



## 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 (Quelle: <http://www.thogde.org/>)

### INDIKATION

- ▶ Kinderwunsch: Kenntnis der Mutationen führt zur Abschätzung des möglichen Risikos für Trägertum/manifeste Erkrankung bei Nachkommen.
- ▶ Schwangerschaft: Neben 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



## DIAGNOSTIK

- > Blutbild und Retikulozytenmessung.
- > Bestimmung des Ferritins plus CRP zum Ausschluss von Eisenmangel und Entzündung.
- > Hämoglobinopathie / Thalassämieabklärung mittels Kapillarelektrophorese (WICHTIG: immer Ethnie/ Herkunftsland angeben, da die Häufigkeit spezieller Mutationen von Region zu Region sehr unterschiedlich ist). Je nach Resultat ist allenfalls eine weitere Abklärung mittels molekulargenetischer Analysen erforderlich, deshalb bitte immer das Formular „Informierte Zustimmung zur genetischen Diagnostik“ (auf [www.mcl.ch](http://www.mcl.ch) downloadbar) ausfüllen und bei Ihnen behalten.

## MATERIAL

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

## TARIF

- 195.2 TP inkl. Blutbild, Retikulozyten, Ferritin, CRP, Kapillarelektrophorese, Sichelzelltest (nicht inbegriffen sind genetische Analysen, Tarif je nach Konstellation).

## AUSFÜHRENDES LABOR

- Labor Bioanalytica, Luzern (Mitglied des Medisupport-Netzwerks). Akkr. nach ISO/IEC 17025 und ISO 15189 (STS 273).

## AUSKUNFTE

- Unsere Fachspezialisten stehen Ihnen zur Verfügung unter Tel. 0800 625 625.