

Hämatologie und Hämoglobinopathien – historischer Abriss



Prof. emerit. Dr. med. H. Heimpel, FRCPath

Medizinische Klinik der Universität Ulm

Hämatologie Heute – Berlin 26. 4. 2012

Erstbeschreibung der Thalassämie – wer wars?

» Ein Italiener ?

» Ein Deutscher ?

» Ein Amerikaner ?

» Ein Türke ?

» Eine Griechin ?



Thomas B. Cooley,

*1865 Ann Arbor/Mi
Boston, Heidelberg,
Boston, Detroit
+1942 Detroit

Thomas B. Cooley and Pearl Lee

A series of cases of splenomegaly in children with anemia
and peculiar bone changes

Transactions of the American Pediatric Society 1925

„Five children presented the clinical syndrome ordinarily known as Von Jaksch ‘s disease or pseudoleukemia infantium“

„There was anemia, spleno – hepatomegaly, discoloration of the skin. The blood showed normal or increased resistance to hypotonic solutions. There was moderate leukocytosis – chiefly normoblasts...”

„In four cases attention was called to a peculiar mongoloid appearance caused by enlargement of the cranial and fascial bones...”

Eine Seite!

- Das BB eines Patienten von Cooley 1927, gezeichnet von seiner Tochter

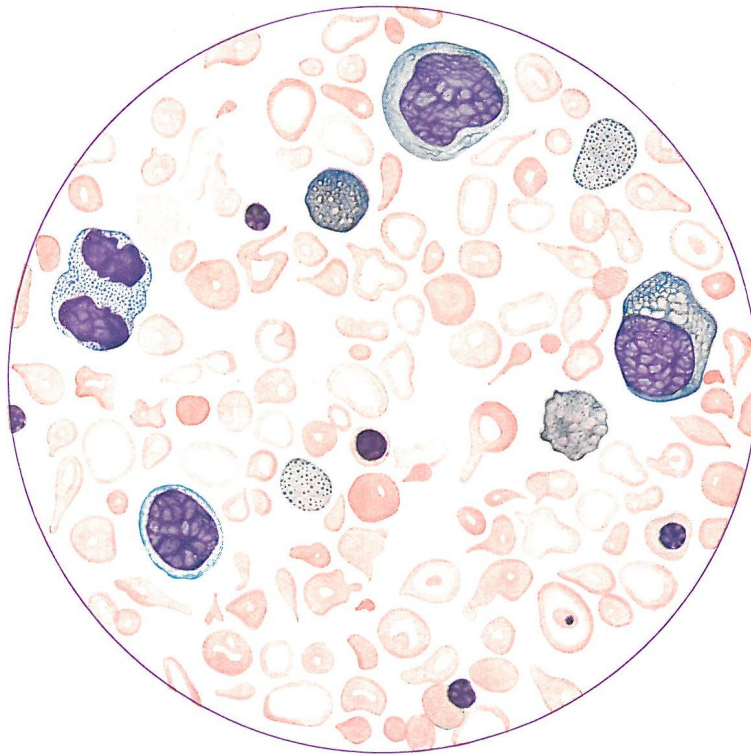


Abb. 9.

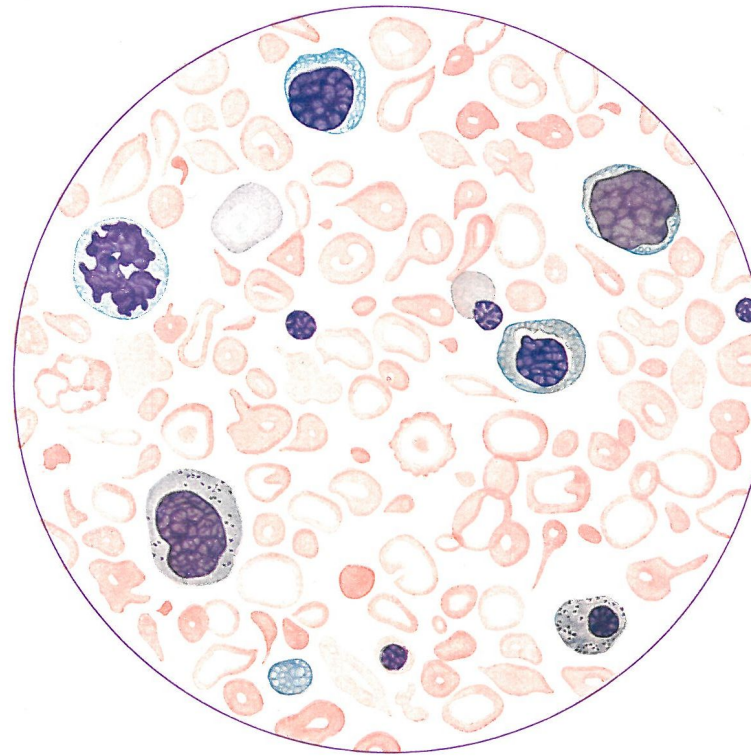


Abb. 10.

