



Diagnostischer Pfad

Verdacht auf Hämoglobinopathie

- Mikrozytäre, hypochrome Anämie nach Ausschluss eines Eisenmangels
- Chronisch hämolytische Anämie unklarer Genese oder Medikamenten-induziert
- Erythrozytose unklarer Genese
- Gefäßverschlüsse bei Patienten aus Endemiegebieten mit hoher Prävalenz für HbS und HbC
- Hydrops fetalis unklarer Genese
- Familiäre Disposition und Kinderwunsch

- ggf. Ausschluss Eisenmangel (Blutbild mit RDW, Ferritin und ggf. CRP)
- ggf. Retikulozyten und Hämolyseparameter (Haptoglobin, LDH, Bilirubin)

Hämoglobinelektrophorese

auffällig

unauffällig

normale Hb-Fractionen
aber HbA₂ erhöht

anomale Hb-Fractionen

HbA₂ 3,2-3,5 %
MCH ↓
MCV ↓

HbA₂ > 3,5 %
MCH ↓
MCV ↓

typische anomale
Hb-Fractionen

anomale Hb-Fractionen,
nicht eindeutig
interpretierbar

anamnest. V. a.
α-Thalassämie
und/oder
MCH ↓, MCV ↓
Erythrozytose

MCH und
MCV unauffällig

Verdacht auf
β-Thalassaemia
minor

β-Thalassaemia
minor gesichert

Diagnose von
Hb-Strukturvarianten,
z. B. HbS, HbE, HbC

kombinierte
Hämoglobinopathien
oder seltene
Hb-Strukturvarianten

selten

Verdacht auf
α-Thalassämie

kein Anhalt für
Hämoglobinopathie

molekulargenetische Abklärung von β-Globingendefekten

molekulargenetische Abklärung
von α-Globingendefekten