Leben mit aHUS

Eine Informationsbroschüre für Patient:innen und Angehörige zum atypischen Hämolytisch-Urämischen Syndrom

Inhalt

aHUS auf einen Blick . . . 4
Was ist das Komplementsystem? . . . 5
Was ist aHUS? . . . 6
Wie entsteht aHUS? . . . 8
Symptome bei aHUS . . . 10
Diagnose des aHUS . . . 12
Behandlung von aHUS . . . 14
Unterstützung finden . . . 16
Bewusst leben mit aHUS . . . 17
Reden über aHUS . . . 18
Sozialrechtliches . . . 20
Für Ihren Hausarzt . . . 21
Fragen für ihren Arztbesuch . . . 23
Schwangerschaft und aHUS . . . 24
Leben mit aHUS . . . 25
aHUS kinderleicht . . . 26
Glossar . . . 28
Notizen . . . 32

Liebe Leserin, lieber Leser,

Sie selbst oder eine Ihnen nahestehende Person haben erfahren, dass Sie an aHUS erkrankt sind. ***aHUS ist die Abkürzung für atypisches Hämolytisch-Urämisches Syndrom****.*

Nun haben Sie sicher viele Fragen: Was ist das für eine Erkrankung? Wie wirkt sie sich auf mein tägliches Leben aus? Kann ich den Verlauf der Krankheit selbst positiv beeinflussen? Wo finde ich weitere Unterstützung?

aHUS ist eine sehr seltene und gegebenenfalls auch schwerwiegende Erkrankung. Glücklicherweise wurden in den letzten Jahren Fortschritte bei der Erforschung der Ursachen gemacht und dadurch Behandlungsansätze entwickelt, die die Krankheit für Patient:innen und Ärzte kontrollierbarer werden ließen.

Die vorliegende Broschüre soll Begleiter und Helfer für Sie sein, Erklärungen bieten und Anlaufstellen für Sie zur Selbsthilfe aufzeigen.

Wir wünschen Ihnen alles Gute.

Ihr Alexion-Team

In dieser Broschüre werden einige medizinische Fachbegriffe verwendet.
Die im Glossar ab Seite 28 erklärten Begriffe sind bei ihrer ersten Nennung unterstrichen.

aHUS auf einen Blick

Was ist aHUS?

aHUS ist eine Erkrankung, die durch eine Fehlfunktion des Immunsystems entsteht. Dabei verstopfen kleine Blutgefäße, was zu sehr schwerwiegenden Beschwerden führen kann.

Warum dauert die Diagnose oft so lange?

aHUS tritt nur sehr selten auf (1-2/Millionen). Beschwerden sind oft nicht eindeutig. Es können eine verminderte Nierenfunktion, Übelkeit, Durchfall oder Atemnot auftreten. Die Krankheitsverläufe sind von Mensch zu Mensch sehr unterschiedlich.

Wer ist betroffen?

Kinder und Erwachsene können erkranken, wobei bei Erwachsenen mehr Frauen als Männer betroffen sind.

Ist aHUS heilbar?

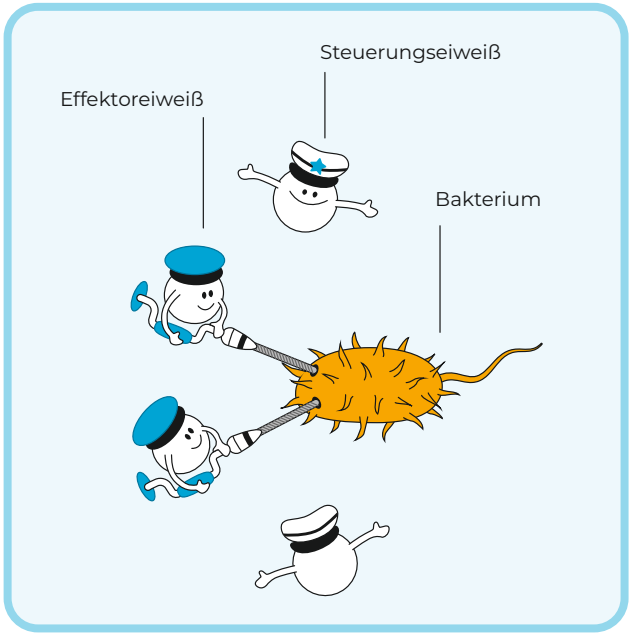
Nein, aHUS ist nach aktuellem Stand nicht heilbar. Es gibt aber Therapien, die ein annähernd normales Leben mit aHUS ermöglichen.

Wo findet man Unterstützung ?

Unterstützung finden Patient:innen und Angehörige unter anderem bei Patientenorganisationen bzw. Selbsthilfegruppen.

Was ist das Komplementsystem?

Um die Komplementerkrankung aHUS zu verstehen, erklären wir Ihnen kurz das Komplementsystem: Das Komplementsystem ist ein Teil des angeborenen Immunsystems, welches den Körper gegen Krankheitserreger wie Bakterien oder Viren schützt. Es besteht aus verschiedenen Eiweißen (Proteinen). Effektoreiweiße machen Krankheitserreger unschädlich. Die Eiweiße befinden sich im Blut und auf der Oberfläche von Zellen. Steuerungseiweiße kontrollieren das Komplementsystem, damit es nicht ununterbrochen aktiv ist und nur fremde Zellen angegriffen und zerstört werden.



Bei aHUS funktionieren diese **Steuerungseiweiße nicht richtig oder werden gar nicht gebildet**, zum Beispiel wegen einer genetischen Veränderung (Mutation). Die Effektoreiweiße sind dadurch überaktiv und greifen gesunde Zellen an. Das führt dann unter anderem zur Schädigung an den Wänden von Blutgefäßen.

