

Die medizinischen Informationen in dieser Veröffentlichung wurden von ausgewiesenen Fachleuten erstellt und auf ihre inhaltliche Richtigkeit hin überprüft. Die Veröffentlichung erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und verfolgt nicht den Zweck, den Rat oder die Behandlung durch medizinische Fachkräfte zu ersetzen. Wir fordern alle Leser dazu auf, medizinischen Rat von ihren jeweiligen medizinischen Fachkräften einzuholen.

Mit aHUS leben

**Eine Informationsbroschüre
für Patienten und Angehörige**

ALEXION

Alexion Pharma Germany GmbH
Landsberger Straße 300
80687 München

Überreicht durch:



DE/AT/SOL-e/18/0077

Inhalt



Die Autoren	2
Vorwort	3
aHUS – das atypische hämolytisch-urämische Syndrom	4
aHUS – was versteht man darunter?	4
aHUS – welche Symptome machen die Erkrankung aus?	4
aHUS – warum dauert es manchmal so lange, bis die Diagnose steht?	4
aHUS – wie entsteht es?	6
aHUS – was genau geht vor sich?	6
aHUS – was sind die Folgen dieser Erkrankung?	8
aHUS – wie wird es diagnostiziert?	12
aHUS – wie wird es behandelt?	14
Glossar	18
Selbsthilfegruppe	24



Prof. Dr. med. Thorsten Feldkamp

ist leitender Oberarzt an der Klinik für Nieren- und Hochdruckkrankheiten des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein



Prof. Dr. med. Bernd Hoppe

leitet die Pädiatrische Nephrologie am Universitätsklinikum Bonn

Liebe Leserin, lieber Leser,

Sie selbst oder eine Ihnen nahestehende Person haben vom Arzt erfahren, dass Sie an aHUS erkrankt sind. aHUS ist die Abkürzung für atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom. Nun fragen Sie sich: Was ist das für eine Erkrankung? Wie wirkt sie sich auf mein tägliches Leben aus? Wie gehe ich damit um, von nun an chronisch krank zu sein? Kann ich den Verlauf der Krankheit in irgendeiner Form selbst positiv beeinflussen?

aHUS ist, wie Sie vielleicht schon in Erfahrung bringen konnten, eine sehr seltene potenziell lebensbedrohliche Erkrankung. Glücklicherweise wurden in den letzten Jahren Fortschritte bei der Erforschung der Ursachen gemacht und in deren Folge Behandlungsansätze entwickelt, die die Krankheit für Patienten und Ärzte kontrollierbarer werden ließen.

Die vorliegende von einem Expertenteam verfasste Broschüre will Begleiter und Helfer für Sie sein. Wir wünschen Ihnen alles Gute.

Ihre
Thorsten Feldkamp
Bernd Hoppe

aHUS – das atypische hämolytisch-urämische Syndrom

aHUS –
was versteht
man darunter?

Das atypische hämolytisch-urämische Syndrom ist eine sehr seltene Erkrankung. Bei Patienten, die an aHUS leiden, entstehen Blutgerinnsel im ganzen Körper, die vor allem die ganz kleinen Gefäße (Haargefäße oder Kapillaren) verstopfen. Dadurch wird die Durchblutung lebenswichtiger Organe beeinträchtigt und sie können für immer geschädigt werden. Kinder, Jugendliche und Erwachsene können gleichermaßen an aHUS erkranken. Bei etwa 50 Prozent der Patienten führt aHUS unbehandelt in kürzester Zeit zu einem vollständigen Nierenversagen und macht sie dialyseabhängig.

aHUS –
welche Symptome
machen die
Erkrankung aus?

Zwei wichtige Symptome weisen auf aHUS hin:

- die ständige Zerstörung von roten Blutzellen (chronische Hämolyse)
- die Anreicherung des Blutes mit schädlichen und giftigen Abfallprodukten des Stoffwechsels, hervorgerufen durch ein Nierenversagen (Urämie)

Charakteristisch für aHUS ist darüber hinaus auch ein Verbrauch der Blutplättchen, welche für die Blutgerinnung gebraucht werden. Verursacht wird die Erkrankung durch eine genetisch bedingte oder erworbene Störung des Komplementsystems, das ein Teil des Immunsystems ist.

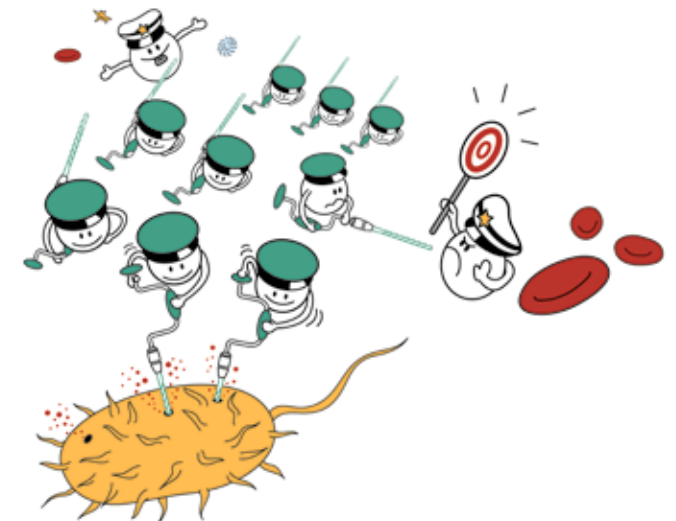
aHUS –
warum dauert
es manchmal so
lange, bis die
Diagnose steht?

aHUS kommt nur selten vor und äußert sich in ganz unterschiedlichen Beschwerden, die der Erkrankung anfangs nicht eindeutig zuzuordnen sind (Durchfall, Übelkeit, Erbrechen, Atemnot und Erschöpfungszustände, aber auch schwere Herz-Kreislauf-Probleme und Ausfall der Nierenfunktion; auch neurologische Probleme, z. B. Krampfanfälle).

