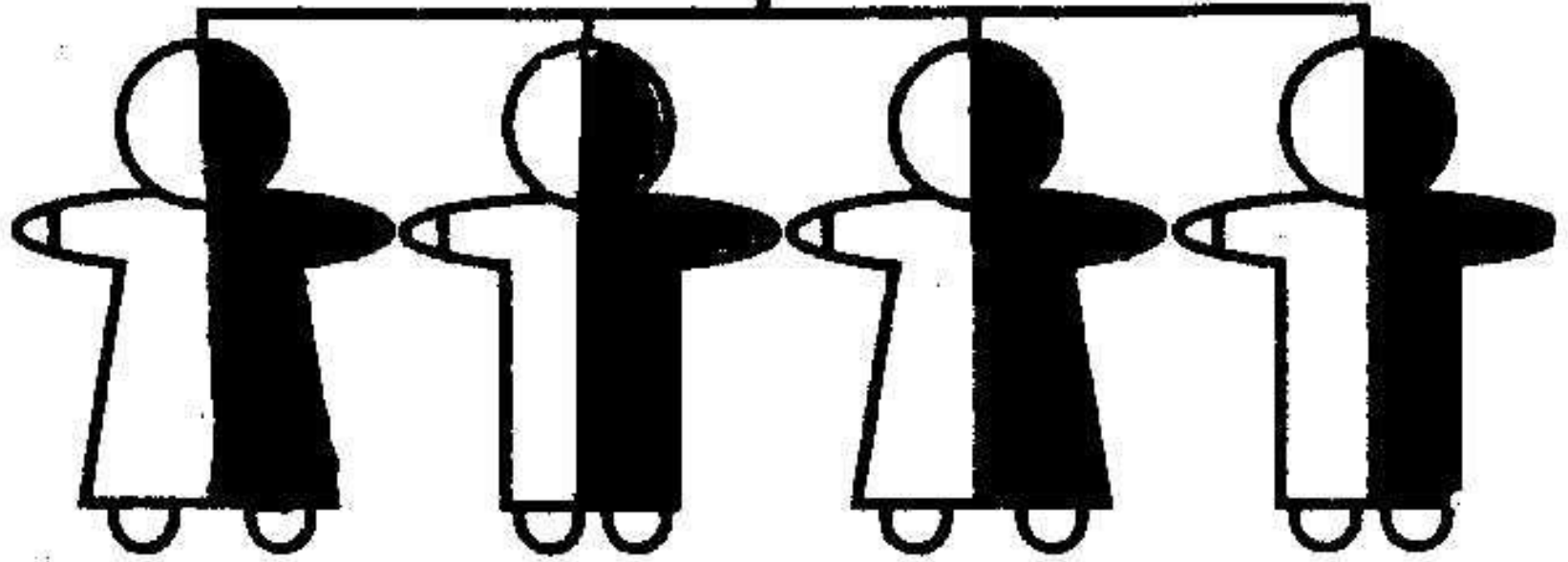






AA

SS



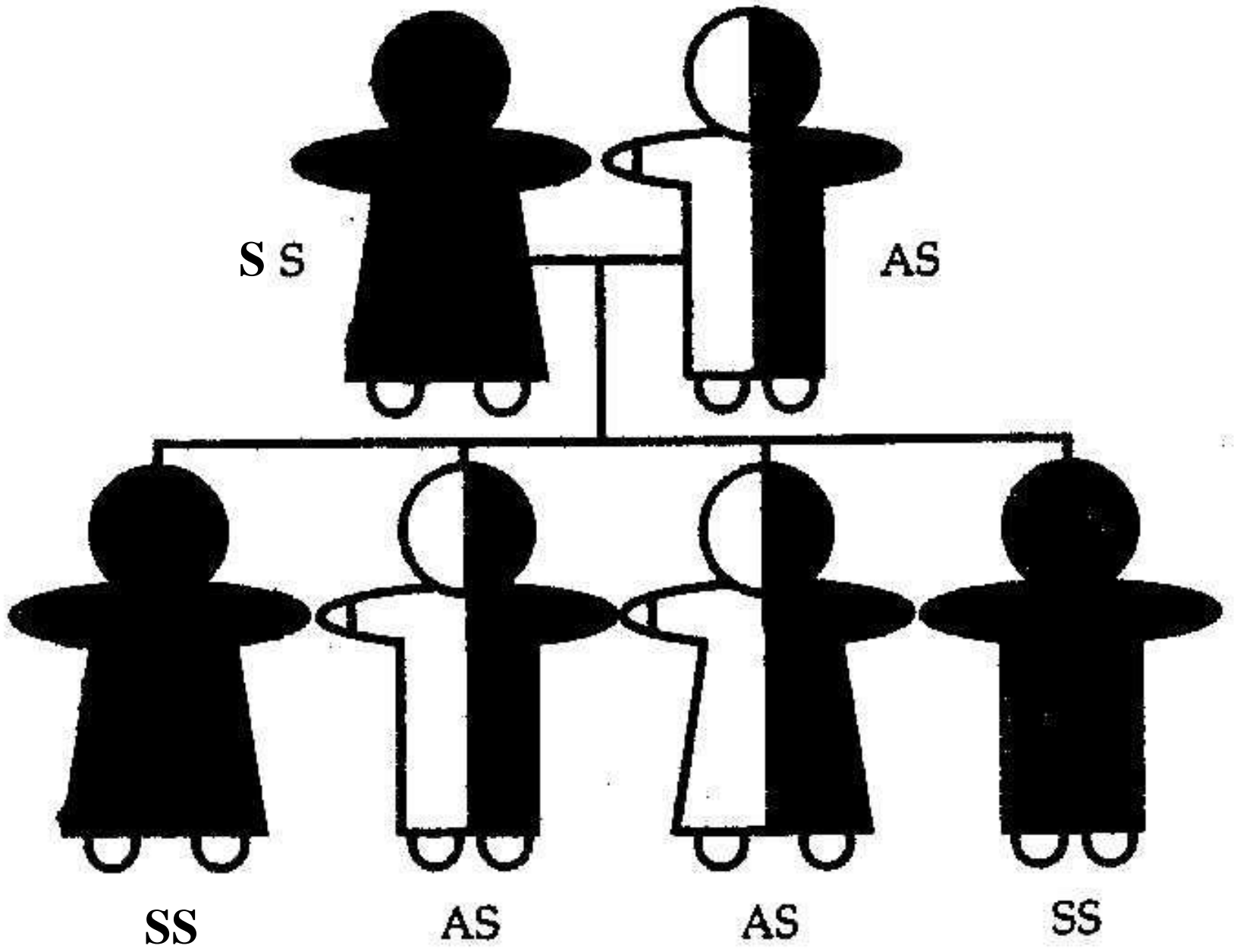
AS

AS

AS

AS





# I. Grundregeln für Sichelzellpatienten

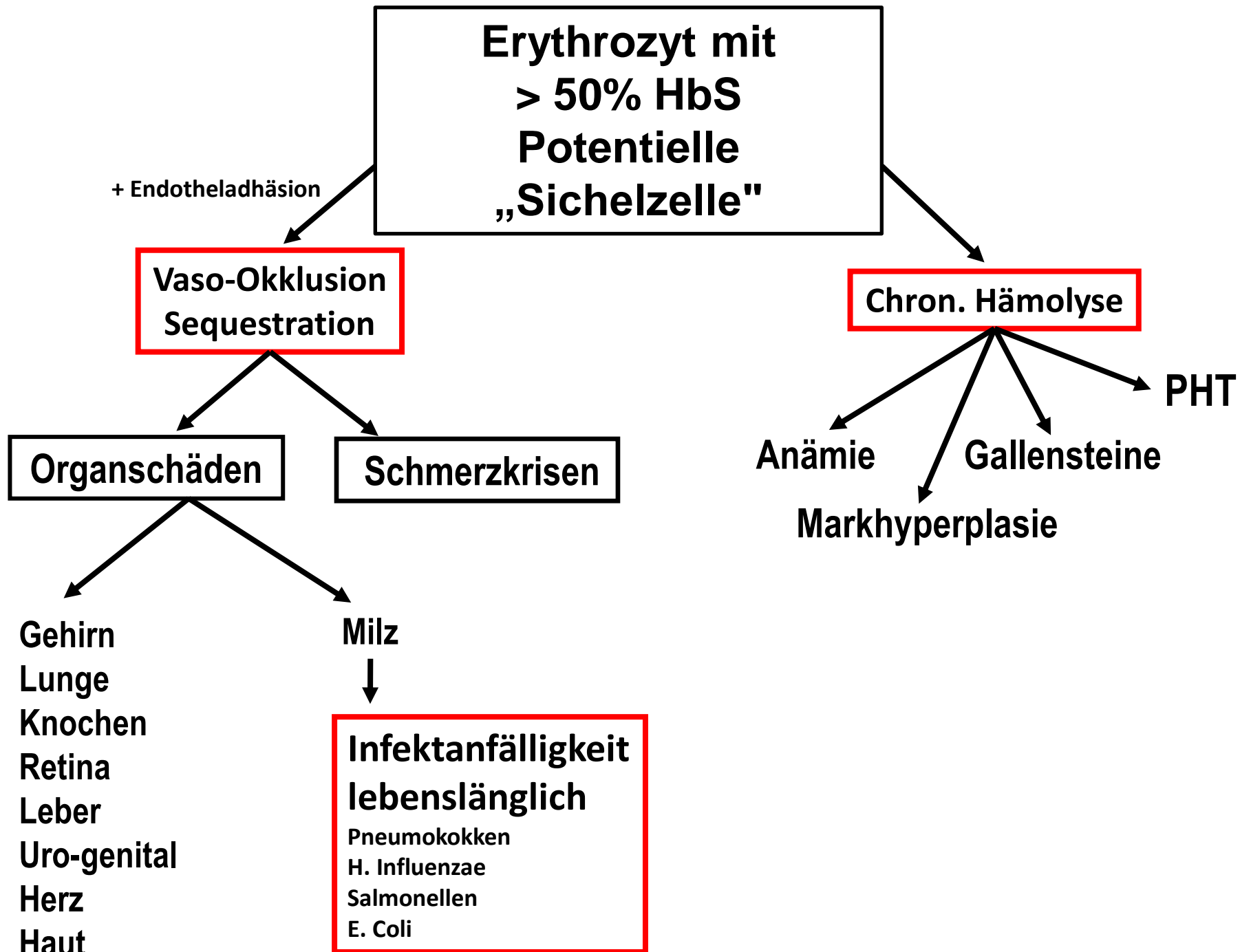
- **Sichelzellpatienten dürfen sich nicht von der Krankheit abhängig machen. Sie können und müssen selber aktiv werden**
- **Nicht nur die ärztliche Betreuung zählt, sondern auch, wie gut man selber informiert ist, wie gut man seine Krankheit kennt. Manchmal müssen Patienten die Ärzte aufklären!**
- **Jeder vernünftige Mensch, besonders aber Sichelzellpatienten, sollte Gifte, wie Nikotin, Alkohol, Drogen meiden.**