Unser Erklärvideo zum Komplementsystem finden Sie hier:

Was ist aHUS?

Das atypische Hämolytisch-Urämische Syndrom (aHUS) ist eine sehr seltene und schwere, teils sogar lebensbedrohliche Erkrankung. Es ist eine Form der sogenannten thrombotischen Mikroangiopathie (TMA), die bei Erwachsenen und Kindern auftreten kann.

Thrombotische Mikroangiopathie – TMA

Die TMA umfasst eine Reihe von Erkrankungen, unter anderem aHUS, und ist durch drei Merkmale gekennzeichnet:

- Schädigung der Gefäßwände der kleinen Gefäße (Mikroangiopathie)
- Bildung von Blutgerinnseln (Thromben) in den kleinen Gefäßen
- Zerstörung von roten Blutzellen (Hämolyse), die zu einer Blutarmut (Anämie) führt

Ausgelöst wird aHUS durch eine Überaktivität des Komplementsystems. Dies unterscheidet aHUS vom typischen HUS, das eine Infektion mit bestimmten Bakterien als Ursache hat. Deswegen wird es als atypisch bezeichnet.

Bei Patient:innen mit aHUS entstehen Blutgerinnsel (Thromben) im ganzen Körper, die vor allem die ganz kleinen Gefäße, die Kapillaren, verstopfen. Diese Blutgerinnsel verengen die Gefäße so sehr, dass die roten Blutzellen (Erythrozyten) durch die Gerinnsel gequetscht und dadurch zerstört werden (Hämolyse).

Außerdem stören Thromben die Durchblutung lebenswichtiger Organe. Dadurch sterben Zellen in den Organen unwiederbringlich ab, was zum Funktionsverlust (Versagen) dieser führt. Bei aHUS ist vor allem die Niere betroffen, aber auch alle anderen Organe des Körpers können zu Schaden kommen.

Weil die Niere für die Reinigung des Blutes zuständig ist, kommt es bei einem Nierenfunktionsverlust (Niereninsuffizienz) zur Anreicherung von schädlichen Abfallprodukten im Blut (Urämie), die eigentlich mit dem Harn ausgeschieden werden sollten.

Die Urämie und die Hämolyse bilden zusammen die beiden namensgebenden Charakteristika des Syndroms aHUS.

Nicht normal

ATYPISCH

Auflösung der roten Blutzellen

HÄMOLYTISCH

Blut ist verunreinigt

URÄMISCHES

Sammlung von Symptomen und Merkmalen, die mit einer Erkrankung einhergehen

SYNDROM

Wie entsteht aHUS?

Das Komplementsystem ist bei aHUS unkontrolliert aktiv. Grund ist in vielen Fällen eine Mutation, also eine fehlerhafte Veränderung auf einem Gen. Dies ist aber meist nicht die alleinige Ursache für den Ausbruch der Erkrankung. **Häufig tritt das aHUS erst nach einem auslösenden Ereignis (Trigger), wie einer Schwangerschaft/Geburt, Infektion, Impfung, bei Krebs-oder Autoimmunerkrankungen, bestimmten Medikamenten, Operationen/ Verletzungen oder anderen Ursachen auf**.

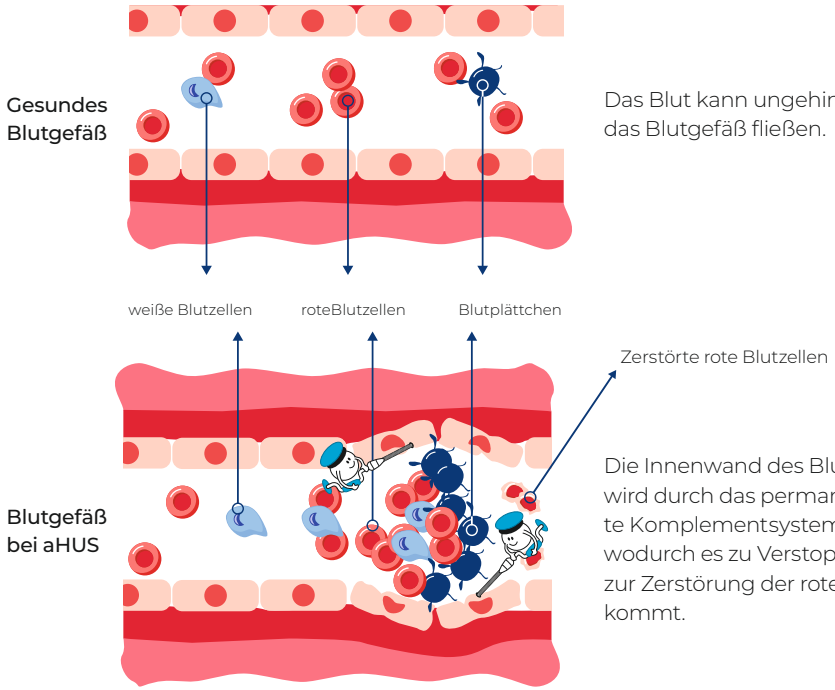
Die durch die Überaktivität des Komplementsystems geschädigten Gefäßwände tragen Verletzungen davon. Blutplättchen (Thrombozyten) haben die Aufgabe, Verletzungen durch das Bilden von Blutgerinnseln zu verschließen. Durch die andauernden und vielzähligen Verletzungen der Gefäßwände, kommt es bei aHUS zu einer massiven Ausbildung solcher Blutgerinnsel (Thromben), sodass die kleineren Blutgefäße (Kapillaren) verstopfen. Außerdem werden die roten Blutzellen (Erythrozyten), entweder durch die Thromben abgefangen oder durch die Enge des Blutgefäßes verletzt. Dies führt zu einer Zerstörung der Erythrozyten (hämolytische Anämie) und letztendlich zur Unterversorung des Gewebes mit Sauerstoff. Das führt zu Organschädigungen bis hin zu Organversagen. Bei aHUS betrifft dies am stärksten die Nieren.