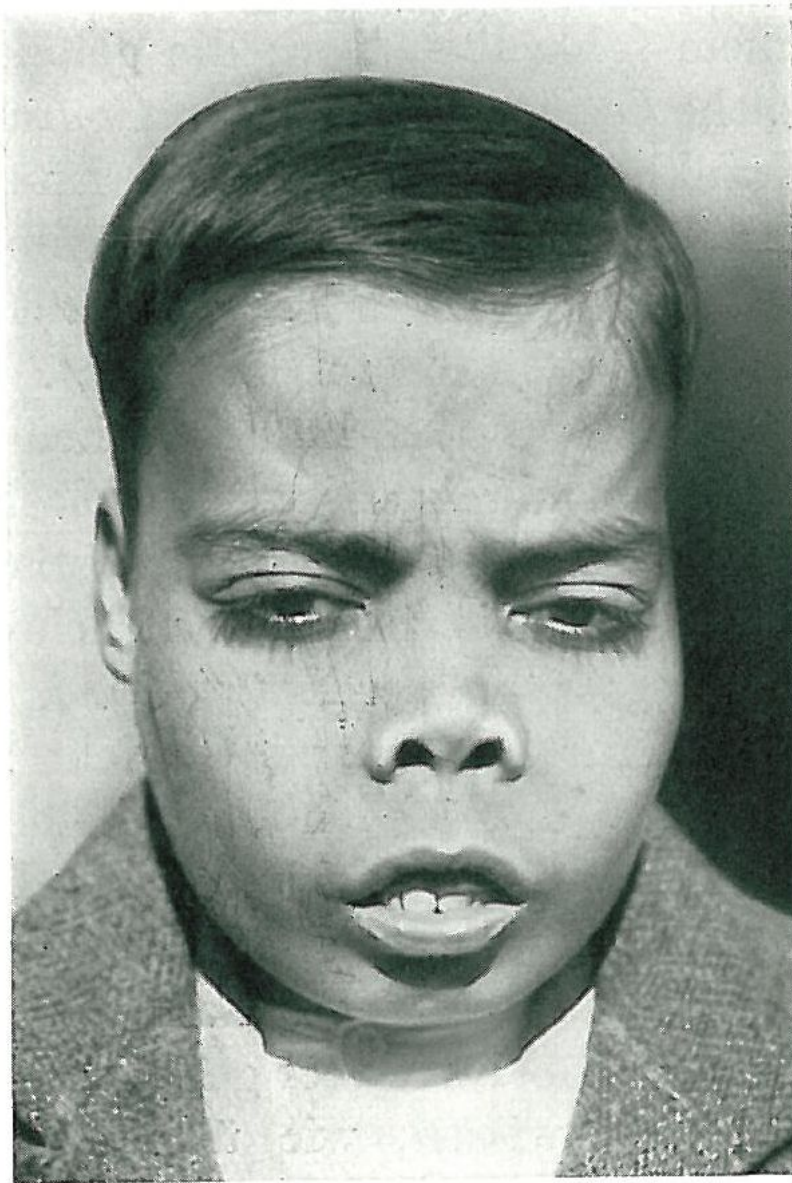


Bild eines
Patienten mit
Cooley'scher
Anämie

Abb. 4. Exotische, negroide Gesichtsentstellung bei einem griechischen Knaben mit COOLEYScher Krankheit. Nach einer von CAMINOPETROS in Athen zur Verfügung gestellten Photographie.

Cooleys Beschreibung – wie gings weiter?

1933 (-35?) *Fanconi/Zürich* erste Beschreibung Cooleys Anämie in Mitteleuropa – bei Einwanderer- Kind aus Sardinien

1934 *Ravenna Mailand* – erster Fall von Cooley Anämie in Italien

1936 *Caminopetros Athen* Cooleys Anämie ist häufig in Griechenland. Ist nicht kongenital, sondern hereditär (*in Griechisch!*)

1936 *Whipple /Rochester* 3 new cases: Mediterranean disease – thalassemia (erythroblastic anemia of Cooley) *J Pediatr* 9, 279, 311, 1936

1936 *Lehndorf Wien* Die Erythroblastenanämie (*Erg.inn.Med.Kinderheilk.* 50, 568-619, 1936)

Dann zahlreiche Beschreibungen aus IT, GR, TR, GB, FR, B).

1949 *Chini und Valeri, Bari* Mediterranean hemopathic syndromes (*Blood* 4, 989, 1949 – 277 lit. Zitate!)

Bürstenschädel aus einer Photographie von Cooley



Abb. 193. Charakteristisches Röntgenbild des Schädels bei COOLEY-Anämie. Vorgeschrrittenes Stadium der Krankheit. Zahllose stachelförmige Trabekel senkrecht auf der Tabula interna stehend. Beobachtung von COOLEY. (Aus BATY, BLACKFAN und DIAMOND.)

