Therapie und Leben mit DBA

Etwa ein Drittel der Erkrankten spricht auf eine Cortisontherapie an, die lebenslang durchgeführt werden muss. Jeder vierte Betroffene braucht regelmäßig Bluttransfusionen. Diese bewirken eine Eisenüberladung im Körper. Um daraus folgenschwere Komplikationen zu verhindern, ist eine dauerhafte Therapie mit eisenausscheidenden Medikamenten notwendig.
Sowohl Cortisongaben als auch Transfusionen haben das Ziel, den Hämoglobin-Wert des Blutes (Hb) über mindestens 8–9 g/dl zu halten.

Nicht nur die Krankheit selbst, sondern auch die Nebenwirkungen der Therapien können eine eingeschränkte Lebenserwartung zur Folge haben.
Eine hämatopoetische Stammzelltransplantation bei passendem Spender und jungem Lebensalter stellt bis jetzt die einzige Therapieform dar, die heilen kann. Über eine solche Therapie kann aber nur im Einzelfall entschieden werden. Betroffene können sich im Universitätsklinikum Freiburg von Frau Prof. Dr. med. Ch. Niemeyer und Team umfassend informieren und beraten lassen sowie in die DBA-Studie aufnehmen lassen.
Sehr selten werden zeitweilige Remissionen beschrieben, während der keine Therapie notwendig ist.

Haben Sie Fragen zum Thema oder sind Sie selbst betroffen und suchen Hilfe?

Diamond - Blackfan – Selbsthilfe Deutschland e.V.
z.H. Beate Buchholz
Berliner Straße 40
16321 Bernau bei Berlin
Mobil: 0157-59302935
Festnetz: 03338-6184610

Treten Sie mit uns in Kontakt:
www.diamond-blackfan.de
info@diamond-blackfan.de
Diamond - Blackfan – Anämie Germany

Helfen können Sie uns durch Ihre Mitgliedschaft oder mit einer Spende:
Bankverbindung:
Raiffeisenbank Bad Schussenried eG
IBAN: DE64600693030012444006
BIC: GENODES1RBS
Wir sind als ein gemeinnütziger Verein anerkannt und stellen Ihnen selbstverständlich eine Spendenquittung aus.

Weitere Kontakte im Internet:
www.achse-online.de, www.kindernetzwerk.de
www.eiseninfo.de, www.kinderkrebsinfo.de

Diagnose
Diamond - Blackfan – Anämie

Unterstützung durch
Diamond - Blackfan – Anämie
Selbsthilfe Deutschland e.V.

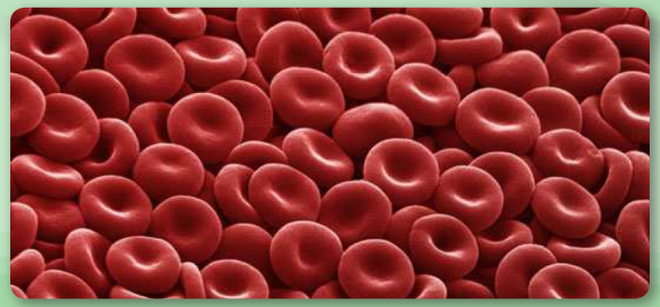
www.diamond-blackfan.de
info@diamond-blackfan.de

Die Krankheit und Diagnose

Die Diamond - Blackfan – Anämie (DBA) ist eine angeborene schwere, chronische Blutarmut, bei der die roten Blutzellen im Knochenmark nicht oder nur unzureichend gebildet werden. Sie tritt meistens im 1.Lebensjahr auf und gehört mit 5–7 Fällen pro 1 Million Neugeborene zu den sehr seltenen Erkrankungen.

Die DBA wurde 1938 von den Kinderärzten Louis K. Diamond und Kenneth D. Blackfan erstmals beschrieben. Die Ursache ist unbekannt. Inzwischen wurden mehrere Gene entdeckt, die Veränderungen aufweisen – aber nicht bei allen Erkrankten und nicht einheitlich. Bei den meisten Patienten tritt die Erkrankung sporadisch auf. Es gibt aber auch Familien mit mehreren Betroffenen.

Bei ca. 60% der Patienten bestehen neben den Blutbildungsstörungen weitere Fehlbildungen wie Skelettdeformitäten oder Missbildungen innerer Organe. Auch Kleinwuchs kann zum Krankheitsbild gehören.
Die klinische Diagnose der DBA stellt aufgrund zahlreicher Krankheitsausprägungen eine besondere Herausforderung dar. Sie wird i.d.R. durch eine Knochenmarkpunktion bestätigt, in der die Vorläufer der roten Blutzellen (Reticulozyten) ganz oder weitgehend fehlen.



Rote Blutkörperchen eines gesunden Mensch (vergrößert)
© Annie Cavanagh – Wellcome Images

Diamond - Blackfan – Anämie Selbsthilfe Deutschland e.V.

Im Jahr 1998 fanden sich 9 Betroffene (Einzelpersonen und Familien) zusammen und gründeten die Diamond - Blackfan – Anämie Selbsthilfegruppe. 2018 wurde der Name in Diamond - Blackfan – Anämie· Selbsthilfe Deutschland e.V. und das Logo geändert. Aktuell zählt sie 80 Mitglieder und wächst stetig.
Unser Ziel ist es auf die Erkrankung aufmerksam zu machen und einen Austausch über Therapiemöglichkeiten und Erfahrungen unter den Mitgliedern zu fördern.

Wir leisten Öffentlichkeitsarbeit, um Früherkennung und bessere medizinische und soziale Betreuung zu erreichen.
Durch die Zusammenarbeit mit medizinischen Zentren und den Austausch mit internationalen Selbsthilfegruppen verfolgen wir den aktuellen Stand der Forschung.

In unserer Vereinigung sind alle DBA-Patienten, Förder-Mitglieder, Betroffene mit vergleichbaren Bluterkrankungen (MDS, sideroplastische oder dyserythropoetische Anämie) als Mitglied willkommen.

Einmal im Jahr treffen wir uns für ein Wochenende. Es bietet uns die Möglichkeit, neue Mitglieder persönlich begrüßen zu dürfen und in Austausch über neue medizinische Erkenntnisse und Therapieformen treten zu können. Dazu werden auch führende deutsche DBA-Spezialisten geladen. Kinder werden während der Jahresversammlung von geschulten Kräften und selbst betroffenen Jugendlichen betreut.

Gemeinsam wird gegrillt, Fußball gespielt, gemalt oder am Lagerfeuer gesessen. Neben den ganzen medizinischen Dingen ist es uns wichtig, ein „ganz normales" Leben zu führen. Dieses Wochenende bietet uns viel Raum für den persönlichen Austausch.