

Wiskott-Aldrich-Syndrom

Das Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS) ist eine vererbte (genetische) Immundefekterkrankung. Sie tritt in Deutschland bei ungefähr einer von 250.000 Personen auf und zählt zu den seltenen Erkrankungen. Es sind fast ausschließlich Jungen betroffen.

Erscheinungsformen

Folgende Merkmale kennzeichnen das WAS:

- **Wiederkehrende Infektionen:** Aufgrund der Störung des Abwehr- bzw. Immunsystems treten vermehrt Infektionen auf. Häufige Infektionen sind Mittelohr- oder Lungenentzündungen, bei schweren Verläufen können Blutvergiftungen oder Hirnhautentzündungen eintreten.
- **Blutungsneigung:** Eine niedrige Zahl an Thrombozyten (Blutplättchen) und eine gestörte Funktion verursachen Blutungsneigung. Es können Hauteinblutungen entstehen, die blauen Flecken ähneln. Auch können schwere und lebensbedrohliche innere Blutungen (z. B. Hirnblutungen) auftreten.
- **Ekzem:** Aus ungeklärter Ursache kann am ganzen Körper ein Ekzem auftreten. Typischerweise ist die Haut trocken und juckend.
- **Autoimmunerkrankungen:** Häufig treten bei Betroffenen auch Autoimmunerkrankungen auf, bei denen sich das Abwehrsystem gegen körpereigene Strukturen richtet. Beim WAS sind Regulationsmechanismen gestört, die solche Reaktionen normalerweise verhindern. Davon sind zum Beispiel die Blutzellen betroffen – Anämie (Blutarmut) kann die Folge sein.
- Betroffene weisen aufgrund ihrer Immunschwäche zudem ein erhöhtes Risiko für die Entstehung von **Lymphdrüsenkrebs** auf.

Ursache/Diagnose/Prognose

Ursache

Das WAS ist eine angeborene, X-chromosomal-rezessiv vererbte (genetische) Immundefekterkrankung. Das heißt, dass der genetische Bauplan (Gen) im X-Chromosom für ein Eiweiß (Protein) einen Fehler aufweist und das Protein gar nicht oder nicht in der richtigen Form gebildet werden kann. Das WAS wird durch einen Fehler in einem Gen verursacht, das WASP-Gen genannt wird. Es

liegt auf dem X-Chromosom – daher sind fast ausschließlich Jungen betroffen, da sie nur über ein X-Chromosom verfügen. Frauen gleichen normalerweise mit ihrem zweiten gesunden X-Chromosom die Funktion des kranken X-Chromosoms aus, weshalb sie keine Symptome aufweisen. Allerdings können sie die Erkrankung vererben. 50 Prozent ihrer Söhne erkranken dann unmittelbar; ihre Töchter erkranken zwar i.d.R. nicht, können aber zu 50 Prozent Genträger sein und den genetischen Defekt dann weitervererben.

Das WAS-Protein ist wesentlich für die Funktion des inneren Zellgerüsts (Zytoskelett), das den Zellen ihre Form gibt. Ein funktionierendes Zytoskelett ist wichtig für den Aufbau von Thrombozyten. Bei einem WASP-Mangel sind die entstehenden Thrombozyten in ihrer Zahl und Größe vermindert, sodass sie ihre Aufgabe bei der Blutstillung nicht ausreichend wahrnehmen können. Während die Beeinträchtigung der Funktion der B-Lymphozyten häufig bereits im ersten Lebensjahr deutlich zum Tragen kommt, nimmt die T-Zell-Funktion mit zunehmendem Alter – meist innerhalb der ersten Lebensjahre – ab, was die Infektionsneigung sowie die Empfänglichkeit für Autoimmunerkrankungen und Tumoren deutlich verstärkt.

Diagnose

In der Regel wird ein WAS-Verdacht aufgrund des typischen klinischen Erscheinungsbilds mit Ekzem, Hautblutungen und gehäuften Infektionen geäußert. Mithilfe weiterführender Blutuntersuchungen kann dieser Verdacht erhärtet werden. Ein wesentlicher Laborbefund sind dabei die geringe Zahl der Blutplättchen sowie ihre verminderte Größe.

Die endgültige Diagnose kann durch den Nachweis eines Fehlers (Mutation) im WAS-Gen gesichert werden. Eine Diagnosestellung ist aus Plazentagewebe oder Nabelschnurblut bereits während der Schwangerschaft möglich. Entsprechende Untersuchungen sind in Einzelfällen insbesondere dann angezeigt, wenn bereits ein Patient mit einem Wiskott-Aldrich-Syndrom in der Familie bekannt ist.

Prognose

Vor der Verfügbarkeit der Knochenmarktransplantation (seit 1970) war das klassische WAS eine der schwersten primären Immundefektkrankheiten mit einer durchschnittlichen Lebenserwartung von weniger als zehn Jahren.

Das hat sich geändert: Wird eine Knochenmarktransplantation erfolgreich durchgeführt, ist die Heilungschance des WAS heutzutage sehr hoch und dürfte bei 80 Prozent liegen. Ohne Transplantation liegt die Lebenserwartung aufgrund der heutigen Behandlungsmöglichkeiten inzwischen bei einem durchschnittlichen Alter von 20 Jahren.

Behandlung

Ist die Diagnose WAS gesichert, gibt es zurzeit zwei mögliche Heilbehandlungen: entweder eine Knochenmarktransplantation von einem verträglichen Spender aus der Familie bzw. einem getesteten Fremdspender oder eine im Labor vorgenommene „Genreparatur“ an einer Stammzelle des Patienten (sog. Gentherapie).

Die besten Ergebnisse werden erzielt, wenn die Transplantation frühzeitig, nach Möglichkeit noch vor dem fünften Lebensjahr, erfolgt. Immunglobuline (= Antikörper und Antibiotika) werden bis zur erfolgreichen Heilbehandlung eingesetzt.

Eine operative Entfernung der Milz (Splenektomie) kann zwar die Thrombozytopenie positiv beeinflussen, muss aber in ihrem Nutzen gegen das dadurch erhöhte Infektionsrisiko sorgfältig abgewogen werden.

Hinweise für Lehrkräfte

Betroffene sollen in der Regel in der Schule medizinisch ausgewiesenes Personal zur Unterstützung haben. Dies ist vornehmlich angesichts der Blutungsneigung angezeigt. Aufgrund des hohen Infektionsrisikos sind häufige Fehlzeiten möglich. Dies sollten Lehrkräfte wissen und entsprechende Materialien für die Arbeit der Schüler zu Hause vorbereiten. Ein regelmäßiger und intensiver Austausch mit den Eltern, aber auch mit den betreuenden Kinderärztinnen und Kinderärzten betroffener Kinder ist ausgesprochen hilfreich und wünschenswert für beide Seiten.

Materialien für Lehrkräfte

- „Warum bin ich so oft krank? – Ratgeber für Erzieherinnen und Erzieher“ der Deutschen Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. (dsai): www.dsai.de/publikationen/ratgeber

Selbsthilfe/Patientenorganisation

dsai e. V. – Patientenorganisation für angeborene Immundefekte
www.dsai.de

