



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Eisenstoffwechselstörungen

Copyright © 2022 www.kinderblutkrankheiten.de

Autor: Dr. med. habil. Gesche Tallen, erstellt am 27.04.2022, Redaktion: Ingrid Grüneberg,

Freigabe: PD Dr. med. J. Kunz, Prof. Dr. med. Ursula Creutzig, Zuletzt bearbeitet:

04.05.2022

Mit Unterstützung von



An der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was sind Eisenstoffwechselstörungen	5
1.1. Eisenmangel	5
1.2. Eisenüberladung	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommen Primäre und Sekundäre Eisenüberladung vor?	7
3. Ursachen: Wie entstehen Eisenstoffwechselstörungen?	8
3.1. Ursachen für Eisenüberladung	8
3.1.1. Ursachen der primären Eisenüberladung (angeborene Hämochromatose)	8
3.1.1.1. Angeborene Eisenspeicherkrankheit - Hereditäre Hämochromatose Typ 1	8
3.1.1.1.1. HFE-Mutationen und damit in Verbindung stehende Krankheitsbilder	9
3.1.2. Internationale Register und Biobanken auf orpha.net	9
3.1.3. Ursachen der sekundären Eisenüberladung	10
3.1.3.1. Angeborene Anämien	10
3.1.3.1.1. Hepatitis (Gelbsucht)	10
3.1.3.2. Neugeborenen- (neonatale) Hämochromatose	10
4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit Eisenüberladungen?	11
5. Diagnose: Wie wird eine Eisenstoffwechselstörung festgestellt?	12
6. Behandlung: Wie werden Eisenstoffwechselstörungen behandelt?	13
6.1. Behandlung des Eisenmangels	13
6.2. Behandlung der Eisenüberladung	13
6.2.1. Humangenetische Beratung	14
6.2.2. Spezielle Behandlungen bei Eisenüberladung	14
6.2.2.1. Komplikationen bei Hämochromatose, wie beispielsweise Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus), Leberfunktionsstörungen, Gelenksbeschwerden, Hormonstörungen, Herzerkrankungen sowie die zugrunde liegenden Erkrankungen bei den sekundären Formen der Eisenüberladung (siehe „Ursachen“) bedürfen zusätzlicher Untersuchungen und Behandlungen durch unterschiedliche Spezialisten wie Endokrinologen, Kardiologen, Rheumatologen und andere mehr. Außerdem sollten Patienten mit Eisenüberladung gegen <dtml-var expr="getLinkHtml('Hepatitis','refGlossary',REQUEST)">*</dtml-var> A und B geimpft werden.	14
6.2.2.2. Neugeborenen-Hämochromatose	14
7. Prognose: Wie ist die Prognose bei angeborener Eisenüberladung?	16
Literaturverzeichnis	18
Glossar	19

Eisenstoffwechselstörungen

Eisenstoffwechselstörungen können angeboren oder erworben sein. Eisenstoffwechselstörungen führen zu Eisenmangelscheinungen oder zu bestimmten Folgen der Eisenüberladung im Körper. Die Auswirkungen auf verschiedene Organsysteme sind je nach Eisenstoffwechselstörung unterschiedlich und bedürfen daher auch unterschiedlicher, manchmal lebenslanger Behandlungen.

Der folgende Informationstext setzt den Schwerpunkt auf die angeborene Eisenüberladung, die sogenannte „Primäre Eisenüberladung“. Diese Eisenstoffwechselstörung wird im vorliegenden Text von anderen Störungen abgegrenzt. Aus diesem Grund wird auf die anderen Störungen am Rande eingegangen und auf weitere Informationstexte hierzu auf kinderblutkrankheiten.de verwiesen.

Der vorliegende Informationstext richtet sich vorrangig an Patienten mit einer Primären Eisenüberladung wie an deren Angehörige, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Er soll dazu beitragen, diese Störungen frühzeitig zu erkennen und die Möglichkeiten ihrer Behandlung sowie die Probleme und besonderen Bedürfnisse der Patienten besser zu begreifen. Die Informationen ersetzen nicht die erforderlichen klärenden Gespräche mit den behandelnden Ärzten und weiteren Mitarbeitern des Behandlungsteams; sie können aber dabei behilflich sein, diese Gespräche vorzubereiten und besser zu verstehen.

Anmerkungen zum Text

Die in diesem Patiententext enthaltenen Informationen sind von den oben genannten Autoren erstellt worden. Diese Autoren sind Spezialisten für Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen. Der Informationstext basiert auf den Erfahrungen der Spezialisten und auf der unten angegebenen Literatur. Der Text wurde durch die oben angegebenen Redakteure zuletzt im Mai 2021 für dieses Informationsportal bearbeitet und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben. Er soll nach Ablauf dieser Frist erneut überprüft und aktualisiert werden.

Bitte beachten Sie, dass es sich im Folgenden um allgemeine Informationen und Empfehlungen handelt, die – aus der komplexen Situation heraus – nicht notwendigerweise in ihrer Gesamtheit bei jedem Patienten zutreffen. Viele Therapieempfehlungen müssen im Einzelfall und im Team entschieden werden. Ihr Behandlungsteam wird Sie über die für Ihr Kind am ehesten in Frage kommenden Maßnahmen informieren.

Basisliteratur

Muckenthaler MU, Rivella S, Hentze MW, Galy B , A Red Carpet for Iron Metabolism. Cell 2017 Jan 26;168(3):344-361, 28129536 [pubmed]

Hastka J, Metzgeroth G, Gattermann N , Eisenmangel und Eisenmangelanämie Onkopedia Leitlinien Stand 2018, aufgerufen am 10.12.2020, <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/eisenmangel-und-eisenmangelanaemie/@@guideline/html/index.html> [uri]



Wick M, Pinggera W, Lehman P , Eisenstoffwechsel: Diagnostik und Therapie der Anämien Springer-Verlag Wien 1996, 3. Aufl.