Das Komplementsystem

Das Komplementsystem spielt bei der Immunabwehr eine bedeutende Rolle. Auch dieses kann Krankheitserreger erkennen und zerstören. Das Komplementsystem besteht aus einer Vielzahl von Eiweißen. Diese Eiweiße (Komplemente Eiweiße) lösen beim Erkennen von fremden Strukturen (z. B. Eiweiß eines Bakteriums oder Parasiten) Reaktionen aus, die zu einem Dominoeffekt führen: Befindet sich ein körperfremdes Eiweiß im Körper, z. B. auf der Zelloberfläche eines Bakteriums, alarmiert ein Komplemente Eiweiß ein zweites Komplemente Eiweiß, dieses ein drittes usw. Eindringende Erreger werden so vom Komplementsystem umzingelt, unschädlich gemacht und aufgelöst. Blut und Lymphe transportieren die Abbauprodukte zu den Ausscheidungsorganen. Da dieses System auch körpereigene Zellen angreifen kann, wird es von einer ganzen Reihe von Steuerungseiweißen kontrolliert. Fehlen einzelne dieser Steuerungseiweiße, kann es zu einer Daueraktivierung des Systems kommen, ohne dass dies durch eindringende fremde Strukturen hervorgerufen worden wäre.

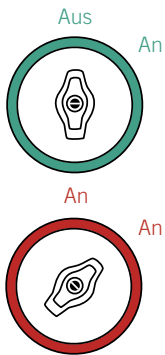
Eine weitere Schwierigkeit bei der Diagnosestellung ist der Krankheitsverlauf. Bei manchen Patienten treten sehr plötzliche gravierende Symptome auf, wohingegen die aHUS-Anzeichen bei anderen sehr abgeschwächt wahrnehmbar sind. Manchmal sind die Patienten sogar über lange Zeit gänzlich beschwerdefrei. Die Krankheit kann sich bereits in den ersten Lebensmonaten zeigen, sie kann aber auch erst später ausbrechen. Auslöser für den Beginn sind oftmals Infektionen. Nur durch Blutuntersuchungen lässt sich einwandfrei feststellen, ob aHUS vorliegt oder nicht. Ist dieses einmal diagnostiziert, sind regelmäßige Kontrollen wichtig, um die Krankheitsaktivität engmaschig zu überwachen. aHUS ist bis heute nicht heilbar.



Das Komplementsystem ist ein Netzwerk aus Eiweißen. Diese umzingeln Krankheitserreger, um sie unschädlich zu machen. Einzelne Steuerungseiweiße kontrollieren das Komplementsystem, damit es nicht dauerhaft aktiv ist.

aHUS – das atypische hämolytisch-urämische Syndrom

aHUS – wie entsteht es?



Bildliche Darstellung des Komplementsystems: Bei aHUS ist es ständig aktiv.

aHUS – was genau geht vor sich?

Bei aHUS ist die Regulierung eines Teils des Immunsystems, des Komplementsystems, außer Kontrolle geraten. Wichtige Steuerungseiwieße sind wegen genetischer Veränderungen (Mutationen) entweder nicht mehr voll funktionsfähig oder werden erst gar nicht gebildet. Diese fehlende Regulierung versetzt das Komplementsystem in eine ständige (chronische), unkontrollierte und übermäßige Aktivität.

Bis heute sind einige, aber lange noch nicht alle aHUS auslösenden Genveränderungen bekannt. Wie viele andere es noch gibt und welcher Art sie sind, ist noch ungewiss. Doch die intensive Forschung in den letzten Jahren lässt erwarten, dass in Zukunft auch bei jenen aHUS-Patienten, bei denen bisher noch keine Genveränderung identifiziert werden konnte, der krankheitsverursachende Gendefekt nachgewiesen werden kann.

Wie bereits erwähnt sind bei aHUS auch die Blutplättchen betroffen. Ihre Aufgabe ist es, Pfropfen zu bilden, damit eine Wunde verschlossen und der Körper vor Blutverlust geschützt wird. Durch das bei aHUS ständig aktive Komplementsystem werden die Innenwände der Blutgefäße verletzt. Die Folge dieser Schädigung der Gefäße ist eine massive Blutpfropfenbildung (Thromben) durch die Blutplättchen. Diese Thromben führen dann zur Verstopfung der feinen arteriellen Gefäße, was eine Unterversorgung der inneren Organe mit Blut auslöst. Diesen Mechanismus der Thrombenbildung in den Gefäßen nennt man thrombotische Mikroangiopathie (TMA).

Alle Organe, die nun nicht mehr mit Sauerstoff versorgt werden können, weil die Blutversorgung unterbrochen ist, erleiden schwere Schäden. Auch wird durch die oben genannten Mechanismen eine Unmenge an Blutplättchen verbraucht, was schließlich zu einem Blutplättchen-Mangel (Thrombozyto-

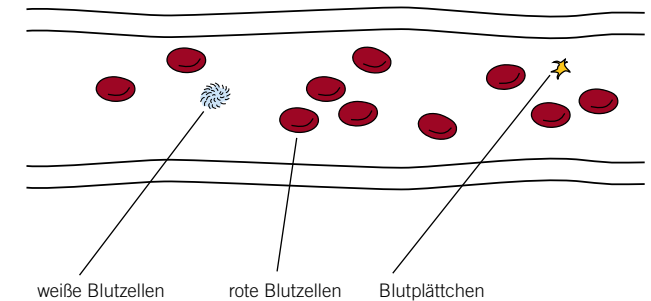
Das Immunsystem

Der menschliche Körper ist zu jeder Zeit von Bakterien, Viren, Pilzen oder Parasiten bedroht. Um sich zu schützen, verfügt er über Abwehrmechanismen, die sich in verschiedenen Organen befinden und in der Summe das Immunsystem bilden.

