

Was ist

WAS?

Wiskott-Aldrich-Syndrom

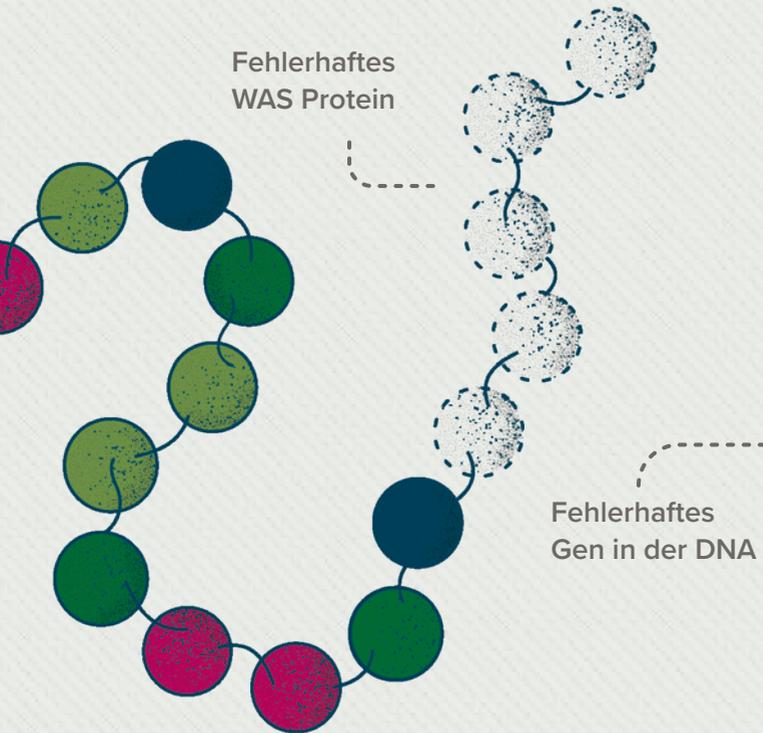
Eine seltene und
lebensbedrohliche
Erbkrankheit



Was verursacht WAS?

WAS wird durch eine Mutation im Gen verursacht, das das WAS-Protein produziert. Dies führt zu einer abnormalen Funktion der weißen Blutkörperchen, den Körperzellen, die für die Infektionsabwehr verantwortlich sind.

Darüber hinaus führt WAS zu einer Verringerung der Größe und Anzahl der Blutplättchen. Diese Zellen sind für eine funktionierende Blutgerinnung erforderlich, um Blutungen zu stoppen.



Wie wird WAS vererbt?

Ungefähr
1–4 Kinder
unter **1.000.000**

Neugeborenen sind von
WAS betroffen.

X-chromosomal-rezessiver Erbgang

WAS wird X-chromosomal-gebunden vererbt, was bedeutet, dass WAS normalerweise nur Jungen betrifft.

Es wurde beobachtet, dass manchmal auch Mutationsträger leichte Symptome ähnlich denen des WAS aufweisen.