Harigae H , Iron metabolism and related diseases: an overview. International journal of hematology 2018 Jan;107(1):5-6, 29209948 [pubmed]

Gozzelino R, Arosio P , Iron Homeostasis in Health and Disease. International journal of molecular sciences 2016 Jan 20;17(1), 26805813 [pubmed]

Roy CN, Andrews NC , Recent advances in disorders of iron metabolism: mutations, mechanisms and modifiers. Human molecular genetics 2001 Oct 1;10(20):2181-6, 11673399 [pubmed]

World Health Organization , Nutritional anaemias: tools for effective prevention and control World Health Organization Geneva 2017, <https://www.who.int/publications/i/item/9789241513067?sequence=1&isAllowed=y> [uri]

National Organization for Rare Disorders , Neonatal Hemochromatosis aufgerufen am 14.12.2020, <https://rarediseases.org/rare-diseases/neonatal-hemochromatosis/> [uri]

European Association for the Study of the Liver , EASL clinical practice guidelines for HFE hemochromatosis Journal of Hepatology Published:April 19, 2010, aufgerufen 10.12.2020, [https://www.journal-of-hepatology.eu/article/S0168-8278\(10\)00197-2/fulltext](https://www.journal-of-hepatology.eu/article/S0168-8278(10)00197-2/fulltext) [uri]

1. Krankheitsbild: Was sind Eisenstoffwechselstörungen

Eisen ist ein lebensnotwendiges Spurenelement. Es dient zur Bildung des roten Blutfarbstoffs (*Hämoglobin*), das alle Organe mit Sauerstoff versorgt. Eisen wird über die Nahrung aufgenommen und im Darm verstoffwechselt. Der Begriff Eisenstoffwechselstörungen umfasst Störungen bei der Aufnahme, Verteilung, Verwertung und Speicherung von Eisen im menschlichen Körper. Je nach zugrundeliegender Störung kommt es entweder zum Eisenmangel oder zur Eisenüberladung.

Copyright: Ingrid Grüneberg

1.1. Eisenmangel

Eisenmangel ist die weltweit häufigste Mangelkrankheit beim Menschen. Als ein lebenswichtiges Spurenelement spielt Eisen eine entscheidende Rolle bei zahlreichen Vorgängen in den *Zellen* und Geweben menschlicher Organsysteme. Daher kann sich ein Eisenmangel auf den gesamten Organismus auswirken und Ursache zahlreicher gesundheitlicher Probleme bei den Betroffenen sein.

Eine typische Eisenmangelerkrankung ist die Eisenmangel-*anämie* – weltweit die häufigste Form der Blutarmut bei Kindern und Jugendlichen. In den allermeisten Fällen liegt einer Eisenmangelanämie keine Störung des Eisenstoffwechsels, sondern eine unzureichende Eisenzufuhr mit der Nahrung zugrunde. Wird dem Eisenmangel fachgerecht durch eine eisenhaltige Ernährung und/oder zusätzliche Einnahme von Eisenpräparaten gegengesteuert, haben die Patienten insgesamt eine gute Prognose.

Detaillierte Informationen zur Eisenmangelanämie finden Sie unter https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/anaemien_blutarmut/pohblutkrankheiteneisenmangelanaemie20111015/.

1.2. Eisenüberladung

Eisenüberladung kann auf bestimmten angeborenen *Gen*defekten beruhen (primäre Eisenüberladung) oder die Folge anderer Erkrankungen sein (so genannte sekundäre / erworbene Eisenüberladung), beispielsweise bei Patienten mit angeborenen Anämien oder mit Leberkrankheiten.

Gesundheitliche Probleme bei angeborenen Eisenspeicherkrankheiten entstehen aufgrund von Gewebeschäden (insbesondere von Leber, Herz und Hormondrüsen, aber auch anderen Organen, beispielsweise Gelenken und Nervensystem) durch Eisenablagerungen. Regelmäßige Aderlässe (die Entnahme von bis zu 500 ml Blut aus dem Blutkreislauf, um den Eisengehalt zu reduzieren) bei den Betroffenen mit bekanntem *Gen*defekt, die bisher keine gesundheitlichen Probleme haben, und/oder die Gabe von Substanzen, die Eisen binden und dann mit dem gebundenen Eisen ausgeschieden werden (siehe „*Behandlung*“), gewährleisten heute oft eine normale



Lebenserwartung. Patienten mit schweren Krankheitszeichen zu Beginn der Therapie haben eine ungünstigere Prognose.

Dieser Informationstext behandelt in erster Linie die angeborene (primäre) Eisenüberladung. Informationen zur Sekundären Eisenüberladung finden Sie unter https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/sekundaere_eisenueberladung/.

Wichtig zu wissen: Störungen im Eisenstoffwechsel führen entweder zum Eisenmangel oder zur Eisenüberladung und in der Folge zu Funktionsstörungen in verschiedenen Organsystemen, die unterschiedliche Krankheitsbilder verursachen.

2. Häufigkeit: Wie oft kommen Primäre und Sekundäre Eisenüberladung vor?

Zu den häufigsten Krankheitsbildern der Primären Eisenüberladung gehören die angeborenen Eisenspeicherkrankheiten. Diese sogenannte *hereditäre* Hämochromatose – Hämochromatose Typ 1 – ist eine der häufigsten vererbten Stoffwechselerkrankungen. In Nordeuropa trägt circa jeder Achte bis Zehnte die verantwortliche, veränderte Erbanlage (*Mutation*) auf dem sechsten *Chromosom*, die von einem der beiden Elternteile vererbt wurde (so genannte *heterozygote* Merkmalsträger). Diese Merkmalsträgerschaft ist keine Krankheit und bedarf keiner Behandlung.

In Deutschland leben derzeit etwa 250.000 Menschen, die von beiden Eltern eine Mutation im Gen für die Hämochromatose geerbt haben. Das Risiko für diese so genannten *homozygoten* Patienten, im Erwachsenenalter an den Folgen der Eisenüberladung zu erkranken (siehe „*Krankheitszeichen*“), beträgt zwischen 20 und 50 %.

Bei Kindern und Jugendlichen ist die Wahrscheinlichkeit einer krankhaften Ausprägung der Eisenüberladung gering. Da Kinder und Jugendliche wegen des Wachstums einen erhöhten Eisenbedarf haben, verbrauchen sie dementsprechend viel Eisen. So prägt sich bei ihnen die Hämochromatose Typ 1 nicht aus.

Neben der bei Erwachsenen häufigen, für das Kindesalter jedoch nicht relevanten, hereditären Hämochromatose Typ 1 gibt es noch andere *genetische* Formen der Eisenüberladung, die allerdings insgesamt mit einem weltweiten Vorkommen von weniger als 1:1.000.000 sehr selten sind.

