



Thalassämie-Diagnostik

Prof. Dr. med. Lothar Röcker
 Dr. med. Imme Maute
 Dr. med. Hans-Ulrich Altenkirch
 Ärzte für Laboratoriumsmedizin
 Dr. med. Maryam Chahin
 Ärztin für Laboratoriumsmedizin,
 Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie
 Dagmar Emrich
 Ärztin für Mikrobiologie und
 Infektionsepidemiologie

und Kollegen

Mecklenburgische Straße 28
 14197 Berlin

Telefon 030.820 93-0
 Fax 030.820 93-301
 webmaster@labor28.de
 www.labor28.de



Durch den großen Zustrom von Bewohnern des Mittelmeerraumes in den letzten 30 Jahren sind der niedergelassene Arzt und der Arzt im Krankenhaus in zunehmendem Maße mit der Mittelmeeranämie, der "Thalassämie", konfrontiert.

Bei der Thalassämie handelt es sich um eine genetisch determinierte Hämoglobinopathie mit vermehrtem HbA2 und in ca. 50% aller Fälle erhöhtem HbF, die in der Regel zu einer mehr oder weniger ausgeprägten hypochromen Anämie führt.

Thalassämie-Formen:

Th. Minor: (Heterozygote Merkmalsträger)

Das Blutbild weist eine Mikrozytose und eine Hypochromasie auf. Im Ausstrich finden sich eine ausgeprägte Poikilozytose und typische Targetzellen. Dazu kommen verstärkte Hämolysezeichen: Retikulozyten, LDH und indirektes Bilirubin sind erhöht, Haptoglobin ist erniedrigt.

Die Krankheit manifestiert sich ggf. bereits in den ersten Lebensmonaten, zu einem Zeitpunkt, an dem HbF durch HbA ersetzt werden sollte. Eine Therapie ist nicht erforderlich.

Th. Major: (homozygote Anlage, d.h. beide Elternteile sind heterozygote Erbmalträger der Anomalie)

Neben allgemeinen Hämolysezeichen finden sich eine ausgeprägte hypochrome Anämie, Hepatosplenomegalie und Skelettveränderungen durch Knochenmarkshyperplasie (z.B. Büstenschädel im Röntgenbild). Der gesteigerte Erythrozytenabbau führt zu Hämosiderose und Hämochromatose mit geistiger und körperlicher Retardierung und oftmals einer Pubertas tarda. Die Therapie besteht in Transfusion von Erythrozytenkonzentraten, einer Eiseneliminationstherapie ab dem 3. Lebensjahr bzw. kausal in allogener Knochenmarkstransplantation (Heilung > 90%) / Stammzelltransplantation.

Diagnose: Hb-Elektrophorese

Referenzbereiche:	Kinder: HbF	Erwachsene
	(1. Monat) < 80 %	HbA > 96,4 %
	(2. Monat) < 60 %	HbA2 < 3,6 %
	(4. Monat) < 15 %	HbF < 2 %
	(5. Monat) < 5 %	
	(ab 2 Jahre) < 2 %	

Indikation:

Eine hypochrome mikrozytäre Anämie vor allem bei Patienten aus dem Mittelmeerraum, aber auch aus Vorderasien. Ein zusätzlicher Eisenmangel bei Th.-Patienten kann zu einer Erniedrigung des HbA2-Wertes führen und somit eine Thalassämie maskieren.

Eine Eisenmangelanämie soll unbedingt ausgeschlossen werden (erniedrigte Werte beim Ferritin, vermindertes Retikulozyten-Hb, erhöhter Ferritinindex, erhöhter löslicher Transferrinrezeptor, erhöhte Transferrinkonzentration). Da bei dieser Erkrankung in der Regel eine Hämosiderose besteht, ist eine Therapie mit Eisen kontraindiziert.

Material für die Hb-Elektrophorese: 5 ml EDTA-Blut