Erythrozyten

Die roten Blutzellen (Erythrozyten) nehmen in der Lunge Sauerstoff auf und binden es an den roten Blutfarbstoff (Hämoglobin), den sie enthalten. Dann transportieren sie den Sauerstoff weiter in die Zellen der verschiedenen Organe. Am stärksten durchblutete Organe sind damit auch am meisten abhängig von Sauerstoff. Dazu zählen die Nieren, das Herz, das Gehirn, der Darm und die Lunge.

Thrombozyten

Blutplättchen (Thrombozyten) sind flache, rundliche Blutbestandteile. Werden sie aktiviert, setzen sie Stoffe frei, die zur Blutstillung beitragen. Bei Verletzungen kommt es deshalb schnell zu einer Ansammlung und zu einem Zusammenballen (Aggregation) der Thrombozyten und folglich zur Gerinnselbildung (Thrombus).



Das Blut kann ungehindert durch das Blutgefäß fließen.

Die Innenwand des Blutgefäßes wird durch das permanent aktivierte Komplementsystem verletzt, wodurch es zu Verstopfung und zur Zerstörung der roten Blutzellen kommt.

Symptome bei aHUS

Gehirn

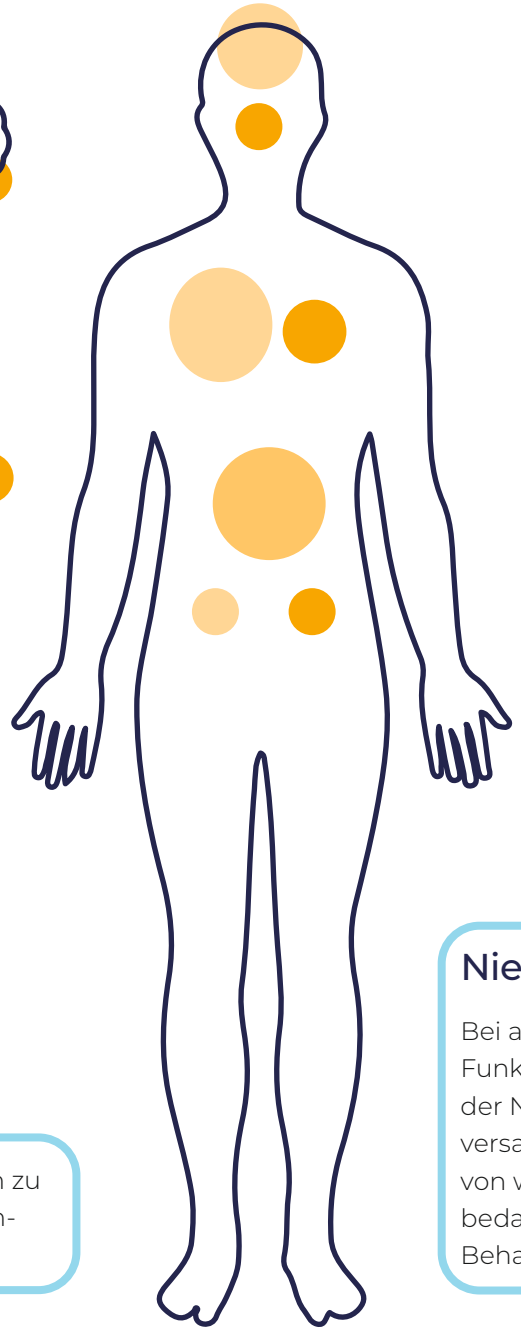
Verwirrtheit, Krampf-
anfälle, Schlaganfall

Magen & Darm

Schmerzen, Durchfall,
Übelkeit, Entzündungen

Allgemeinbefinden

Schlappheit (Fatigue)
blasse Haut, Schläfrigkeit



Augen

Schmerzen, verschwommenes
Sehen

Herz-Kreislauf

Bluthochdruck/Herzschwäche,
bis hin zum Herzinfarkt, schneller
Herzschlag (Tachykardie)

Lunge

Atemnot, Flüssigkeit in der Lunge
(Lungenödeme)

Niere

Wassereinlagerungen, Eiweiß im
Urin, Urämie, akutes Versagen

Die Symptome bei aHUS sind sehr vielseitig und von Mensch zu Mensch unterschiedlich. Das macht das Erkennen der Erkrankung sehr schwierig.

Nierenversagen

Bei aHUS kommt es zu einer Schädigung und damit einem Funktionsverlust der Niere. Bei einer sehr schnellen Abnahme der Nierenfunktion spricht man von einem akuten Nierenversagen. Bei etwa 50% der Betroffenen kommt es innerhalb von wenigen Stunden zu einem aktuen Nierenversagen. Das bedarf immer einer schnellen und umfassenden medizinischen Behandlung.

Diagnose des aHUS

Die große Reihe an Symptomen, die nicht eindeutig für eine bestimmte Erkrankung sprechen, in Zusammenspiel mit der Seltenheit des aHUS, macht die Diagnose oft schwierig und langwierig. Außerdem ist der Krankheitsverlauf sehr unterschiedlich: bei einigen Patient:innen treten zunächst gar keine Beschwerden oder nur leichte Symptome auf, bei anderen kommt es innerhalb kürzester Zeit zu schweren, stark einschränkenden Symptomen. Einer der wichtigsten ersten Hinweise auf die Erkrankung ist die verminderte Nierenfunktion.