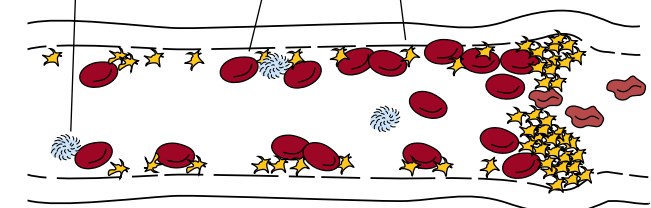
Das Komplementsystem spielt bei der Immunabwehr eine bedeutende Rolle. Auch dieses kann Krankheitserreger erkennen und zerstören (s.a. S. 5).

penie) führt. Hinzu kommt außerdem, dass die roten Blutzellen bei der beschwerlichen Passage durch die verengten, kleinen Gefäße zerstört werden (Hämolyse), was zur Blutarmut führt. Indikatoren für die Diagnose von aHUS sind also der Verschluss kleinster Blutgefäße durch Blutgerinnsel (thrombotische Mikroangiopathie), Mangel an Blutplättchen (Thrombozytopenie) und Zerstörung roter Blutzellen (Hämolyse).

Schematische Darstellung eines gesunden Blutgefäßes: Das Blut kann ungehindert durch das Blutgefäß fließen.



Schematische Darstellung eines verletzten Blutgefäßes: Die Innenwand des Blutgefäßes ist durch das permanent aktivierte Komplementsystem verletzt. Dies führt zur Aktivierung der Blutplättchen, zur Bildung von Blutgerinnseln (Thromben) und zur Verstopfung, so dass das Blut nicht mehr ungehindert durchfließen kann.



aHUS –
was sind die Folgen
dieser Erkrankung?

Wie wir nun wissen, führt der Verschluss der kleinen Blutgefäße im Organismus zur Unterversorgung wichtiger Organe mit Nährstoffen und Sauerstoff. Wegen des fehlenden Sauerstoffs funktioniert der Stoffwechsel nicht mehr. Hält der Sauerstoffmangel zu lange an, sterben die Zellen ab. Das geschädigte Organ versagt.

Bei aHUS versagen sehr häufig die Nieren, deren Aufgabe es ist, das Blut zu filtern. In den Nierenkörperchen (es gibt davon ca. 1,5 Millionen) werden überflüssige, nicht mehr benötigte oder schädliche Stoffwechselprodukte über den Harn ausgeschieden. Um ihre Aufgabe erfüllen zu können, müssen diese Nierenkörperchen immer gut durchblutet werden. In den Nieren befinden sich deshalb besonders viele kleine Blutgefäße. Verstopfen Thromben diese Blutgefäße, werden die Nierenkörperchen geschädigt oder auch gänzlich zerstört.

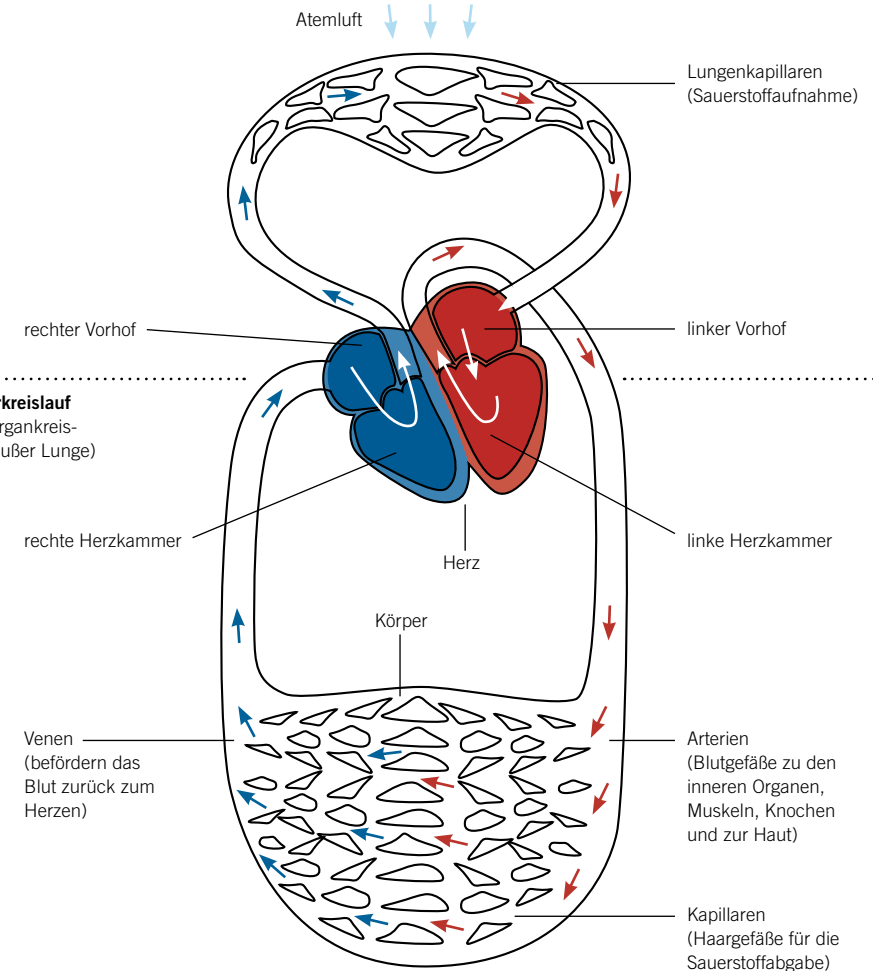
Bei manchen aHUS-Patienten kann der Verlust der Nierenfunktion Monate oder Jahre dauern, bei anderen – immerhin bei mehr als 50 Prozent – versagen die Nieren ganz plötzlich und dramatisch innerhalb weniger Stunden (akutes Nierenversagen). Solche Patienten werden dialysiert, das heißt, ihr Blut wird entweder über eine Maschine oder ihr eigenes Bauchfell gereinigt und von überschüssigem Wasser befreit (siehe auch Seite 16 und 17). Außer den Nieren kann das aHUS auch andere stark durchblutete Organe schädigen (Gehirn, Herz-Kreislauf-System, Magen-Darm-Trakt, Lunge).

