

# Verlässliche Diagnosestellung einer hereditären Sphärozytose im Neugeborenenalter

Oliver Andres, Stefan Eber und Christian P. Speer



**Kinderklinik und Poliklinik**  
Direktor: Prof. Dr. C. P. Speer

**Praxis für Pädiatrische Hämatologie**  
Prof. Dr. S. Eber



# Hintergrund und Fragestellung

- Hereditäre Sphärozytose häufigste angeborene chronische hämolytische Anämie in Mittel- und Nordeuropa
- Gefahr eines Kernikterus oder einer raschen Transfusionsbedürftigkeit bei Neugeborenen
- Einzelne Sphärozyten im Blutaussstrich von Neugeborenen physiologisch
- Generell leicht erhöhte osmotische Resistenz neonataler Erythrozyten

Ist die Hereditäre Sphärozytose im Neugeborenenalter verlässlich diagnostizierbar?

# Labordiagnostik der hereditären Sphärozytose

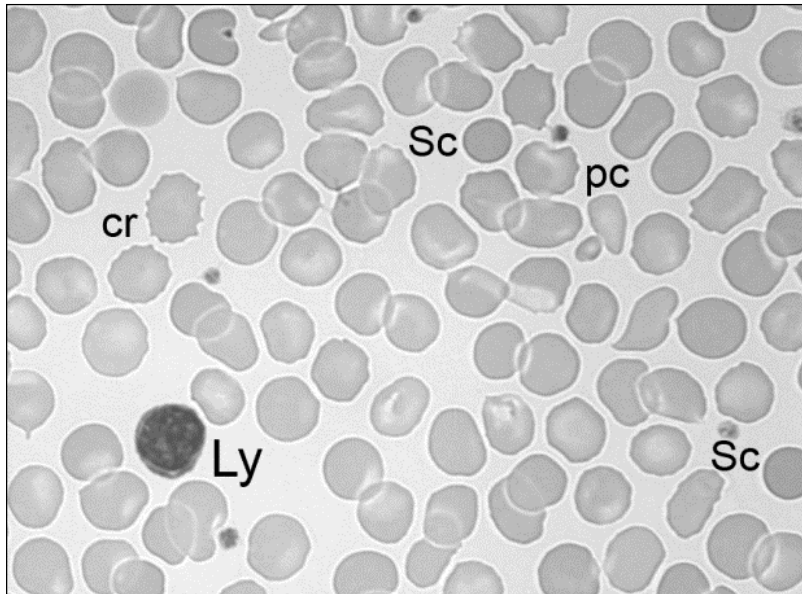
- Goldstandard
  - Acidified Glycerol Lysis Test (AGLT): Schnelltest für die osmotische Fragilität
  - Eosin-5'-Maleimid-Bindungstest (EMA): Quantifizierung der Bande-3-Konzentration
- Messung der osmotischen Fragilität mittels hypotoner Salzlösung besonders im Neugeborenenalter nicht standardisierbar

# Patienten

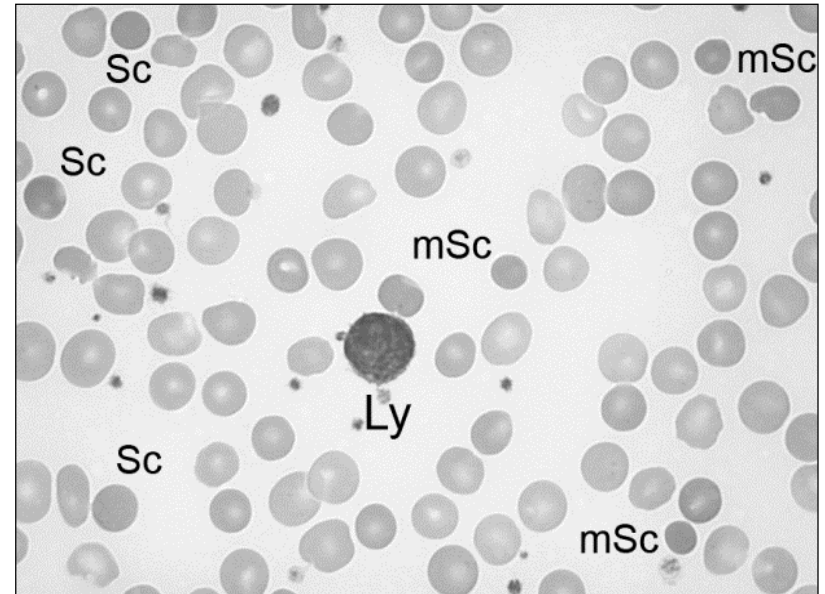
- Retrospektive Analyse der Einsendungen ins Erythrozytenlabor Würzburg (O. Andres, S. Eber, H. Einsele, C. P. Speer)
- Über 500 Proben zur Sphärozytosediagnostics zwischen 2010 und 2014

