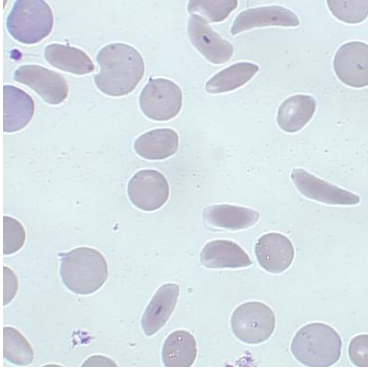


# Was ist die Sichelzellenkrankheit?

Die Sichelzellenkrankheit ist eine erbliche Erkrankung des Blutes, die die roten Blutkörperchen betrifft. Der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) ist krankhaft verändert, die Blutkörperchen von Menschen mit Sichelzellenkrankheit enthalten vorrangig Hämoglobin S, eine Variante des normalen Blutfarbstoffes.

## Wie unterscheidet sich das Hämoglobin S von den normalen Hämoglobintypen?



Das HbS entsteht aufgrund einer Punktmutation im  $\beta$ -Globinkomplex des Chromosom 11.

Diese Mutation führt in der 6. Aminosäureposition der  $\beta$ -Kette zum Austausch der Aminosäure Glutamat (HbA) gegen Valin (HbS).

Dieser veränderte rote Blutfarbstoff, das HbS, macht aus den runden, glatten, weichen und gut im Blutstrom beweglichen roten Blutkörperchen spitze, harte, lange Zellen, die wie Sichelzellen aussehen und die deshalb den Namen Sichelzellen bekommen haben.

## Wie äußert sich die Sichelzellenkrankheit?

Sichelzellen zerfallen schneller als gesunde rote Blutkörperchen, dies führt zur Blutarmut (Anämie). Die Sichelzellen sind nicht so rund und beweglich wie normale Blutkörperchen und können daher in Gefäßen vieler Organe hängen bleiben und die Gefäße verstopfen.

In die Gefäße, die durch Sichelzellen verstopft werden, kommt kein Sauerstoff mehr. Der Sauerstoffmangel führt zur Gewebszerstörung und es werden Stoffe freigesetzt, die Schmerzen auslösen.

Besonders häufig verstopfen Sichelzellen die Gefäße der Milz, die dann ihre Abwehrfunktion gegen bekapselte Erreger nicht mehr richtig ausüben kann. Auch in anderen Organen können die Sichelzellen zu einer Verstopfung der Blutgefäße führen. Besonders gefährlich sind Gefäßverschlüsse im Gehirn (Schlaganfall), in der Lunge (Thoraxsyndrom) und im Darm (Darmlähmung).

## Wie bekommt man die Sichelzellenkrankheit?

Die Sichelzellenkrankheit wird vererbt. Wenn man von Vater und Mutter das Gen für das HbS, den veränderten Blutfarbstoff geerbt hat, erkrankt man an der Sichelzellanämie.

Wird nur von einem Elternteil das Gen für die Sichelzellenkrankheit vererbt, vom anderen Elternteil das Gen für den normalen Blutfarbstoff, das Hämoglobin A, ist der Betroffene Träger der Sichelzellenkrankheit ohne Krankheitssymptome.

## Wo gibt es die Sichelzellenkrankheit?

Die Sichelzellenmutation ist innerhalb Afrikas mindestens dreimal und in Asien mindestens einmal unabhängig voneinander entstanden und hat sich nach allen Richtungen ausgebreitet.

Heute finden wir die Sichelzellenkrankungen im östlichen Mittelmeerraum (Griechenland, Süditalien, Türkei), im Mittleren Osten (Libanon, Syrien, Iran, Irak, Arab. Halbinsel), Indien, Afghanistan, Pakistan, Nord- und Südamerika.

In Nordeuropa, d. h. in Deutschland, Frankreich, England, Holland, Belgien, Skandinavien gab es die Erkrankung früher nicht. Sie ist durch Einwanderer aus dem Mittelmeerraum, Afrika und Asien zu uns gekommen.

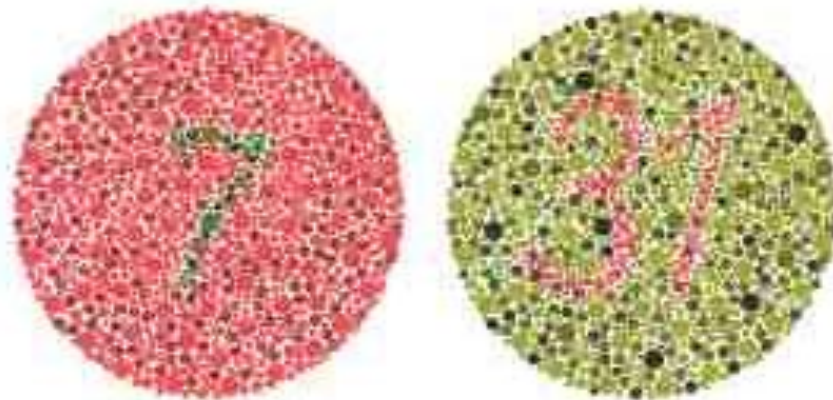
# Was ist Farbenblindheit?