Zu diesen seltenen Formen gehören die Juvenile Hämochromatose (Hämochromatose Typ 2), die Hämochromatosen vom Typ 3 und 4, sowie die Neugeborenen-Hämochromatose (siehe Tabelle 1).

Letztere ist allerdings nicht genetisch bedingt, sondern beruht auf einer Störung im *Immunsystem* der Mutter (siehe „*Ursachen*“).

Die Sekundäre Eisenüberladung entsteht zumeist infolge anderer Krankheiten. Zu diesen gehört beispielsweise die Friedreich-*Ataxie*, die häufigste vererbte Gleichgewichtsstörung, die mit Eisenablagerungen in Rückenmarkszellen einhergeht (siehe „*Ursachen*“). Dieser Zusammenhang wird derzeit genauer erforscht.

Auch Patienten mit einer angeborenen Blutarmut wie beispielsweise Thalassaemia major oder Thalassaemia intermedia, Pyruvatkinasemangel oder Kongenitale Dyserythropoetische Anämie (CDA) leiden regelhaft an einer Eisenüberladung. Der Grund hierfür ist, dass die Patienten aus der Nahrung und durch notwendige *Bluttransfusionen* mehr Eisen als nötig aufnehmen.

Weitere Informationen zu Ursachen der Eisenüberladung bei angeborenen Anämien erhalten Sie hier:

https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/sekundaere_eisenueberladung/ursachen/eisenstoffwechselstoerungen_bei_angeborenen_anaemien/

3. Ursachen: Wie entstehen Eisenstoffwechselstörungen?

Eisenstoffwechselstörungen liegen unterschiedliche Ursachen zugrunde, die entweder zum Eisenmangel oder zur Eisenüberladung führen. Sie treten auf als Folge einer gestörten

- Eisenaufnahme (aus der Nahrung)
- Eisenverteilung (im menschlichen Körper)
- Eisenverwertung (für die verschiedenen Organsysteme)
- Eisenspeicherung (in den verschiedenen Organsystemen).

Der gesunde Eisenstoffwechsel sowie die Ursachen für solche Störungen und deren Folgen für den menschlichen Körper werden beschrieben unter .

3.1. Ursachen für Eisenüberladung

Eisenüberladung und dessen Folgen entstehen aufgrund einer erhöhten Aufnahme im oberen Dünndarm. Der menschliche Körper hat keine eigenen Mechanismen, die dabei helfen, überschüssiges Eisen auszuscheiden. In der Folge kommt es zu Eisenablagerungen und dadurch zu Gewebeschäden in zahlreichen Organen (siehe „*Krankheitszeichen*“). Diese Ausprägung einer Eisenüberladung wird auch als Eisenspeicherkrankheit bezeichnet (Hämochromatose). Man unterscheidet primäre, also angeborene (hereditäre) Hämochromatosen von sekundären, erworbenen Hämochromatosen.

3.1.1. Ursachen der primären Eisenüberladung **(angeborene Hämochromatose)**

Primäre Formen der Eisenüberladung beruhen auf *genetisch* bedingten Störungen im Eisenstoffwechsel, die im Folgenden zusammengefasst sind:

3.1.1.1. Angeborene Eisenspeicherkrankheit - Hereditäre Hämochromatose Typ 1

Eine typische Form der Eisenüberladung ist die angeborene Eisenspeicherkrankheit (*hereditäre Hämochromatose*). Die Erkrankung beruht auf Defekten (*Mutationen*) des so genannten HFE-Gens. Dieses Gen liegt auf dem *Chromosom 6*. „HFE“ ist die Abkürzung für „high Fe“ („high: englisch für „hoch/hohe Konzentration; „Fe“: chemisches Symbol für „Ferrum“- lateinisch für „Eisen“).

Das HFE-Gen kodiert für ein Eiweiß (*Protein*), das so genannte „Hereditäre-Hämochromatose-Protein“, welches spezifisch die Eisenaufnahme in die Körperzellen reguliert, indem es die Zusammenarbeit zwischen Transporteisen (*Transferrin*) und dem Eisenrezeptor in menschlichen Zellen („Transferrinrezeptor, TfR1“) kontrolliert. Bei einer Mutation des HFE-Gens wird ein abnormales HFE-Protein gebildet, welches nicht richtig funktioniert.

Bei den Betroffenen gerät daraufhin die Eisenaufnahme im Dünndarm außer Kontrolle, was dazu führt, dass zu viel Eisen in den Organismus gelangt. Allerdings sind die Details zu den Vorgängen, über die HFE-Gendefekte eine Eisenüberladung verursachen, noch nicht endgültig geklärt. Man geht derzeit bei etwa 10 % der Patienten mit Hämochromatose davon aus, dass es noch weitere auslösende Faktoren für die Erkrankung gibt.

Die hereditäre Hämochromatose wird *autosomal-rezessiv* vererbt. Das bedeutet, dass die Krankheit nur dann auftritt, wenn die HFE-Mutation sowohl von der Mutter als auch vom Vater weitervererbt wurde. Gibt nur ein Elternteil das Merkmal weiter, so handelt es sich bei den Nachkommen um so genannte Merkmalsträger. Mehr zum autosomal-rezessiven und zu anderen Erbgängen hier.

3.1.1.1. HFE-Mutationen und damit in Verbindung stehende Krankheitsbilder

C282Y-Mutation

- bei etwa 90 % der Hämochromatose-Patienten auf dem *Chromosom 6* nachweisbar
- führt zum Austausch einer *Aminosäure* im HFE-Protein und in der Folge zur gesteigerten Eisenaufnahme (*Resorption*) im Dünndarm und dadurch zur Eisenüberladung mit Gewebeschädigung in verschiedenen Organen (siehe „*Krankheitszeichen*“).

H63D-Mutation

- bei ca. 5 % der Patienten zusätzlich zur C282Y-Mutation auf dem Chromosom 6 nachweisbar
- ist verantwortlich für das so genannte, seltene H63D-Syndrom, das hauptsächlich durch *neurologische* Störungen bei den Betroffenen gekennzeichnet ist.