Der Blutkreislauf

Das Blutgefäßsystem ist ein Kreislaufsystem, in dem das Blut – vom Herzen angetrieben – ständig zu den Organen und von dort wieder zurückgeleitet wird. Blutgefäße, die vom Herzen wegführen, bezeichnet man als Arterien, solche, die zum Herzen hin führen als Venen. Je weiter die Arterien vom Herzen entfernt sind, desto kleiner wird ihr Durchmesser. Man spricht hier von den kleinen Gefäßen, zu denen die Arteriolen und als kleinste Gefäße die Kapillaren gehören. Kapillaren werden wegen ihres geringen Durchmessers auch Haargefäße genannt.

Lungenkreislauf

Körperkreislauf
(alle Organkreisläufe außer Lunge)



Schematische Darstellung des Blutkreislaufs: Dieser gliedert sich in Lungen- und Körperkreislauf.

Von aHUS betroffene Organe und ihre sichtbaren Symptome

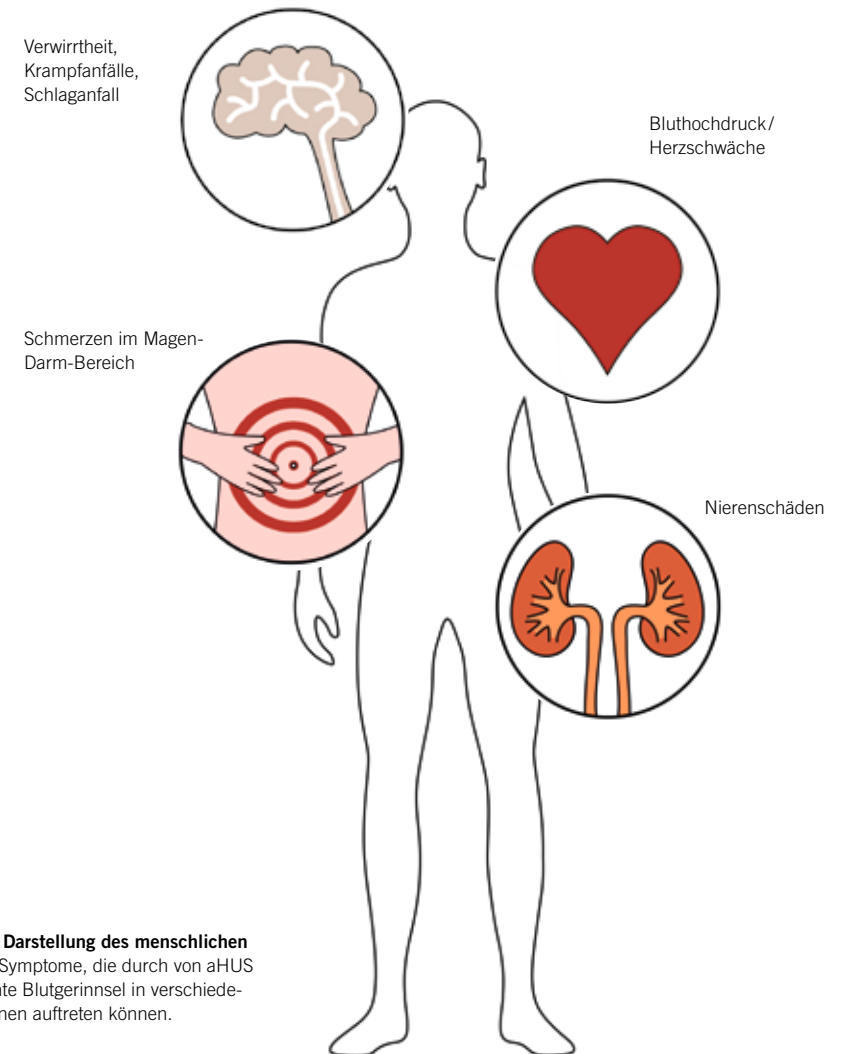
Neben den auf Seite 8 angesprochenen Problemen mit der Niere können sich auch Schwierigkeiten bei anderen Organen zeigen.

Organ	Zeichen und Symptome
Nieren	hoher Blutdruck, Wassereinlagerungen im Gewebe, Eiweiß im Urin, Nierenversagen, Urämie
Gehirn	neurologische Symptome, Verwirrtheit, Krampfanfälle, Schlaganfall
Augen	Augenschmerzen und verschwommenes Sehen
Herz-Kreislauf-System	Herzinfarkt, hoher Blutdruck
Magen-Darm-Trakt	Durchfall, Bauchschmerzen, Übelkeit, Erbrechen, Magen-Darm-Entzündungen
Lunge	Kurzatmigkeit, Wassereinlagerung in der Lunge
Blut	Verringerung der Anzahl der Blutplättchen, Zerstörung der roten Blutzellen

Der Sauerstofftransport

Die roten Blutzellen enthalten den Blutfarbstoff Hämoglobin. Hämoglobin ist ein Eiweiß, das Eisen (Fe) enthält. In den Lungen bindet an dieses Eisen ein Sauerstoffmolekül (O_2). So wird der lebenswichtige Sauerstoff über die Blutbahn bis zu den Zellen transportiert. Das Eisen im Hämoglobin macht die rote Farbe des Blutes aus: Ist ein Sauerstoffmolekül gebunden, ist die Farbe des Hämoglobins eher hellrot, ist kein Sauerstoffmolekül gebunden, ist die Farbe eher dunkelrot.

Rote Blutzellen haben bei Gesunden eine Lebensdauer von ca. 120 Tagen. Danach werden sie in Milz und Leber abgebaut. Dieser Prozess ist ein normaler Vorgang.