Kalotte eines Patienten mit Erythroblastenanämie

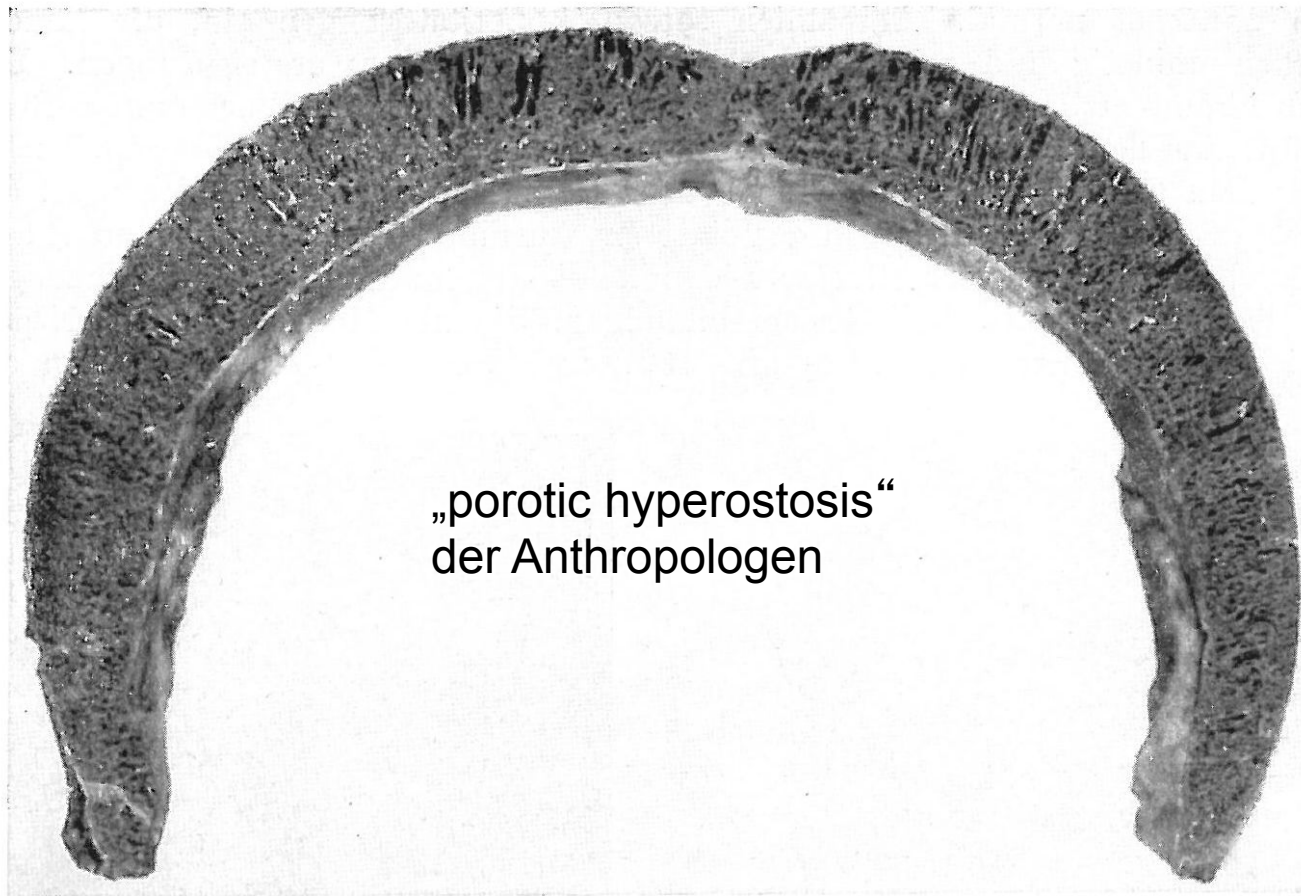
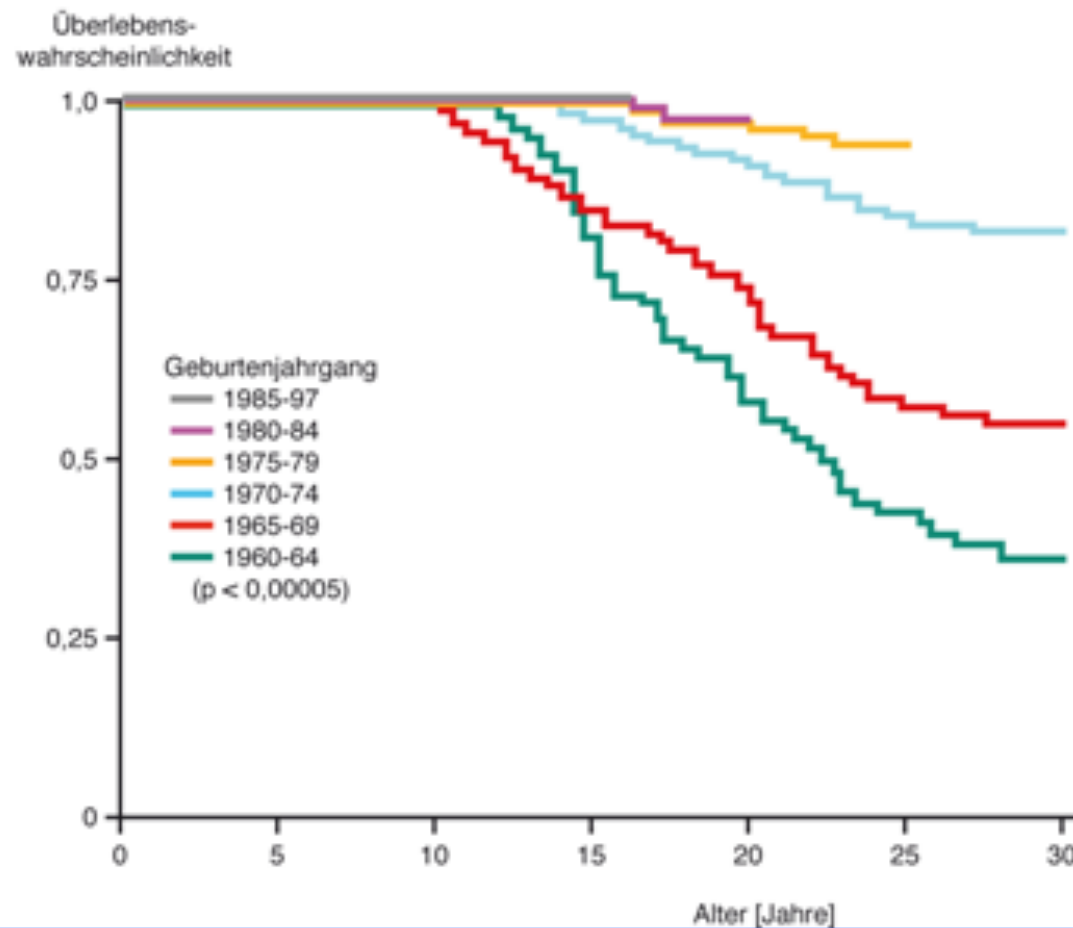


