

Hämoglobinopathien und Kinderwunsch Risikokonstellationen erkannt

Hintergrund

Rund 3% der Weltbevölkerung sind Anlageträger für ein pathologisches Hämoglobin. In der Schweiz sind ca. 50'000 Menschen Überträger von Sichelzellkrankheit oder Thalassämien. Viele davon sind sich dessen nicht bewusst. Kinder, die von beiden Elternteilen ein mutiertes Gen erben, tragen ein signifikantes Risiko schwerer Erkrankungen. Daher ist im Rahmen der Kinderwunsch- oder Schwangerschaftsdiagnostik eine entsprechende Abklärung indiziert.

Vor Familien-
planung
abgeklärt



Die meisten Überträger pathogener Hämoglobinvarianten sind asymptomatisch

Abklärungs- indikation

- Positive Familienanamnese
- Mikrozytäre, hypochrome, eisenrefraktäre Anämie
- Hämolysehinweise (LDH erhöht, Haptoglobin erniedrigt)
- Hinweise auf Hb-Varianten bei HbA1c-Bestimmung
- Hepatosplenomegalie
- Personen, deren Vorfahren aus ursprünglichen Verbreitungsgebieten dieser Hämoglobinopathien stammen:
 - Sichelzellkrankheit: Afrika, arabische Länder, Griechenland, Indien, Süditalien inkl. Sizilien, Türkei
 - α -Thalassämie: China, Griechenland, Sardinien, Südostasien, Taiwan, Türkei, Zypern
 - β -Thalassämie: Weltweit ausser Nordeuropa

Diagnostik

Hämatogramm II, Retikulozyten, Differentialblutbild mikroskopisch, Hämoglobin (Hb)-Elektrophorese

Prozedere

Beim Nachweis einer Hämoglobinopathie wird aufgrund der autosomal rezessiven Erbllichkeit die Abklärung des Partners empfohlen. Bei bestehender Schwangerschaft sollte eine invasive Pränataldiagnostik angeboten werden, falls ein relevantes Risiko für den Fötus vorliegt. Zudem besteht bei betroffenen Paaren die Möglichkeit der Präimplantationsdiagnostik (PGT-M).
→ SGGG Expertenbrief Nr. 48, Guidelines British Society for Hematology 2010

Material

EDTA-Tube, lila (6)

Information

Literatur auf Anfrage
Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularpathologie
Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Molekulare Diagnostik
PD Dr. med. Giuseppe Colucci, FMH Innere Medizin, Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Outer Corelab
PD Dr. phil. II Christian Kalberer, Spezialist für Labormedizin FAMH, Stv. Leiter Outer Corelab
Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Produktion zentral
PD Dr. med. Boris E. Schlieffenbaum, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Konsiliararzt Hämatologie

Redaktion

Dr. med. Uta Deus, FMH Allgemeine Innere Medizin, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Produktion zentral
Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Produktion zentral