

Laborparameter

- Abklärung bezüglich Anämie (Blutbild, Retikulozyten, Ferritin, CRP)
- Hämoglobin-Elektrophorese
- Molekulargenetische Untersuchung auf Thalassämien, (HBA1, HBA2, HBB), ggf. Hämoglobinopathien (ggf. erst bei der Frau, dann beim Partner)

Für die genetische Untersuchung wird nach dem Gendiagnostik-Gesetz eine **Einverständnis-Erklärung für genetische Untersuchungen (ggf. beide Partner)** benötigt.

Untersuchungsmaterial

Diagnosen nach ICD-10: Z31.6, D56,3, D58.2, D64.9

Beide Partner (hämatologisch-genetische Analyse), je

- 3x5 ml EDTA-Blut, 10 ml Serumröhrchen
- Untersuchungsdauer: ca. 1 Wochen

Versand

(wenn aus der Praxis oder Klinik geschickt)

- per Post oder Bote bei Raumtemperatur
- Fahrdienst für Probenmaterial:
Tel. 040/30955-140

Falls weitere Untersuchungen oder Kontrollen in einer folgenden Schwangerschaft empfohlen sind, kooperieren wir gern mit Ihrer Fach- bzw. Kinderwunsch-Praxis.

Terminvergabe zur Beratung, Organisation

Sekretariat: Frau Jansen-Perböll und Kolleginnen

Sprechzeiten: 09:00-13:00 Uhr, 15:00-18:00 Uhr

Tel.: 040/30955-656, Fax: 040/30955-235

Email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de

Online: www.doctolib.de

Homepage: www.fennerlabor.de

Anfahrt

Labor und Beratungsstelle befinden sich in der Nähe des Hauptbahnhofs mitten in der Innenstadt/ an der Alster

Anfahrt mit Bus, U/S-Bahn: Jungfernstieg/ Rathausmarkt

Anfahrt mit Pkw: Parkhaus in der Europapassage
Nebenbetriebsstelle Frau Dr. med. Ellen Jessen:

Eppendorfer Landstraße 44, 20249 Hamburg

Tel. 040/54754751, Fax 040/54754752

Labor Dr. Fenner und Kollegen

Medizinisches Versorgungszentrum für
Labormedizin und Humangenetik

Ansprechpartner:



Dr. med. Ernst Krasemann

FA für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-430

Email: jkrasemann@fennerlabor.de



Dr. med. Ellen Jessen

FÄ für Humangenetik,

Psychosomatische Grundversorgung-

Tel.: +49(0)40/30955-555

Email: ejessen@fennerlabor.de



Dr. med. Christiane Kling

FÄ für Allgemeinmedizin

FÄ für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-656

Email: ckling@fennerlabor.de

Dr. med. Claus Fenner
Dr. med. Thomas Fenner
Dr. med. Ernst Krasemann
Dr. med. Ines Fenner
Prof. Dr. med. Holger-Andreas Elsner
Prof. Dr. med. Jörg Steinmann
Dr. med. Carmen Lensing
PD Dr. med. Moritz Hentschke
Dr. med. Ellen Jessen
Dr. med. Christiane Kling
Dr. med. Johanna Blankenfeld
Birgit Finke
Dr. med. Caroline Fenner

In Kooperation mit:

Dr. med. Hans-Joachim Günzl
Dermatologie, Pathologie

Dr rer. nat. Eckart Schnakenberg
Pharmako- und Toxikogenetik

Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | 040 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Vers.002 10/2019

Laborfachinformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

Anlageträger für erbliche Anämien Thalassämie, Hämoglobinopathie

Bedeutung bei Kinderwunsch

 **FENNER**
Labor Dr. Fenner & Kollegen

Grundlagen zum Verständnis

Die Thalassämien und andere erbliche Formen der Blutarmut betreffen das Hämoglobin (Hb). Das normale Hb besteht aus 2 α - und 2 β -Untereinheiten, die einen Viererkomplex bilden (Hb $\alpha_2\beta_2$).

Das α -Globin ist bereits vor der Geburt Bestandteil des Hb. Das β -Globin wird erst nach der Geburt gebildet, vor der Geburt ist γ -Globin vorhanden (fetales Hb: $\alpha_2\gamma_2$). Die hohe funktionelle Bedeutung des α -Globin zeigt sich darin, dass 2 Gene (HBA1, HBA2) auf Chromosom 16 verankert sind, für das β -Globin dagegen 1 Gen (HBB) auf Chromosom 11. Jeder Mensch hat von beiden Eltern insgesamt 4 HBA- und 2 HBB-Gene geerbt.

Anlageträger für ein verändertes Hämoglobin haben einen relativen Infektionsschutz vor Malaria. Daher sind Hämoglobin-Störungen im Mittelmeerraum und allen Ländern Asiens und Afrikas verbreitet, die zu den Malaria-Endemiegebieten zählen oder historisch gezählt haben. Ursache der Thalassämien sind z.B. Mutationen in den Steuerbereichen des HBA- bzw. HBB-Gens. Die α - und β -Einheiten werden normal aufgebaut, aber das Mengenverhältnis zwischen ihnen stimmt nicht. Thalassämien sind am weitesten verbreitet.

