



UniversitätsKlinikum Heidelberg

Fallvorstellung

Unklare Anämie

Dr. med. Arne Krümpelmann

Symposium HÄMATOLOGIE HEUTE – Berlin – 22.04.16

Neonatale Präsentation

- Reifes, hypotrophes weibliches Neugeborenes (Geburtsgewicht 1955g, 2. Perz.)
 - Biventrikuläre Myokardhypertrophie
 - Mikrozytäre Anämie (Hb 7.5g/dl, MCV 65 fl)
- EK-Gabe (30ml) am 1. LT
- Beginn orale Eisensubstitution am 20. LT

Erstvorstellung mit 5 Mon.

- Eisensubstitutionsrefraktäre mikrozytäre Anämie
- kein erneuter Transfusionsbedarf
- unauffällige Entwicklung

→ bis dato keine weitere hämatologische Abklärung erfolgt

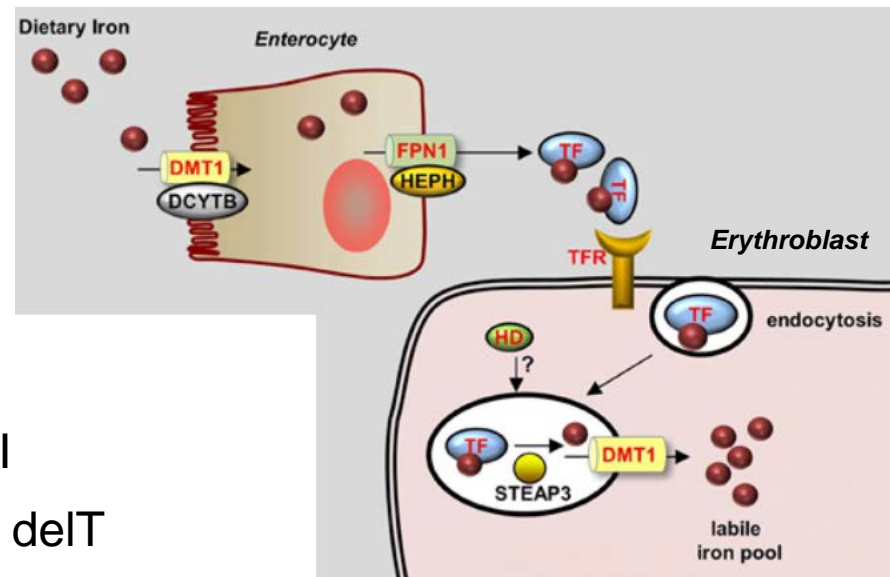
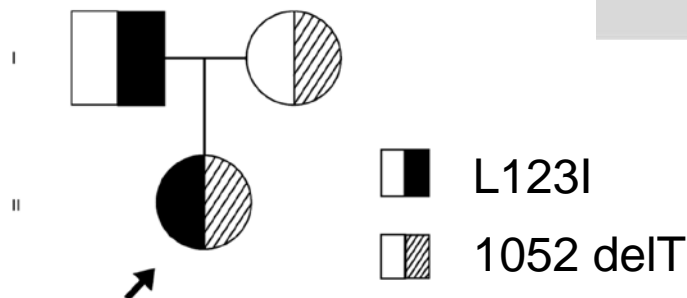
Diagnostik im 5. Lebensmonat

Parameter	Wert	Norm	Parameter	Wert	Norm
Erythrozyten	5.87	3.7 – 5.2 /pl	Haptoglobin	0.8	– 1.35 g/l
Hämoglobin	9.3	9.5 – 13.5 g/dl	Ferritin	28	7 – 140 µg/l
Hämatokrit	0.290	0.35 – 0.44 l/l	Transferrin	2.30	2.35 – 4.03 g/l
MCV	49.1	74 – 108 fl	TF-Sättigung	43	16 – 45 %
MCH	15.8	25 – 35 pg	lösl. TF-Rez.	8.6	1.9 – 4.4 mg/l
MCHC	32.3	28 – 36 g/dl	Ferritinindex	5.94	– 3.2
Retikulozyten	11.3	2 – 28 ‰	Zink-Protoporphyrin	95	<40 µmol/molHb
RDW	22.8	12.9 – 18.7%	Bilirubin	0.4	<1.2 mg/dl
			Hepcidin	4.7	8 – 23 ng/ml