Patientengruppen	Alle Patienten (n= 37)
Alter bei Blutentnahme (Tage)	17,7 (0–42)
Patienten in der 1. Lebenswoche	11
Geschlecht (männlich:weiblich)	19:18
Elternteil mit bekannter HS (ja:nein)	14:23
Proben transportzeit (Tage)	1,1 (0–3)

# Erythrozytenmorphologie

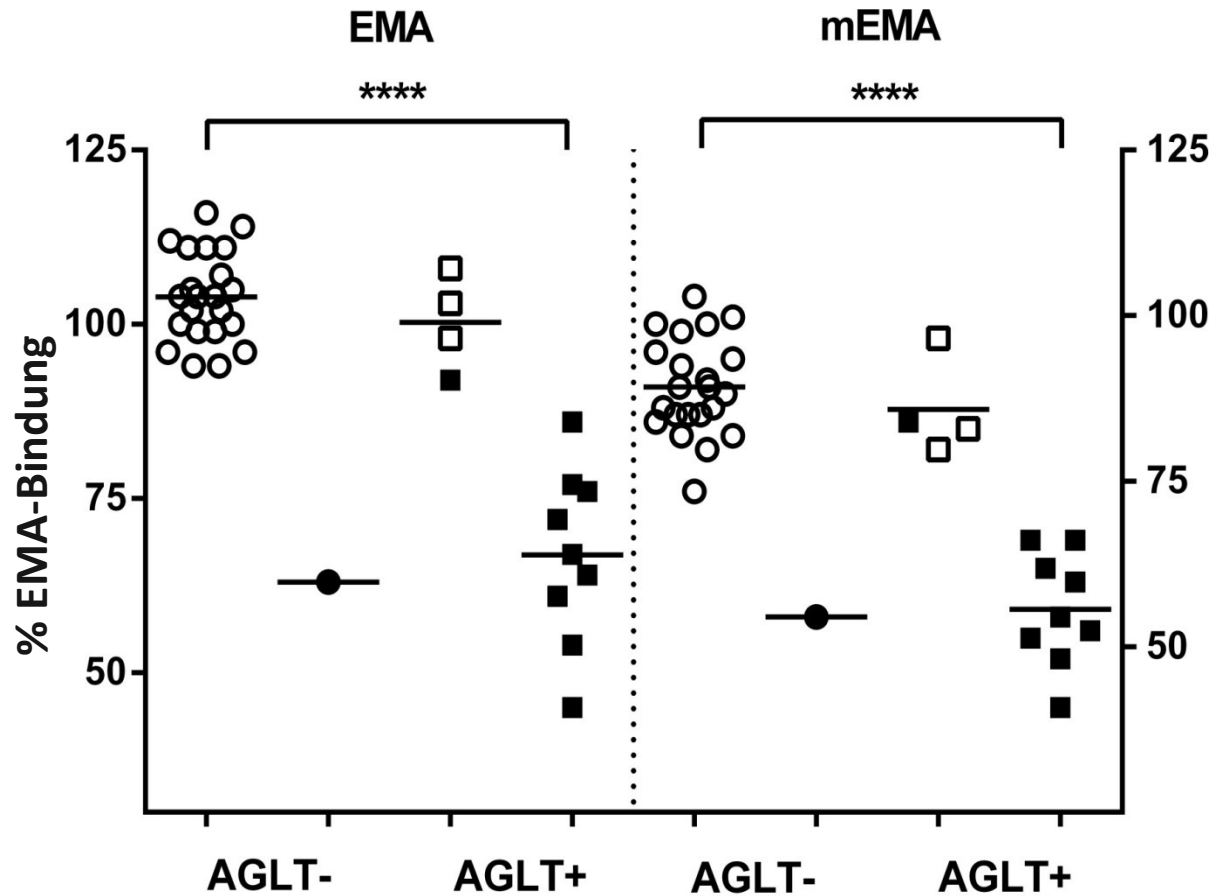


Gesundes Neugeborenes



Neugeborenes mit Sphärozytose

# Kombination von AGLT und EMA



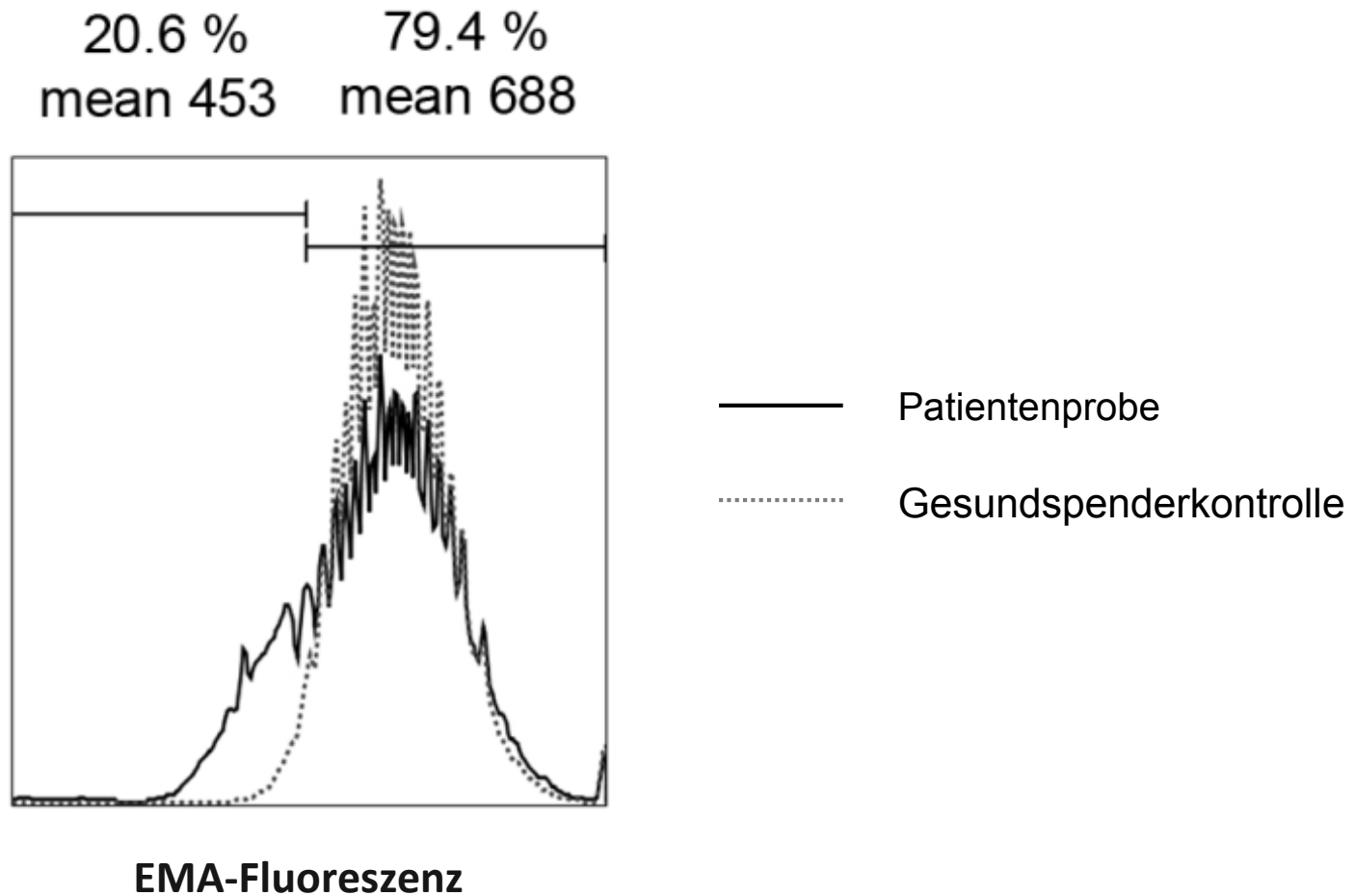
