



## Thalassämie- / Hämoglobinopathieabklärung mittels Kapillarelektrophorese

Mutationen der Hämoglobingene, welche zu Thalassämien und anderen Hämoglobinopathien führen, gelten weltweit als häufigste hereditäre Anomalien (bis zu 7% der Weltbevölkerung). Durch die Migration werden diese auch in Mitteleuropa zunehmend relevant, einerseits als symptomatische Erkrankung, viel häufiger jedoch als asymptomatisches Trägertum, welches bei entsprechender Konstellation bei den Nachkommen zu einer klinisch manifesten Thalassämie oder Hämoglobinopathie führen kann.

### WANN DARAN DENKEN?

- ▶ Entsprechende Ethnie (Herkunft: Mittelmeerraum, Süd- bis Südostasien, Nord-, Zentral-, Westafrika)
- ▶ Mikrozytose und:
  - Erhöhte Erythrozytenzahl
  - Normales MCHC (bei Eisenmangel typischerweise erniedrigt)
  - Normales Ferritin (ohne Akutphasenreaktion)

### KLINIK

- ▶ Asymptomatisches Trägertum („silent“ Thalassämie und Thalassämie minor)
- ▶ Thalassämie intermedia oder major: Symptome der ineffektiven Hämatopoiese und Hämolyse wie Anämiesymptome, Hepatosplenomegalie, Eisenüberladung mit Organschäden (u.a. Herzinsuffizienz), Knochendeformitäten/-frakturen, Osteoporose, erhöhte Infektgefahr, Gallensteine.



Abb. 1: Hauptvorkommen der Beta-Thalassämie, sog. Thalassämie-Gürtel.

### WANN WEITER ABKLÄREN?

- ▶ Kinderwunsch: Kenntnis der Mutationen führt zur Abschätzung des möglichen Risikos für Trägertum/manifeste Erkrankung bei Nachkommen.
- ▶ Schwangerschaft: Nebst der Risikoabschätzung für das Kind kann eine evtl. leichte Anämie durch ein sinkendes Hämoglobin im Verlaufe der Schwangerschaft plötzlich klinisch relevant werden
- ▶ Bei klarer Ursache der Mikrozytose Vermeiden evtl. unnötiger/gefährlicher Eisensubstitution

Fortsetzung auf Rückseite



## BASISDIAGNOSTIK

- > Blutbild inklusive Blutausschrieb und Retikulozytenmessung
- > Bei einer Mikrozytose die Bestimmung des Ferritins (plus CRP, ALAT/GPT)
- > Nach Ausschluss Eisenmangel und bei entsprechender Ethnie: Hb-Pathie-/Thalassämieabklärung (WICHTIG: immer Ethnie/Herkunftsland angeben, da die Häufigkeit spezieller Mutationen von Region zu Region sehr unterschiedlich ist).

## WEITERGEHENDE DIAGNOSTIK

- Bei der Thalassämie-/Hämoglobinopathieabklärung erfolgt nach Durchführung der Basisdiagnostik eine weitere Abklärung mittels diverser Methoden wie z.B. Kapillarelektrophorese. Dies ist eine neuere Methode, welche bei Gleichwertigkeit mit bisherigen Methoden wie HPLC (Cation exchange High Performance Liquid Chromatography) den Vorteil der Automatisierung und entsprechend rascheren Resultaten aufweist. Je nach Resultat kann die Diagnose mittels dieser Abklärung gestellt werden oder es ist allenfalls eine weitere Abklärung mittels molekular-genetischer Analysen erforderlich.

**Ab sofort bieten wir die Hb-Pathie/Thalassämieabklärung mittels Kapillarelektrophorese an.**

## MATERIAL

- EDTA-Blut und Serum (möglichst gleichentags ins Labor senden)

## TARIF

- 186 TP (vollständige Abklärung, beinhaltet Basisuntersuchungen, Ferritin, CRP, Kapillarelektrophorese, Sichelzelltest).

## AUTOREN

- Dr. med. Sabine Nann
- Dr. med. Michael Trummler

## KONTAKT

- Labor Toggweiler, Tel. 044 877 39 39