Die Hämochromatose vom Typ 1, die sich bei Erwachsenen ausprägen kann, wenn diese zwei Kopien des veränderten HFE-Gens tragen, bleibt bei Kindern und Jugendlichen aufgrund deren erhöhten Eisenbedarfs ohne Symptome und verursacht während der ersten beiden Lebensjahrzehnte keine Organschäden. Aus diesem Grund ist eine Gentestung auf diese Merkmale bei Kindern und Jugendlichen nicht angezeigt und vom Gesetzgeber nur in Sondersituationen gestattet (Stichwort „Recht auf Nichtwissen“ bei Genfehlern).

Im Gegensatz zu der bei Erwachsenen häufigen Hämochromatose, Typ I, prägt sich die juvenile Hämochromatose (juvenil bedeutet „heranwachsend, jugendlich“) im Kindes- und Jugendalter aus. Die juvenile Hämochromatose kann unerkannt zu lebensbedrohlichen Organschäden wie zum Beispiel Herzinsuffizienz führen. Genetische Erkrankungen, die schon im Kindes- und Jugendalter eine relevante Eisenüberladung verursachen, sind selten (Tabelle 1).

3.1.2. Internationale Register und Biobanken auf orpha.net

Auf www.orpha.net finden Sie Angaben zu internationalen und nationalen Registern und Biobanken bei seltenen Stoffwechselstörungen. Wenn Sie auf der Webseite unter dem Suchbegriff den

Krankheitsnamen wie juvenile Hämochromatose eingeben, so erhalten Sie die entsprechenden Ergebnisse.

3.1.3. Ursachen der sekundären Eisenüberladung

Neben der angeborenen Hämochromatose können andere, sowohl angeborene als auch erworbene Erkrankungen zu einer chronischen Eisenüberladung führen. Zu diesen gehören insbesondere:

3.1.3.1. Angeborene Anämien

Bei Kindern und Jugendlichen mit einer angeborenen *Anämie*, wie beispielsweise der Thalassämie kann es vor allem durch die regelmäßigen *Bluttransfusionen* zu einer sekundären Eisenüberladung kommen.

Aber auch Patienten, die an einer angeborenen Anämie ohne Transfusionsbedürftigkeit leiden, können über eine gesteigerte Eisenaufnahme aus dem Darm eine Eisenüberladung entwickeln. Insbesondere Anämien mit ineffektiver *Erythropoese* wie die *Thalassaemia intermedia*, die kongenitale dyserythropoetische Anämie oder die sideroblastischen Anämien können eine stark gesteigerte Eisenaufnahme aus dem Darm verursachen.

3.1.3.1.1. Hepatitis (Gelbsucht)

Bei einer schweren Entzündung der Leber (*Hepatitis*) ist der Abbau von Häm-Eiweißen und die Regulation des Eisenstoffwechsels oft gestört, was zur gesteigerten Ablagerung von Eisen in verschiedenen Körpergeweben führt.

3.1.3.2. Neugeborenen- (neonatale) Hämochromatose

Die häufigste Ursache des Leberversagens beim Ungeborenen beziehungsweise Neugeborenen sind *Antikörper* der Mutter, die auf das Kind übertragen werden und sich gegen bestimmte Eiweiße auf den Leberzellen des Fetus/Neugeborenen richten. Dadurch entsteht eine schwere Entzündung der Leber (*Hepatitis*) und Rückstau von Galleflüssigkeit, die schon vor (*in utero*) oder kurz nach der Geburt zu Leberversagen und Tod führen kann. Eine Folge des Leberversagens ist auch eine Eisenüberladung, die der Krankheit den Namen gegeben hat. Wie es zur Bildung dieser Antikörper der Mutter kommt, ist derzeit noch Gegenstand der Forschung. Wichtig ist, dass durch geeignete Maßnahmen das Risiko, dass dieselbe Krankheit auch bei nachfolgenden Schwangerschaften auftritt, verringert werden kann. (siehe Kapitel „*Therapie*“)

4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit Eisenüberladungen?

Dieselben Eigenschaften, die Eisen für grundlegende biologische Prozesse im menschlichen Organismus unentbehrlich machen, insbesondere seine Verbindung mit Sauerstoff, können bei Eisenüberladung zu schweren Organschäden führen. Durch zu hohe Sauerstoffkonzentrationen (oxidativer Stress) entstehen Gewebeschädigungen. Diese können auch direkt durch lokale Eisenablagerungen verursacht sein.

Eisenüberladung kann jedes Gewebe schädigen. Besonders häufig betroffen sind folgende Organe mit typischen gesundheitlichen Problemen:

- Herz: Herzversagen, Herzrhythmusstörungen
- Leber: Vernarbung des Lebergewebes (Leberfibrose), erhöhtes Risiko für Leberkrebs, Zeichen des Leberversagens wie Gelbsucht (*Ikterus*), *Aszites*, Haut- und/oder Hirnblutungen (insbesondere bei Neugeborenen-Hämochromatose, (siehe „Ursachen“))
- Hormondrüsen (Hirnanhangsdrüse, Geschlechtsdrüsen, Schilddrüse, Inselzellen der Bauchspeicheldrüse): Unterfunktion mit Pubertätsstörungen, Menstruationsstörungen, Impotenz, *Hypothyreose*, Diabetes mellitus
- Haut: dunkle Pigmentierung (insbesondere von Handinnenflächen, Brustwarzen, Damm, Narben)
- Gelenke: Schmerzen (meist beginnend in kleinen Handgelenken, später auch größere Gelenke, wie Knie und Hüfte betreffend)
- Nervensystem: Müdigkeit und Konzentrationsschwäche. Bei der Fanconi-Anämie treten zusätzlich Bewegungsstörungen, Spitzfußstellung und Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose) auf. Bei der Friedreich-Ataxie sind Skelettdeformitäten besonders ausgeprägt.

Wichtig zu wissen: Je nachdem, welche Ursache der Eisenüberladung zugrunde liegt, und welche Funktion innerhalb des Eisenstoffwechsels gestört ist, treten die ersten Krankheitszeichen in unterschiedlichem Lebensalter auf (siehe Tabelle 1 im Kapitel „Ursachen?“).