Bildliche Darstellung des menschlichen Körpers: Symptome, die durch von aHUS verursachte Blutgerinnsel in verschiedenen Organen auftreten können.

aHUS – wie wird es diagnostiziert?

Ein einfacher Test für die Diagnosestellung von aHUS existiert noch nicht. Da die Erkrankung genetisch bedingt ist, wird der Arzt bei der Erfassung der Krankengeschichte (Anamnese) fragen, ob bereits ein anderes Familienmitglied an aHUS erkrankt ist oder ein Nierenleiden hat. Im weiteren Verlauf wird er nach bestimmten typischen Zeichen und Symptomen suchen und die Ergebnisse der Labortests analysieren. Auf aHUS könnte beispielsweise hinweisen, dass beim Erkrankten ein Nierenversagen in Kombination mit einer zu geringen Anzahl von Blutplättchen und roten Blutzellen festgestellt wurde. Auch Magen-Darm-Störungen, Krampfanfälle und Verwirrtheit können Indikatoren für aHUS sein.

Zu einer schnellen und sicheren Diagnose zu kommen, erweist sich als sehr schwierig, weil bei einer Reihe von anderen Erkrankungen ähnliche Symptome auftreten. Es bedarf deshalb zusätzlicher, spezieller Laboruntersuchungen, um das aHUS von anderen Erkrankungen, wie der TTP (thrombotisch thrombozytopenische Purpura) und dem STEC-HUS (durch bestimmte Bakterien ausgelöste Form des hämolytisch-urämischen Syndroms) zu unterscheiden.

Laborwerte (normal und durch aHUS verändert) zeigt die Tabelle auf der folgenden Seite.

Obwohl aHUS seine Ursache in genetischen Veränderungen hat, ist zum Zweck des eindeutigen Nachweises eine genetische Untersuchung generell nicht zwingend erforderlich. Dennoch könnte sie im Einzelfall sinnvoll sein, weil sie dem Arzt unter Umständen zusätzliche Informationen über die Erkrankung liefert. Ob solch eine Untersuchung in Ihrem speziellen Fall sinnvoll sein könnte, kann Ihnen Ihr behandelnder Arzt erläutern.

Das Blut

Das Blut macht etwa ein Zwölftel des Körpergewichts eines Erwachsenen aus. Das Blutplasma – etwa die Hälfte des Blutes – besteht zu 90 Prozent aus Wasser. Über das Blutplasma werden Nährstoffe, Vitamine und Mineralstoffe zu den einzelnen Zellen transportiert. Abfallstoffe werden aus den Zellen zu den Nieren geleitet und dort ausgeschieden. Das Blutplasma enthält wichtige Eiweiße, die bedeutende Funktionen im Körper wahrnehmen.

Die andere Hälfte des Blutes bilden die Blutzellen. Rote Blutzellen transportieren den Sauerstoff zu den Organen. Weiße Blutzellen spielen eine wichtige Rolle bei der Immunabwehr. Blutplättchen sind in erster Linie für die Blutstillung und damit für den Verschluss von Wunden zuständig.

Die Blutstillung

Die Blutstillung (Hämostase) ist ein lebenswichtiger Prozess. Bei Verletzungen der Blutgefäße stoppt sie die Blutung durch Bildung eines Gerinnsels oder Pfropfens (Thrombus), das die Wunde verschließt, so einen übermäßigen Austritt des Blutes aus dem Blutkreislauf verhindert und damit die Voraussetzung für die Wundheilung schafft.

Ist die Blutstillung gestört, können solche Gerinnsel auch spontan entstehen und die Blutgefäße verstopfen (Thrombosen).

Wichtige Laborwerte bei aHUS

	Normalwerte	Veränderung bei aHUS
Thrombozytenzahl (Blutplättchen)	150.000 – 440.000/Mikroliter Blut	erniedrigt
Hämoglobin	Männer: 14 – 18 g/dl Frauen: 12 – 16 g/dl	erniedrigt
Laktatdehydrogenase (LDH) ¹	< 250 U/l	erhöht
Kreatinin ^{2,4}	Frauen: 0,66 – 1,09 mg/dl Männer: 0,84 – 1,25 mg/dl	erhöht
ADAMTS13-Aktivität ³	≥ 5 %	normal
Shiga-Toxin	kein Nachweis	kein Nachweis

¹ Die Laktatdehydrogenase (LDH) ist ein Eiweiß, das sich innerhalb der Zellen befindet und bei Zellschädigung ins Blut freigesetzt wird. Findet sich LDH in erhöhtem Maße im Blut, weist sie auf eine Gewebe- oder Organschädigung hin. Der LDH-Wert gibt bei aHUS Aufschluss über den Umfang der Zerstörung der roten Blutzellen.

² Kreatinin ist ein Stoffwechselprodukt, das mit dem Urin nahezu vollständig über die Nieren ausgeschieden wird. Es eignet sich zur Überprüfung der Nierenfunktion. Ist sein Wert im Blut erhöht, liegt der Schluss nahe, dass die Nieren bei der Ausscheidung von Stoffwechselprodukten beeinträchtigt sind.

³ ADAMTS13 ist ebenfalls ein Eiweiß, das eine wichtige Rolle bei der Blutgerinnung spielt. Dieser Messwert ermöglicht die Unterscheidung vom aHUS gegenüber einer anderen Erkrankung (thrombotisch thrombozytopenische Purpura, TTP) mit ähnlicher Symptomatik.

⁴ Die Werte für Kinder sind altersabhängig, z. B. Kleinkinder: < 0,6 mg/dl; Details erklärt der behandelnde Arzt.

aHUS – wie wird es behandelt?

Aufgrund der von Patient zu Patient unterschiedlichen Ausprägung der Symptome und der individuellen Auswirkungen wird in der Regel ein genau auf den Erkrankten zugeschnittener Therapieplan erstellt, mit dem Ziel, die Symptome der thrombotischen Mikroangiopathie abzuschwächen und das Komplementsystem zurück ins Gleichgewicht zu bringen.

