
Ihre Ansprechpartner



Dr. med. Ellen Jessen
Fachärztin für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung



Dr. med. Christiane Kling
Fachärztin für Allgemeinmedizin,
Fachärztin für Humangenetik



Dr. med. Jonas Helbig
Arzt in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

Anfahrt zur Beratungsstelle

Hauptstelle Innenstadt
Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg
S- und U-Bahn- Haltestellen:
Jungfernstieg: S1, S2, S3, U1, U2, U4
Rathaus: U3
Mit dem Auto:
Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)

Ihr Kontakt zu uns

Humangenetik
Bergstr. 14 | 20095 Hamburg

Terminvergabe
Sekretariat Humangenetik
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235
humangenetik@fennerlabor.de

Telefonische Sprechzeiten:
09:00–13:00 Uhr | 15:00–17:00 Uhr



Labor Dr. Fenner und Kollegen MVZ GmbH
Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | 040 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Laborfachinformation



Anlageträger für erbliche Anämien Thalassämie, Hämoglobinopathie **Bedeutung** bei Kinderwunsch

Humangenetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik

Grundlagen zum Verständnis

Liebe Patientin, lieber Patient,

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 zähl(t)en zu den Malaria-gebieten (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.

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-Genen ausgefallen
Spätabort, Barts' Hydrops fetalis

mit Gefährdung der Mutter (u.a. Eklampsie)!

- **nach der Geburt:**

β -Thalassämia major

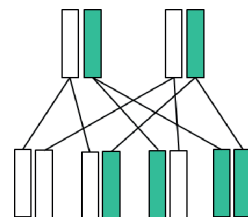
β -Thalassämie (Hb β) homozygot oder heterozygot mit einer Hämoglobinopathie vererbt (z.B. HbC/ β , HbD/ β , HbE/ β)
Sichelzellkrankheit

Sichelzellkrankheit (HbSS/ homozygot) oder heterozygot zusammen mit einer anderen Störung im HBB-Gen vererbt (z.B. HbS/ β , HbSC, HbSD, HbSE)

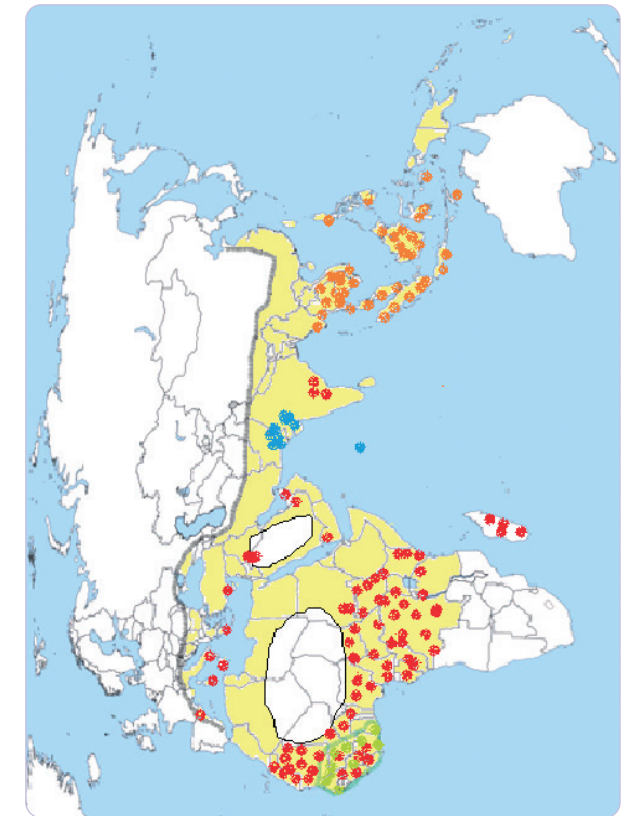
Die Auswirkungen von komplexen Anlagekombinationen im HBA- und HBB-Gen oder weiteren Hämoglobin-Genen ($\delta\beta$ -Thalass., HPFH, HbX u.a.) müssen im Einzelfall bewertet werden.

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 Eisengeben 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)