



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Angeborene Anämie bei Morbus Gaucher

Copyright © 2026 www.kinderblutkrankheiten.de

Autor: Prof. Dr.med. Ursula Creutzig,

Redaktion: Ingrid Grüneberg, **Freigabe:** Dr. med. Heimo Beneke

zuletzt bearbeitet: 04.03.2026

Mit Unterstützung von

an der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist der Morbus Gaucher?	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommt der Morbus Gaucher vor?	6
3. Ursachen: Wie entsteht der Morbus Gaucher?	7
4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit Morbus Gaucher?	8
5. Diagnose: Wie wird der Morbus Gaucher festgestellt?	9
6. Behandlung: Wie wird der Morbus Gaucher behandelt?	10
7. Prognose	11
Literaturverzeichnis	12
Glossar	13

Angeborene Anämie bei Morbus Gaucher

Morbus Gaucher ist eine seltene, angeborene Stoffwechselkrankheit (Sphingolipidose), die durch einen Mangel des *Enzyms* β -Glukocerebrosidase verursacht wird. Durch diesen Enzymmangel wird ein Fettstoff namens Glukocerebrosid in den *Makrophagen* von Leber, Milz, Knochenmark und anderen Organen gespeichert.

Die Speicherung von Glukocerebrosid in Makrophagen führt zu einem gesteigerten Abbau von Blutzellen (*Hämolyse*) und infolgedessen zu einer *Anämie*. Deshalb sollte bei einer *normochromen* Anämie und Blutungsneigung im Säuglingsalter auch als *Differentialdiagnose* an den Morbus Gaucher gedacht werden. Weitere Symptome und Komplikationen werden im Text beschrieben.

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 sowie der unten angegebenen Literatur. Der Text wurde durch die oben angegebenen Redakteure zuletzt im März 2026 für dieses Informationsportal bearbeitet und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben. Er soll spätestens nach Ablauf dieser Frist erneut überprüft und aktualisiert werden.

Der Text richtet sich an Patienten mit Morbus Gaucher sowie an deren Angehörige, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen und an die interessierte Öffentlichkeit. Er soll dazu beitragen, eine solche Erkrankung frühzeitig zu erkennen und die Möglichkeiten ihrer Behandlung sowie die Probleme und besonderen Bedürfnisse der Patienten besser zu verstehen. Unsere 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.

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

Stirnemann J, Berger MG et al. , A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments *Int J Mol Sci* 2017; 18(2):441, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28218669/> [uri]



Nguyen Y, Stirnemann J, Belmatoug N , [Gaucher disease: A review]. La Revue de medecine interne 2019 May;40(5):313-322, 30638965 [pubmed]



1. Krankheitsbild: Was ist der Morbus Gaucher?

Morbus Gaucher ist eine seltene, angeborene Stoffwechselkrankheit (Sphingolipidose), die durch einen Mangel des *Enzyms* β -Glukocerebrosidase verursacht wird. Durch diesen Enzymmangel wird ein Fettstoff namens Glukocerebrosid in den Makrophagen von Leber, Milz, *Knochenmark* und anderen Organen gespeichert. Dieses ruft verschiedene Symptome und Komplikationen hervor.

Wichtig zu wissen: Bei einer *normochromen* Anämie und Blutungsneigung im Säuglingsalter sollte differentialdiagnostisch an den Morbus Gaucher gedacht werden.



2. Häufigkeit: Wie oft kommt der Morbus Gaucher vor?

Das Vorkommen des Morbus Gaucher liegt in der allgemeinen Bevölkerung bei etwa 1 pro 40.000 bis 1 pro 60.000 Geburten.



3. Ursachen: Wie entsteht der Morbus Gaucher?

Morbus Gaucher wird *autosomal-rezessiv* vererbt. Das bedeutet, dass beide Elternteile das veränderte (mutierte) *Gen* tragen müssen, damit das Kind die Erkrankung entwickelt.

Ursache der Krankheit ist eine *Mutation* im Glucocerebrosidase-Gen, welche zu einer unzureichenden oder fehlenden Aktivität des β -Glucocerebrosidase-*Enzyms* führt. Dieses Enzym ist normalerweise dafür verantwortlich, Glucocerebrosid abzubauen.