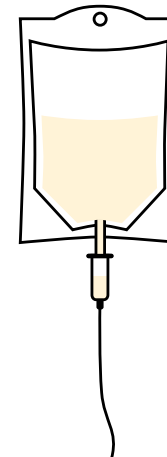
Es werden z. B. Plasmainfusionen verabreicht. Auch eine Plasmaaustausch-Behandlung kann durchgeführt werden. Einem vorübergehenden oder dauerhaften Nierenversagen kann therapeutisch häufig nur mit einer Dialysebehandlung begegnet werden.

Zusammenfassung

Das atypische hämolytisch-urämische Syndrom (aHUS) ist eine chronische Erkrankung. Regelmäßige Untersuchungen sind wichtig, um ein gutes Bild des Krankheitszustandes zu erhalten. Auch wenn es gelingt, die thrombotische Mikroangiopathie (TMA) durch eine geeignete Therapie zu kontrollieren, sind akute Krankheitszustände immer noch möglich und das Risiko für das Wiederauftreten einer TMA ist gegeben. Bleiben Sie daher im regelmäßigen Gespräch mit Ihrem behandelnden Arzt und vertrauen Sie auf seine Erfahrung bei der Behandlung von aHUS.

Die Nieren

Die Nieren liegen links und rechts neben der Wirbelsäule auf Höhe der unteren Rippen. Sie dienen als Filtrations- und Ausscheidungsorgane und produzieren darüber hinaus lebenswichtige Hormone. Jede Niere wiegt etwa 150 g. Täglich fließen etwa 1500 l Blut durch die Niere und es werden etwa 180 l Primärharn gebildet. Diesem Primärharn werden in den Harnkanälchen einerseits wichtige Stoffe entzogen, um diese im Körper zu behalten, und andererseits wird er so stark konzentriert, dass am Ende pro Tag nicht mehr als 2 l Sekundärharn ausgeschieden werden. Mit dem Sekundärharn verlassen Giftstoffe den Körper. Die Nieren sind sehr stark durchblutet. Dies gewährleisten kleinste Blutgefäße, die man als Kapillaren bezeichnet. Diese Blutgefäße werden bei aHUS nachhaltig geschädigt, was zu einem völligen Funktionsverlust der Nieren führen kann.



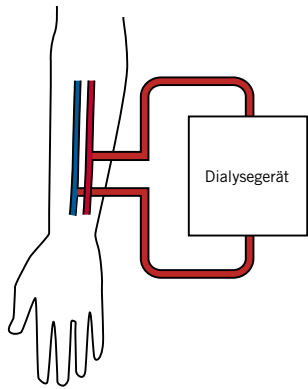
Bildliche Darstellung einer Plasmainfusion: Das Spender-Blutplasma wird in Plastikbeuteln bereitgestellt.

Plasmainfusionen und Plasmaaustausch

Das Blutplasma ist der flüssige Teil des Blutes. In ihm sind eine Vielzahl von lebenswichtigen Substanzen sowie Abfallprodukte des Stoffwechsels gelöst.

Bei der Plasmainfusion erhalten die Patienten frisches Plasma von gesunden Spendern. Auf diese Weise führt man dem Blut der Betroffenen die fehlenden Steuerungseiwieße des Komplementsystems zu, in der Absicht, dass in der Folge das Komplementsystem wieder reguliert wird.

Im Gegensatz zur Plasmainfusion ist der Plasmaaustausch ein etwas aufwändigeres Verfahren. Hier werden im ersten Schritt Stoffe aus dem Blut entfernt, die die Funktion der Steuerungseiwieße des Komplementsystems stören. Im zweiten Schritt verabreicht man die fehlenden Steuerungseiwieße in der Hoffnung, das unkontrollierte Komplementsystem zumindest für eine gewisse Zeit „einzudämmen“ und weitere Organschädigungen zu verhindern. Diese Behandlung kann aber nicht die Ursachen von aHUS beseitigen, sie kann nur helfen, die Symptome zu mildern. Leider lehrt uns die Erfahrung, dass die Krankheit trotz Plasmaaustausch weiter fortschreiten kann.

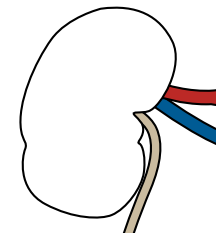


Schematische Darstellung der Blutwäsche (Dialyse): Bei der Hämodialyse wird das Blut außerhalb des Körpers durch eine Maschine von schädlichen Stoffwechselabbauprodukten gereinigt.

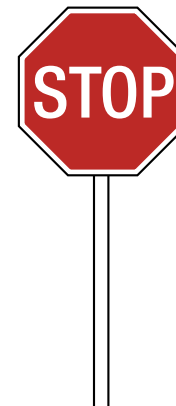
Dialyse und Nierentransplantation

Kommt es im Krankheitsverlauf von aHUS zum Nierenversagen, muss das Blut der Patienten regelmäßig im Dialyseverfahren gewaschen werden.

Dialyse: Die Blutwäsche (Dialyse) hat die Aufgabe, die schädlichen Stoffwechselprodukte aus dem Blut herauszuwaschen. Im Fall eines akuten (plötzlichen) Nierenversagens kann sie – zeitlich begrenzt – bis zur Wiederherstellung der normalen Nierenfunktion erfolgen. Wenn jedoch die Nieren infolge eines über einen längeren Zeitraum fortschreitenden, chronischen Nierenversagens vollständig und dauerhaft geschädigt sind (endgültiges oder terminales Nierenversagen), ist der Erkrankte auf eine Nierenersatztherapie angewiesen. Die Dialyse ist eine Form der Nierenersatztherapie. Sie kann als sogenannte Hämodialyse über eine Maschine durchgeführt werden. Das bedeutet, dass der Patient dreimal pro Woche in einer eigens dafür geschaffenen Einrichtung (Dialysestation) für einige Stunden an die Blutwäschemaschine angeschlossen wird, um sein Blut zu säubern und gleichzeitig überschüssiges Wasser aus dem Körperkreislauf zu entfernen. Neben der Dialyse über eine Dialysemaschine gibt es auch die Möglichkeit, das eigene Bauchfell als körpereigene Barriere (Membran) zu nutzen, über die das Blut gereinigt wird. Dieses Verfahren bezeichnet man als Bauchfell- oder Peritonealdialyse und es ist vor allem bei kleineren Kindern die Methode der Wahl. Die Dialyse lindert nur die Symptome und kann der Krankheitsursache und dem überaktiven Komplementsystem nicht beikommen.