Um aHUS zu diagnostizieren werden die Symptome der Patient:innen aufgenommen und verschiedene Tests durchgeführt, auch um verschiedene andere Erkrankungen auszuschließen (Ausschlussdiagnose). Diese Blutuntersuchungen geben Aufschluss, ob es sich um ein aHUS handeln könnte.

Folgende Blutwerte werden bestimmt, um aHUS zu diagnostizieren. Sie sind, wenn ein aHUS vorliegt, höher oder niedriger als normal:

Niedrigere Werte

- **Thrombozytenzahl**
- **Hämoglobin**
- **Erythrozytenzahl**

- **Serumkreatinin**
- **Laktatdehydrogenase (LDH)**

Höhere Werte

Weitere Tests werden gemacht, um andere Erkrankungen auszuschließen oder die genetische Ursache von aHUS zu ermitteln:

ADAMTS13

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

NACHWEIS ENTEROHEMORRHAGISCHER E. COLI-BAKTERIEN (EHEC)

- **SHIGA-TOXIN**
  Eiweiß, das von E. coli-Bakterien (STEC) produziert wird und das zu schweren Durchfällen führt.
- **STEC-HUS**
  Form des Hämolytisch-Urämischen Syndroms, das durch das Shiga-Toxin hervorgerufen wird; die Erkrankung ist durch blutige Durchfälle und ein akutes Versagen der Nieren gekennzeichnet.

GENETISCHER TEST

kann durchgeführt werden, um genetische Veränderungen (Mutationen) zu finden, die dem aHUS zugrunde liegen können. Genetische Tests sind aber nicht zwingend nötig für eine Diagnose und nicht bei jedem Patienten kann eine genetische Veränderung nachgewiesen werden.

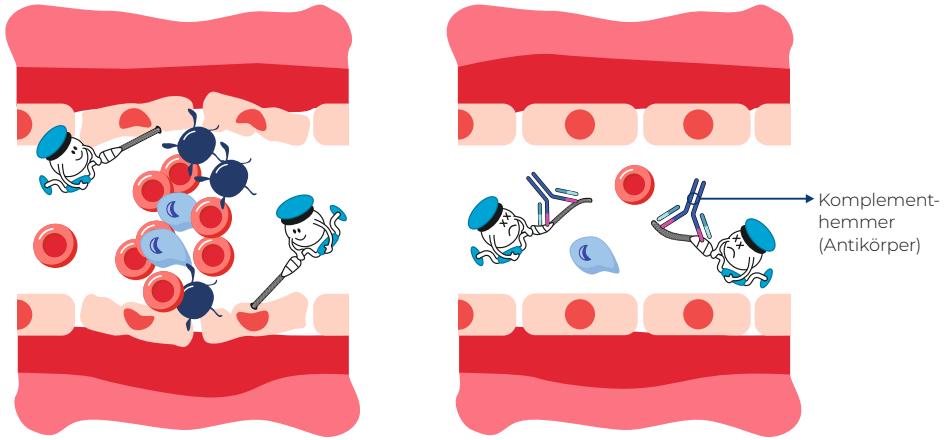
Behandlung von aHUS

Aufgrund der unterschiedlichen Ausprägung der Symptome und Komplikationen wird die Therapie eigens an Patient:innen angepasst. Ziel ist es, die Symptome der thrombotischen Mikroangiopathie (TMA) zu lindern und das Gleichgewicht des Komplementsystems wiederherzustellen.

Medikamentöse Behandlung

Die wichtigste Säule der aHUS Therapie stellt heutzutage die zielgerichtete medikamentöse Therapie dar. Ziel der Therapie ist es, die übermäßige Aktivität des Komplementsystems zu hemmen. Deshalb nennt man diese Medikamente auch Komplementhemmer (Komplementinhibitoren). Da das Komplementsystem wichtige Funktionen in der Immunabwehr besitzt, wird zielgerichtet nur ein kleiner, für die Erkrankung verantwortlicher Teil des Komplementsystems gehemmt. Das funktioniert mit therapeutischen Antikörpern, die künstlich hergestellt werden.

Die heute verfügbaren Medikamente werden über eine Infusion verabreicht. Wie oft die Infusion stattfinden muss, hängt vom Medikament ab.



Unbehandelte Erkrankung

Behandelte Erkrankung

Unterstützende Maßnahmen:

Dialyse

Bei einem Nierenversagen kann eine Dialyse notwendig sein. Hier wird die Aufgabe der Niere von einem Dialysegerät übernommen, das die giftigen Stoffe aus dem Blut entfernt.

Die Dialyse ist ein vorübergehendes Verfahren, das keine Verbesserung des aHUS bewirkt und nur als Nierenersatztherapie bei Nierenversagen angewendet wird. Wenn ein endgültiges Nierenversagen vorliegt, ist die nachhaltigste Versorgung der Patient:innen in der Regel die Nierentransplantation.

Plasmaaustausch und Plasmainfusion

Plasmaaustausch (Apherese) und Plasmainfusion können als unterstützende Maßnahmen angewendet werden. Sie stellen jedoch keine längerfristigen Therapieoptionen dar, da sie nur kurzzeitig zu einer symptomatischen Linderung führen, und das aHUS erfahrungsgemäß trotzdem voranschreitet.

Unterstützung finden

Selbsthilfe für seltene komplementvermittelte Erkrankungen e.V.