Abb. 191.

Schnitt durch das Schädeldach einer Erythroblastenanämie. Verbreiterung der Diploe durch Markwucherung, Usurierung der Tabula externa, Sulcus längs der Sagittalnaht. (Aus der Arbeit von WHIPPLE und BRADFORD.)

Lebenserwartung bei Thalassämia major

Abb. 7



Veränderung
der
Lebenszeit
seit
Behandlung
mit Eisen-
chelatoren
Thalassämien
Zypern

Erstbeschreibung der Sichelzellanämie – wer wars?

- » Ein Italiener ?
- » Ein Deutscher ?
- » Ein Amerikaner ?
- » Ein Türke ?
- » Ein Engländer aus Südafrika ?

Die Entdeckung der Sichelzellanämie

- 1910 *Herrick JB Chicago 1861 – 1954* Peculiar elongated and sickle shaped red blood corpuscles in case of severe anemia (Arch. Internal Med.5, 517, 1910)
„intelligent negro of 20“ „ with very irregular red cells, with large numbers of thin, sickle shaped forms“
- 1940 *Ham and Castle* Gefäßverschlusskrisen: SCD!
- 1951 *Perutz MF* Struktur des Hämoglobins und Kristallisation im Sichelzellblut
- 1949 *Linus Pauling* Nachweis von HbS, des ersten anomalen Hämoglobins! „Sickle cell anemia: A molecular disease“ (Science 110, 543)
- 1954 - 62 *Ingram V. und andere* Grundlage der Chemie der Genetik und Nomenklatur der normalen und anomalen Hämoglobine, der Thallasämien und der SCD

