

Perinatal central cyanosis with a clinically favourable outcome

Fallpräsentation

Hämatologie Heute – Köln

22. März 2019

Alessandra Bosch

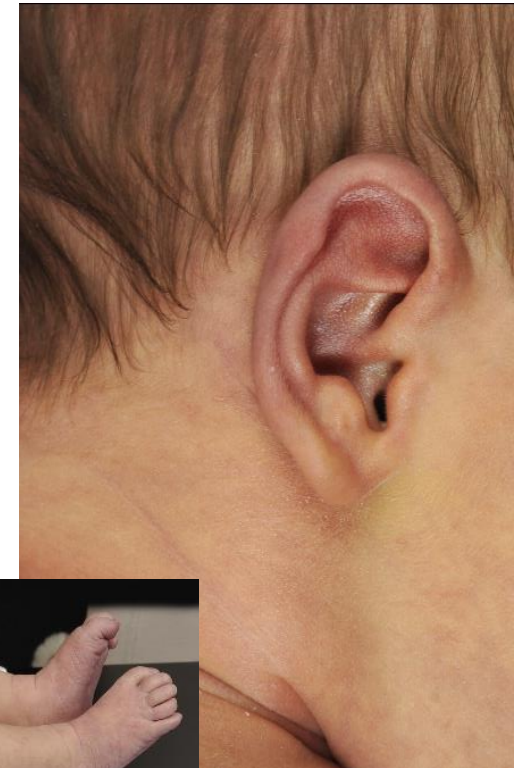
Assistenzärztin Hämatologie

Kinderspital Zürich

Fallpräsentation

Peripheres Spital

- TG, SG, 40.SSW, GG 3810g
- Apgar 9/9/9, NSapH 7.21
- Zyanose
- O2-Vorlage
- Verlegung ins Kinderspital



