

Hämoglobinanalyse

Material: EDTA-Blut 1,5 ml

Präanalytik: Transport ungekühlt

Analyse innerhalb < 7 d nach Blutentnahme

Methoden: Hochdruck-Flüssigkeits-Chromatographie (HPLC) und Kapillarelektrophorese

Dauer: Ergebnis verfügbar nach 3-7 Tagen, Befundversand nach 7-10 Tagen

Durchführung: täglich

Akkreditiert: nein

Indikation: V.a. Thalassämien, V.a. Sichelzellkrankheit, V.a. Hämoglobin (Hb)-Varianten mit veränderter Sauerstoffaffinität, V.a. andere strukturelle Hb-Varianten, chronische hämolytische Anämien, Methämoglobinämie

Hintergrund: Die Untersuchungen dienen dem Ausschluss bzw. der Diagnose quantitativer Hämoglobinveränderungen (= Thalassämien) sowie qualitativer Hämoglobinvarianten, einschließlich struktureller Varianten (z. B. Hb S, Hb C), klinisch zu einer Thalassämie führender, instabiler Varianten (z. B. Hb E, Hämoglobin Constant Spring), anderer instabilen Varianten (z.B. Hb Köln, Hb Hammersmith), Varianten mit erhöhter (z.B. Hb Villa Real, Hb Vanderbilt) oder erniedrigter (Hb Rothschild, Hb Bassett) Sauerstoffaffinität, sowie Hb M-Varianten.

Die Hb-Analyse der erste Schritt in der Konfirmationsdiagnostik bei positivem Neugeborenenscreening auf Sichelzellkrankheit.

Beschreibung: Die Hb-Analysen mittels HPLC und Kapillarelektrophorese werden der Zentralen Einrichtung für klinische Chemie (ZE KCh) am Universitätsklinikum Ulm durchgeführt und validiert. Die endgültige medizinische Beurteilung und Erstellung des Befundberichts an den Einsender werden im Labor für Spezielle Hämatologie vorgenommen.

Bei der Kapillarelektrophorese erfolgt die Trennung der Hämoglobinfaktionen aufgrund ihrer elektrophoretischen Mobilität bei einem bestimmten pH-Wert und elektroosmotischem Strom.

Bei der HPLC erfolgt eine Bindung und Elution der Hämoglobine an SiO₂ in Abhängigkeit von ihrer Ladung und dem Elektrolyt-Gehalt des Puffers.

Es werden stets beide Untersuchungen durchgeführt. Dies dient der Diagnosesicherung und erlaubt in einzelnen Fällen eine bessere Spezifizierung.

Ausführliche Informationen zu diesen Methoden auf:

https://www.uniklinik-ulm.de/fileadmin/default/09_Sonstige/Klinische-Chemie/Seiteninhalte/Seiteninhalte_H/Haemoglobinopathie_Kapillarelektrophorese_FB-PAE_6_HbELPHO_OE-MB.pdf

und

https://www.uniklinik-ulm.de/fileadmin/default/09_Sonstige/Klinische-Chemie/Seiteninhalte/Seiteninhalte_H/Hb_ss-Thalassaemie_FB-PAE_6_HbVAR_OE.pdf

Ergebnis: Berichtet wird in der Regel das Ergebnis der Kapillarelektrophorese. Bei besonderen Fragestellungen (z.B. Therapiemonitoring bei Sichelzellkrankheit) werden zusätzlich Ergebnisse der HPLC berichtet.

Der Anteil der verschiedenen Hämoglobinfraktionen ist altersabhängig und ändert sich vor allem im ersten Lebensjahr im Zusammenhang mit dem physiologische Hämoglobin-Switch kontinuierlich.

Etwa ab Ende des ersten Lebensjahres liegen Werte vor, die denen von älteren Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen nahezu entsprechen (bis Ende 2. Lebensjahr noch geringgradig höhere HbF-Werte)

Referenzbereich Erwachsene:

Hämoglobin A: 96,8 – 97,8 %

Hämoglobin A₂: 2,2 – 3,2 %

Hämoglobin F: <0,5%

Pathologische Hb-Varianten werden namentlich oder bzgl. ihres Laufverhaltens beschreibend separat aufgeführt und im Befundbericht beurteilt.

Genetik: Die Hämoglobinanalysen werden ggf. durch genetische Untersuchungen ergänzt:

1. Zur Spezifizierung biochemisch nicht eindeutig zu identifizierender Hb-Varianten.
2. Zur Spezifizierung der einer Thalassämie zugrundeliegenden Veränderungen.
3. Bei klinischem V. a. Hb-Varianten mit erniedrigter oder erhöhter Sauerstoffaffinität bei unauffälliger oder nicht ausreichend spezifischem Ergebnis der Hb-Analyse.
4. Zum Ausschluss einer milden alpha-Thalassämie bei entsprechendem Verdacht.