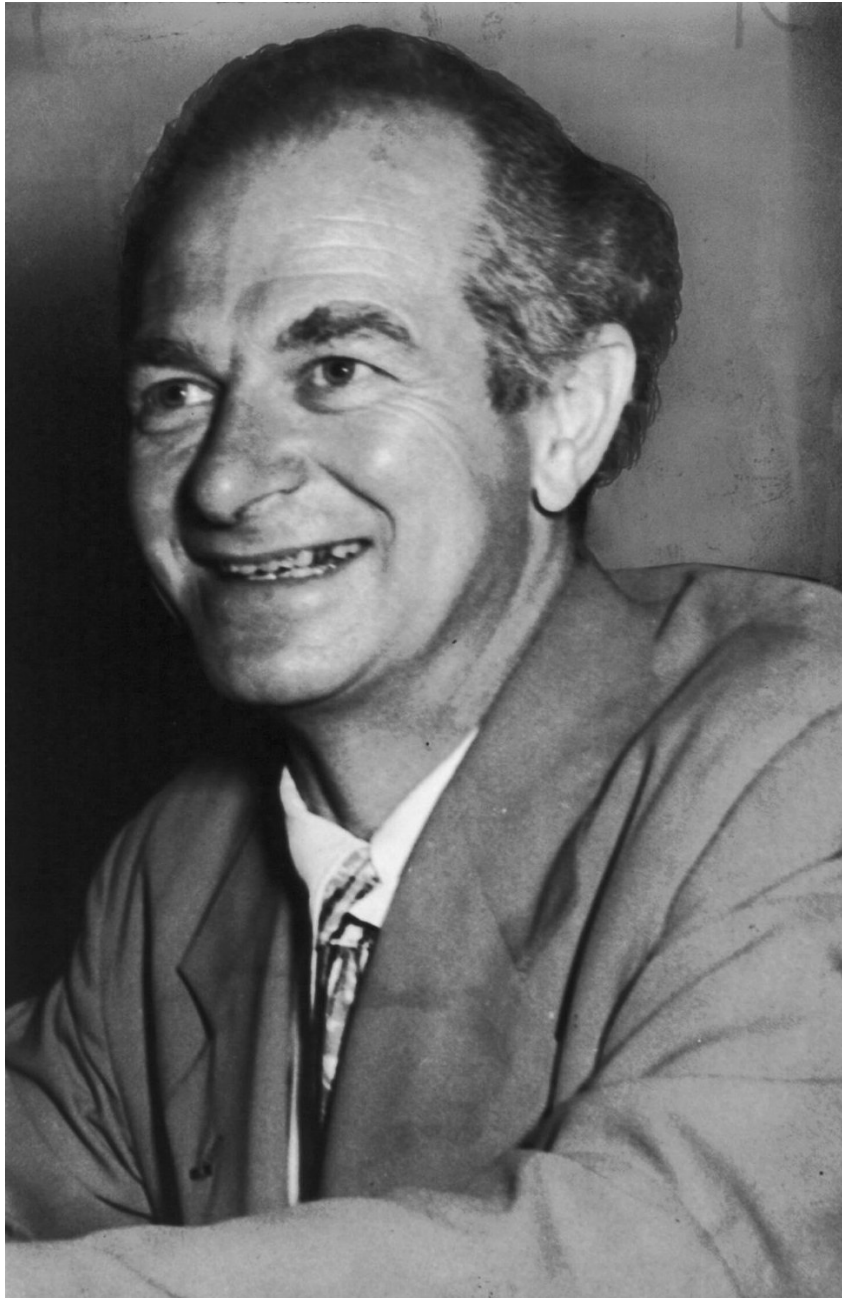


Max Perutz geb 1914 in
Wien, + 2002 in
Cambridge, beim
Nobelpreis Ball 1962

„I am concerned by the American
cries for vengeance and concerned
that President Bush's retaliation will
lead to the death of thousands more
innocent people, driving us into a
world of escalating terror and counter-
terror. I do hope that you can use
your restraining influence to prevent
this happening.“ An Tony Blair 2001

Die Entdeckung der Sichelzellanämie

- *1910 Herrick JB* Peculiar elongated and sickle shaped red blood corpuscles in case of severe anemia (Arch. Internal Med.5, 517, 1910)
„intelligent negro of 20“ „ with very irregular red cells, with large numbers of thin, sickle shaped forms“
- *1940 Ham and Castle* Gefäßverschlusskrisen: SCD!
- *1951 Perutz MF* Struktur des Hämoglobins und Kristallisation im Sichelzellblut
- *1949 Linus Pauling* Nachweis von HbS, des ersten anomalen Hämoglobins! „Sickle cell anemia: A molecular disease“ (Science 110, 543)
- *1954 - 62 Ingram V. und andere* Grundlage der Chemie der Genetik und Nomenklatur der normalen und anomalen Hämoglobine, der Thallasämien und der SCD



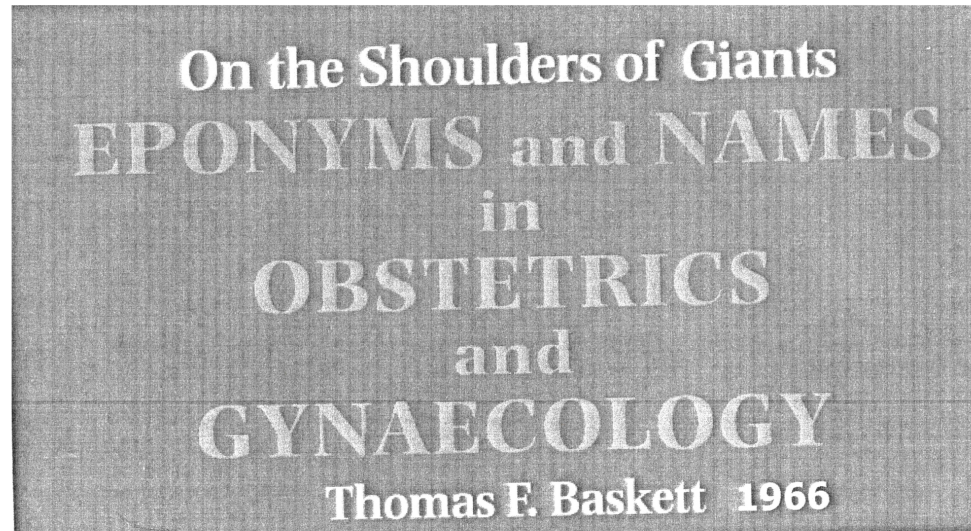
Linus Pauling *1901 in
Portland/OR + 1994
in Big Sur/CA