MPGN und aHUS

www.ahus-selbsthilfe.de

E-Mail:
info@ahus-selbsthilfe.de

Der Verein basiert auf einem Zusammenschluss von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen. Er bietet Erfahrungsaustausch an, will Mut machen und gegenseitige Unterstützung ermöglichen. Außerdem veranstaltet die Organisation Informationstage für Patient:innen und Angehörige, um den Austausch miteinander und mit Ärzten zu fördern und um Aufmerksamkeit (Awareness) für aHUS und MPGN zu schaffen.

Interessierte Patient:innen oder Angehörige können sich jederzeit per E-Mail melden. Der Kontakt kann aber auch über den behandelnden Arzt gesucht werden.

Die Patientenorganisation Bundesverband Niere e.V. kümmert sich speziell um Fragen rund um die Niere und Dialyse.

www.bundesverband-niere.de

Bewusst leben mit aHUS

Bewegung

Sport und Bewegung können aHUS nicht in seinem Fortschreiten hindern, aber zum allgemeinen Wohlbefinden beitragen. Eine eingeschränkte Nierenfunktion führt auch zu verminderter Leistungsfähigkeit. Bewegung kann in Absprache mit Ihrem Arzt helfen den Bewegungsanforderungen im Alltag besser gewachsen zu sein.

Ernährung

Bei aHUS kann eine Ernährung sinnvoll sein, die Ihre Niere schont. Dabei sollten kaliumreiche Lebensmittel wie Bananen, Hülsenfrüchte, Nüsse und salzreiche Lebensmittel, insbesondere Fertigprodukte eingeschränkt werden. Auch können Sie ein Mineralwasser mit geringem Natriumgehalt wählen.

Sprechen Sie eine Ernährungsumstellung aber unbedingt mit Ihrem Arzt ab.

Mehr zu diesen und anderen Themen rund um aHUS finden Sie auf unserer Patientenwebsite

Mentale Gesundheit

Eine schwere chronische Erkrankung wie aHUS kann schnell zur mentalen Herausforderung werden und zu Ängsten oder auch Depressionen führen. Wenn Sie überfordert mit Ihrer Situation sind, scheuen Sie sich nicht Hilfe bei Therapeuten zu suchen oder sprechen Sie Ihre Probleme als ersten Schritt bei Ihrem Hausarzt an.

Auch der Austausch mit anderen Betroffenen kann Sicherheit und Kraft schenken.

Reden über aHUS

Über Ihre Erkrankung zu sprechen kann herausfordernd sein, schließlich müssen Sie die Diagnose sicher selbst erst einmal verarbeiten. Mit Ihrem Umfeld über aHUS zu sprechen ist aber wichtig, um ein stabiles Unterstützungs system um Sie herum aufzubauen. Es ist normal sich überfordert zu fühlen und Angst vor den Reaktionen anderer zu haben. Deswegen ist das Wichtigste, dass Sie sich nicht unter Druck setzen. Warten Sie den für Sie richtigen Zeitpunkt ab, aber bedenken Sie, dass diese Gespräche eine große Erleichterung für Sie sein können. Es gibt kein Richtig oder Falsch – trotzdem haben wir hier ein paar Anmerkungen, die Sie bei dieser herausfordernden Aufgabe unterstützen können. Darunter finden Sie jeweils Platz für eigene Notizen zur Vorbereitung auf ein Gespräch.

Mit Familie und Freunden

- Sie dürfen Mitgefühl und Verständnis erwarten, aber auch Sie sollten geduldig sein, denn für Sie nahestehende Personen ist aHUS schwer vorstellbar
- Erklären Sie aHUS sachlich, aber auch wie es Ihnen geht und wie sich aHUS im Alltag auswirkt. Was erwarten Sie an Unterstützung? – für Ihre Familie und Freunde ist das sicher der wichtigere Teil des Gesprächs

Am Arbeitsplatz

- Wichtig: Sie haben keine gesetzliche Pflicht Ihren Arbeitgeber über Ihre chronische Erkrankung zu informieren, solange die Krankheit Ihre Tätigkeit nicht massiv beeinträchtigt
- Ihren Arbeitgeber und Kollegen über Ihr aHUS zu informieren kann helfen, Ihnen ein sichereres Gefühl am Arbeitsplatz zu geben und mehr Verständnis zu erhalten z.B. für häufige Arzttermine
- Sie können aHUS zunächst sehr knapp erklären und in den folgenden Gesprächen tiefer gehen

In der Schule

- Die Lehrer Ihres Kindes zu informieren ist sinnvoll, um in Notfällen richtiges Handeln zu gewährleisten. Außerdem kann so, bei bestimmten Aktivitäten, die Ihrem Kind schwer fallen, Rücksicht genommen werden
- Bitten Sie um ein persönliches Gespräch mit dem Klassenlehrer und bringen Sie Informationsmaterial mit
- Die Eltern der Klassenkameraden zu informieren ist, besonders bei privaten Treffen der Kinder sinnvoll

Sozialrechtliches

Für detailliertere Informationen zu sozialrechtlichen Angeboten folgen Sie einfach dem Link im QR Code auf unsere aHUS Patientenseite

aHUS kann zu krankheits- und behandlungsbedingten Einschränkungen führen und die gesellschaftliche Teilhabe einschränken. Eventuell haben Sie Anspruch auf besondere Sozialleistungen. Um sich zu Ihrer persönlichen Situation beraten zu lassen, wenden Sie sich am besten an Ihre örtliche Sozialrechtsberatung. Wenn Sie Elternteil eines Kindes mit aHUS sind, finden Sie online auch Beratungsmöglichkeiten über familienratgeber.de oder bei der Caritas.

aHUS ist eine sehr seltene Erkrankung und deswegen selbst bei medizinischem Fachpersonal häufig nicht bekannt. Sie sind mit aHUS bei einem Arzt in Behandlung, der sich damit auskennt, aber auch Ihr Hausarzt oder der Kinderarzt /Ärztin Ihres Kindes sollte unbedingt von dem aHUS wissen, um zum Beispiel bei anderen Erkrankungen Besonderheiten in Behandlung und Medikation beachten zu können. Deswegen finden Sie auf der nebenstehenden Seite eine kurze Übersicht z.B über Ihre Erkrankung, die Sie ihrem Arzt beim nächsten Termin zur Information mitbringen können.

