



Diagnostischer Pfad

Verdacht auf Hämoglobinopathie

- hypochrom-mikrozytäre Anämie (möglichst nach Ausschluss bzw. abgeschlossener Therapie eines Eisenmangels)
- familiäre Disposition bzw. Wurzeln in Endemiegebieten und Kinderwunsch
- chronisch-hämolytische Anämie unklarer Genese oder Medikamenten-induziert
- Erythrozytose unklarer Genese
- Gefäßverschlüsse bei Patienten aus Endemiegebieten mit hoher Prävalenz für HbS und HbC (vor allem West-Afrika)
- Hydrops fetalis unklarer Genese

- bei hypochrom-mikrozytärer Anämie Ausschluss und gegebenenfalls Therapie eines Eisenmangels (z. B. Ferritin, CRP)
- gegebenenfalls Hämolyseparameter (z. B. Retikulozyten, Haptoglobin, LDH, Bilirubin)

Hämoglobinelektrophorese

auffällig

unauffällig

isolierte HbA2-Erhöhung;
ggf. begleitende HbF-Erhöhung

anomale Hb-Fraktionen

V. a. β -Thalassaemia minor
Hinweise auf β -Th. intermedia?
(z. B. ausgeprägte Anämie)

typische anomale
Hb-Fraktionen

atypische
Hb-Fraktionen;
nicht eindeutig
interpretierbar

MCH \downarrow , MCV \downarrow ,
ggf. Erythrozytose

MCH und
MCV unauffällig

ja

nein

β -Thalassaemia
minor gesichert

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

V. a. kombinierte
Hämoglobinopathie
oder seltene
Hb-Strukturvarianten

Verdacht auf
 α -Thalassämie

kein Anhalt für
Hämoglobinopathie

Sonderfälle, z. B.
Kinderwunsch, Schwangerschaft,
V. a. β -Thalassaemia intermedia

Hb-Genotypisierung (Molekulargenetische Untersuchung der Hämoglobin-Gene *HBA1*, *HBA2* und *HBB*)

© copyright Labor 28 MVZ GmbH



DP_28_Hämoglobinopathie, verifiziert: 09/2025