

Inhaltsverzeichnis

■	Angeborene korpuskuläre hämolytische Anämien	12
1.1.	Zytoskelettdefekte	12
1.1.1.	Struktur und Funktion der Erythrozytenmembran	12
1.1.2.	Morphologische, biochemische und genetische Diagnostik bei Erythrozytenmembrandefekten	13
1.2.	Hereditäre Sphärozytose	14
1.2.1.	Genetik und molekulare Defekte	14
1.2.2.	Pathogenese	15
1.2.3.	Klassifikation in verschiedene Schweregrade	15
1.2.4.	Komplikationen	16
1.2.5.	Diagnostik	17
1.2.6.	Therapie	20
1.2.7.	Prophylaxe	22
1.3.	Hereditäre Elliptozytose	23
1.4.	Hereditäre Defekte der Kationendurchlässigkeit der Erythrozytenmembran	25
1.4.1.	Hereditäre Stomatozytose	25
1.4.2.	Hereditäre Xerozytose	25
1.5.	Enzymdefekte der Erythrozyten	27
1.5.1.	Pathogenese	27
1.5.2.	Vererbung	27
1.5.3.	Diagnose, Symptomatik und Indikation zur Splenektomie	27
1.5.4.	Pyruvatkinase (PK)-Mangel	28
1.5.5.	Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase (G-6-PD)-Mangel	29
1.5.6.	Kongenitale dyserythropoetische Anämien (CDA)	32
1.6.	Zusammenfassung	33
1.7.	Literatur	33
■	Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)	38
2.1.	Pathophysiologie	38
2.1.1.	Der PNH-Defekt	38
2.1.2.	Klonale Expansion der GPI-defizienten Zellen Im Knochenmark der Patienten	38
2.2.	Klinische Symptomatik und Diagnose	39
2.2.1.	Stickoxidverbrauch und seine Folgen bei der intravasalen Hämolyse	40
2.2.2.	Diagnostik	40
2.2.3.	Klassifikation der PNH	41
2.3.	Therapie	42
2.3.1.	Supportive Therapie	42
2.3.2.	Steroide	42
2.3.3.	Antikoagulation	43
2.3.4.	Knochenmarktransplantation und medikamentöse Immunsuppression	43
2.3.5.	Komplementinhibition zur Hämolysebehandlung	43
2.3.6.	Inhibitoren der terminalen Komplementkaskade	43
2.3.7.	Behandlung einer signifikanten extravasalen Hämolyse	44
2.4.	PNH-Register und -Selbsthilfegruppe	47
2.5.	Zusammenfassung	47
2.6.	Literatur	48

Immunhämolytische Anämien

54

3.1.	Immunhämatologische Grundkenntnisse	55
3.1.1.	Serologische Diagnostik	57
3.1.2.	Sonstige Diagnostik bei immunhämolytischer Anämie	58
3.2.	Autoimmunhämolytische Anämien	59
3.2.1.	Autoimmunhämolytische Anämie vom Wärmetyp	60
3.2.1.1.	Pathogenese	60
3.2.1.2.	Klinisches Bild	61
3.2.1.3.	Differentialdiagnosen	61
3.2.1.4.	Therapie	61
3.2.1.5.	Prognose	63
3.2.2.	Autoimmunhämolytische Anämie vom Kältetyp	64
3.2.2.1.	Primäre AIHA vom Kältetyp, Kälteagglutinin-Erkrankung (CAD)	64
3.2.2.2.	Sekundäre AIHA vom Kältetyp, Kälteagglutinin-Syndrom (CAS)	67
3.2.3.	Gemischte (<i>mixed</i>) AIHA und atypische AIHA	67
3.2.3.1.	Pathogenese	67
3.2.3.2.	Klinisches Bild	67
3.2.3.3.	Therapie und Prognose	67
3.2.4.	Paroxysmale Kältehämoglobinurie (autoimmunhämolytische Anämie vom Donath-Landsteiner-Typ)	67
3.2.4.1.	Pathogenese	67
3.2.4.2.	Klinisches Bild	68
3.2.4.3.	Differentialdiagnose	68
3.2.4.4.	Therapie und Prognose	68
3.2.5.	Medikamentös induzierte Immunhämolyse	68
3.2.5.1.	Pathogenese	68
3.2.5.2.	Klinisches Bild	69
3.2.5.3.	Differentialdiagnose	69
3.2.5.4.	Therapie und Prognose	69
3.3.	Alloimmunhämolysen	70
3.3.1.	Hämolytische Transfusionsreaktionen	70
3.4.	Morbus haemolyticus neonatorum	72
3.4.1.	Pathogenese	72
3.4.2.	Klinisches Bild	73
3.4.3.	Differentialdiagnosen	73
3.5.	Transplantationsinduzierte Immunhämolysen	74
3.5.1.	Pathogenese	74
3.5.2.	Klinisches Bild	74
3.5.3.	Differentialdiagnosen	74
3.5.4.	Therapie	74
3.6.	Literatur	74

Mikroangiopathisch-hämolytische Anämien

78

4.1.	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura	78
4.1.1.	Ätiologie und Pathophysiologie	78
4.1.2.	Klinik	80
4.1.3.	Diagnostik	80
4.1.4.	Therapie	81

4.2.	Hämolytisch-urämisches Syndrom	82
4.2.1.	Ätiologie und Pathophysiologie	82
4.2.2.	Klinik	83
4.2.3.	Diagnostik	84
4.2.4.	Therapie	84
4.3.	Differentialdiagnostik	84
4.4.	Literatur	85

Aplastische Anämie

90

5.1.	Pathophysiologie von aplastischen Syndromen	90
5.1.1.	Toxischer Knochenmarkschaden.	90
5.1.2.	Idiopathische immunvermittelte aplastische Anämie	90
5.1.3.	Hereditäre Knochenmarkversagens-Erkrankungen	90
5.2.	Diagnose und Einteilung des Schweregrades der aplastischen Anämie	91
5.3.	Therapie der aplastischen Anämie	93
5.3.1.	Therapieziel	93
5.3.2.	Wesentliche Kriterien der Therapiewahl	93
5.3.3.	Indikation für eine primäre allogene Stammzelltransplantation	94
5.3.4.	Indikation für eine allogene Stammzelltransplantation als Zweitlinientherapie	94
5.3.5.	Stammzellquelle	94
5.3.6.	Konditionierung vor allogener Stammzelltransplantation	94
5.3.7.	GvHD-Prophylaxe nach allogener Stammzelltransplantation	95
5.3.8.	Weitere Optionen für allogene Transplantation	95
5.3.9.	Immunsuppression	96
5.3.9.1.	Kombinierte immunsuppressive Therapie in der Primärtherapie der vSAA/SAA	96
5.3.9.2.	Immunsuppressive Therapie kombiniert mit Eltrombopag – der neue Therapiestandard in der Primärtherapie der vSAA/SAA	98
5.3.9.3.	Mögliche Wirkmechanismen von Eltrombopag bei der Therapie der aplastischen Anämie	98
5.3.10.	Zweitlinientherapie bei Patienten ohne Indikation für Stammzelltransplantation	99
5.3.11.	Erstlinientherapie bei moderater aplastischer Anämie	99
5.3.12.	Langzeitverlauf	99
5.3.13.	Ausblick	100
5.4.	Literatur	100

Abkürzungsverzeichnis

106

Index

110