5. Diagnose: Wie wird eine Eisenstoffwechselstörung festgestellt?

Die Diagnose einer Eisenstoffwechselstörung und deren Ursache müssen gesichert sein, damit sie richtig behandelt werden kann. Besteht bei einem Kind oder Jugendlichen beispielsweise aufgrund der Familiengeschichte, dem Bestehen gewisser anderer Krankheiten (siehe „*Ursachen*“), oder besonders auch wegen typischer Krankheitszeichen (siehe „*Krankheitszeichen*“) der Verdacht auf eine Eisenstoffwechselstörung, wird der Arzt entsprechende Untersuchungen veranlassen. Dazu gehören insbesondere Untersuchungen zur:

- Erfassung von Blutarmut: Bestimmung von Größe/Volumen (so genanntes mittleres korpuskuläres Volumen, MCV) sowie Anzahl der roten Blutzellen (*Erythrozyten*), deren Gehalt an rotem Blutfarbstoff (*Hämoglobin*) und deren Vorstufen (*Retikulozyten*) sowie der Konzentration von Speichereiseneiweiß (*Ferritin*) im Blut, *Differenzialblutbild*: Erkennen von ringförmigen roten Blutkörperchen (Sideroblasten) unter dem Mikroskop bei sideroblastischer Anämie
- Bestimmung der Serumeisenkonzentration bei Verdacht auf Eisenüberladung: kombinierte Bestimmung der Konzentration von *Ferritin* sowie von mit Eisen beladenem Transporteiweiß (so genannte *Transferrinsättigung*) im *Serum*; *Magnetresonanztomographie* (Leber, Herz) zur genaueren Abschätzung der Eisenlast in diesen Organen, selten: *Leber-Biopsie*
- Erfassung der Leberschädigung bei Eisenüberladung: Bestimmung der Leber-*Enzyme* im Blut; Bestimmung der Laborwerte, die die Leberfunktion anzeigen (Gerinnungswerte, *Bilirubin*); Nachweis einer Leberfibrose (*Sonographie*)
- *Genetischen* Ursache: Untersuchung auf vererbte Formen der Eisenüberladung: *Gen*tests (nach Entnahme einer Speichel- oder Blutprobe), insbesondere bei: Personen mit auffälliger Eisenlast und ungeklärter Lebererkrankung, Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus), unklaren Gelenksbeschwerden, nicht erklärbarer Herzerkrankung oder männlicher Impotenz.

Wichtig zu wissen: Bei Patienten mit Eisenmangel ist das Speichereisen erniedrigt. Bei Patienten mit Eisenüberladung sind sowohl das Speicher- als auch das Transporteisen im Blut stark erhöht. Daher lässt sich durch Bestimmung von Ferritin und der Transferrinsättigung nach einer einzigen Blutentnahme bei den meisten Patienten ein Verdacht auf Hämochromatose erhärten oder ausschließen.

Weitere Details zu den diagnostischen Methoden zur Erfassung der Eisenlast unter https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/sekundaere_eisenueberladung/diagnose/erfassung_der_eisenlast/

6. Behandlung: Wie werden Eisenstoffwechselstörungen behandelt?

Wurde bei Ihrem Kind eine Eisenstoffwechselstörung festgestellt, so sollte es, zumindest anfangs, in einem spezialisierten Behandlungszentrum betreut werden. Dort findet eine Betreuung durch ein Behandlungsteam statt, das aus Ärzten und anderen Mitarbeitern (wie Kinderkrankenschwestern und -pflegern, Sozialarbeitern, Krankengymnasten, Psychologen) besteht, die alle Erfahrung mit der Erkrankung haben. Regelmäßige Vorstellungen in einem solchen Zentrum sorgen dafür, dass der Krankheitsverlauf sorgfältig überwacht wird. Komplikationen können frühzeitig erkannt und unmittelbar von Spezialisten behandelt werden. Die Patienten und ihre Angehörigen erhalten dort auch fachgerechte Antworten auf ihre Fragen, seien sie zum Umgang mit der Erkrankung im Alltag, zu neuen Behandlungsmethoden und aktuellen Forschungsergebnissen oder sozialrechtlichen und psychosozialen Themen.

6.1. Behandlung des Eisenmangels

Die Behandlung des Eisenmangels wird auf der Seite näher beschrieben: https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/anaemien/blutarmut/pohblutkrankheiteneisenmangelanaemie20111015/therapie/

6.2. Behandlung der Eisenüberladung

Sowohl bei den einzelnen Formen der primären als auch den verschiedenen Ursachen der sekundären Eisenüberladung (siehe „*Ursachen*“) ist das Hauptziel der Behandlung eine Entleerung der Körpereisenspeicher.

Aufgrund des erhöhten Eisenbedarfs während des Wachstums im Kindes- und Jugendalter ist nur bei wenigen Krankheitsbildern eine eisenentziehende Therapie nötig. Sie kann durch regelmäßige Aderlässe oder durch die Behandlung mit Medikamenten, die Eisen binden und auf diese Weise die Eisenausscheidung möglich machen (so genannte Eisenchelatoren), erfolgen. Letztgenanntes Vorgehen kommt vor allem bei Patienten zum Einsatz, die eine Aderlassbehandlung nicht gut vertragen.

Detaillierte Informationen zu den Behandlungsmaßnahmen bei Eisenüberladung, deren Nebenwirkungen und wie der Eisenstoffwechsel bei den betroffenen Kindern und Jugendlichen im Verlauf überwacht wird, finden sich hier

Hämochromatosepatienten und ihre Familien sollten wissen:

- eine eisenarme Ernährung hat keinen zusätzlichen Effekt auf das Ergebnis bei Hämochromatosepatienten, die Aderlässe erhalten
- eisenenthaltende Vitaminpräparate und eisenergänzende Nahrungsmittel sollten jedoch vermieden werden
- die Einnahme von Vitamin C sollte nicht mehr als 500 mg täglich betragen

- Alkoholgenuss sollte vermieden werden
- bei schwerem Leberschaden sollten die empfohlenen Termine zur Leberkrebs-Vorsorge (Ultraschalluntersuchung und Bestimmung von *Alphafetoprotein* im Blut) regelmäßig wahrgenommen werden (betrifft in erster Linie Erwachsene)
- Blutspenden von Hämochromatose-Patienten sind ohne Einschränkung verwendbar: außer bei vorbestehenden üblichen Gegenanzeigen für die Blutspende gibt es für Patienten, bei denen eine *Bluttransfusion* angezeigt ist, keinen medizinischen Grund dafür, das gespendete Blut von Hämochromatose-Patienten abzulehnen.