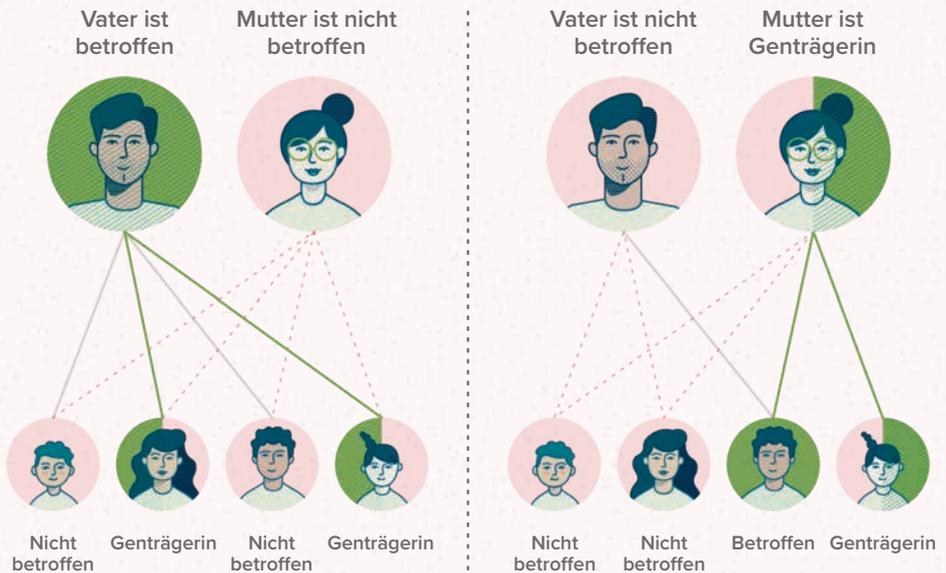
Betroffen



Nicht betroffen



Genträger*in

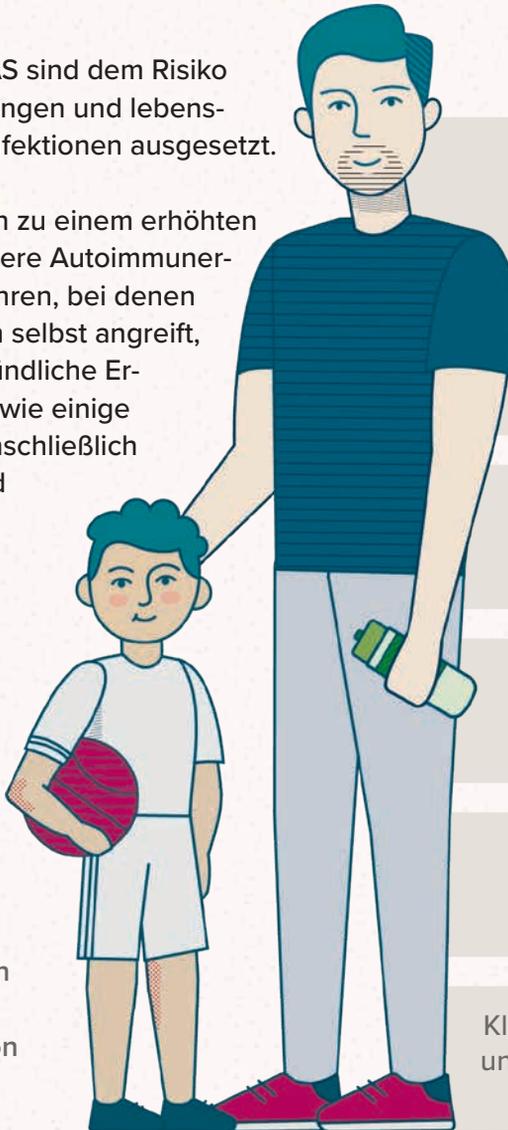


Wie wirkt sich WAS auf den Körper aus?

Jungen mit WAS sind dem Risiko schwerer Blutungen und lebensbedrohlicher Infektionen ausgesetzt.

WAS kann auch zu einem erhöhten Risiko für mehrere Autoimmunerkrankungen führen, bei denen der Körper sich selbst angreift, sowie für entzündliche Erkrankungen sowie einige Krebsarten (einschließlich Lymphome und Leukämie).

Weitere Informationen zu WAS und deren Behandlung erhalten Sie von Ihrem Arzt.



Mögliche Symptome:

Wiederholte Infektionen

Schwere Blutungen

Schwere Ekzeme

Blutiger Durchfall

Häufige Blutergüsse

Kleine Punktblutungen, Petechien genannt

Nützliche Begriffe

Gene

Kleine Abschnitte der DNA, die die Anweisungen für individuelle Merkmale, wie Augen- und Haarfarbe und den Bau von Proteinen enthalten. Proteine sind dafür verantwortlich, dass die Zellen im Körper richtig funktionieren.

Autoimmunerkrankung

Das Immunsystem angreift gesunde Zellen im Körper an.

Immunerkrankung

Eine Funktionsstörung des Immunsystems.

Mikrothrombozytopenie

Eine Verringerung der Anzahl und Größe der Blutplättchen.

Infektion

Das Eindringen und die Vermehrung von Mikroorganismen wie Bakterien, Viren und Pilzen, die Symptome oder schädliche Wirkungen im Körper verursachen können.

Mutationen

Veränderungen in der Struktur eines Gens oder einer Gruppe von Genen. Die Veränderungen können von Eltern an Kinder weitergegeben werden. Viele Mutationen verursachen keinen Schaden, können aber genetische Störungen auslösen, wie z.B. WAS.

X-chromosomal-rezessive Vererbung

Eine Form der Vererbung bei der die Krankheit normalerweise nur Männer betrifft.

Ekzem

Ein Hautausschlag, der rot, juckend, schuppig und belastend sein kann.

Immunsystem

Verteidigt den Körper gegen fremde Eindringlinge wie Bakterien, Viren und Pilze.

Petechien

Kleine Punktblutungen unter der Haut.

Blutplättchen (Thrombozyten)

Farblose Blutzellen, die die Blutgerinnung unterstützen. Thrombozyten stoppen die Blutung, indem sie sich vernetzen und bilden einen Blutpfropf bilden, der die Wunde abdichtet.

Weißer Blutkörperchen (Lymphozyten / Leukozyten)

Eine Art von Blutzelle, die eine wichtige Rolle bei der Reaktion des Immunsystems auf Infektionen spielt. Weiße Blutkörperchen werden im Knochenmark gebildet.

Thrombozytopenie

Mangel an Thrombozyten (Blutplättchen) im Blut.

Quellen

- Buchbinder D et al. Appl Clin Genet 2014;7:55–66
- Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library Published: June 23, 2020. Available from <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>