Nobelpreis für Chemie
1954

Friedensnobelpreis
1957

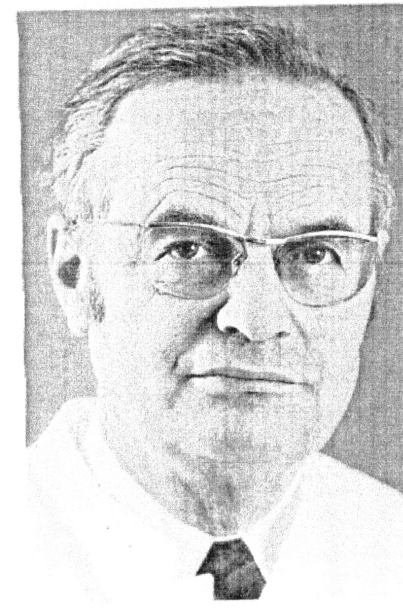
Life magazine 1962: „A
weird Insult from
Norway“

International Lenin
Peace Prize 1970

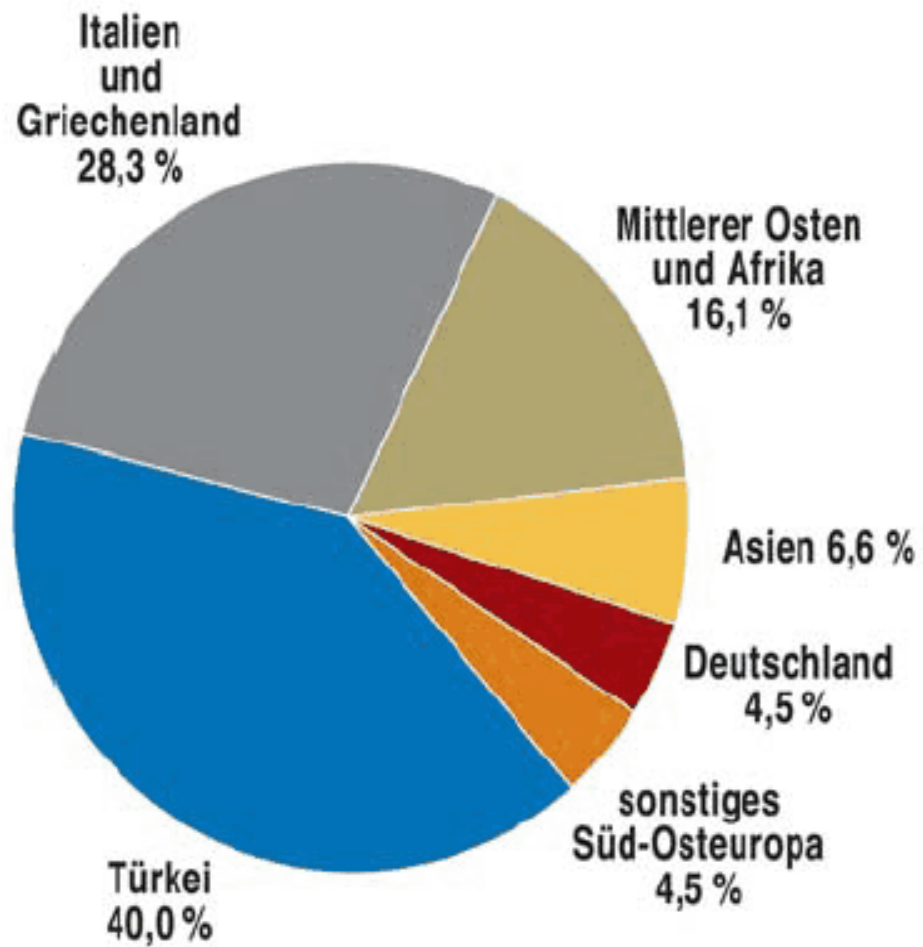


Klaus Betge

Enno Kleihauer



eGRAFIK 1

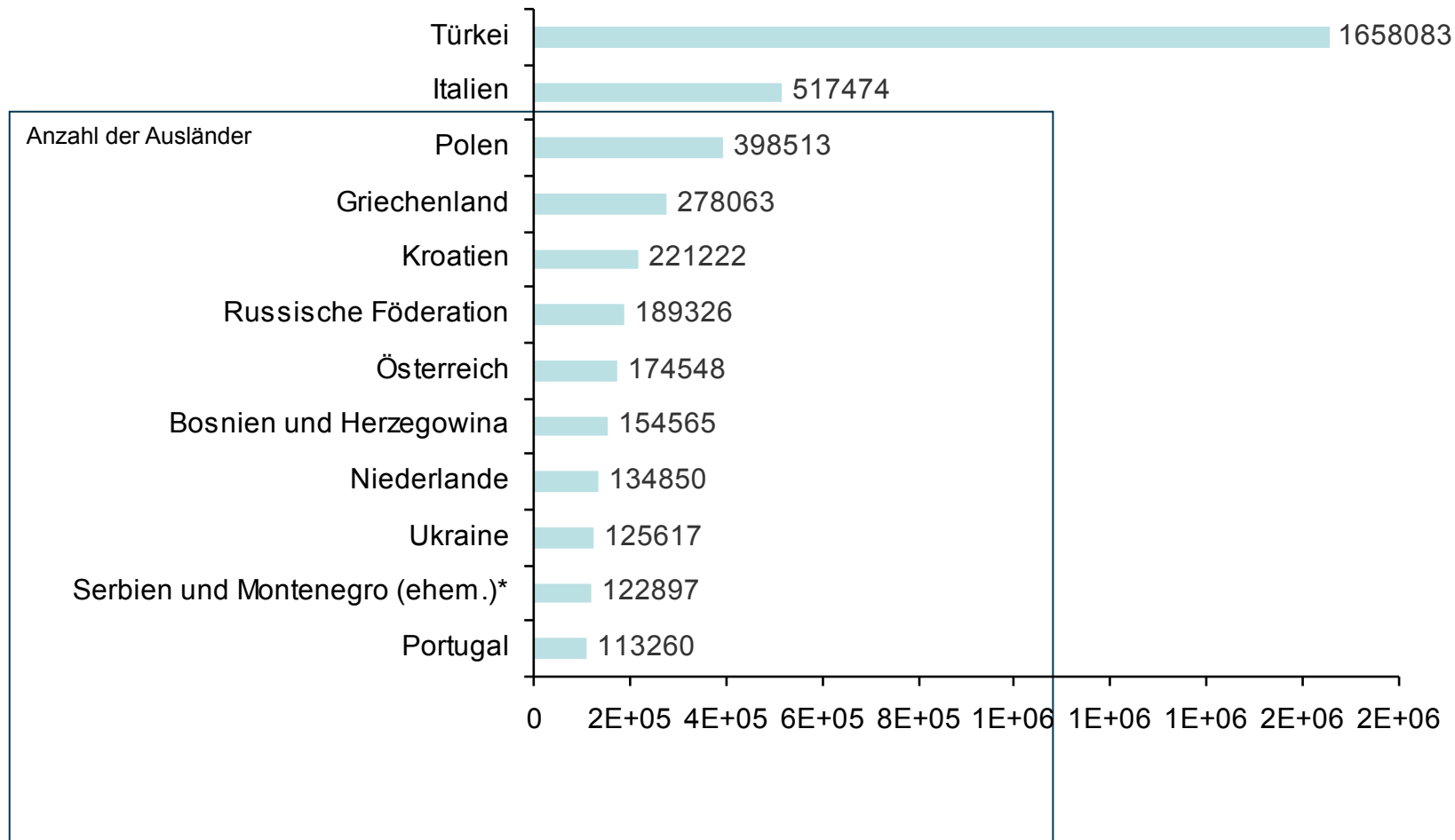


Ursprungsländer und prozentuale Häufigkeitsverteilung der im Hämoglobinlabor in Ulm untersuchten Patienten mit Hämoglobinopathien

Die wichtigsten Hämoglobinopathien in Deutschland (E.Kohne)

β-Thalassemie-syndrome	66 %
Hämoglobin S	21 %
Alpha-Thalassemie-syndrome	7.8%
Hb-E, -C	3,9 %
Instabile Hämoglobine	0.2 %

Anzahl der Ausländer in Deutschland nach Herkunftsland Deutschland, statistisches Bundesamt 2009



Diese Statistik kann in PPT nur ausschnittsweise gezeigt werden. k.