6.2.1. Humangenetische Beratung

Laut Gendiagnostikgesetz sind so genannte vorhersagende (prädiktive) *Gentests* bei nicht einwilligungsfähigen Minderjährigen, zum Beispiel bei Verwandten von Hämochromatosepatienten, die weder gesundheitliche Probleme noch erhöhte Eisenwerte im Blut haben, in Deutschland nicht statthaft. Sobald jedoch, beispielweise aufgrund von bestimmten Symptomen (siehe „*Krankheitszeichen*“) oder Zeichen der erhöhten Eisenlast (siehe „*Diagnose*“), eine genetische Diagnose notwendig ist, um die Behandlung zu steuern, darf jeder Arzt nach Aufklärung des Betroffenen und seiner Sorgeberechtigten und Dokumentation dieser Aufklärung einen "diagnostischen Gentest" vornehmen.

6.2.2. Spezielle Behandlungen bei Eisenüberladung

*6.2.2.1. Komplikationen bei Hämochromatose, wie beispielsweise Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus), Leberfunktionsstörungen, Gelenksbeschwerden, Hormonstörungen, Herzerkrankungen sowie die zugrunde liegenden Erkrankungen bei den sekundären Formen der Eisenüberladung (siehe „*Ursachen*“) bedürfen zusätzlicher Untersuchungen und Behandlungen durch unterschiedliche Spezialisten wie Endokrinologen, Kardiologen, Rheumatologen und andere mehr. Außerdem sollten Patienten mit Eisenüberladung gegen <dtml-var expr="getLinkHtml('Hepatitis','refGlossary',REQUEST)"></dtml-var> A und B geimpft werden.*

Weitere spezielle Maßnahmen sind bei der folgenden Form der Eisenüberladung angezeigt:

6.2.2.2. Neugeborenen-Hämochromatose

Bei Neugeborenen mit nachgewiesener neonataler Hämochromatose (siehe „*Ursachen*“ und „*Diagnose*“) besteht das Behandlungsziel darin, die *Antikörperreaktion* der Mutter gegen das Lebergewebe des Kindes unmittelbar nach der Geburt so schnell wie möglich (das heißt: ohne Zeitverzögerung durch Warten auf die Ergebnisse spezieller Blut- oder bildgebender Untersuchungen) zu stoppen, um das Leben des Neugeborenen zu retten. Hierzu erhält das Baby in der Regel *intravenöse* Gaben von hochdosierten *Immunglobulinen* („*IVIG*“) und eine *Blutaustauschtransfusion*.



Wichtig zu wissen für Mütter von Kindern mit Neugeborenen-Hämochromatose: Das Risiko einer Wiederholung der Antikörperreaktion in der nächsten Schwangerschaft und damit eines Leberversagens beim nächsten Kind beträgt über 90%.

Aus diesem Grund ist bei den betroffenen Frauen bereits während der Schwangerschaft eine Behandlung mit IVIG angezeigt, durch die eine Wiederholung der Immunreaktion beim nächsten Kind zu 90% verhindert werden kann.

7. Prognose: Wie ist die Prognose bei angeborener Eisenüberladung?

Bei Eisenstoffwechselstörungen gibt es unterschiedliche Prognosen hinsichtlich eines Eisenmangels oder einer Eisenüberladung.

Eisenmangel kann durch die Gabe entsprechender eisenhaltiger Medikamente in der Regel gut ausgeglichen werden, so dass die Prognose insgesamt günstig ausfällt. Weitere Informationen hierzu sind zu finden unter [Therapie der Eisenmangelanämie](#).

Bei Eisenüberladungen ist zu unterscheiden zwischen erworbenen (sekundären) und angeborenen (primären) Eisenüberladungen.

Die Prognose für Patienten mit sekundären Formen der Eisenüberladung (siehe „*Ursachen*“) hängt von der Grunderkrankung ab und davon, ob die Eisenüberladung reduziert bzw. im richtigen Bereich kontrolliert werden kann. Informationen zur Prognose bei Sekundären Eisenüberladungen erhalten Sie [hier](#).

Bei Patienten mit angeborenen Formen der Hämochromatose (siehe „*Ursachen*“) hängt die Prognose vor allem vom Ausmaß der Eisenüberladung zum Zeitpunkt der Diagnosestellung beziehungsweise des Beginns der Aderlassbehandlung ab. Die hereditäre Hämochromatose (Typ 1) kann ohne Behandlung schwer verlaufen, während die Patienten eine normale Lebenserwartung haben, sofern zu Beginn der Aderlasstherapie noch keine Eisen-verursachten Komplikationen, wie beispielsweise ein schwerer Leberschaden (Leberzirrhose) oder eine Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus) (siehe „*Krankheitszeichen*“) eingetreten sind.

Aderla#sse zur Entleerung der Eisenspeicher haben sich in der klinischen Praxis und im Rahmen von klinischen Studien als die Therapie der Wahl für alle Hämochromatose-Patienten, das heißt auch für Patienten mit anderen erblichen Formen der Erkrankung (siehe Tabelle in „*Ursachen*“) erwiesen. Insbesondere Krankheitszeichen wie Fatigue, das Ausmaß des Leberschadens und die dunklen Hautverfärbungen bilden sich durch die Behandlungen in der Regel zurück. Die Hormonstörungen und Herzschwäche (siehe „*Krankheitszeichen*“) können durch die Aderlasstherapie ebenfalls positiv beeinflusst werden.

Allerdings hängt die Rückbildung dieser Beschwerden stark davon ab, wie ausgeprägt die Eisenlast von Herzmuskel und Hormondrüsen bei Therapiebeginn war. Insbesondere ein durch Eisenüberladung verursachtes, plötzlich einsetzendes Herzversagen muss durch eine medikamentöse eisenentziehende Therapie behandelt werden.

Die eisenbedingten Gelenkbeschwerden (Arthralgien) lassen sich bei den meisten Patienten durch Aderlässe nicht lindern und bedürfen gesonderter Maßnahmen (siehe „*Behandlung*“).

Wichtig zu wissen: Frühe Diagnosestellung und fachgerechte Behandlung bestimmen die Prognose und Lebensqualität von Hämochromatose-Patienten maßgeblich.