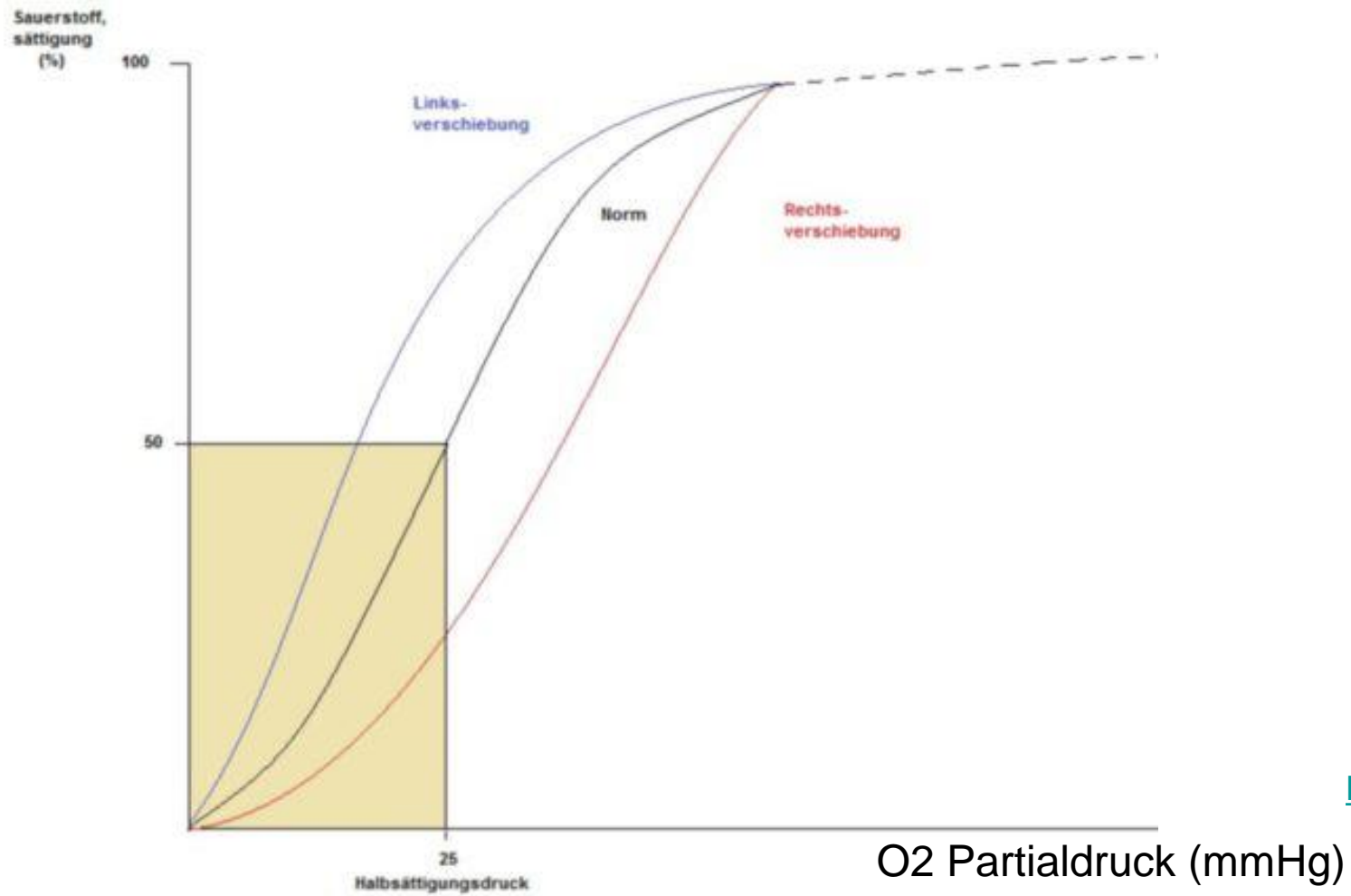
Fallpräsentation Intensivstation

- aBGA:
 - Sättigung 78-87%
- Rx Thorax
- Echokardiographie

- Diaphorase-Assay
- Ec Enzymdefekte
- Toxikologie
- Hb-Chromatographie

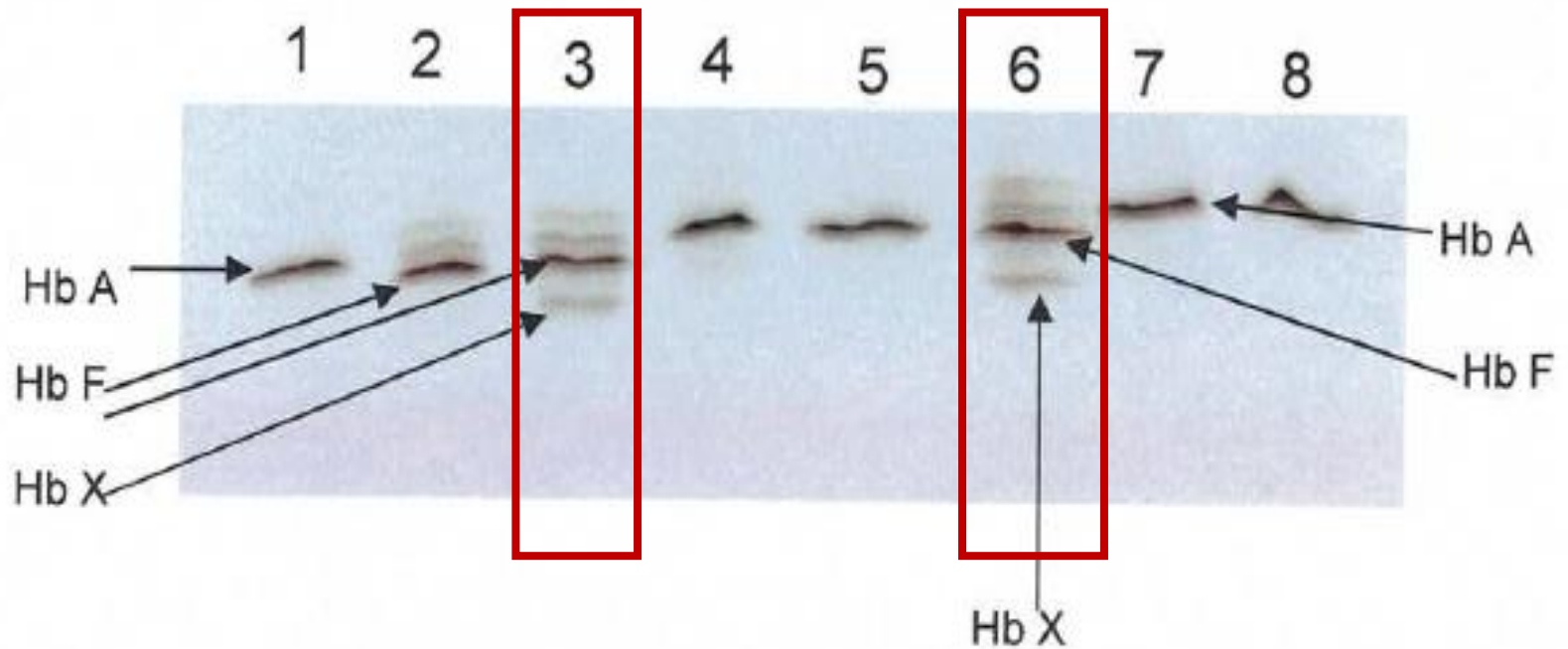
Blutgas Ergebnis		
pH	7.370	
pCO ₂	5.61	kPa
pO ₂	6.30	kPa
cBase(Ecf) _c	-0.8	mmol/L
? cHCO ₃ ⁻ (P,st) _c	22.7	mmol/L
cHCO ₃ ⁻ (P) _c	23.8	mmol/L
Oxymetrie Ergebnis		
? Hct _c	50.0	%
? ctHb	16.3	g/dL
? sO ₂	65.4	%
? FMetHb	10.3	%
? FO ₂ Hb	60.3	%
?# FCOHb		%
? FHHb	31.9	%
Elektrolyt Ergebnis		
cNa ⁺	135	mmol/L
cK ⁺	4.4	mmol/L
cCa ²⁺	1.39	mmol/L
cCl ⁻	105	mmol/L
AnionGap,K ⁺ _c	10.9	mmol/L
Metabolit Ergebnis		
cGlu	4.8	mmol/L
cLac	2.5	mmol/L
Temperatur Korrektur		
pH(T)	7.370	
pCO ₂ (T)	5.61	kPa
pO ₂ (T)	6.30	kPa