Der menschliche Körper benötigt dieses Enzym, um gealterte Bestandteile von *Zellmembranen* abzubauen. Ein Mangel des Enzyms fällt daher besonders bei *Zellen* mit kurzer Lebenszeit auf, beispielsweise bei weißen und roten Blutzellen. Ohne ausreichende Aktivität des Enzyms lagern sich die Membranbestandteile in den *Lysosomen*, insbesondere in denen der *Makrophagen*, ab. Je nach Art der Mutation des Gens, das das Enzym kodiert, kommt es zu mehr oder weniger starkem bis vollständigem Funktionsausfall des Enzyms.

Wichtig zu wissen: Mittlerweile sind mehr als 400 verschiedene Gen-Mutationen beschrieben, die zu Morbus Gaucher führen.

4. Krankheitszeichen: Welche gesundheitlichen Probleme haben Patienten mit Morbus Gaucher?

Die Symptome von Morbus Gaucher können je nach Typ variieren, aber folgende sind häufig:

Die Speicherung von Glukocerebrosid in *Makrophagen* führt zu einer Vergrößerung dieser Organe. Durch die Milzvergrößerung wird ein verstärkter Abbau von Blutzellen verursacht. Dies hat eine Blutarmut (*Anämie*) und einen Mangel an Blutplättchen (*Thrombozyten*) zur Folge. Dadurch wird das Blutungsrisiko erhöht und es können Kreislaufprobleme auftreten.

Die Ablagerung von Glukocerebrosid in den Knochen kann zu Schmerzen, Knochenbrüchen (Frakturen) und Knochenveränderungen führen.

Die Verdrängung des *Knochenmarks* durch die Makrophagen kann zu einer Verminderung der Anzahl roter Blutkörperchen (*Erythrozyten*) und Blutplättchen führen, was wiederum Blutarmut und Blutungsneigung hervorrufen.

Die Symptome der Erkrankung können zu Müdigkeit und einem allgemeinen Gefühl der Abgeschlagenheit führen.

Je nach Schweregrad der Erkrankung können auch Bauchschmerzen, Infektneigung, Augenprobleme und neurologische Symptome dazugehören.



5. Diagnose: Wie wird der Morbus Gaucher festgestellt?

Leitsymptome für Morbus Gaucher sind eine vergrößerte Milz und häufig auch eine vergrößerte Leber.

Die Diagnose wird im Labor durch die Messung der Enzymaktivität der Beta-Glukocerebrosidase im Blut bestimmt, die bei Morbus Gaucher erniedrigt ist. Zusätzlich wird die Diagnose durch eine genetische Analyse des Glucocerebrosidase-*Gens* gestellt.

6. Behandlung: Wie wird der Morbus Gaucher behandelt?

Es gibt zwei unterschiedliche Therapieprinzipien, die beide eine sehr gute Behandlung von Morbus Gaucher erlauben: die Enzyersatztherapie und Substratreduktionstherapie.

Das Prinzip der Enzyersatztherapie besteht darin, die für den Abbau der Glykocerebroside notwendige Glucocerebrosidase zu liefern, die insbesondere in den Gaucher-Zellen fehlt.

Bei der Enzyersatztherapie wird ein künstlich hergestelltes *Enzym* (Imiglucerase oder Velaglucerase) *intravenös* verabreicht. Diese Therapie kann die Symptome verringern und die Lebensqualität der Patienten verbessern, muss aber lebenslang durchgeführt werden.

Mutationen im GBA1-Gen führen zu einer deutlichen Abnahme der Glucocerebrosidase-Aktivität. Die Folgen dieses Mangels werden im Allgemeinen auf die Anhäufung von Glucosylceramid (das als *Substrat* dient) in *Makrophagen* zurückgeführt, was deren Umwandlung in Gaucher-Zellen bewirkt.

Das Ziel der Substratreduktionstherapie (SRT) besteht darin, die Produktion von Glucosylceramid als Substrat durch Inhibitoren zu verringern [[1]]

Das Präparat Miglustat (N-Butyl-Deoxyglukonojirimycin) ist momentan das einzige, das am Markt zugelassen ist.



7. Prognose

Morbus Gaucher ist eine *chronische* Erkrankung, die jedoch mit der richtigen Therapie gut behandelt werden kann und eine weitgehend normale Lebensqualität ermöglicht. Die Prognose hängt vom Typ und der Schwere der Erkrankung, von der Verfügbarkeit und dem tatsächlichen Einsatz der Behandlung ab.

Eine endgültige Heilung kann nur durch eine Beseitigung des *Gendefekts* mittels *Gentherapie* erreicht werden. Eine solche Lösung ist bisher noch nicht in Sicht. Bis dahin ist das Ziel, die Folgen des Gendefekts und damit die Symptome möglichst frühzeitig und vollständig zu beseitigen.