Ein genetischer Defekt ist schuld, dass 180 Millionen Menschen weltweit farbenblind sind. Ärzte unterscheiden verschiedene Schweregrade.

Viele Menschen müssen mit einer Farbsehstörung leben. Am häufigsten begegnen uns Betroffene, die die Farben Rot und Grün nicht sicher unterscheiden können. Wir sprechen hier von Farbschwäche oder der – glücklicherweise seltenen – Farbenblindheit. Wer darunter leidet, ist lediglich imstande, verschiedene Graustufen voneinander zu trennen. Das Leiden ist erblich bedingt. Brille und Kontaktlinsen helfen hier nicht.

Normalerweise sieht ein Mensch durch bestimmte Sinneszellen, die sogenannten Zapfen, farbig. Es existieren drei verschiedene Sorten von Zapfen: Rot-, Grün- und Blauzapfen. Jede dieser drei Sorten reagiert auf einen eigenen Farbbereich empfindlich – entweder Rot, Grün oder Blau. Werden die Zapfen durch Licht einer bestimmten Wellenlänge angeregt, wandeln sie diesen Reiz in elektrische Impulse um. Die gelangen in das Gehirn, wo die eigentliche Farbempfindung stattfindet.

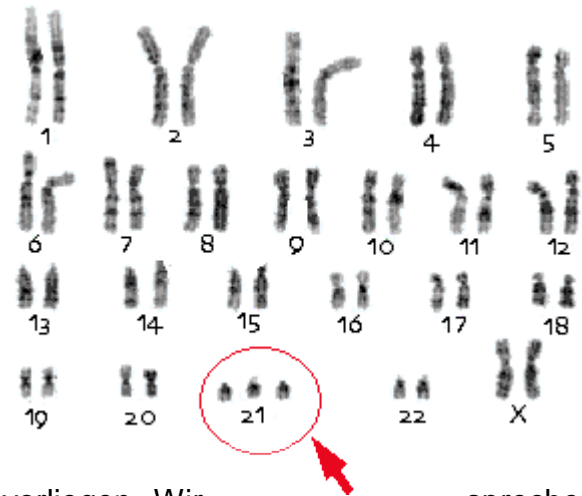
Liegt eine angeborene Farbsehschwäche oder teilweise Farbenblindheit vor, handelt es sich meist um eine Rot-Grünstörung. Die Gene für die Rot- und Grünzapfen liegen auf dem X-Chromosom (dem weiblichen Geschlechtschromosom). Da Männer nur ein X-Chromosom besitzen, tritt bei Ihnen eine Farbsinnstörung auf, wenn eines der „Farbgene“ auf dem betreffenden Chromosom nicht funktioniert. Frauen haben dagegen zwei X-Chromosome. Ist bei ihnen nur eines der Gene defekt, dann sehen sie – aufgrund des zweiten gesunden Gens auf dem anderen X-Chromosom – trotzdem normal farbig.



# Was ist Trisomie 21?

Manchmal kommt es während der Entwicklung der Ei- oder Samenzelle zu Fehlern in der Verteilung der Chromosomen. Nach der Befruchtung sind dann nicht 2 sondern 3 Kopien des betreffenden Chromosoms vorhanden.

In der Regel bringt eine zusätzliche Kopie eines ganzen Chromosoms die Entwicklung des Embryos so durcheinander, dass er bereits vor der Geburt stirbt. Es gibt aber Ausnahmen:



Chromosom 21 kann in dreifacher Ausführung vorliegen. Wir sprechen von Trisomie 21. Die äusserlichen Merkmale von Menschen mit drei Kopien des Chromosoms 21 werden als Down-Syndrom bezeichnet, nach dem britischen Arzt John L. H. Langdon-Down. Er hat das Syndrom 1855 zum ersten Mal beschrieben.

Menschen mit Trisomie 21 leben weitgehend gesund. Die körperlichen Merkmale, die dem Kind das Leben erschweren oder gar ein Überleben verhindern könnten, sind heute in der Regel gut zu behandeln. Bei Menschen mit Trisomie 21 ist die körperliche und geistige Entwicklung beeinträchtigt. Das führt dazu, dass sie mehr Zeit brauchen als andere Menschen, um Dinge zu lernen und zu verstehen.