Einzelne Niere: Zu- und abführende Gefäße stellen die ständige gute Durchblutung der Nieren sicher.



Bildliche Darstellung der Hemmung des Komplementsystems: Sie erfolgt durch den biotechnologisch hergestellten Antikörper.

Nierentransplantation: Für Menschen mit einem endgültigen Nierenversagen bietet nach heutigem Stand der Medizin eine Nierentransplantation die beste Versorgung. Die Spenderniere übernimmt dann die Reinigung des Blutes und scheidet überschüssiges Wasser aus. Menschen, denen ein Organ transplantiert wurde, müssen ihr Immunsystem durch Medikamente soweit in Schach halten, dass dieses das fremde Organ nicht abstößt. Sie erhalten daher das Immunsystem unterdrückende Substanzen, sogenannte Immunsuppressiva.

Hemmung des Komplementsystems

Das Komplementsystem, das im gesunden Körper als Teil der Immunabwehr schädliche Erreger erkennt und bei Bedarf zerstört, ist bei den an aHUS erkrankten Menschen ständig aktiviert. Aufgrund genetischer Defekte oder erworbener Ursachen fehlen ihm wichtige Steuerungseiwieße. Mittlerweile ist es möglich, die übermäßige Aktivität des Systems mit künstlich hergestellten Antikörpern, die über eine Infusion verabreicht werden, zu hemmen. Diese müssen unter Umständen auch nach erfolgter Nierentransplantation weitergegeben werden, damit nicht auch die neue Niere durch die Erkrankung zerstört wird.

Prognose

aHUS-Patienten können heute bei guter therapeutischer Versorgung ein annähernd normales Leben mit guter Lebensqualität führen. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung ist es jedoch weiterhin wichtig, so viele Informationen wie möglich über aHUS zu sammeln, um so ein noch besseres Verständnis der Krankheit zu erhalten sowie deren Therapie weiterzuentwickeln.

A

ADAMTS13

Eiweiß, das eine wichtige Rolle bei der Blutgerinnung spielt; man kann mit der Messung von ADAMTS13 aHUS von einer anderen Erkrankung, der thrombotischen thrombozytopenischen Purpura (TTP), unterscheiden, die ähnliche Symptome zeigt.

aHUS

Atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom; Folge genetischer oder erworbener Ursachen, durch die es zu einer unkontrollierten Komplementaktivierung kommt; sehr seltene Erkrankung des Blutes, die zu einer erniedrigten Anzahl roter Blutzellen und Blutplättchen sowie zu Nierenversagen und der Schädigung anderer Organe führt

Anämie

Bei einer Anämie verfügt der Körper nicht über genügend rote Blutzellen und wird daher nicht ausreichend mit Sauerstoff versorgt (siehe Erythrozyten und Hämoglobin); Symptome einer Anämie: Müdigkeit, Kurzatmigkeit, Schwäche, Antriebslosigkeit, Verlust an Leistungsfähigkeit

Antikörper

Eiweiße, die spezifische Antigene erkennen und binden können; Teile des Immunsystems

Arterie

Blutgefäß, das das sauerstoffreiche Blut vom Herzen weg zu den Organen führt

Arteriolen

Kleine Arterien; von ihrem Durchmesser her stehen sie zwischen den Arterien und den Haargefäßen (Kapillaren) und gehören wie diese zum Bereich des Gefäßsystems, durch das der Stoffaustausch mit den Organen erfolgt.

atypisch

Nicht der Norm entsprechend

B

Blutgerinnsel

Wenn sich Blutplättchen und gerinnungsaktive Substanzen im Blut aneinander heften, bilden sie ein Gerinnsel (Thrombus); dieses kann je nach Art, Größe und Lage den Blutfluss in den Venen und den Arterien blocken.

Blutplättchen (Thrombozyten)

Kleine, scheibenförmige Blutzellen; spielen beim Wundverschluss und der Gerinnung eine wichtige Rolle (siehe Thrombozyten)

Blutzellen

Erythrozyten (rote Blutzellen), Leukozyten (weiße Blutzellen) und Thrombozyten (Blutplättchen)

C

chronisch

Dauernd vorhanden, lang anhaltend

D

Dialyse

Verfahren zur Blutreinigung, wenn die Nieren nicht mehr funktionieren

E

E. coli

Bakterium, das normalerweise auch im Dickdarm von Menschen und anderen Säugetieren vorkommt; kann unter bestimmten Umständen auch Krankheiten auslösen

Enzym

Eiweiß, das Stoffwechselreaktionen beschleunigt

Erythrozyten

Rote Blutzellen enthalten Hämoglobin als wichtigen Baustein; Hämoglobin bindet den Sauerstoff, den die Erythrozyten durch das Blut von der Lunge zu den Körperzellen transportieren.

G **Genmutation**
Veränderung einer Erbanlage, zum Beispiel ausgelöst durch einen Fehler bei der Vervielfältigung der Erbsubstanz während einer Zellteilung

H **Hämoglobin**
Roter Blutfarbstoff; befindet sich in den roten Blutzellen (Erythrozyten); Hämoglobin bindet Sauerstoff, den die Erythrozyten durch das Blut von der Lunge zu den Körperzellen transportieren.

