



## Thalassämie - Diagnostik

Durch den Großen Zustrom von Bewohnern des Mittelmeerraumes in den letzten 30 Jahren sind der niedergelassene Arzt und der Arzt im Krankenhaus in zunehmender Masse mit der Mittelmeeranämie, der (Thalassämie), konfrontiert.

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

### Thalassämie- Formen:

#### **Thalassämie 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 erhöht, Haptoglobin erniedrigt. Die Krankheit manifestiert sich bereits in den ersten Lebensmonaten, zu einem Zeitpunkt, an dem HbF durch HbA ersetzt werden sollte. Die Prognose ist nicht schlecht.

#### **Thalassämie major: (homozygote Anlage, d.h. beide Elternteile sind heterozygote Merkmalsträger der Anomalie)**

Neben allgemeinen Hämolysezeichen finden sich eine ausgeprägte hypochrome Anämie, Hepatosplenomegalie, Knochendeformierungen und eine typisch mongoloide Facies. Die Patienten sind in hohem Maße transfusionsbedürftig. Der gesteigerte Erythrozytenabbau führt zu Hämosiderose und Hämochromatose mit geistiger und körperlicher Retardierung und oftmals einer Pubertas tarda. Nur wenige der Erkrankten erreichen das Jugendalter. Je früher die Krankheit manifest wird, umso schlechter ist die Prognose.

### **Diagnose: Hb-Elektrophorese**

Referenzbereich:	Kinder: HbF		Erwachsene	
	1. Monat	< 80%	HbA0	90-94%
	2. Monat	< 60%	HbA1	4- 8%
	4. Monat	< 15%	HbA2	< 4%
	5. Monat	< 5%	HbF	< 1%
	bis 2. Jahre	< 2%		
	ab 4. Jahre	< 1%		

### **Indikation:**

Eine hypochrome mikrozytäre Anämie bei Patienten aus dem Mittelmeerraum. Ein zusätzlicher Eisenmangel bei Thalassämie Patienten kann zu einer Erniedrigung des HbA2-Wertes führen und somit eine Thalassämie maskieren. Eine Eisenmangelanämie soll unbedingt ausgeschlossen werden (erniedrigte Werte beim Serumeisenspiegel und Ferritin, erhöhte Eisenbildungskapazität und Transferrinkonzentration). Da bei dieser Erkrankung in der Regel eine Hypersiderinämie besteht, ist eine Therapie mit Eisen kontraindiziert.

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