## II. Grundregeln für Sichelzellpatienten

- **Genauere Diagnose kennen: HbSS, HbSC, HbSD, HbSβ+Thal, HbSβ°Thal, HbSLepore, HbSOArab?**
- **Basis-Information** kennen:
  - was bedeutet „Sichelzellkrankheit“ ?
  - Was ist das Hämoglobin?
  - Wie kommt es zu einer Schmerzkrise?
  - Warum Penizillin bei Kleinkindern?
  - Warum muß ein Sichelzellpatient viel trinken?
  - Warum und wann Aderlaß? usw

# III. Grundregeln für Sichelzellpatienten

- **Patienten - Leitzordner!!!: Diagnose, Arztbriefe, wichtige Befunde**
- **Die Sichelzellkrankheit darf nicht versteckt werden. Eltern sollten Erzieherinnen und Lehrer, Jugendliche und Erwachsene bei Ausbildung und im Beruf alle Kollegen über die Sichelzellkrankheit informieren**
- **Jeder Sichelzellpatient (bzw. Eltern) sollte Familie, Freunde und Bekannte der gleichen Herkunft über die Erkrankung informieren und zum Testen auf Trägerschaft auffordern**



# PROPHYLAXE

## Primäre Prophylaxe

- **Screening** aller Frauen im gebärfähigen Alter aus Risikoländern
- **Pränatale Diagnostik (Chorionzottenbiopsie 10.-12. SSW)**
- **Diagnose aus Blut der Mutter (Eluthia-Test)**
- **Präimplantations-Diagnostik (USA, F, NL, B, Türkei, England, D??)**

## Sekundäre Prophylaxe

- **Neugeborenenenscreening**  
Seit Okt. 21 : jährlich ca. 100 neue NN
- **Penizillin u. Pneumokokken-Impfung**
- **Milz-Palpation** durch Eltern von Kleinkindern
- **Grippe-Impfung** ab 6. Lebensmonat
- **Hydroxyurea (-carbamid) (Siklos, Syrea, Litalir)** nur HbSS, HbSβ°Th, HbSD, HbSOArab
- **TCDS (2. – 16. Lebensjahr)** nur die 4 schweren Formen!
- **Chron. Transfusionen** (bei pathol. TCDS)
- **Vermeiden von Unterkühlung, Alkohol, Rauchen, Drogen, Dehydrierung**



# Hydroxyurea-Therapie

(Siklos, Litalir, Syrea)

**alle HbSS, HbSD, HbSOArab- u. HbS $\beta$ <sup>0</sup> Thal  
Patienten ab 9. Monat, spätestens 2.  
Geburtstag; Startdosis 20 mg/kg/Tag**

- Alle erwachsenen HbSS, HbSD, HbSOArab / HbS $\beta$ <sup>0</sup>Thal Patienten; Startdosis 15 mg/kg**
- Alle HbS $\beta$ +Thal – Patienten mit häufigen Schmerzkrise**n bzw. nach 1 Akuten Thorax-Syndrom****
- Nicht sinnvoll bei HbSC /HbSLepore-Patienten (Therapie : Aderlässe)**



# Häufigste Nebenwirkungen von Hydroxyurea (HU)

- **Zu wenig Granulozyten / Thrombozyten**
- Zu wenig Lymphozyten
- Niedriges Magnesium
- Niedrige Spermienproduktion möglich
- **Hb-Anstieg über 10 g/dl (Aderlass nötig!)**

**Bis jetzt kein Hinweis für krebsauslösende oder keimschädigende Wirkung beim Menschen bei Dosierung mit max 35 mg/kg**

# **Langzeiterfahrung über 30 Jahre mit HU (Litalir, Syrea, Siklos)**

- **HU verursacht keine Leukämie oder andere bösartige Erkrankungen**
- **Keine Fehlbildungen bei Kindern, deren Mütter (Väter) Litalir genommen hatten**
- **Litalir-Einnahme verlängert die Lebenserwartung**
- **Bis jetzt das einzige Mittel mit bewiesener Wirksamkeit, minimalen unmittelbaren Nebenwirkungen und 30 jähriger Langzeiterfahrung**

# Hydroxyurea (HU) und Schwangerschaft

- Grund der Bedenken, während der Schwangerschaft HU zu nehmen: Mäuse und Hamster bekamen eine Dosis HU 50 – 100 x größer als therapeutische Dosis: Fehlbildungen
- Kein Kind einer Mutter, die HU in der Schwangerschaft genommen hatte, hatte Fehlbildungen
- Weiternehmen während Schwangerschaft vertretbar.
- Stillen erlaubt, inzwischen auch offiziell von Experten; NN müßte 10 l Muttermilch am Tag trinken um wirksame Dosis HU zu bekommen

