



Institut für Labormedizin

Neue Methoden und Referenzwerte im EFD Labor für die Bestimmung der Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase- und Pyruvat Kinase-Aktivität der Erythrozyten

Änderungen in der HIT Diagnostik

Labor Flyer Nr. 02 / 2020

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase (G6PD)-Enzym der Erythrozyten: Anpassung der Methode und Normbereiche ab 01.04.2020

Hintergrund: Ein Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase (G6PD)-Enzym Mangel ist der häufigste angeborene Enzymdefekt weltweit und wird X-chromosomal vererbt. Die Prävalenz ist in Europa sehr niedrig. Ein Mangel an G6PD führt zu einem Mangel an NADPH, was wiederum einen Mangel an Glutathion (essentiell) verursacht. Dies reduziert das durchschnittliche Lebensalter der Erythrozyten. Zusätzlicher oxidativer Stress z.B. nach Konsum von Nahrungsmitteln (Fava Bohnen) oder Medikamenten (insbesondere Malaria-Mittel wie Chloroquin oder Plaquenil), kann bei einem Mangel an G6PD eine schwerwiegende akute Hämolyse auslösen. Die G6PD Aktivität ist am höchsten in den Retikulozyten und nimmt mit zunehmendem Alter der Erythrozyten ab.

Ab 1.4.2020 wird nur noch die genauere quantitative Messung durchgeführt.

Der Preis für die Analyse und die Tarifposition bleiben unverändert.

Der Normbereich der G6PD-Enzymaktivität wurde anhand von Blutspendenproben neu ermittelt und entsprechend angepasst. Diese sind identisch für Frauen und Männer.

Im Rahmen der aktuellen COVID-19 Pandemie werden teilweise Malaria-Medikamente bei Patienten eingesetzt. Deshalb wird der Ausschluss eines G6PD-Mangels in einigen Fällen empfohlen. Falls der Befund dringend benötigt wird, ist unser Labor gerne bereit, das Resultat nach Anforderung am gleichen Tag zu ermitteln.

Neuer Referenzbereich: 8.5-14.0 IE/gHb

Pyruvat-Kinase (PK) Enzym der Erythrozyten: Anpassung der Methode und Normbereiche ab 01.04.2020

Hintergrund: Das Pyruvat-Kinase (PK) Enzym schützt die Erythrozyten vor oxidativem Stress, ähnlich wie die Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase. Ein PK-Mangel wird autosomal rezessiv vererbt und ist mit einer geschätzten Prävalenz von 51 Fällen pro Million in der europäischen Population extrem selten¹. Die Betroffenen leiden an einer chronischen Hämolyse.

Ab 1.4.2020 wird nur noch die genauere quantitative Messung durchgeführt.

Der Preis für die Analyse und die Tarifposition bleiben auch hier unverändert.

Der Normbereich der PK-Enzymaktivität wurde anhand von Blutspendenproben neu ermittelt und entsprechend angepasst. Diese sind unterschiedlich für Frauen und Männer.

Neue Referenzbereiche

Frauen:	8.7 – 16.2 IE/gHb
Männer:	7.0 – 13.5 IE/gHb



Zink PP: Neue Methode

Hintergrund: In der letzten Phase der Häm-Synthese wird unter dem Einfluss des Enzyms Ferrochelatase Eisen in das Protoporphyrin eingebaut. Es entsteht das Häm, welches sich mit Globin zu Hämoglobin verbindet. Bei einem Eisenmangel, aber auch bei Störungen im Eisenstoffwechsel und bei stark gesteigerter Erythropoiese wird anstatt Eisen ein Zinkmolekül eingebaut, sodass anstatt Häm das Zinkprotoporphyrin (ZinkPP) entsteht.

Wir bestimmen den Anteil an Zinkprotoporphyrin mittels einer neuen Methode (Hämatofluorometer). Die Referenzbereiche zum Ausschluss bzw. zur Bestätigung einer eisendefizienten Erythropoiese bleiben unverändert:

ZnPP-Werte > 100 umol/mol Häm sprechen für eine eisendefiziente Erythropoiese

ZnPP-Werte < 50 umol/mol Häm schliessen eine eisendefiziente Erythropoiese aus

HIT Diagnostik: Bestätigungstests neu extern

Hintergrund: Unter Therapie mit Heparinen und LMWH kann es in seltenen Fällen zu Antikörperbildung gegen Heparin/PF4-Komplexe kommen. Diese Antikörper führen zu einer Thrombozytopenie, Thrombin-Bildung und Thromboseneigung. Bei klinischem Verdacht auf eine Heparin-induzierte Thrombozytopenie (HIT) gemäss 4-T-Score kann ein Schnelltest zum Nachweis solcher Antikörper veranlasst werden, dieser weist eine hohe Sensitivität bei tieferer Spezifität auf. Entsprechend werden fraglich positive und positive Befunde mittels Bestätigungstests weiter abgeklärt.

Der HIT Schnelltest (PaGIA) wird am KSA weiterhin 24/7 angeboten. Bei fraglich positiven und positiven Resultaten erfolgten bisher einmal pro Woche Bestätigungstests mittels ELISA-Test in unserem Institut für Labormedizin.

Seit Januar 2020 erfolgt die Analytik extern in enger Kooperation mit dem Inselspital Bern. Neu wird neben dem HIT ELISA (3x pro Woche) ein funktioneller Test (HIPA, Goldstandard in der HIT Diagnostik) durchgeführt.

Deshalb werden neben 1.5 ml Citratplasma **zusätzlich 3 ml Serum** benötigt.

Über positive und fraglich positive HIT Schnelltests werden Sie weiterhin telefonisch informiert und zum weiteren diagnostischen Vorgehen beraten.

Angelika Hammerer-Lercher

A. Méndez

PD Dr. med. A. Hammerer-Lercher
Chefärztin / Institutsleiterin
Institut für Labormedizin

Dr. med. A. Méndez
Abteilungsleiter Hämatologie
Institut für Labormedizin

Dr. med. R. Merki
Assistenzärztin Hämatologie
Institut für Labormedizin

¹ Beutler E, Gelbart T. Estimating the prevalence of pyruvate kinase deficiency from the gene frequency in the general white population. Blood. 2000 Jun 1;95(11):3585-8.