Die Chromosomen des werdenden Kindes können im Fruchtwasser der Mutter nachgewiesen und gezählt werden, so dass Trisomien bereits vor der Geburt festgestellt werden können. Durch den Eingriff für diese Untersuchung entsteht jedoch pro 100 Geburten eine unerwünschte Fehlgeburt.

Seit 2012 gibt es Bluttests, welche ab der zehnten Schwangerschaftswoche eine Trisomie des Fötus im Blut der Mutter feststellen können. Frauen über 35 Jahren wird eine Untersuchung empfohlen, weil Trisomien mit dem Alter der werdenden Mütter zunehmen. Im Durchschnitt gibt es bei 20-jährigen Müttern ein Kind mit Down-Syndrom pro 2300 Geburten, bei 40-jährigen Müttern ist es eines pro 100 Geburten.

Das Wissen, ein Kind mit Trisomie 21 zu erwarten, stellt Eltern vor eine grosse Herausforderung und die Frage, ob sie ein Kind mit Down-Syndrom durchs Leben begleiten können und wollen.



# Weshalb gibt es Zwillinge?

Im Ultraschall zeigt sich, ob es sich um eineiige, die sich in einer Fruchtblase oder um zweieiige Zwillinge handelt, die sich in zwei vollkommen getrennten Fruchtblasen entwickeln.

Als Mehrlinge werden zwei (Zwillinge) und mehr Babys bezeichnet, die gemeinsam zur gleichen Zeit in einer Gebärmutter heranwachsen. Dabei unterscheidet man eineiige (monozygote) und zweieiige Zwillinge (dizygote). Bei Drillingen und mehr können verschiedene Kombinationen von eineiigen und zweieiigen Babys auftreten.

Ob Mehrlinge entstehen oder nicht, hängt von der Mutter ab. Der Vater kann dazu gar nichts beitragen, jedenfalls nicht bewusst.

## Eineiige Zwillinge (monozygotisch)

Eineiige Zwillinge sind ein reines Zufallsprodukt der Natur. Sie können nicht durch menschliches Zutun geschaffen werden. Eineiige Zwillinge entstehen, wenn sich eine einzelne befruchtete Eizelle in zwei Zellkerne mit identischem Erbmateriale teilt. Meistens findet diese Teilung kurz nach der Befruchtung statt (dichoriale Zwillinlinge).

## Zweieiige Zwillinge (dizygotisch)

Rund zwei Drittel aller Zwillinge sind zweieiig, das heißt: Jedes von ihnen hat eine eigene Embryohülle und Plazenta. Zweieiige Zwillinge entstehen, wenn zwei Eizellen befruchtet worden sind und sich unabhängig voneinander einnisten. Es kann sein, dass zwei Eier gesprungen sind.

Zweieiige Zwillinge haben immer eine eigene Fruchthöhle und eine eigene Plazenta und sie können verschiedene Geschlechter haben. Sie haben auch nicht dieselben Erbanlagen und werden sich körperlich und charakterlich wie ganz normale Geschwister verhalten.

## Ein- oder zweieiig?

Ob Sie Zwillinge bekommen oder nicht, das lässt sich bereits bei der ersten Ultraschalluntersuchung feststellen. Ebenso lässt sich zwischen SSW 8 und 12 sehen, ob es sich dabei um eineiige oder zweieiige Zwillinge handelt. Denn zu dieser Zeit kann Ihre Ärztin/Ihr Arzt oder Ihre Hebamme im Ultraschall sehen, ob sich in Ihrer Gebärmutter zwei oder eine Embryonalhülle (Chorion) entwickeln.

Haben Sie zwei Embryonalhüllen, werden Sie wahrscheinlich zweieiige Zwillinge bekommen. Das heißt, es können zwei Jungs oder zwei Mädchen oder ein Junge und ein Mädchen sein. Sind beide von einer gemeinsamen Hülle umgeben, sind es höchstwahrscheinlich eineiige Geschwister – also entweder zwei Jungs oder zwei Mädchen. Das gilt auch, wenn beide von einer gemeinsamen Plazenta versorgt werden.

Ab der SSW 16 lässt sich nicht mehr beurteilen, ob es ein- oder zweieiige Zwillinge sind, da dann die Embryonalhülle zu nahe an der Gebärmutterwand liegt und nicht mehr genau unterschieden werden kann. Dann müssen Sie bis zur Geburt warten, um zu wissen, ob Sie ein- oder zweieiige Zwillinge haben.

Nach der Geburt kann Ihre Ärztin/Ihr Arzt oder Ihre Hebamme die Eihäute begutachtet oder die Blutuntergruppen und -faktoren untersuchen. Absolute Sicherheit erhalten Sie dann aber nur über einen DNA-Test, der beispielsweise mit Hilfe einer Speichelprobe Ihrer beiden Babys durchgeführt werden kann.