# „Neue“ Medikamente

- ***L-Glutamin (Endari) 2019 hat die EMA ihm die Zulassung wegen Wirkungslosigkeit entzogen***
- ***Crizanlizumab Februar 23: Wird wegen Unwirksamkeit vom Markt genommen***
- ***Voxelotor reduziert die Hämolyse; Hb steigt an; verhindert nicht Schmerzkrisen!!***  
**Es gibt keine Indikation für Kinder !**  
**Evtl. sinnvoll bei einigen wenigen Erwachsenen (z.B bei chron. Nierenversagen, evtl. bei US-Ulkus)**

# THERAPIE

## Heilung

- Stammzelltransplantation wenn **HLA-identischer Familienspender** vorhanden
- **haploidentische SZT** für Patienten auf chron. Transfusionsprogramm (nur im Rahmen von Studien!)
- **Fremdspender SZT** wenn schwerer Verlauf und kein Familienspender vorhanden (z. B. Adoption, unbegleiteter Flüchtling)

## Symptomatisch

- **Schmerzmittel**
- **Hydroxyurea**
- Medikamente (z.B. Antibiotika, Effortil)
- Transfusionen / Aderlass



- Milzentfernung
- Schenkelhalsbohrung, TEP
- Gallenblasen-Entfernung

# Eltern müssen mitarbeiten I

- **Die deutsche Sprache zu sprechen ist eine Voraussetzung für eine gute Betreuung!**
- **Über Erkrankung informiert sein – genaue Diagnose kennen! HbSS, HbSD, HbSC, HbSβ+/<sup>o</sup>Thal, HbSLepore ??**
- **Milzpalpation durch Eltern von Kleinkindern**
- **Medikamente (Penizillin, Hydroxyurea) regelmäßig geben**
- **Immer Schmerzmittel zu Hause bzw. auf notwendigen Reisen dabei haben**
- **Viel trinken (Leitungswasser, nicht Saft / Limo!!!) ausgewogene Ernährung!!!**

# Eltern müssen mitarbeiten II

- Bei Auffälligkeiten rechtzeitig in Klinik kommen
- Bei Schmerzkrise in der Klinik: fordern, dass Lunge gebläht wird mit Triflow wenn Morphinum über die Vene gegeben wird
- Bei Fieber  $> 38.5$  °C kein fiebersenkendes Mittel sondern Klinik / Arzt aufsuchen

# Eltern müssen mitarbeiten III

## Für Kindergarten und Schule:

1. HbSS-Kinder müssen **häufiger zur Toilette** um Pipi zu machen. Grund: die Nieren können den Urin nicht konzentrieren
2. Dieser Flüssigkeitsverlust muß durch **mehr Trinken** ausgeglichen werden
3. **Schwimmen** nur in Wasser mit **mehr als 23°C**
4. Alle Sichelzellpatienten sollen **Sport** treiben; jeder muß seine Grenzen selber bestimmen
5. **Rauchen, Alkohol und Drogen sind Gift**, ganz besonders für Sichelzellpatienten



# Eltern müssen mitarbeiten IV

- **Bildung ist das Wichtigste, das Eltern ihren Kindern mitgeben können**
- Kleinen Kindern muß man **vorlesen** damit sie Bücher kennen und lieben lernen
- Dafür sorgen, dass Kinder **nicht stundenlang am Handy oder an Computerspielen** hängen, sondern draussen spielen bzw. lesen
- Sichelzellpatienten brauchen **guten Schulabschluß !!!**
- Sichelzellpatienten können **alle Berufe** ergreifen, bei denen man **nicht hart körperlich arbeiten** muß

# Reisen mit Sichelzellerkrankheit I

- **Vor Buchen** einer Reise – egal wohin: gibt es vor Ort eine Klinik mit Sichelzell-Erfahrung???
- **Muß diese Reise sein? Kleinkinder haben nichts von einer weiten Reise!!**
- **Risiken von langen Flugreisen:**
  1. Schmerzkrisen durch trockene Luft im Flieger
  2. Thrombose durch langes Sitzen
- **Keine Reisen nach Afrika mit HbSS-Kindern < 5 Jahren: Gefahr einer schweren Infektion**

# Reisen mit Sichelzellerkrankheit II

- **Keine Auslandsreise ohne Rückhol-Versicherung**
- **Über notwendige Impfungen bzw. Malaria-Prophylaxe erkundigen**
- **Ausreichend Schmerzmittel bzw. sonstige Medikamente mitnehmen**
- **Englische Version der Anleitung zur Behandlung der häufigsten Komplikationen von unserer Homepage ausdrucken und mitnehmen**
- **Vernünftiges Verhalten: viel Wasser trinken, nicht in der Sonne braten, Schutz vor Mückenstichen wenn in Tropen**

# Wichtig für erwachsene Sichelzellpatienten

- jährliche Urinuntersuchung, Herz-Echo, Augenarzt, Nieren – und Leberwerten und Grippeimpfung
- **Triflow wenn Morphin intravenös nötig ist. Am besten eigenen Triflow mitbringen!!**
- Basis-Hb-Wert und Retikulozyten kennen
- **Ab der Pubertät tägliche Übungen zur Stärkung der Rückenmuskulatur (im Internet nach „Rückenschulung“ suchen)**
- Die korrekte Dosierung von HU kennen, bei Erwachsenen Startdosis 15 mg / kg / Tag, dann Steigerung bis max. 35 mg/kg / Tag
- Auf Aderlass bestehen, wenn Hb über 9 g/dl und Kopfschmerzen, Schwindel und/oder Knochenschmerzen (alle Formen!!)

