



Total erledigt

Eine Frau fühlt sich seit Monaten schlapp. Sie hat zu wenig Eisen im Blut. Weder Tabletten noch Infusionen helfen

Die Diagnose gibt es auch zum Hören: Den gleichnamigen Podcast mit *stern*-Redakteurin Dr. Anika Geisler können Sie alle zwei Wochen kostenlos über die App RTL+ Musik hören oder überall dort, wo es Podcasts gibt



Dieser Fall gelangte auf etwas ungewöhnliche Weise zu mir: Ein Hausarzt schickte mir eine E-Mail. Bei ihm sei eine junge Frau in Behandlung, keine 20 Jahre alt. Sie fühle sich seit Monaten müde, schlapp und erschöpft. Er hatte einige Laborwerte bestimmt: Die Anzahl der roten Blutkörperchen war vermindert; sie waren kleiner als normal und enthielten weniger roten Blutfarbstoff. Damit gelangt weniger Sauerstoff in den Kreislauf und die Organe; das beeinträchtigt die Leistungsfähigkeit und erklärte die Beschwerden. Auch Ferritin, also das Speichereisen, der Eisenwert selbst sowie die sogenannte Transferrinsättigung waren auffallend niedrig. Zudem war ein weiterer Wert, der nachwies, wie dringend die roten Blutkörperchen Eisen brauchen, deutlich erhöht. Insgesamt zeigten sich die Befunde einer klassischen Eisenmangelanämie.



Diese Woche:
Professorin Dr. Martina Muckenthaler, Leiterin der Forschungsgruppe Eisenstoffwechselstörungen am Universitätsklinikum Heidelberg

Besonders betroffen sind davon junge Frauen: Menstruation, Wachstumsschübe oder eine unausgewogene Ernährung können Ursachen einer Eisenmangelanämie sein. Der Arzt verschrieb der Patientin Eisen-tabletten. Sie nahm sie über mehrere Monate ein, doch weder ihr Blutbild noch das Befinden besserten sich merklich. Als Nächstes versuchte er es mit einer Eiseninfusion, auch Eisenspritze genannt. Sie wird oft eingesetzt, wenn Tabletten nicht ausreichen oder schlecht vertragen werden. Auch das hatte nur einen leichten vorübergehenden Anstieg der Eisenwerte zur Folge; nach kurzer Zeit waren sie wieder abgesunken.

Daraufhin hatte der Hausarzt mich kontaktiert. Da die junge Frau in der letzten Zeit nicht mehr gewachsen war und ihre Regelblutung als eher schwach beschrieb, bat ich ihn, zunächst körperliche Erkrankungen wie Zöliakie, chronisch entzündliche Darm-erkrankungen und Darmblutungen auszuschließen. Sie können eine Eisenmangelanämie verursachen, weil durch den entzündeten Darm nicht genug Eisen aufgenommen wird oder weil es einen vermehrten Blutverlust gibt. Der Arzt veranlasste daraufhin eine Darmspiegelung: völlig unauffällig. Ich dachte nach: Die Patientin hatte eine Eisenmangelanämie, die auf die Gabe von Eisen nicht ansprach – möglicherweise litt sie an einem sogenannten eisenrefraktären Eisen-mangelsyndrom (Iron-refractory iron deficiency anemia, IRIDA). Diese genetisch vererbte Fehlregulation des Eisenstoffwechsels ist äußerst selten. Nach Rücksprache mit dem Kollegen veranlasste ich eine genetische Untersuchung auf Veränderungen im sogenannten TMPRSS6-Gen. Das Gen enthält den Bauplan für ein Enzym, das die Bildung von Hepcidin reguliert. Dieses Hormon wiederum steuert, wie viel Eisen der Körper aus der Nahrung aufnehmen und verwerten kann. Tatsächlich war das Gen bei der Patientin mutiert. Typisch für IRIDA ist: Die Leber produziert zu viel Hepcidin; dadurch wird die Eisenaufnahme aus dem Darm blockiert, und auch das gespeicherte Eisen im Körper kann nicht freigesetzt werden. Selbst wenn Eisen zugeführt wird – über Tabletten oder Infusionen –, bleibt es wirkungslos.

Die Diagnose war für die Patientin eine Erleichterung: Ihre Erschöpfung hatte einen körperlichen, wenn auch seltenen Grund. Es wurde klar, warum keine Behandlung geholfen hatte. Eine gezielte Therapie gibt es bei der Erkrankung nicht. Eiseninfusionen wirken, wenn überhaupt, nur schwach. Allerdings beobachten wir, dass sich die Eisenwerte bei an IRIDA Erkrankten mit zunehmendem Alter stabilisieren. Warum das so ist, ist nicht klar. Offenbar entwickeln die Betroffenen mit der Zeit Kompensationsmechanismen, die den Eisenstoffwechsel ins Gleichgewicht bringen. Die Patientin hat inzwischen gelernt, ihren Körper genau zu beobachten und sich nicht zu überfordern. Damit kommt sie gut klar. ✨

Die Diagnose war für die Patientin eine Erleichterung: Ihre Erschöpfung hatte einen körperlichen, wenn auch seltenen Grund. Es wurde klar, warum keine Behandlung geholfen hatte. Eine gezielte Therapie gibt es bei der Erkrankung nicht. Eiseninfusionen wirken, wenn überhaupt, nur schwach. Allerdings beobachten wir, dass sich die Eisenwerte bei an IRIDA Erkrankten mit zunehmendem Alter stabilisieren. Warum das so ist, ist nicht klar. Offenbar entwickeln die Betroffenen mit der Zeit Kompensationsmechanismen, die den Eisenstoffwechsel ins Gleichgewicht bringen. Die Patientin hat inzwischen gelernt, ihren Körper genau zu beobachten und sich nicht zu überfordern. Damit kommt sie gut klar. ✨