

Sichelzellkrankheit: Fokussierte Diagnostik

Indikation

- Ungeklärte Anämie, Hämolyse
- Pathologische Erythrozyten-Indices
- Ungeklärte Aborte
- Genetische Beratung

Epidemiologie

Infolge Bevölkerungsmigrationen sind wir in unseren Breitengraden immer häufiger konfrontiert mit verschiedensten Syndromen der Sichelzellbildung. Man schätzt die Trägerzahl der Mutation des Hämoglobin-S weltweit auf über 30 Millionen.

Die Hb-S Mutation findet man hauptsächlich in Äquatorialafrika, mediterranen Ländern, Indien und bei der schwarzen Bevölkerung von Nordamerika.

Pathophysiologie

Die Sichelzellanämie ist auf eine Genmutation des Codons 6 (GAG → GTG) der β -Kette des Hämoglobins zurückzuführen. Sie bewirkt, dass ein Valin anstelle der Glutaminsäure in der β -Kette eingebaut wird.

Klinische Charakteristik

Syndrom	Hb G/L	MCV fL	Hämoglobinelektrophorese (%)					Spleno- megalie %	Blutgefäss- verengung
			S	A	F	A2	andere		
Heterozygot Hb-S	normal	80–90	35–40	50–60	< 2	< 3.5	–	0	0
Homozygot Hb-S	80	95	80–90	0	2–20	2.8	–	Kinder 80 % Erwachsene ~ 10 %	++++
Doppelter Heterozygot:									
HbS / β^+ thalassämie	100	75	75	15	5	> 3.5	–	60 %	++
HbS / β^0 thalassämie	80	70	90	0	5	> 3.5	–	60 %	++++
HbS /HbC	110	80	50	0	< 2	< 3.5	50 % C	60 %	++
HbS /HbD	70–90	80	50	0	< 2	< 3.5	50 % D		++++
HbS /HbE	130	70	64	0	< 2	< 3.5	35 % E		0

Quelle: Blood: Principles and Practice of Hematology 1995

Methode

High Performance Liquid Chromatography (HPLC)

Material

1 EDTA-Tube, lila

Information

Gilles Sabo, Abteilungsleiter Hämatologie
Dr. med. Anne-F. Viollier, Spezialärztin FMH für Innere Medizin, Spez. Onkologie/Hämatologie

Tarif

Hämoglobinelektrophorese 120 TP / Fr. 120.–

Literatur auf Anfrage