Hämolyse
Zerstörung roter Blutzellen; führt zur Freisetzung von Hämoglobin

Immunsystem
Abwehrsystem des Körpers gegen Krankheitserreger, an dem verschiedene Organe des Körpers beteiligt sind

Infusion
Methode, um Medikamente, meist über eine Vene, in die Blutbahn zu bringen

K **Kapillare**
Kleinstes Gefäß des Blutgefäßsystems (Haargefäß); Kapillaren sind wichtig für den Sauerstoffaustausch mit den Organen.

Komplementsystem
Teil des Immunsystems, das Erreger oder fremde Zellen zerstört

Kreatinin
Stoffwechselprodukt, das fast vollständig über die Nieren mit dem Urin ausgeschieden wird; es wird deshalb zur Überprüfung der Nierenfunktion verwendet. Ist der Wert im Blut erhöht, deutet das darauf hin, dass die Fähigkeit der Niere zur Ausscheidung von Stoffwechselprodukten beeinträchtigt ist.

L **LDH (Laktatdehydrogenase)**
Großes Enzym (siehe Enzym) im Inneren von Zellen, das bei deren Zerstörung ins Blut gelangt; Anzeichen für eine Schädigung von Zellen in Geweben und Organen; bei aHUS ein Maß für die stattfindende Zerstörung der roten Blutzellen

Leukozyten
Weiße Blutzellen, die eine wichtige Rolle bei der Immunabwehr spielen

M **Mikroangiopathie**
Krankheit, die die kleinen Blutgefäße betrifft

Mikroliter (µl)
Ein Tausendstel Milliliter

Mutation
Veränderung einer Erbanlage; diese kann erworben werden oder angeboren sein (siehe auch Genmutation).

N **Niereninsuffizienz**
Einschränkung der Nierenfunktion, die auch zu einem Totalausfall der Nieren führen kann; der Patient ist dann auf die Dialyse oder eine Nierentransplantation angewiesen.

O **Ödem**
Ansammlung von Wasser im Gewebe

P **Plasma**
Flüssiger Teil des Blutes, in dem eine Vielzahl von lebenswichtigen Substanzen sowie auch Abfallprodukte des Stoffwechsels gelöst sind

Plasmaaustausch
Prozess des Austausches des Blutplasmas eines Patienten, um es beispielsweise von bestimmten Komponenten zu reinigen

Plättchen
Siehe Blutplättchen

Protein
Eiweiß

Purpura
Blutungen in Haut oder an Schleimhäuten

R **rote Blutzellen**
Siehe Erythrozyten

S **Shiga-Toxin**
Eiweiß, das z. B. von E. coli-Bakterien produziert wird und das zu schweren Durchfällen führt

STEC-HUS
Form des hämolytisch-urämi-schen Syndroms, das durch das Shiga-Toxin hervorgerufen wird; die Erkrankung ist durch blutige Durchfälle und ein akutes Versagen der Nieren gekennzeichnet.

Syndrom
Unterschiedliche Symptome, die zusammen in einem Muster auftreten und somit bestimmte Erkrankungen aufzeigen

systemisch
Den ganzen Körper betreffend

T **Thrombose**
Wenn sich Blutplättchen und gerinnungsaktive Substanzen im Blut aneinander heften, bilden sie ein Gerinnsel; dieses kann je nach Art, Größe und Lage den Blutfluss in den Blutgefäßen blockieren.

thrombotisch thrombozytopenische Purpura (TTP)
Sehr seltene Erkrankung, die dazu führt, dass in den kleinsten Blutgefäßen Blutgerinnsel entstehen; eine Folge davon ist die TMA im gesamten Körper.

thrombotische Mikroangiopathie (TMA)
Erkrankung der kleinen Gefäße (von griechisch: mikro = klein, Angiopathie = Gefäßkrankheit) durch einen Pfropf (griechisch: Thrombus) in Folge einer Gefäßwandschädigung und der Aktivierung von Thrombozyten; es kommt zu Blutgerinnseln und einer gleichzeitigen entzündlichen Reaktion, die zusammen die kleinsten Blutgefäße im Körper beschädigen.

Thrombozyt
Blutplättchen; kleine, scheibenförmige Blutzellen; spielen beim Wundverschluss und der Gerinnung eine wichtige Rolle

Thrombozytenaggregation
Zusammenballung (Aggregation) der Blutplättchen (Thrombozyten); es bilden sich Thromben.

Thrombozytopenie
Mangel an Blutplättchen

Thrombus
Mehrzahl: Thromben (griechisch: Pfropf); bildet sich bei der Zusammenballung von Thrombozyten im Blut und kann zum Gefäßverschluss führen

U **Urämie**
Anreicherung des Blutes mit für den Organismus schädlichen und giftigen Stoffwechselprodukten; Hinweis auf einen Verlust der Nierenfunktion; Symptome einer Urämie sind Übelkeit, Erbrechen, ein metallischer Geschmack im Mund sowie Muskelschmerzen und Schwellungen.

V **Vene**
Blutgefäß, das das Blut zum Herzen hinführt (im Gegensatz zu Arterie; sie führt das Blut vom Herzen weg.)

W **weiße Blutzellen**
Siehe Leukozyten

Selbsthilfegruppe

aHUS-Selbsthilfe- gruppe

Der Verein basiert auf einem Zusammenschluss von Patienten und deren Angehörigen. Er bietet Erfahrungsaustausch an, will Mut machen und gegenseitige Unterstützung ermöglichen.

Interessierte können sich telefonisch oder per E-Mail melden. Der Kontakt kann aber auch über den behandelnden Arzt gesucht werden.

Selbsthilfegruppe für komplementbedingte Erkrankungen SKE e. V.

Adenauerallee 119
53113 Bonn

info@ahus-selbsthilfe.de
www.aHUS-selbsthilfe.de