

# Hämoglobindefekte und Thalassämien

■ **Autor**

Prof. Dr. med. Photis Beris  
 Facharzt FMH und FAMH für Hämatologie

■ **Einführung**

Die geographische Verbreitung von Thalassämien und Hämoglobinopathien deckt sich mit jener der Malaria vor der Einführung von Malaria-Medikamenten. Die Selektion ist zurückzuführen auf eine erhöhte Resistenz gegen *Plasmodium falciparum*, die wiederum das Ergebnis aufeinanderfolgender Mutationen ist, die die Produktion oder Funktion des Hämoglobins betreffen.

■ **Hämoglobinopathien und Thalassämien**

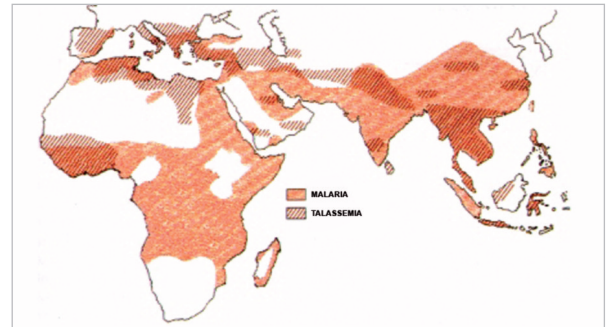
Hämoglobin-anomalien	Erkrankungen	Klinik
Verminderte Produktion der Alpha- oder Beta-Ketten	Alpha Thalassämie Beta-Thalassämie	Mikrozytose ± Anämie
Beeinträchtigung der physikalisch-chemischen Eigenschaften	HbS, instabile Hämoglobine Hb mit erhöhter Affinität	Hämolyse, Polyzythämie, Zyanose
Proteinkristallisation (des Hämoglobins)	HbC	Mikrozytose ± Anämie
Mischformen	Hb E, Hb Constant Spring, Hb Lepore	Mikrozytäre Anämie

In der Schweiz sind Einwanderer aus Ländern mit Thalassämien und Hämoglobinopathien relativ zahlreich. Die genetische Abklärung von heterozygoter Hämoglobin sind wichtig zur Vermeidung von schweren Erkrankungsformen (homozygoter Zustand) bei Nachkommen. Überflüssige oder gar schädliche Behandlungen vermieden werden.

■ **Indikationen**

- Laboruntersuchungen sind in folgenden Fällen angebracht:
- Bei positiver familiärer Anamnese für Thalassämie oder für eine Hämoglobinanomalie
  - Chronische Mikrozytose mit oder ohne Anämie, die selbst auf eine intensive Behandlung nicht anspricht
  - Ethnische Herkunft aus der sogenannten Thalassämie-Zone und/oder dem Verbreitungsgebiet für Hämoglobinopathien (Mittelmeerraum, Afrika, Indien, Südostasien usw.)

■ **Geographische Verbreitung von Thalassämien und Malaria**



Quelle: Antonio Targarelli, Anna Piro, Guiseppe Tagarelli  
[http://www.area.cs.cnr.it/imseblmalaria/thalassemia/index\\_ing.html](http://www.area.cs.cnr.it/imseblmalaria/thalassemia/index_ing.html)

■ **Probenentnahme und Untersuchungen**

Basis-Screening (Beta-Thalassaemia minor, Hb S, C, E)	
<b>Blutprobe</b>	6 ml EDTA-Röhrchen (1 ml für die Pädiatrie)
<b>Formular</b>	Verwendet wird das Spezialformular „Auftrag für eine Hämoglobinuntersuchung“. Die klinischen Angaben sind zwingend notwendig.
<b>Laboruntersuchungen</b>	Ferritin, Serumeisen, kl. Blutbild (ohne Thrombozytenzählung) Morphologie der Erythrozyten (bei schwerer Anämie Ermittlung des Retikulozytenindex)
Ergänzende Spezialuntersuchungen (in unserem Center of Excellence in Coppet)	
<b>Laboruntersuchungen</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Screening Hämoglobindefekte / <math>\beta</math>-Thalassämie (HbF, HbA<sub>2</sub>, HPLC, isoelektrische Fokussierung des Hämoglobins)</li> <li>• Hämoglobin-Elektrophorese im sauren pH-Bereich</li> <li>• Sichelzelltest</li> <li>• Untersuchung auf Einschlusskörperchen</li> <li>• Isopropanol-9-Stabilitätstest</li> <li>• Untersuchung auf <math>\alpha</math>-Thalassämie mittels Polymerase-Kettenreaktion (PCR)</li> <li>• Untersuchung auf <math>\alpha</math>-, <math>\beta</math>-, <math>\delta</math>-Thalassämie über DNA-Sequenzierung (alpha, beta, delta)</li> <li>• Identifikation von Hämoglobinopathien durch DNA Sequenzierung (alpha, beta, delta) DNA-Extraktion und Aufbewahrung für spätere Untersuchungen</li> </ul>



## ■ Laborbefunde

Je nach Ergebnis des Screenings empfehlen wir weitere Untersuchungen nach Rücksprache mit dem behandelnden Arzt.

Die Laborbefunde werden von unseren Fachärzten in Form eines Spezialbefunds übermittelt, dieser umfasst eine Synthese mit Auswertung, Empfehlungen, eine genetische Beratung und Literaturhinweise und wird in elektronischer Form oder als Papierausdruck geliefert. Sie können Ihre Patienten für eine spezielle hämatologische Untersuchung auch direkt zu uns schicken. Sie erhalten von uns einen detaillierten Arztbericht mit Therapiehinweisen.

Patienten, bei denen wir eine Hämoglobinopathie nachweisen, erhalten von Unilabs kostenlos einen persönlichen „Hämoglobinopathien-/ Thalassämie Syndrom“ Ausweis, ähnlich dem Blutgruppenausweis.

## ■ Tarife

- Screening (siehe oben) 219 CHF
- Zusatzuntersuchungen: Abrechnung nach dem BSV-Tarif
- Fachärztliche Privatuntersuchung nach dem Tarmed-Tarif
- Schriftliche Auswertung der Befunde ohne Beisein des Patienten: Tarmed-Tarif

## ■ Literatur

1. Cousens NE, Gaff CL, Metcalfe SA, Delatycki MB. Carrier screening for beta-thalassaemia: a review of international practice. Eur J Hum Genet. 2010; 18(10):1077-83.
2. Hartevelde CL, Higgs DR. Alpha-thalassemia Orphanet J Rare Dis. 2010; 5:13.
3. Galanello R, Cao A. Gene test review. Alpha-thalassemia. Genet Med 2011; 13: 83-8.
4. Mousa SA, Qari MH. Diagnosis and management of sickle cell disorders. Methods Mol Biol. 2010; 663:291-307.
5. Benson JM, Therrell BL Jr. History and current status of newborn screening for hemoglobinopathies. Semin Perinatol 2010; 34:134-44.

## ■ Informationen

- Dr. med. Salavatore Spada 071 227 45 18  
Facharzt FAMH für Hämatologie
- Dr. ès sciences Pierre-Alain Menoud 021 321 40 35  
Facharzt FAMH für Genetik

## ■ Redaktion

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Medizinischer Direktor