O₂-Tonometrie



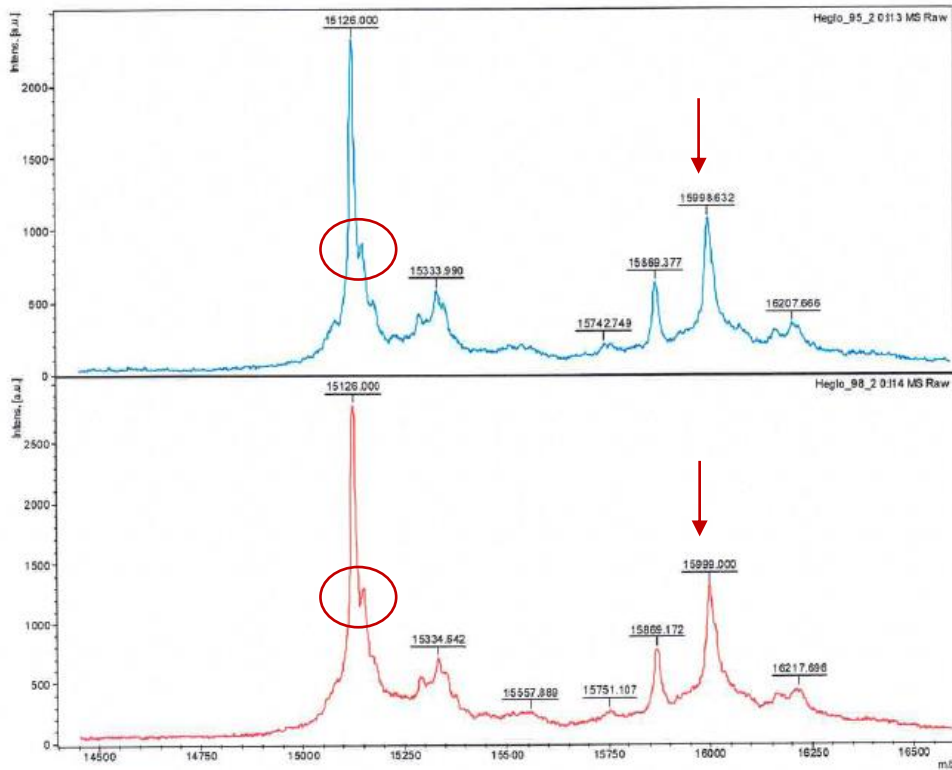
[Bildquelle](#)