Für Ihren Hausarzt oder Kinderarzt:

Ihre Patient:in wurde mit der sehr seltenen Erkrankung atypisches Hämolytisch-Urämisches Syndrom (aHUS) diagnostiziert. Hier finden Sie das wichtigste über aHUS zusammengefasst:

Was ist aHUS?

aHUS ist eine **Komplementerkrankung** und zählt zu den **thrombotischen Mikroangiopathien (TMA).** Es ist durch die symptomatische Trias aus mikroangiopathischer hämolytischer Anämie, Thrombozytopenie und daraus resultierendem Nierenversagen, das zur Urämie führt, charakterisiert. Auch andere Organe können betroffen sein und zu einem umfassenden klinischen Bild führen.

Symptome & Komplikationen

CAVE: in 50% der Patient:innen kann es innerhalb weniger Stunden zu einem aktuen Nierenversagen kommen.

Fatigue
Leistungsabfall
Blässe

Hämaturie
Anurie
Nierenversagen

Lungenödeme
Dyspnoe

Hypertonie
Tachykardie

Verwirrtheit
Krampfanfälle
Schlaganfall

Nausea
Diarrhoe
Schmerzen

Pathophysiologie & Labor

aHUS entsteht durch einen geerbten oder erworbenen Defekt des Komplementsystems, der zu einer Überaktivität dessen und zu Verletzungen an Kapillarwänden führt. Dadurch kommt es dort zu einer massiven Thrombenbildung und infolgedessen zur Hämolyse. Das resultiert in untenstehenden Laborbefunden bei aHUS-Patient:innen.

- Thrombozytopenie
- Hb erniedrigt
- Serumkreatinin erhöht
- LDH erhöht
- Harnsäure erhöht
- Harnstoff erhöht

Besonderheiten bei Patient:innen mit aHUS

- **Dosisanpassung** bzw. absolute Kontraindikation von manchen Medikamenten wegen Nierenfunktionseinschränkung (z.B. kein Ibuprofen oder ASS)
- **Erhöhte Infektanfälligkeit**, insbesondere z.B. gegenüber Meningokokken durch komplementinhibierende zielgerichtete Therapie
- Bei Symptomen, die auf eine Infektion mit **Meningokokken** hinweisen, sollte eine sofortige Abklärung erfolgen
- Erhöhtes Risiko für kardiovaskuläre und **thrombotische Ereignisse**

Für weitere Informationen rund um aHUS

Vorbereitung auf den Arztbesuch

Vor Ihrem Arztbesuch kann es hilfreich sein sich bewusst zu machen, welche Erwartung Sie an den Termin haben und welche Fragen Sie unbedingt beantwortet haben möchten. Damit auch wirklich nichts offen bleibt, haben Sie hier Platz um Ihre Fragen und alles, was sie Ihrem Arzt mitteilen möchten, festzuhalten.

...zur Therapie

...zu Symptomen

...zum Alltag oder zur Teilhabe

Schwangerschaft und aHUS

Eine Schwangerschaft ist auch mit aHUS möglich. Wichtig ist, dass sie möglichst früh mit ihrem Behandlungsteam über Ihren bestehenden Kinderwunsch sprechen. So stellen Sie sicher, dass Sie die bestmögliche Begleitung und Therapie vor, während und nach Ihrer Schwangerschaft bekommen und die Risiken so klein wie möglich werden.

Welche Risiken gibt es?

Eine Schwangerschaft unter aHUS ist immer eine Risikoschwangerschaft. Es besteht ein höheres Risiko für Präeklampsie (Schwangerschaftsvergiftung mit Bluthochdruck, Nieren- oder Leberschaden und niedriger Thrombozytenzahl) und Fehlgeburten. Außerdem kann aHUS trotz medikamentöser Therapie wiederauftreten.

Wird die Therapie während Schwangerschaft und Stillzeit fortgesetzt?

Eine medikamentöse Therapie während der Schwangerschaft und Stillzeit kann sinnvoll sein, um Ihre Gesundheit und die Ihres Kindes zu schützen. Besprechen Sie unbedingt mit Ihrem Arzt die für Sie in Frage kommenden Möglichkeiten und worauf es zu achten gilt.

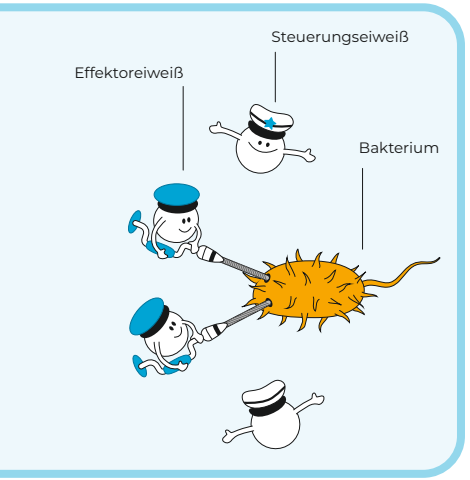
Wird aHUS an mein Kind weitervererbt?