Statistisches

Bundesamt

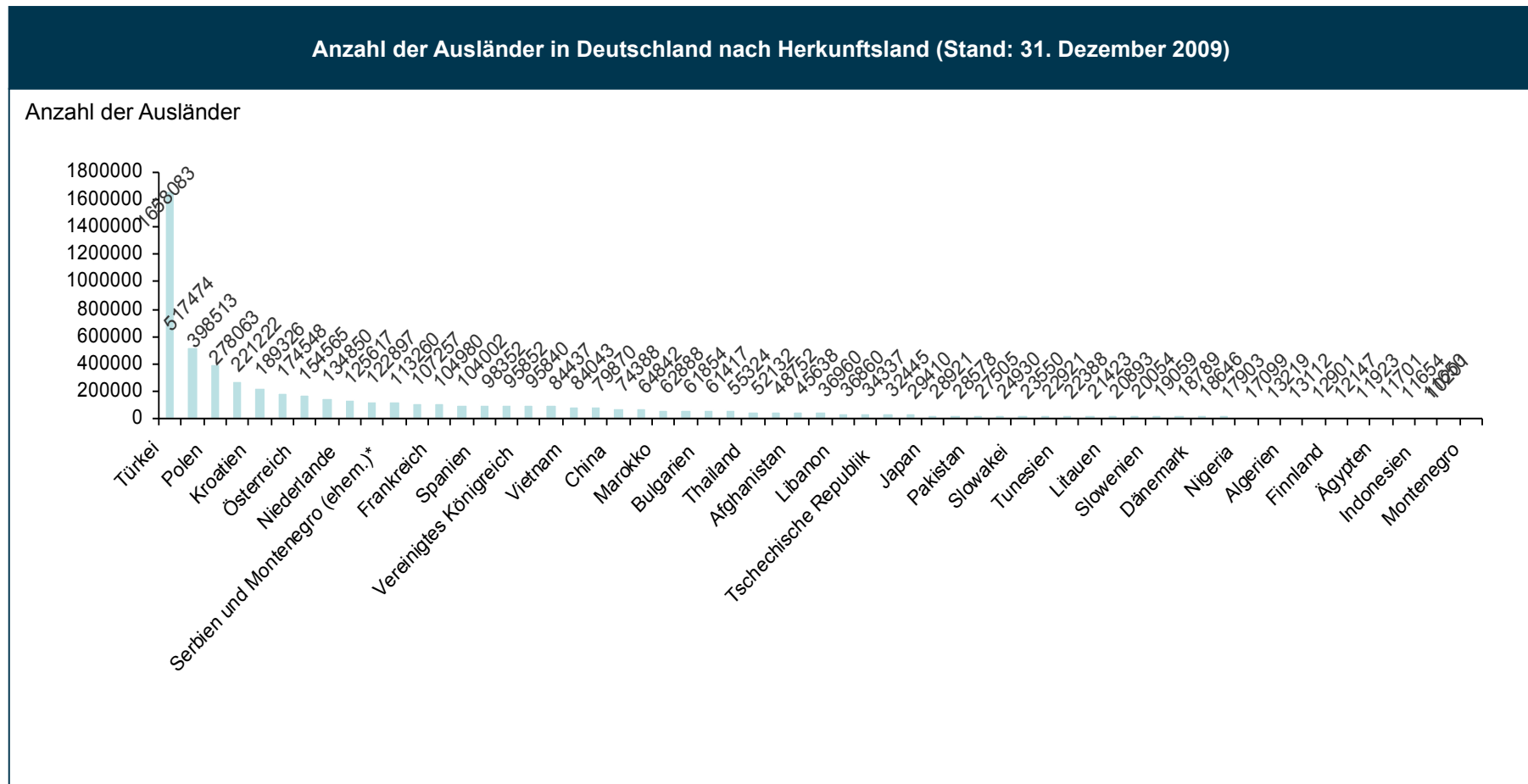
Angaben zur Pressestatistik, sowie Erläuterungen zu Fußnoten, sind im Backup des
Dossiers auf Seite [12](#) zu finden.

[ID 1221](#)

Hämoglobinopathien: Herausforderungen in Deutschland

- Frühe Diagnose durch Kinderärzte
- Neugeborenen - Screening bei Risikogruppen
- Rechtzeitige Diagnose bei erwachsenen Immigranten
- Zentralisierung der vollständigen Diagnostik bei Diagnoseverdacht
- Genetische Beratung der Eltern nach Geburt eines kranken Kindes
- Netzwerk von Expertenzentren, Register
- Enge Zusammenarbeit von pädiatrischen und internistischen Hämatologen
- Langzeitbetreuung erwachsener Patienten durch Hämatologen in Expertenzentren und /oder Fachärzte mit speziellen Kenntnissen
- Interdisziplinäre Kooperation mit Labormedizinern, Endokrinologen, Reproduktions- medizinern, Psychotherapie und Sozialpädagogen
- Gemeinsame Weiterbildung durch GPOH und DGHO

Anzahl der Ausländer in Deutschland nach Herkunftsland Deutschland, statistisches Bundesamt 2009



Diese Statistik kann in PPT nur ausschnittsweise gezeigt werden. Bitte laden Sie für vollständige Wiedergabe die Exceldatei der Statistik.
Hinweis: Weitere Angaben zu dieser Statistik, sowie Erläuterungen zu Fußnoten, sind im Backup des Dossiers auf Seite [12](#) zu finden.
Quelle: Statistisches Bundesamt, destatis.de