# Hauptprobleme in der Pädiatrie

Probleme in Klammern können durch Hydroxyurea verhindert werden

- (Schmerzkrisen)
- Milzsequestration (< 6 - 8 Jahren)
- (Pneumokokkensepsis)
- (ZNS-Infarkte)
- (Akutes Thorax-Syndrom)
- Girdle-Syndrom (paralyt. Ileus)
- Aplastische Krise durch Parvovirus B19

# Probleme erwachsener Sichelzellpatienten

## chronische Probleme

- **Skelettsystem**
  - Hüft - Oberarmkopfnekrosen
  - Deckplatteneinbrüche
  - Knie-Arthrose
- Gallensteine
- **Niere** (Glom.nephritis)
- **Augen:** Prolif.  
Retinopath. (HbSC!!!)
- US-Ulzera
- Priapismus
- Lunge (PH)
- Leber (Zirrhose)

## akute Probleme

- **Schmerzkrisen**
- **Akutes Thorax-Syndr.**
- **Sepsis** / Meningitis
- (Milzsequestration  
HbSC, HbSLepore,  
HbSβ+Thal)
- Hirnblutung
- Leber (Sequestration,  
Hyperbilirubinämie )
- **Schwangerschaft**







# Prävention von Schmerzen

Hb SS, HbS $\beta^{\circ}$ Thal, HbSD, HbSOArab

HbSC, HbS $\beta$ +Thal, HbSLepore

- Kälte meiden
- Kein Nikotin, Alkohol, Drogen
- **Hydroxycarbamid**
- Wenn Hb > 9 g/dl bei Schmerzkrisen: **Aderlaß**

- Kälte meiden
- Kein Nikotin, Alkohol, Drogen
- **Aderlässe**, um Hb < 10 g/dl zu halten
- Hydroxycarbamid bei HbSC und HbSLepore so gut wie nie indiziert; evtl. bei einigen HbS $\beta$ +Thal

(Voxelotor erhöht Hb O<sub>2</sub> Affinität, Hämolyse ↓ Hb ↑, **verhindert nicht Schmerzen**)

# Grundregeln bei Schmerzkrise

- Immer Schmerzmittel dabei bzw. zu Hause haben
- Auch Kinder müssen die Namen der Schmerzmittel kennen!!
- **Bei Kindern auf korrekte Dosis (je nach Gewicht!) achten**
- Erwachsene ab 50 kg:
  1. Novalgin 1000 mg/Dosis oder
  2. Ibuprofen 600 mg / Dosis
  3. plus Tramadol 100 mg / Dosis
  4. bei Erwachsenen evtl. Tilidin 50/4

# Schmerzmittel in der Schwangerschaft

- **Novalgin nicht bei Schwangerschaft**
- **Ibuprofen nur bis zur 28. SSW**
- Paracetamol während gesamter Schwangerschaft erlaubt
- Tramadol und Morphin während der gesamten Schwangerschaft erlaubt

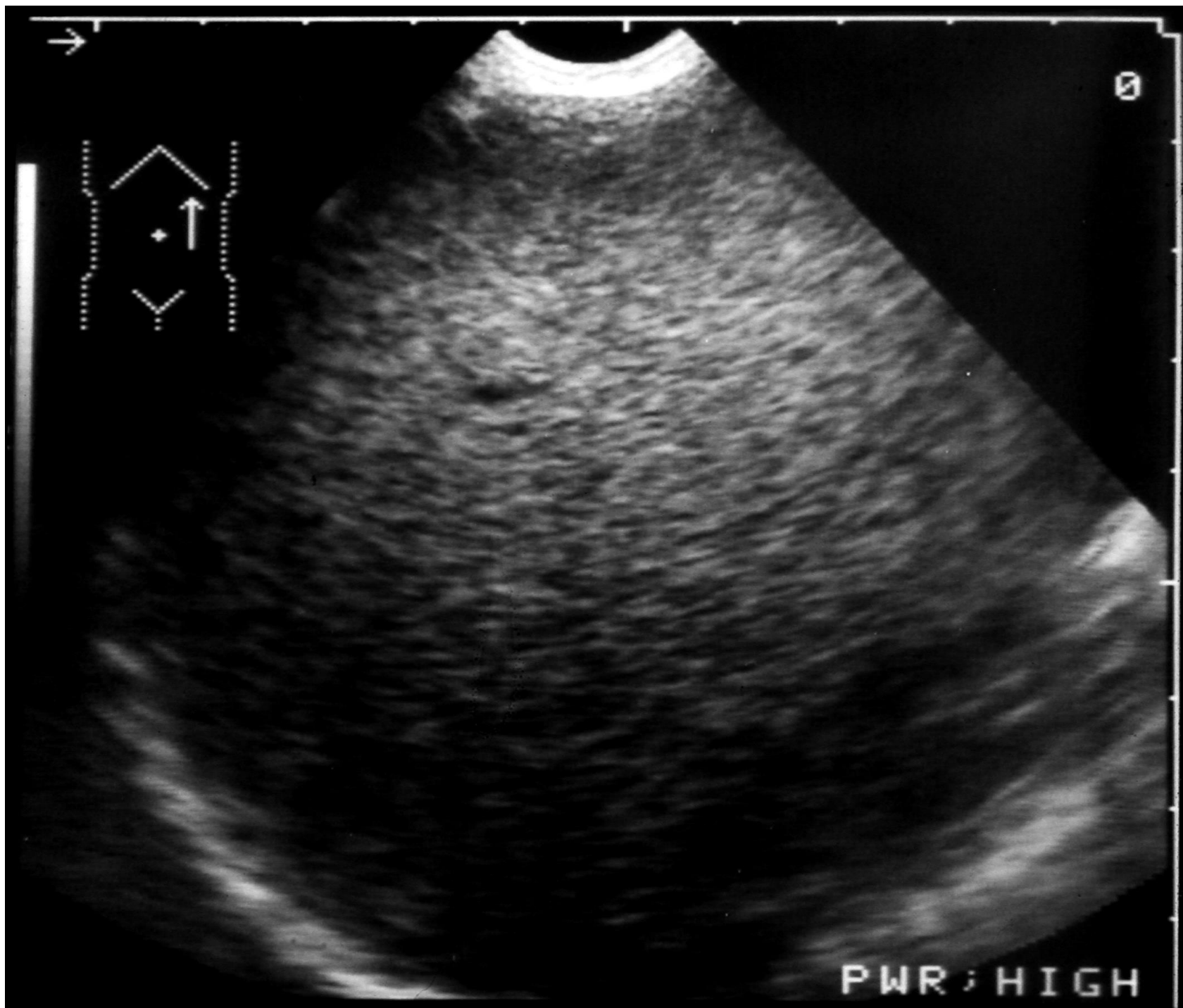
# Was ist Fieber?