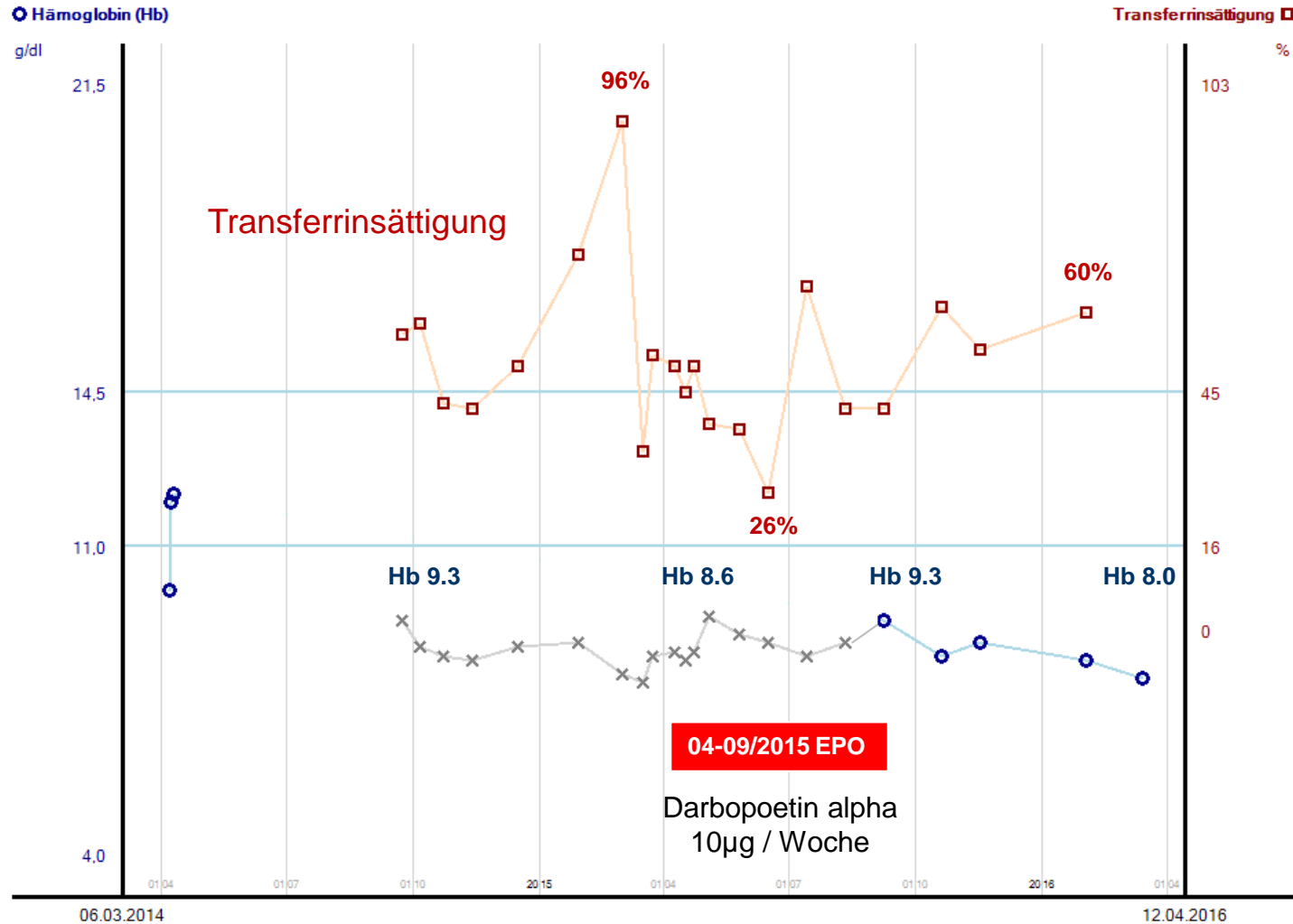
- α-Globingenotypisierung und Hämoglobindiagnostik unauffällig
- normwertiges Coeruloplasmin

V.a. (erythrozytärer) Eisenstoffwechseldefekt

- DMT1 (= divalent metal transporter 1)
- 2 heterozygote Mutationen im *SLC11A2*-Gen
→ **DMT1-Mangel**



Verlauf der Patientin



Patienten mit DMT-1-Mangel

#	sex	age	Hb	MCV	TF-Sätt.	Ferri-tin	Therapie	Effekt auf Hb
1	♀	0	8.3	64.4	68	18	Fe p.o. / EK-Gabe / EPO	++ / + / +
2	♂	7	5.6	53.5	54	10	EK-Gaben	+
3	♂	5	4.0	71	85	256	EK-Gaben / EPO / Chelatbildner	+ / ++ / -
4	♀	20	7.4	54		153	EK-Gaben / EPO	+ / +
5	♂	50	10.8	57	90	200		
6	♀	55	9.0	57	129	443	Fe p.o. / Fe i.v.	- / -
7	♀	27	8.7	58	79	300	Fe p.o. / Chelatbildner	- / -
8	♀	0	9.3	49.1	43	28	Fe p.o. / EK-Gabe / EPO	- / ++ / +

Donker et al., Blood 2014

Anämie-bezogene Probleme:

(schwere) Eisenüberladung, **intrauterine Wachstumsverzögerung**, **geringes Geburtsgewicht**, Blässe, Müdigkeit, komplizierte Schwangerschaft, **fetale hypertrophe Mykardiopathie**

Vielen Dank!