Die seltene neonatale Hämochromatose (siehe „*Ursachen*“) führt unbehandelt schnell zum Tod des Neugeborenen. Nach frühzeitiger fachgerechter Therapie (siehe „*Behandlung*“) liegen die



Überlebensraten allerdings bei etwa 80 %. Der Leberschaden bildet sich bei den meisten Patienten innerhalb von zwei bis vier Jahren komplett zurück.



Literaturverzeichnis



Glossar

Aminosäure	wichtigster Baustein von Eiweißen (Proteinen); es gibt so genannte nicht-essentielle und essentielle Aminosäuren. Letztere müssen dem Organismus mit der Nahrung zugeführt werden, da er sie nicht selbst bilden kann.
Anämie	Blutarmut; Verminderung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) und/oder des Anteils der roten Blutkörperchen (Hämatokrit) im Blut unter den für ein bestimmtes Alter typischen Normwert. Zeichen einer Anämie sind z.B. Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Schlappeheitsgefühl.
Antikörper	Eiweiße (Proteine) aus der Gruppe der Globuline, die das körpereigene Immunsystem als Abwehrreaktion auf eingedrungene Fremdstoffe bzw. fremdartige Strukturen (Antigene) bildet. Die Antikörper binden gezielt an diese Antigene und führen (auf verschiedene Weise) zur Beseitigung des Fremdkörpers. Antikörper werden von einer Gruppe der weißen Blutzellen, den B-Lymphozyten, produziert, die im Stadium der Antikörperproduktion als "Plasmazellen" bezeichnet werden.
Aszites	krankhafte Flüssigkeitsansammlung in der freien Bauchhöhle; größere Flüssigkeitsmengen machen sich durch eine schmerzlose Schwellung des Bauches bemerkbar. Hervorgerufen wird eine Aszites dadurch, dass Flüssigkeit aus den Blutgefäßen in die Bauchhöhle übertritt. Die Ursache dafür können verschiedene Krankheiten sein, zum Beispiel Tumorerkrankungen mit Befall des Bauchraumes oder eine Bauchfellentzündung.
Ataxie	Störung der Koordination von Bewegungsabläufen, z.B. durch ein nicht (mehr) exakt funktionierendes Zusammenspiel verschiedener Muskelgruppen zur Durchführung einer bestimmten Bewegung (Asynergie) oder durch falsche Abmessung von Zielbewegungen (Dysmetrie)
autosomal-rezessiv	Vererbungsform für angeborene Erkrankungen; die jeweilige Erkrankung tritt nur auf, wenn beide Eltern das betroffene, krankhaft veränderte Gen an ihre Nachkommen weitergeben. Erbt das Kind nur ein verändertes Gen vom Vater oder von der Mutter, erkrankt es nicht, ist selbst aber Überträger für das veränderte Gen und somit für die Erkrankung. Die Vererbung erfolgt über Gene auf nicht-geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Autosomen), d.h. es handelt sich um einen



	<p>vom Geschlecht unabhängigen Vererbungsweg. Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Nachkommen auftritt, bei jeder Schwangerschaft 25%.</p>
Bilirubin	Blutbestandteil; gelbbrauner Gallenfarbstoff; Abbauprodukt des Hämoglobins
Biopsie	Entnahme einer Gewebeprobe zwecks anschließender (v.a. mikroskopischer) Untersuchung; sie kann z.B. durch Punktion mit einer Hohlnadel, unter Anwendung spezieller Instrumente (z.B. Zangen, Stanzinstrumenten, Sonden) oder operativ mit dem Skalpell erfolgen.
Blutaustauschtransfusion	Bluttransfusion, bei der das gesamte Blut eines Patienten durch das Blut eines Spenders ersetzt wird
Bluttransfusion	Übertragung von Blut (Vollblut) oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger;
Chromosom	Chromosomen sind die Träger des Erbgutes, also der genetischen Information einer Zelle; sie bestehen vor allem aus DNA und Eiweißen und sind Bestandteile des Zellkerns. Gestalt und Zahl sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare).
Enzym	Stoffe, meist Proteine, die biochemische Reaktionen einleiten, beschleunigen und in eine gewünschte Richtung ablaufen lassen (katalysieren). Enzyme sind für den Stoffwechsel aller Organismen unentbehrlich. Fast alle biochemischen Vorgänge im Organismus werden von Enzymen gesteuert (z.B. Verdauung, Proteinbiosynthese, Zellteilung). Darüber hinaus spielen sie auch bei der Reizaufnahme und -weitergabe sowie der Signalweiterleitung innerhalb von Zellen eine wichtige Rolle.
Erythropoese	Vorgang der Bildung und Entwicklung der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) im Knochenmark durch Zellteilung und schrittweise Zellreifung; die kernlosen Erythrozyten entstehen dabei aus unreifen, zunächst kernhaltigen, später kernlosen Vorstufen (Retikulozyten). Die Erythropoese wird durch das Hormon Erythropoetin angeregt.
Erythrozyten	rote Blutkörperchen, die häufigsten Zellen im Blut, sie dienen vor allem dem Sauerstoff-Transport im Organismus; Erythrozyten werden im Knochenmark gebildet (Erythropoese). Für die Bindung und den Transport des in der Lunge aufgenommenen