Isoelektrische Fokussierung



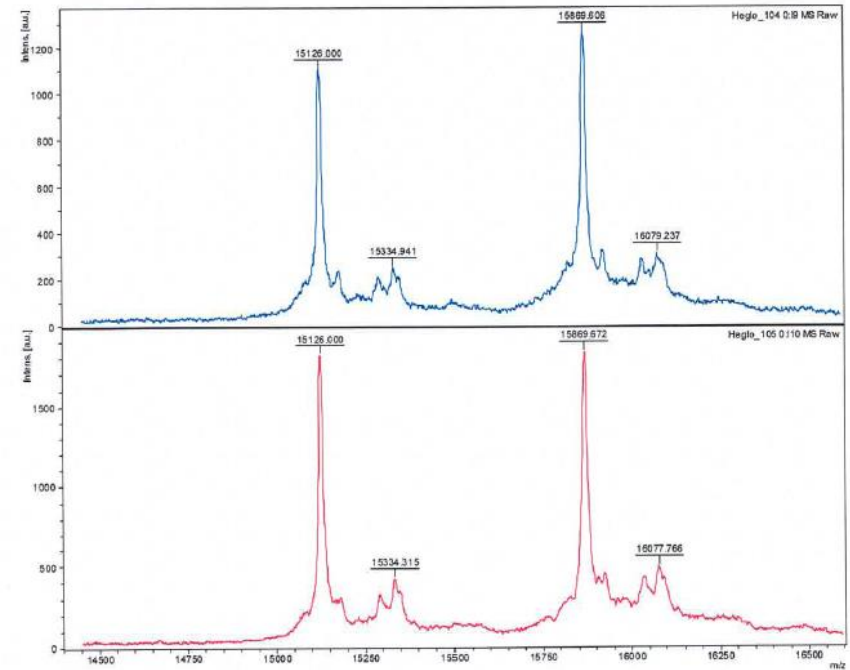
Massenspektrometrie

Indexpatient 95/98



Die beiden Proben zeigen auf der alpha-Kette ein Zusatzsignal bei 15'150 Da (+24 Da), sowie ein deutliches Hb F-Signal bei 15'999 Da.

Eltern «Indexpatient»



Die Eltern des Indexpatienten zeigen keine Auffälligkeiten im MALDI-TOF-Spektrum

Sequenzierung

- Km: MetHb 1,7% (<1%)
- Ke: DNA-Sequenzierung ohne Mutation.

- alpha-Globin-Gen
 - heterozygote Mutation an der Position alpha 1 CD87 (C->T).
 - laut Literatur: **Hb M-Iwate**

HbM-Iwate

- Hb-Variante
- Vor >200 Jahren bereits in Japan beschrieben
- Häm oxidiert → MetHb
 - Met-Hb bindet kein O₂ = deoxy-Hb
 - Zyanotisches Hautkolorit
 - Tiefe SpO₂
- Tiefe O₂-Affinität
 - O₂-Freisetzung in der Peripherie

HbM-Iwate

- pulsoximetrische Messungen zu tief (SpO₂ 60-70%)
- O₂-Affinität verringert
- O₂-Bedarf gedeckt

- Operative Eingriffe:
 - Auf genügende Sauerstoffgabe achten
 - BGA
 - stabilen Sauerstoffgehalt dokumentieren (60-70%)

Kuji A, Anesth analg 2001; 93:1192-3

Schlussfolgerung



au



Perinatal central cyanosis with a clinically favourable outcome

Bildquelle

Danke für die Aufmerksamkeit!

Acknowledgements

Prof. Markus Schmugge

Marlis Schmid

Ec-Labor

Betreuende Ärzte und Pflege

Bibliography

1. Kuji A, Satoh Y, Kikuchi K, Satoh K, Joh S. *The anesthetic management of a patient with hemoglobin M(Iwate)*. Anesth Analg. 2001;93:1192–1193.
2. Thom CS, Dickson CF, Gell DA, Weiss MJ. *Hemoglobin variants: biochemical properties and clinical correlates*. Cold Spring Harb Perspect Med. 2013;3(3):a011858.
3. KUMAGAI, R., NIITSU, H., KATSURA, I., NAKAYASHIKI, N. and KATSURA, S. *A Case of a Newborn Infant with Hb M Iwate*. Tohoku J. exp. Med., 1986, **150** (3), 337-343
4. McGrath JS, Datir S, O'Brien F, Why so blue? *A case of neonatal cyanosis due to congenital methaemoglobinaemia (HbM Iwate)* Case Reports 2016;2016:bcr2016216805.