n=36

\*\*\*\* p < 0,0001

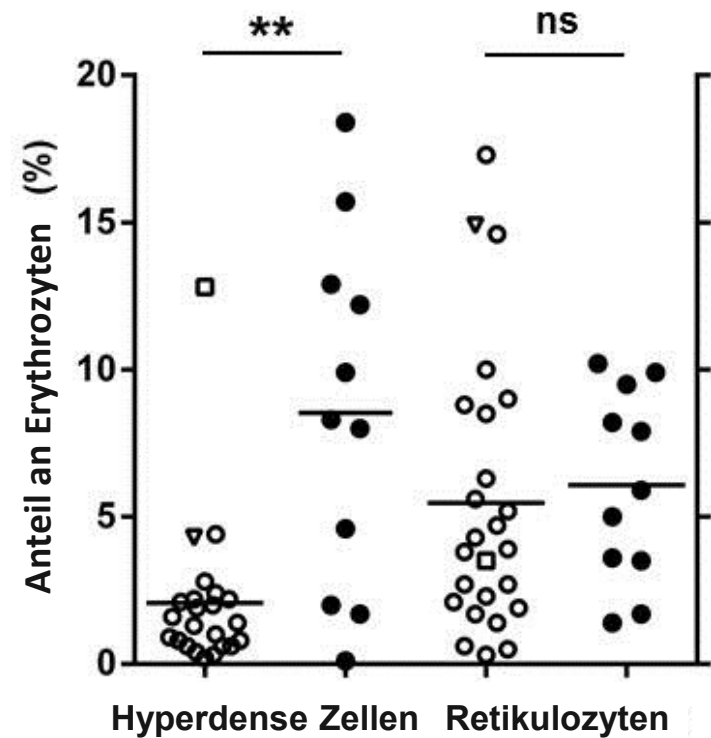
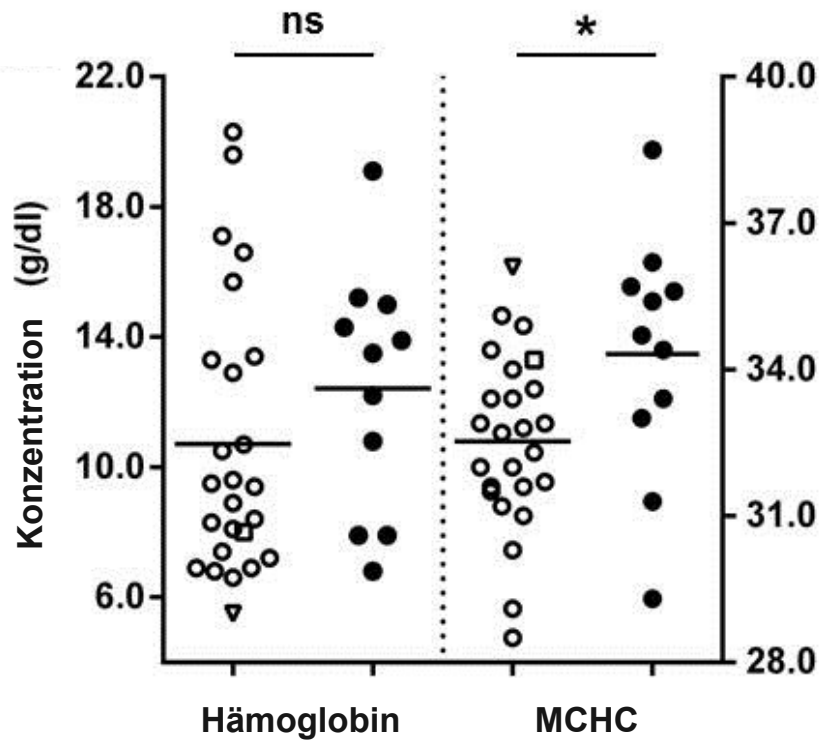
●■ Diagnosesicherung

○□ Diagnoseausschluss

# EMA-Bindung bei einem Säugling zwei Tage nach Transfusion



# Hämatologische Parameter nach Diagnosegrad



n=36

ns nicht signifikant; \*  $p < 0,02$ ; \*\*  $p < 0,005$

▽ Infantile Pyknozytose

□ Heinz-Körper-Anämie



- Verlässliche Diagnose einer hereditären Sphärozytose im Neugeborenenalter durch Kombination der Erythrozytenmorphologie mit AGLT und EMA
- Auch aus kleinen Blutmengen (0,5 ml EDTA-Blut)
- Rascher Versand Voraussetzung (Expressversand mit Zustellung am Folgetag)
- Bei Verdacht auf eine erythrozytäre Erkrankung Blutentnahme mit spezialisierter Diagnostik zum frühest möglichen Zeitpunkt