	<p>Sauerstoffs ist der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) im Inneren der Erythrozyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.</p>
Ferritin	<p>Eiweißstoff, der der Speicherung von Eisen im Körper dient. Der Gehalt an Ferritin im Blut gibt Auskunft über den Zustand des gesamten Eisenspeichers des Organismus.</p>
Gen	<p>Einheit der Erbinformation im Erbgut der Lebewesen; ein Gen enthält die genetische Information – den Bauplan – für ein bestimmtes Genprodukt (Eiweiß oder RNA). In den meisten Organismen liegt die Gesamtheit aller Gene, das Genom, als Desoxyribonukleinsäurekette (DNS; engl: DNA) vor, die im Zellkern die Chromosomen bildet. Die Information eines Gens wird durch eine bestimmte Reihenfolge der Nukleinsäure-Bausteine Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin vermittelt.</p>
genetisch	<p>die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt</p>
Hämoglobin	<p>roter Blutfarbstoff in den roten Blutkörperchen (Erythrozyten); er besteht aus einem eisenhaltigen Protein und ist für den Sauerstofftransport im Organismus verantwortlich.</p>
Hepatitis	<p>Entzündung der Leber Leberentzündungen können auf unterschiedliche Weise entstehen, beispielsweise im Rahmen einer Infektion mit bestimmten Viren, den so genannten Hepatitis-Viren, nach einer Bestrahlung oder Verletzung und auch bei einer Blutabflussstörung.</p>
hereditär	<p>erblich, vererbbar</p>
heterozygot	<p>In den Körperzellen aller Menschen liegen die Chromosomen in doppelter Ausführung vor (diploid); ein Chromosom stammt jeweils vom Vater, das andere von der Mutter. Auf den Chromosomen liegen die Gene, die die Baupläne für Eiweiße enthalten. Wenn das Gen für ein bestimmtes Merkmal in zwei unterschiedlichen Varianten (Allelen) vorliegt (also Mutter und Vater unterschiedliche Gene vererbt haben) dann ist der Nachkomme hinsichtlich des entsprechenden Merkmals mischerbig, also heterozygot. Bei der Merkmalsausprägung setzt sich dann entweder eines der beiden Allele durch, oder es resultiert ein Mischtyp, etwa bei der Blütenfarbe: Aus weißen und roten Blüten entstehen rosa Blüten.</p>



homozygot	Im menschlichen Organismus liegen die Chromosomen immer in doppelter Ausführung vor (jeweils eins Chromosom von der Mutter und eins vom Vater. Ist bei einem Organismus mit doppeltem Chromosomensatz das Gen für ein bestimmtes Merkmal, zum Beispile die Harrfarbe, auf beiden (gleichartigen) Chromosomen identisch, dann ist er hinsichtlich dieses Merkmals reinerbig, also homozygot.
Immunglobuline	Gruppe von Eiweißen (Proteinen), die als Antikörper im Blut und in Gewebeflüssigkeiten für die körpereigene Immunabwehr wichtig sind; sie werden nach Kontakt des Organismus mit einem Antigen von den Lymphozyten und anderen Zellen des Immunsystems gebildet.
Immunsystem	körpereigenes System zur Erhaltung des gesunden Organismus durch Abwehr körperfremder Substanzen und Vernichtung anomaler Körperzellen (z.B. Krebszellen); das Immunsystem hat die Fähigkeit, zwischen selbst und fremd bzw. gefährlich und harmlos zu unterscheiden; beteiligt sind hauptsächlich die Organe des lymphatischen Systems sowie im ganzen Körper verteilte Zellen (z.B. Leukozyten) und Moleküle (z.B. Immunglobuline).
intravenös	bedeutet "in eine Vene hinein" oder "in einer Vene"; hier: z.B. Verabreichung eines Medikaments oder einer Flüssigkeit / Suspension in die Vene durch eine Injektion, Infusion oder Transfusion;
Magnetresonanztomographie	bildgebendes Verfahren; sehr genaue, strahlenfreie Untersuchungsmethode zur Darstellung von Strukturen im Inneren des Körpers; mit Hilfe magnetischer Felder werden Schnittbilder des Körpers erzeugt, die meist eine sehr gute Beurteilung der Organe und vieler Organveränderungen ermöglichen.
Mutation	Veränderung des genetischen Materials; sie kann ohne erkennbare äußere Ursache entstehen (so genannte Spontanmutation) oder durch äußere Einflüsse hervorgerufen werden (induzierte Mutation). Zu den äußeren Einflüssen zählen z. B. ionisierende Strahlen oder bestimmte chemische Substanzen (s. auch Mutagene). Sind Körperzellen betroffen, spricht man von einer somatischen Mutation, sind Keimzellen betroffen, von einer generativen Mutation. Somatische Mutationen sind nicht vererbbar, während generative Mutationen zu erblichen Schädigungen des Genträgers führen können. Je nach Ausmaß der Veränderung (einzelne oder mehrere Gene, größere Chromosomenabschnitte oder komplette



	<p>Chromosomen) unterscheidet man Punkt- und Blockmutationen sowie numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen.</p>
neurologisch	die Funktion des Nervensystems / Nervengewebes betreffend
Protein	Eiweißkörper; Hauptnährstoff (neben den Kohlehydraten und Fetten), bestehend aus mehreren miteinander verbundenen Aminosäuren, deren Struktur nach einem festen Muster vererbt wird. Proteine haben viele verschiedene Funktionen im Zellkern, in der Zellwand und in den Körperflüssigkeiten, z.B. als Hämoglobin beim Sauerstofftransport, als Immunglobuline bei der Infektabwehr. Die Bestimmung einzelner Eiweiße sowie der Gesamteiweißkonzentration im Organismus erfolgt im Labor anhand einer Blutprobe.
Resorption	Mit dem Begriff Resorption bezeichnet man einen Prozess, bei dem körpereigene oder -fremde Stoffe durch biologische Systeme wie Zellen, Gewebe oder Organe, aufgenommen werden. Häufig ist damit die Aufnahme von Nahrungsbestandteilen aus dem Darm in das Blut gemeint.
Retikulozyten	junge, noch unreife, aber bereits kernlose Vorläuferzellen der roten Blutkörperchen (Erythrozyten); sie gehen im Knochenmark aus kernhaltigen Vorstufen der Erythrozyten hervor und reifen, nach ihrer Auswanderung in das Blut, zu Erythrozyten heran.
Serum	Der klare Anteil jeder Körperflüssigkeit, die von ihren Zellbestandteilen getrennt wurde. I. e. S.: der durch Blutgerinnung von Fibrin und Blutzellen befreite wässrige und leicht gelb gefärbte Bestandteil des Blutes; i.w.S. auch der Gehirn-Rückenmarks-Flüssigkeit (Liquor).
Sonographie	bildgebendes Verfahren, bei dem zur Untersuchung von Organen Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt werden. An Gewebs- und Organgrenzen werden die Schallwellen zurückgeworfen (reflektiert), von einem Empfänger aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in entsprechende Bilder umgewandelt.
Transferrin	Eiweiß zum Eisentransport im Blut. Transferrin ist ein häufiges Eiweiß im Blutplasma. Das an Transferrin gebundene Eisen macht beim Menschen etwa 0.1% des gesamten Körpereisens aus.