Die Veranlagung von aHUS kann weitervererbt werden. Eine Veranlagung bedeutet aber nicht, dass die Erkrankung auch sicher ausbricht. Die Wahrscheinlichkeit ist zum Beispiel abhängig davon, welche Mutation vorliegt. Um Ihr persönliches Risiko abzuschätzen, wenden Sie sich bitte an Ihren behandelnden Arzt.

Leben mit aHUS

Das Leben mit aHUS kann herausfordernd sein, aber es gibt einige Hilfen und Wege, das Leben mit Ihrer Erkrankung einfacher zu machen. aHUS und was in ihrem Körper vorgeht zu verstehen, ist ein wichtiger Schritt, um mit der Erkrankung umzugehen. Dadurch verstehen Sie auch Ihre Behandlung besser und können sich selbst besser einordnen. Regelmäßige Untersuchungen sind wichtig, um ein gutes Bild des Krankheitsverlaufes zu erhalten. Achten Sie auf sich und mögliche Symptome und bleiben Sie im Gespräch mit Ihrem behandelnden Arzt. Scheuen Sie sich nicht Fragen zu stellen oder um Hilfe zu bitten. Oft hilft auch der Austausch mit anderen Betroffenen oder Eltern in der Selbsthilfegruppe.

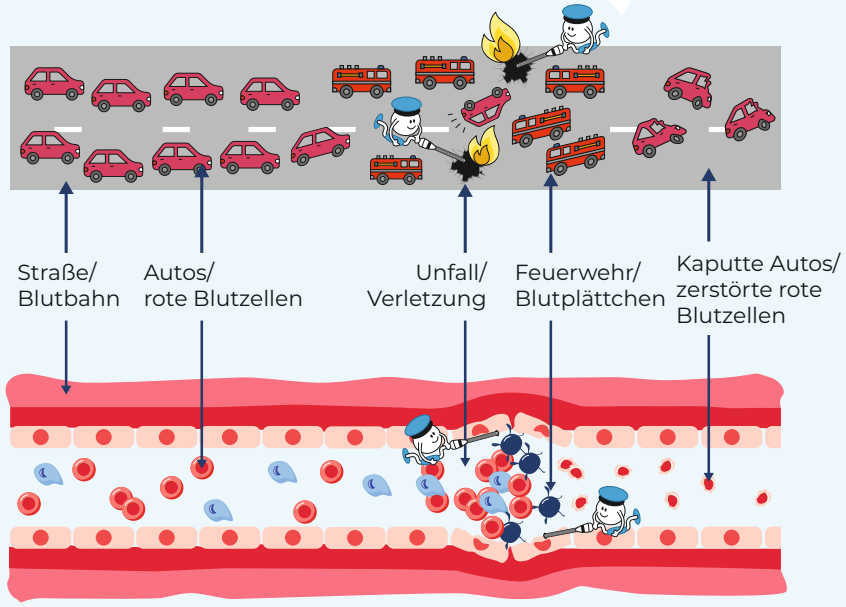
aHUS kinderleicht



Hier wollen wir dir erklären, was aHUS eigentlich genau ist, und was in deinem Körper passiert. aHUS ist eine Abkürzung für „atypisches Hämolytisch-Urämisches Syndrom (Sprich: a-tü-pi-sches Hä-mo-lü-tisch u-rä-misches Sün-drom)“, aber weil das viel zu lang ist, wird deine Krankheit einfach aHUS genannt. Wie jeder Mensch hast du ein Immunsystem, das dich vor Krankheiten beschützt, damit du gesund bleibst. Ein ganz bestimmter Teil vom Immunsystem ist das Komplementsystem. Das sind ganz viele kleine Teilchen in deinem Körper, die deinen Körper vor krankmachenden Bakterien beschützen, ähnlich wie Polizisten (siehe Grafik). Bei dir funktionieren diese kleinen Teilchen aber nicht richtig und greifen deswegen nicht nur die bösen Bakterien an, sondern auch dich. Am meisten greifen sie die Bahnen an, durch die dein Blut fließt und machen dort die Wände kaputt. Diese Blutbahnen kannst du dir wie eine Straße vorstellen.

Buch

Video



Auf der Straße fahren normalerweise ganz viele Autos, die roten Blutzellen, und transportieren wichtige Dinge, wie Sauerstoff in deine Organe. Bei aHUS gibt es aber auf dieser Straße ganz viele Unfälle, also Verletzungen. Da kommt dann ganz schnell die Feuerwehr, die Blutplättchen, um zu helfen, und die Verletzungen wieder zu reparieren. Wenn es aber ganz viele Unfälle auf der Straße gibt, kommen auch ganz viele Feuerwehrautos. Und irgendwann sind es zu viele Feuerwehrautos, sodass die anderen Autos im Stau stehen und nicht mehr weiterkommen. Wenn die Autos durch den Stau fahren, ist es so eng, dass sie dabei kaputt gehen. Wenn die Blutzellen-Autos in deiner Blutbahn stecken bleiben oder kaputt gehen, dann kommen sie nicht mehr zu deinen Organen. Deine Organe brauchen aber Sauerstoff, um zu funktionieren, sonst gehen sie kaputt. Damit das nicht passiert, musst du vielleicht Medikamente nehmen. Wie genau das funktioniert, wird dein Arzt mit dir besprechen.

Glossar

ADAMTS13-Aktivität

Wird in der Diagnose bestimmt, um thrombotisch thrombozytopenische Purpura (TTP) auszuschließen - bei aHUS liegen die Werte im Normbereich.