Literaturverzeichnis

- [1] Stirnemann J, Berger MG et al. „, A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments“ *Int J Mol Sci* 2017; 18(2):441, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28218669/> [uri]



Glossar

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.
autosomal-rezessiv	Art der Vererbung, z. B. 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 vom Geschlecht unabhängigen Vererbungsweg. Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Nachkommen auftritt, bei jeder Schwangerschaft 25%.
chronisch	langsam sich entwickelnd, schleichend, von langer Dauer
Differentialdiagnose	jede bei einer Krankheit zu bedenkende mögliche Diagnose
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.
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 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.
Gen	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.
Gentherapie	Therapieform zur Ausschaltung von genbedingten Fehlfunktionen bzw. zur Wiederherstellung einer normalen Genfunktion bei Erkrankungen, die durch die Ausschaltung oder Bereitstellung eines bestimmten Proteins zu beeinflussen sind
Hämolyse	Zerfall der roten Blutkörperchen
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;
Knochenmark	Ort der Blutbildung; schwammartiges, stark durchblutetes Gewebe, das die Hohlräume im Innern vieler Knochen (z. B. Wirbelkörper, Becken- und Oberschenkelknochen, Rippen, Brustbein, Schulterblatt und Schlüsselbein) ausfüllt. Im Knochenmark entwickeln sich aus Blutvorläuferzellen (Blutstammzellen) alle Formen von Blutzellen.
Lysosomen	kleine, membranumhüllte Zellräume (Zellbereiche, sogenannte Organellen), die zellfremde oder körpereigene Stoffe abbauen. Lysosomen werden auch als Magen der Zelle bezeichnet. Lysosomen sind wichtige Zuarbeiter für Makrophagen, indem sie Verdauungsenzyme für Makrophagen liefern, damit diese beispielsweise Krankheitserreger beseitigen können. Ohne funktionierende Lysosomen würden Makrophagen im Abbauprozess steckenbleiben.
Makrophagen	Unterform der weißen Blutzellen (Leukozyten) und somit Zellen des Immunsystems; Makrophagen werden auch "große Fresszellen" genannt. Sie gehören zu jenen Immunzellen, die belebte oder unbelebte Teilchen (z.B. Mikroorganismen) aufnehmen und verdauen können (Phagozytose). Makrophagen halten sich in den Körpergeweben auf und bilden, gemeinsam mit den im Blut zirkulierenden Monozyten (aus denen sie hervorgehen), ein Abwehrsystem gegen körperfremde feste Teilchen (z.B. Bakterien, andere Krankheitserreger, Fremdkörper), aber auch gegen abgestorbene Zellen und Zelltrümmer. Darüber hinaus regen sie die Lymphozyten zur



	Immunabwehr an, indem sie Teile der aufgefressenen und verdauten Organismen auf ihrer Oberfläche präsentieren.
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 (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 Chromosomen) unterscheidet man Punkt- und Blockmutationen sowie numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen.
normochrom	Bezeichnung für normal anfärbbares Gewebe bzw. Erythrozyten mit normalem Gehalt von rotem Blutfarbstoff (Hämoglobin).
Substrat	Als Substrat wird in der Biochemie ein Molekül bezeichnet, das beim Aufbau eines Enzyms notwendig ist.
Substrat	Als Substrat wird in der Biochemie ein Molekül bezeichnet, das beim Aufbau eines Enzyms notwendig ist.
Thrombozyten	Blutzellen, die für die Blutstillung verantwortlich sind; sie sorgen dafür, dass bei einer Verletzung die Wände der Blutgefäße innerhalb kürzester Zeit abgedichtet werden und somit die Blutung zum Stillstand kommt.
Zelle	kleinste Bau- und Funktionseinheit von Organismen mit der Fähigkeit zu Stoffwechselleistungen, Reizbeantwortung, unwillkürlicher Muskelbewegung und Vermehrung; jede Zelle enthält einen Zellkern und einen Zellkörper (Zytoplasma) und ist äußerlich begrenzt durch die Zellmembran.
Zellmembran	ist eine schützende Hülle, die jede Zelle umgibt. Die Zellmembran trennt den Zellinnenraum vom Zellaußenraum (extrazellulärer Raum). Die Membran ist unterschiedlich durchlässig, dies hängt von der Art der Zelle und anderen Faktoren ab.