**Fieber ist ein wertvolles Geschenk der Natur, um schneller gesund zu werden**

- 1. Es ist ein Warnzeichen: schau nach, woher das Fieber kommt: viraler Infekt (Erkältung – keine Therapie)? – oder eine bakterielle Infektion (Antibiotika)?**
- 2. Fieber mobilisiert wichtige Abwehrkräfte des Körpers, um eine Infektion zu überwinden**
- 3. Bei Temperaturen  $> 38.5^{\circ}$  können Viren sich nicht vermehren – eine Erkältung dauert länger, wenn das Fieber gesenkt wird**
- 4. Auch bei bakteriellen Infektionen hilft das Fieber**

# Verhalten bei Fieber

- **Keine Fieber senkenden Mittel!!!!**
- Temp > 38,5 °: HbSS / HbSβThal/HbSD Kinder unter 5 Jahre stationäre Aufnahme + Antibiotika
- Temp > 38,5 °: Kinder > 5 Jahre, alle Erwachsene: Arzt aufsuchen: der entscheidet, ob ambulante Betreuung möglich bzw. Antibiotica nötig
- **Bei Schüttelfrost immer Arzt aufsuchen: Verdacht auf Sepsis**



# Milzsequestration (MS)

- Blut versackt in der Milz
- bei HbSS, HbSD, HbSβ°Thal -Kindern bis 6.- 8. Lebensjahr
- **Bei HbSC, HbSβ+Thal, HbSLepore bis Erwachsenenalter**
- Hb ↓ **Retis** ↑ Blutplättchen (Thrombos) niedrig
- "große" und "kleine" Milzsequestrationen
- innerhalb von Stunden Schock möglich
- sofortige Transfusion bei großer MS (Vorsicht: Mobilisierung von Blut aus der Milz)
- Splenektomie nach 1 großen und > 2 kleinen MS (unabhängig vom Alter!)





# Nieren - Probleme

- Niere kann Urin nicht konzentrieren (schon ab Kleinkindzeit)
- Schmerzloser blutiger Urin (Papillennekrose)
- Sichelzellpatienten haben ein sehr niedriges Kreatinin
- **Krea > 0,8 mg/dl bei HbSS-Patienten: Vd. auf chronische Niereninsuffizienz**
- Beginn ernsthafter Nierenschädigung (bei 10-15%) mit **Proteinurie (= Eiweiss im Urin)**
- **Ab dem 6. Lebensjahr mindestens 1x im Jahr Urinstatus (wenn positiv, 24 Std. - Urin )**
- Wenn > 0,3 g Protein/ 24 Std. Nephrologe konsultieren ( ACE-Hemmer können Nierenversagen für einige Jahre aufhalten)
- Nierenversagen: chron. Transfusionen, Dialyse, Nieren-Transplantation

# Wichtige Laborwerte

1. **Jährlich ab 6. Lebensjahr Urin Untersuchung auf Eiweiß**  
wenn Eiweiß im Urin, muß ein 24-Std. Urin untersucht werden
2. HbSS, HbS<sup>°</sup>Thal und HbSD Patienten dürfen **im Blut nicht mehr als 0,78 mg/dl (Frauen) bzw. 0,8 mg/dl (Männer) Kreatinin haben**
3. Das **direkte Bilirubin** muß mindestens einmal im Jahr untersucht werden. Steigt es über 0,6 mg/dl an, muß untersucht werden, ob Gallensteine da sind oder ob es sich um einen Leberschaden handelt.
4. Patienten, die Hydroxycarbamid nehmen, müssen auf die **Granulozyten (= Neutrophile)** achten. Sie müssen immer mitbestimmt werden (= Großes Blutbild!), die Leukozyten alleine reichen nicht aus. Afrikaner: > 1 500 / µl, alle anderen > 1 800 / µl