Anämie

Ein Mangel an roten Blutzellen (Erythrozyten), der zu einer Unterversorgung mit Sauerstoff führt. Symptome einer Anämie sind u.a. Müdigkeit, Kurzatmigkeit und Schwächegefühl.

Apherese

Ein Vorgang, um außerhalb des Körpers bestimmte Bestandteile des Blutes abzutrennen und das Blut dann zurück in den Körper zu führen.

Dialyse

Blutwäsche; Therapie als Ersatz für eine sehr eingeschränkte Nierenfunktion. Dabei werden Giftstoffe aus dem Blut entfernt.

Erythrozyten

Rote Blutzellen, die den lebenswichtigen Sauerstoff zu den Zellen bringen und Kohlendioxid wieder abtransportieren ; werden bei aHUS durch Thromben zerstört.

Fatigue

Ein Symptom, das sich durch eine Müdigkeit oder ein Ruhebedürfnis, das unverhältnismäßig zur vorangegangenen Tätigkeit ist, auszeichnet und sich kaum durch Ruhe bzw. Schlaf verbessert. Tritt als Begleiterscheinung bei vielen chronischen Erkrankungen auf.

Gefäß

Hohlräume im Körper, die dem Führen von Blut (Blutgefäße) oder Lymphe (Lymphgefäße) dienen. Zu den Blutgefäßen gehören u.a. Arterien, Venen und die kleinen Kapillaren.

Genetischer Test

Kann durchgeführt werden, um genetische Veränderungen (Mutationen) zu finden, die aHUS auslösen können. Genetische Tests sind aber nicht zwingend nötig für eine Diagnose und nicht bei jedem Patienten kann eine genetische Veränderung nachgewiesen werden.

Hämoglobin

Roter Blutfarbstoff, der sich in den roten Blutzellen (Erythrozyten) befindet. Hämoglobin bindet Sauerstoff, den die Erythrozyten durch das Blut in die Körperzellen und damit in die Organe transportieren. Bei einem Mangel an Erythrozyten liegt auch ein Mangel an Hämoglobin im Blut vor.

Hämolyse

Die Zerstörung roter Blutzellen (Erythrozyten); führt oft zu einem Mangel an roten Blutkörperchen (Anämie).

Immunsystem

Abwehrsystem des Körpers gegen Krankheitserreger. Unterteilt sich in angeborenes und erworbenes Immunsystem.

Infusion

Das kontinuierliche Einbringen größerer Flüssigkeitsmengen in den Körper, oft über eine Vene.

Kapillaren

Ein Teil der kleinen Blutgefäße; stellen die feinsten und engsten Verästelungen von Venen und Arterien dar.

Komplementsystem

Ein System aus Eiweißen (Proteinen) im Blut, das zur Abwehr von Krankheitserregern beiträgt und zum angeborenen Immunsystem gehört.

Kreatinin

Eines der Stoffwechselprodukte, die bei einer funktionierenden Niere vollständig mit dem Harn ausgeschieden werden – ein hoher Kreatininwert ist also ein Zeichen für eine schlechte Nierenfunktion.

Glossar

Lakatdehydrogenase

LDH ein 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.

Mutation

Eine Veränderung einer Erbanlage, die angeboren oder im Laufe des Lebens erworben sein kann, zum Beispiel durch einen Fehler in der Zellteilung bei der Vervielfältigung der Erbanlage.

Niereninsuffizienz

Eine Einschränkung der Nierenfunktion bis hin zum vollständigen Funktionsverlust; bei einem Nierenversagen innerhalb weniger Stunden spricht man von einem akuten Nierenversagen.

Nierentransplantation

Die Verpflanzung einer Niere von einem Organspender in einen Organempfänger; neben der Dialyse die einzige Therapieoption bei dauerhaftem Nierenversagen.

Ödeme

Wassereinlagerungen im Gewebe, die auch in Organen wie z.B. der Lunge vorkommen können.

Plasma

Flüssiger Teil des Blutes, der etwas mehr als die Hälfte des Blutvolumens ausmacht; im Plasma sind viele lebenswichtige Substanzen wie Nährstoffe, Hormone und viele verschiedene Eiweiße, aber auch giftige Abfallprodukte des Stoffwechsels gelöst.

Shiga-Toxin

Kann ein Auslöser von HUS (STEC-HUS) in Folge einer Infektion sein, bei aHUS ist dieses Toxin nicht nachweisbar.

Syndrom

Konstellation von Symptomen, die bei einer bestimmten Erkrankung häufig gemeinsam auftreten.

Tachykardie

Schneller Herzschlag, Überschreitung der altersüblichen Herzfrequenz (HF) z.B. über 100 Schlägen pro Minute bei einem Erwachsenen.

Thrombotische Mikroangiopathie (TMA)

Erkrankung der kleinen Gefäße aufgrund von Blutgerinnseln (Thromben).

Thrombozyten

Blutplättchen; spielen bei der Blutgerinnung und dem Verschluss von Wunden eine wichtige Rolle; werden bei aHUS durch die übermäßige Bildung von Blutgerinnseln vermehrt verbraucht und sind dadurch im Blut weniger vorhanden.

Thrombozytopenie

Mangel an Thrombozyten im Blut.

Thrombus

Blutgerinnsel; Zusammenballung (Aggregation) von Thrombozyten, die zum Gefäßverschluss (Thormbose) führen kann.

Urämie

Anreicherung des Blutes mit für den Körper schädlichen und giftigen harnpflichtigen Stoffwechselprodukten; ist ein Hinweis auf eine Niereninsuffizienz.

Notizen

Notizen

M/DE/UNB-a/0039

Alexion Pharma Germany GmbH
Landsberger straße 300, 80687 München

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease