

DGHO  
DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR  
HÄMATOLOGIE UND ONKOLOGIE

**Neues und Altes (in neuem Licht) zu  
Claudia Pechstein**



**Prof. Dr. med.  
Gerhard Ehninger**  
**Geschäftsführender  
Vorsitzender  
der DGHO**  
**Klinikdirektor und  
Lehrstuhlinhaber  
Innere Medizin I**  
*Hämatologie, Onkologie,  
Blutstammzelltransplantation*  
**Dresden**

---

---

---

---

---

---

---

---

DGHO  
DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR  
HÄMATOLOGIE UND ONKOLOGIE

**Neues und Altes (in neuem Licht) zu  
Claudia Pechstein**



**Prof. Dr. med.  
Gerhard Ehninger**  
**Geschäftsführender  
Vorsitzender  
der DGHO**  
**Klinikdirektor und  
Lehrstuhlinhaber  
Innere Medizin I**  
*Hämatologie, Onkologie,  
Blutstammzelltransplantation*  
**Dresden**

---

---

---

---

---

---

---

---

DGHO  
DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR  
HÄMATOLOGIE UND ONKOLOGIE

**Allgemeines**

- Wir haben 5 Liter Blut
- Erythrozyten leben 100-120 Tage lang
- 5.000 ml Blut dividiert durch die Lebensspanne von 100 Tagen bedeutet, dass täglich 50 ml Blut neu gebildet werden müssen
- Das heißt, 1% der Erythrozyten sind die „Neugeborenen“ des Tages
- Dies sind die Retikulozyten
- Nach einem Tag verlieren sie ihre Retikulozyten-Eigenschaft
- Vorher haben sie 3 Tage als Retikulozyten im Knochenmark gelebt

---

---

---


---

---

---

---

---

**Wie erkennen wir Retikulozyten?** 

- Ein Retikulozyt ist ein junger Erythrozyt am ersten Tag seines Lebens im Blut
- Er hat noch etwas RNA (= genetische Information zur Produktion von Eiweißen) in sich, der reife Erythrozyt hat dies nicht mehr
- Die RNA kann mit verschiedenen Farbstoffen angefärbt werden
- Diese Farbstoffe werden in einem Laser-Strahl in einem automatisierten Blutzell-Messgerät erkannt. Zellen mit Farbstoff werden als Retikulozyten gezählt.
- Bei Zellen mit ganz wenig Anfärbung ergeben verschiedene Geräte unterschiedliche Beurteilung der Einzelzellen und dann unterschiedliche Reti-Zahlen

---

---

---


---

---

---

---

---

**Hereditäre Sphärozytose – hämolytische Konstellation – was ist Hämolysen?** 

- Erythrozyten leben 100-120 Tage lang
- Bei HS (hereditäre Sphärozytose) ist die Lebensspanne der Erys vermindert – sie werden ein klein wenig oder viel früher „lysiert“
- Diese vorzeitige Zerstörung wird als „Hämo“, „lyse“ bezeichnet
- Der erste sichtbare Schritt ist, dass die Erys die bikonkave Scheibenform verlieren und zu roten Kugeln werden – deshalb Kugelzellen-Anämie
- Dann werden sie in der Milz zerstört

---

---

---


---

---

---

---

---

**Hereditäre Membranopathie – Sphärozytose (Kugelzellen-Anämie)** 

|             |  |
|-------------|--|
| Prinzip     | Erythrozyten sterben früher als normal   |
| Schweregrad | Von lebensbedrohlich bis „nur ein Laborphänomen“ („nichts Ernstes“) <b>(für Sportler bei Dopingkontrollen gefährlich; Verwechslung mit Doping, wenn nur Retikulozyten betrachtet werden)</b> |
| Grund       | Eine Vielzahl verschiedener genetischer Defekte – viele wurden geklärt, andere noch nicht  |
| Mechanismus | Die Membran der Erythrozyten ist nicht so stabil wie sonst wegen Protein-Defekten unterschiedlichen Schweregrades  |

---

---

---

---


---

---

---

---



**„HS“: MCHC hoch - hyperchrome Zellen - was ist das und was soll das?** 

**Zentrales Prinzip der HS 2: Beschleunigter Zellzerfall**

- Die nicht mehr ganz intakten Erythrozyten werden in der Milz aus dem Blut eliminiert
- Haptoglobin transportiert das Hämoglobin aus zerstörten Zellen - deshalb sinkt der Spiegel des freien „aktuell nicht arbeitenden“ Haptoglobins
- Der Körper beschleunigt die Ery-Produktion – Retikulozyten tendieren hoch

---

---

---


---

---

---

---

---

**„HS“: MCHC hoch - hyperchrome Zellen - was ist das und was soll das?** 

**Zentrales Prinzip der HS 3: Probleme mit den Retis**

- Der Farbstoff für die Darstellung des Rest-Erbmaterials in den Retis (RNA) kommt nicht richtig in die Retis/Erys hinein oder wird nicht richtig drin gehalten.
- Unreife Retis haben viel RNA und werden intensiv angefärbt – Reife Retis haben nur noch ganz wenig und werden nur schwach angefärbt.
- Wenn der Farbstoff in Kugelzell-Retis nicht richtig hinein kommt oder nicht gehalten werden kann, wird der Anteil „unreifer Retis“ unterschätzt – siehe vorn „wenige unreife Retis“

---

---

---


---

---

---

---

---

**Diagnose-Stellung** 

**Standard-Kriterien für blande Sphärozytose erfüllt**  
 MCHC erhöht  
 Haptoglobin oft vermindert  
 Viele „hyperchrome“ Zellen

**Neue Spezial-Indizes pathologisch**

**Retics/IRF-Index** Reticulozytenzahl oft erhöht  
 Niedrige „immature retics fraction“

**HS-Screening-Index**  
 Viele Mikro-Erythrozyten  
 Wenige Erys mit wenig Hämoglobin

**Vater** Hoher MCHC-Wert  
 Viele „hyperchrome“ Zellen  
 Andere Parameter normal oder nicht untersucht

---

---

---

---

---

---

---

---

| Diagnose            |  |
|---------------------|--|
| <b>Diagnose</b>     | <b>Hereditäre Sphärozytose</b>   |
| <b>Erbmuster</b>    | <b>Unklar; dominant (Vater) möglich;<br/>heterozygoter Träger einer rezessiven<br/>Variante möglich vererbt vom Vater</b>            |
| <b>Häufigkeiten</b> | <b>Dominant 1:2.000<br/>Rezessiv 1:20.000, daraus errechnet<br/>sich eine Trägerstatus-Häufigkeit von 1%<br/>Trägerstatus: 1:100</b> |
| <b>Schweregrad</b>  | <b>Grad Null nach Cynober<br/>(Schweregrad-Bereich: null - 15)</b>   |
| <b>Protein-Typ</b>  | <b>Typ 6 nach Perrotta: "Yet to be<br/>defined protein abnormalities"<br/>(Perrotta Lancet 2008)</b>                                 |

---

---

---

---

---

---

---

---