# Früherkennung von Aseptischen Nekrosen

- Frühsymptome der Hüftkopfnekrosen sind **Schmerzen in Leisten, Knien, Gesäß**
- Bei Stadium I / II noch Anbohren möglich (mit oder ohne SZ)

**Trochanteric ridge**

**1.5 - 2.0cm**

**Center of core**



# Besonderheiten einiger Formen der Sichelzellerkrankung

- **HbSC**: Hb bei > 90% der Erwachsenen wesentlich höher als bei HbSS (oft > 12 g/dl)  
proliferative Retinopathie bei 70%; **jährlich Retinoskopie!**  
**Schwindelattacken** und **Hörsturz** häufig: sofort **Aderlass**  
Risiko für **Thrombosen erhöht** (kein Cortison!!!)  
**Schmerzen** bei sehr hohem Hb (Th: **Aderlässe**)  
**Milzsequestrationen bis ins Erwachsenenalter**;  
häufiger **Asept. Hüftkopf / Schulter-Nekrosen**;  
vor langen Flugreisen bei Hb > 11,5 g/dl **Aderlass**
- **HbSβ+Thal**: bei HbSβ+Thal Hb höher als bei HbSS;  
**Milz bleibt vergrößert**; Gefahr des **Hypersplenismus**;  
**Milzsequestration bis ins Erwachsenenalter**;

# Versorgung erwachsener Sichelzellpatienten

- **Regelmäßige ambulante Kontrollen im freien Intervall** (je nach Schwere des Verlaufs alle 3-6 Monate)
- alle 3 Monate: wenn HU genommen wird: BB mit Diff +Retis; wichtig sind die **Granulozyten (Neutrophile)**
- alle 6 Monate: BB + Retis, Blutdruck, Sauerstoff-Sättigung; **Urinstatus (Protein?)**  
Evaluation der Schmerzen; HU?  
**MR der Hüften bei Vd. auf Asept. Nekrose** (Schmerzen in Leisten, Gesäß, Knien)
- jährlich: Leberwerte (**direktes Bili !!!**), Kreatinin  
**Doppler Herz-Echo**: Pulmonaler Hochdruck?  
wenn Verdacht auf PHT: Re-Herz-Katheter  
US-Abdomen: Gallensteine?  
**Retina-Untersuchung**: prolif. Retinopathie?  
Impfstatus? Grippeimpfung???? Meningokokken?

# **Kein Grund zur Transfusion**

- **chronische Anämie**
- **Schmerzkrise**
- **Wachstumsverzögerung**
- **Unterschenkel-Ulzera**
- **Vor Urlaubsreise in Heimatland**

# Wann Aderlaß ??

- Immer bei Schmerzkrise, Schwindel, Hörsturz und Hb > 9 g/dl
- HbSC-Patienten: vor Flug > 6 Std. und Hb > 11 g/dl
- HbSC-Patienten: viele brauchen regelmäßige Aderlässe um schmerzfrei zu sein