Hämoglobinopathien entstehen durch Mutationen im HBA/ HBB-Gen, die zu einem veränderten Globin führen. HBB-Mutationen sind klinisch bedeutsamer (z.B. HbS, HbC, HbD/Punjab, HbE).

Wie häufig gibt es Anlageträger?

Bedingt durch Migration sind 5%-7% der Weltbevölkerung betroffen. Etwa 20% der Menschen in Deutschland bzw. 35% der Hamburger sind seit den 1950er Jahren zugewandert; etwa die Hälfte der Herkunftsländer zählt(en) zu den Malariagebieten (BAMF 2017, Statistikamt Nord 2017, Modell/WHO 2008). Etwa 0,5-1% der Einheimischen und ca. 3-20% der Menschen aus den entsprechenden Herkunftsländern sind Träger einer Anlage, die für Nachkommen bedeutsam sein kann.

Folgen für Nachkommen

Kinder, die von beiden Eltern Anlagen zur Thalassämie und/ oder Hämoglobinopathie erben, können in bestimmten Konstellationen eine schwere chronische Anämie ab dem Säuglingsalter, Organschäden durch Eisenspeicherung bzw. wiederholte Infarkte sowie eine chronische Schmerzsymptomatik entwickeln, die lebenslange Therapien erforderlich machen. Heilung ist in manchen Fällen durch Stammzelltransplantation möglich.

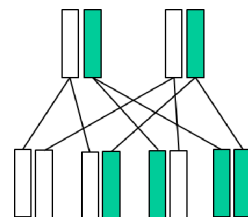
- in der Schwangerschaft: α -Thalassämie intermedia: 3 von 4 HBA-Genen ausgefallen
HBH-Krankheit, schwere Anämie

-major: alle HBA-Gene ausgefallen
Spätabort, Barts´Hydrops fetalis
mit Gefährdung der Mutter (u.a. Eklampsie)!

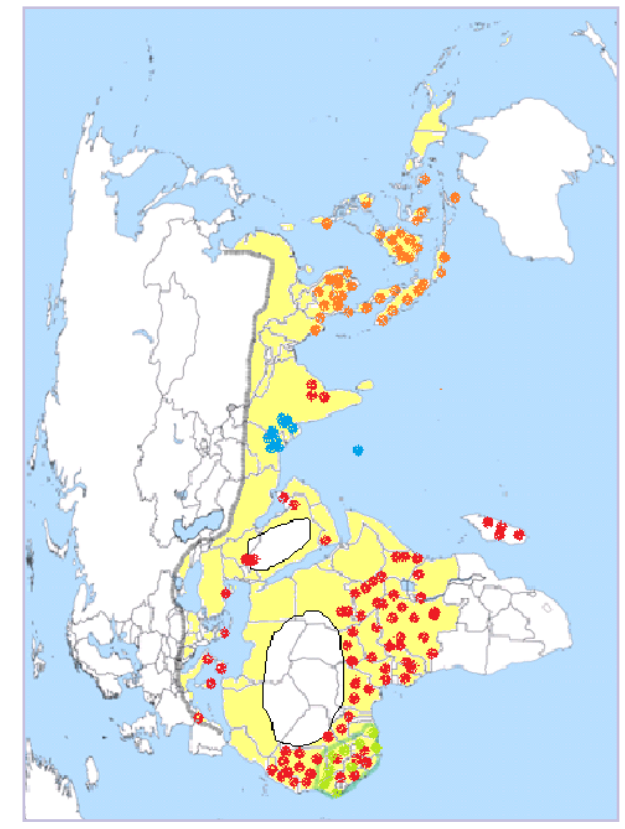
- nach der Geburt:
 β -Thalassämia major
 β -Thalassämie (Hb β) homozygot oder heterozygot mit einer Hämoglobinopathie vererbt (z.B. HbC/ β , HbD/ β , HbE/ β)
Sichelzellkrankheit
Sichelzellkrankheit (HbSS/ homozygot) oder heterozygot zusammen mit einer anderen Störung im HBB-Gen vererbt (z.B. HbS/ β , HbSC, HbSD, HbSE)

Die Auswirkungen von komplexen Anlagekombinationen im HBA- und HBB-Gen oder weiteren Hämoglobin-Genen ($\delta\beta$ -Thalass., HPFH, HbX u.a.) müssen im Einzelfall bewertet werden.

Erbgang: autosomal rezessiv
Eltern: heterozygote Anlageträger, selbst gesund



Risiko für jedes Kind:
Anlage von beiden Eltern geerbt: 1/4, 25%
Gesund, keine Anlage geerbt: 1/4, 25%
Gesund, selbst Anlageträger: 2/4, 50%



Wie erkennt man Anlageträger?
Anlageträger sind gesund; einige haben eine leichte hämolytische Anämie, die durch Eisengaben nicht ausgeglichen werden kann. Die Hämoglobinelektrophorese ist meist auffällig, ermöglicht jedoch keinen sicheren Ausschluss einer Anlageträgerschaft.

Schematische Übersicht:
Herkunftsländer mit Anlageträgern für Thalassämien (α , β , $\delta\beta$) in hellgelb
Sichelzellkrankheit (HbS)
Hämoglobin C (HbC)
Hämoglobin D (HbD) Punjab
Hämoglobin E (HbE)