



Thalassämie-/Hämoglobinopathie-Abklärung

Indikation

Die Hämoglobinopathien sind vererbte Krankheiten, denen Mutationen in den Genen der α - und β -Globinketten des Hämoglobins zugrunde liegen. Zu einem anomalen Hämoglobin kommt es, falls eine Mutation strukturelle Veränderungen des Hämoglobinmoleküls hervorruft. Eine verminderte Synthese einer Globinkette hingegen führt zu einer Thalassämie. Anomale Hämoglobine wie HbS, HbE, HbC sind auch in der Schweiz recht häufig. Thalassämien sind nach dem Eisenmangel die zweithäufigste Ursache einer hypochromen mikrozytären Anämie.

An eine Hämoglobinopathie muss bei der Differenzialdiagnose jeder persistierenden mikrozytären oder hämolytischen Anämie, Polyglobulie oder Zyanose sowie bei habituellen Aborten oder Totgeburten gedacht werden. Das Auffinden auch von asymptomatischen heterozygoten Anlageträgern einer Hämoglobinopathie ist von Bedeutung, da sie als Grundlage für eine genetische Beratung der Betroffenen und deren Familienangehörigen dient. Besonders der Nachweis einer milden α -Thalassämie, beim Vorliegen einer mikrozytären Anämie, kann eine unnötige Eisensubstitution und wiederholte Untersuchungen vermeiden.

Vorgehen

Die klinischen Symptome, die Verdachtsdiagnose und die Laborbefunde, falls schon vorhanden, sollten angegeben werden, damit das ZfLM eine gezielte und effiziente Diagnostik durchführen kann. Die Abklärung erfolgt stufenweise, je nach gefundenen Ergebnissen (siehe Abbildung). Zuerst wird ein komplettes Hämogramm erhoben, das mit den traditionellen biochemischen Verfahren die Diagnose der meisten β -Thalassämien und anomalen Hämoglobin-Varianten ermöglicht. Die Abklärung einer mikrozytären hypochromen Anämie dient zur weiteren Unterscheidung zwischen einem Eisenmangel und einer α -Thalassämie (Zink-Protoporphyrin und Huber-Herklotz-Formel). Erst wenn eine schwere β -Thalassämie, ein seltenes anomales Hämoglobin oder ein Verdacht auf eine α -Thalassämie vorliegen, ist eine molekularbiologische Charakterisierung (MB) nötig.

Stufenweise Abklärung von Hämoglobinopathien und Einsatz molekularbiologischer Methoden (MB)

Probennahme und Transport

Für die Analyse wird **EDTA-Vollblut** benötigt. Bei Erwachsenen benötigen wir ca. **5 ml** Blut, bei Kleinkindern genügen jedoch **2-3 ml**. Sie können die Probe mit der Normalpost versenden.

Literatur

1. Huber, Andreas R. et al. Hämoglobinopathien: Pathophysiologie und Klassifizierung. Schweiz Med Forum, 2004, 895-901
2. Huber, Andreas R. et al. Anomale Hämoglobine: Erscheinungsbilder und Abklärung. Schweiz Med Forum, 2004, 921-926
3. Huber, Andreas R. et al. Thalassämie-Syndrome: Klinik und Diagnose. Schweiz Med Forum, 2004, 947-952