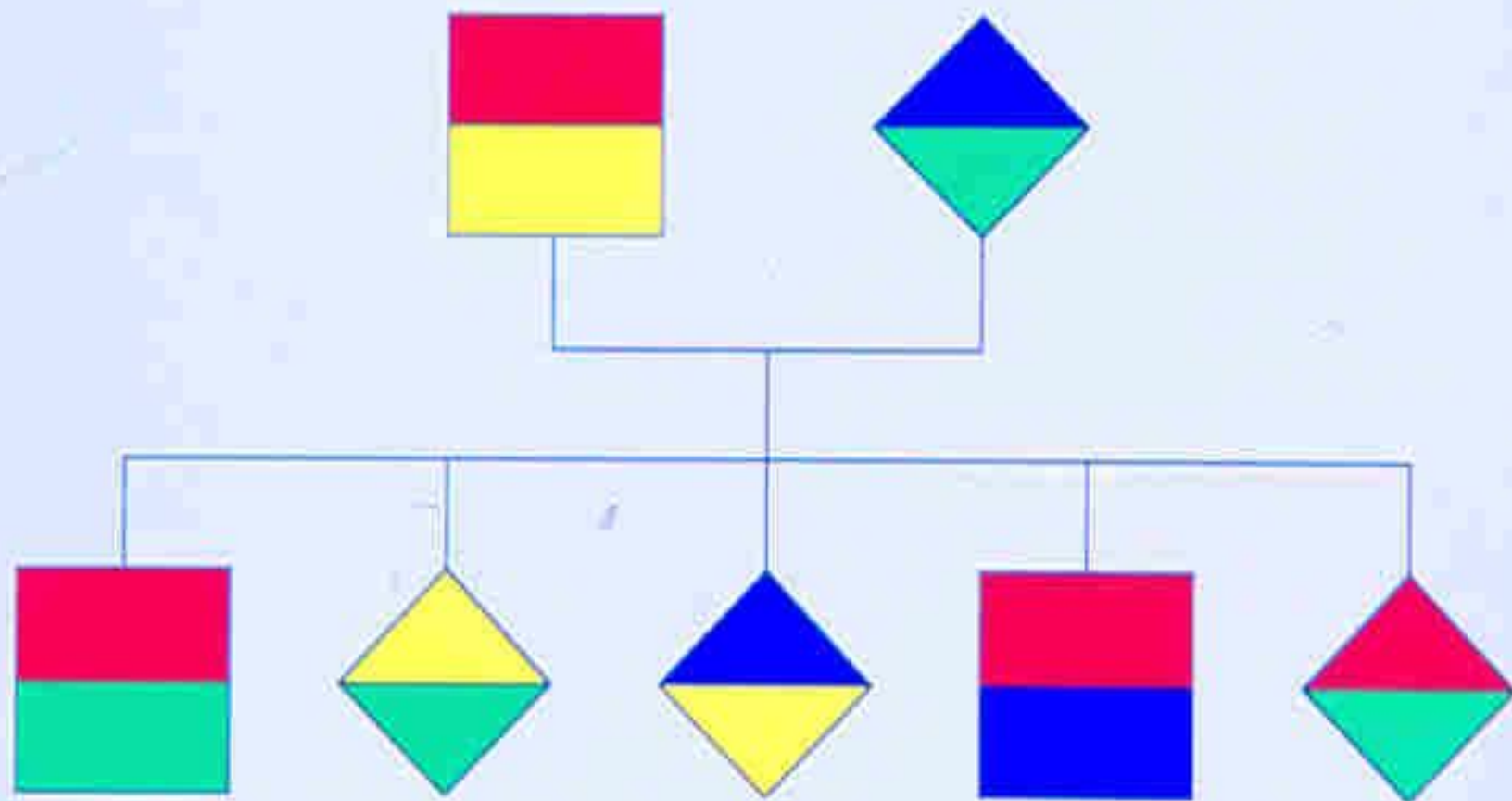
# Wann Austauschtransfusion?

- **Sofort nach Schlaganfall (ZNS-Infarkt, Hirnblutung)**
- **Sofort bei akutem Organschaden: Leber, Niere, Lunge**
- **Bei drohendem Multiorganversagen**

# Stammzell - Transplantation

- HbSS / HbSD, HbS $\beta^0$ Thal Patienten, die einen **HLA-identischen Familienspender** haben (10 - 15 % aller Sichelzellpatienten), sollte **frühzeitig die SZT** angeboten werden
- Fast jeder hat einen **Haplo-identischen Spender** (Eltern, Geschwister); Regensburg bietet eine Studie an zur Haplo-identischen Transplantation **bei schwerem Verlauf der Krankheit**
- **Fremdspendersuche** wenn keine Familie

# Vererbung der HLA-Eigenschaften in der Familie



# **Stand August 23: Regensburg SZT bei Sichelzellpatienten (Kinder + Erw.)**

- **20 mit HLA-ident. Geschwister**
  - 1 Patient verstorben
- **29 mit haploidentischem Donor**
  - 4 Patienten verstorben an Virusinfektionen

# Schmerzen nach Transplantation (SZT)?

- **Ca. 40% der erwachsenen Sichelzellpatienten haben auch 1 Jahr nach Transplantation noch Schmerzen; selten noch nach > 2 Jahren**
- **Ältere Patienten, hoher Opiat-Bedarf vor SZT : häufiger Schmerzen nach SZT**
- **Ursachen der Schmerzen: Knochennekrosen, „Schmerzgedächtnis“ des Körpers, Hyperalgesie nach Opiaten**



Interessengemeinschaft zur Sicherstellung der Sicherheit & Thalassemie e.V.

**IST e.V.**



# Was wir erreicht haben seit 2008

- **Ca.186 Mitglieder (April 2024)**
- **Öffentlichkeitsarbeit:**
  - Website [www.IST-ev.org](http://www.IST-ev.org) mit engl. und französischer Information**
  - Flyer**
  - Info-Broschüren (deutsch, engl. arab.)**
  - Mitglied bei der ACHSE**
  - Mitglied bei TIF**
  - Mitglied bei ISCF (Int. Sickle Cell Federation)**
- **Internationale Kontakte**
- **Förderung durch GKV**



# Was könnte geändert werden?

- Verbesserung der Patienten-Information
- **Untersuchung auf Trägerschaft in Risikogruppen**
- Verbesserung der Information aller Ärzte über die Erkrankung (Allgemeines, Schmerztherapie, Prognose ect)
- **Deshalb: Hämoglobin- Krankheiten müssen Thema im Medizinstudium werden**

# Was wollen wir erreichen?

- Mehr Mitglieder um eine stärkere Stimme zu haben in der Öffentlichkeit
- Kontakt mit möglichst vielen Patienten in Deutschland
- Informationsvermittlung für alle Sichelzell- und Thalassämiepatienten
- **Engagement der Betroffenen, denn „Selbsthilfe“ heißt: Selber etwas tun, damit sich die Situation verbessert , z.B. Aufklärung in Verwandtschaft, Bekanntenkreis, Ausbildung und Arbeitsstelle über die Sichelzellkrankheit und die Notwendigkeit der Trägerschafts-Testung!**