

## Informationsblatt «Hämoglobinopathie-Test»

### Was sind Hämoglobinopathien?

Hämoglobinopathien sind Erkrankungen, die durch Störungen des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) in den roten Blutkörperchen verursacht werden. Die Hämoglobinopathien sind in der Regel vererbt und können je nach Gendefekt unterschiedlich schwere Krankheitsbilder verursachen.

Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) schätzt, dass weltweit etwa 7 % der gesamten Weltbevölkerung Träger einer Genmutation sind, die sich klinisch in Form einer Hämoglobinopathie äußert. Die Hämoglobinopathien sind damit weltweit gesehen die häufigsten Erbkrankheiten überhaupt. Nach WHO-Schätzungen werden jährlich etwa 300.000 bis 500.000 Kinder mit einer schweren angeborenen Form der Hämoglobinopathie geboren.

Wir unterscheiden bei den Hämoglobinopathien verschiedene Krankheiten, die wichtigsten sind die **Thalassämien** und die **Sichelzellerkrankung**. Hierbei handelt es sich um vererbte Krankheiten.

### Wieso ist im Rahmen einer Nabelschnurblutspende gegebenenfalls ein Hämoglobinopathietest notwendig?

Da schwere Formen dieser Krankheiten teilweise mittels einer Blutstammzelltransplantation behandelt werden, ist es wichtig die eingefrorene Nabelschnurbluteinheit vor deren Gebrauch auf diese Krankheiten zu testen. Dies kann mittels eines sogenannten Hämoglobinopathietests erfolgen. Dabei handelt es sich um eine genetische Untersuchung, mittels der man prüfen kann, ob Menschen Anzeichen für diese Krankheit tragen.

Diese genetischen Tests müssen nicht an allen eingefrorenen Nabelschnurbluteinheiten durchgeführt werden, sondern nur an jenen, die gemäss Untersuchungen des Gewebetyps zu einer bestimmten Person passen. Sie werden also erst zu dem Zeitpunkt durchgeführt, wenn die eingefrorene Nabelschnurbluteinheit für eine Transplantation angefordert wird. Diese Hämoglobinopathietests können Resultate ergeben, welche für Ihr Kind oder deren Nachkommen von Bedeutung sein könnten. Hierfür ist keine zusätzliche Blutentnahme nötig. Diese Tests können anhand einer bei der Spende hierfür gelagerten Probe durchgeführt werden. Es entstehen Ihnen keine Kosten durch diesen Test.

Die Proben werden nach dem heutigen Stand von Wissenschaft und Technik aufbewahrt und untersucht.

### Was bedeutet diese Hämoglobinopathietestung für mich und mein Kind?

Wir unterscheiden bei der Thalassämie und der Sichelzellanämie zwei Ausprägungen:

1. **Betroffene** (homozygot+) stellen meist nur den veränderten Blutfarbstoff her. Dies führt zu schweren Krankheitsbildern. Die betroffenen Personen brauchen regelmässige und lebenslange medizinische Betreuung.
2. **Träger** (heterozygot\*) besitzen sowohl gesunde als auch kranke Anteile des Blutfarbstoff. Unter Normalbedingungen zeigen die roten Blutkörperchen keine Veränderungen, die Krankheit kommt nicht zum Ausbruch. Aber diese Menschen können diesen Defekt an ihre Kinder weitergeben. Sollte der zweite Elternteil auch Träger sein, kann dies bei den Kindern zu einer schweren Krankheitsform führen.

### Was geschieht bei einem auffälligen Ergebnis des Hämoglobinopathietests?

1. Ihr Kind ist zum Zeitpunkt der Durchführung des Tests **nicht** urteilsfähig (davon gehen wir aus, wenn Ihr Kind jünger ist als 14-jährig)

#### a) Betroffene:

Sie müssen von Gesetzes wegen in jedem Fall informiert werden und müssen das Ergebnis zur Kenntnis nehmen, da dieses für die Gesundheit Ihres Kindes oder dessen Nachkommen von Bedeutung ist. Eine genetische Beratung durch eine medizinische Fachperson ist nach Erhalt der Ergebnisse möglich. Es entstehen Ihnen keine Kosten für eine allfällige genetische Beratung.

#### b) Trägerschaft:

Dieses Ergebnis hat zwar keine unmittelbare Bedeutung für die Gesundheit Ihres Kindes, aber kann gegebenenfalls eine Bedeutung haben für die Nachkommen Ihres Kindes. Sie werden zum Zeitpunkt des Tests angefragt, ob Sie auch über eine

allfällige Trägerschaft informiert werden möchten. Eine genetische Beratung durch eine medizinische Fachperson ist zum Zeitpunkt der Durchführung des Tests sowie auch nach Erhalt des Resultates möglich. Es entstehen Ihnen keine Kosten für eine allfällige genetische Beratung.

2. Ihr Kind ist zu diesem Zeitpunkt **urteilsfähig** (davon gehen wir aus, wenn Ihr Kind 14-jährig oder älter ist)

Ihr Kind erhält zum Zeitpunkt des Tests die erforderlichen Informationen zu Hämoglobinopathien. Anschliessend entscheidet es sich, ob es das Testergebnis wissen möchte. Das urteilsfähige Kind darf selber entscheiden, welche Ergebnisse es wissen möchte. Es besteht ein Recht auf «Nicht-Wissen», auch wenn das Ergebnis für die Gesundheit des Kindes von Bedeutung ist. Eine genetische Beratung durch eine medizinische Fachperson ist zum Zeitpunkt der Information sowie auch nach Erhalt des Resultates möglich. Es entstehen Ihnen bzw. Ihrem Kind keine Kosten für eine allfällige genetische Beratung.

Wenn Sie mit der Durchführung eines solchen genetischen Tests auf Hämoglobinopathien **nicht** einverstanden sind, ist eine Nabelschnurblutspende leider nicht möglich.

+homozygot: Bei einem homozygoten Menschen ist der Gendefekt auf beiden Genen vorhanden

\*heterozygot: Bei einem heterozygoten Menschen ist der Gendefekt nur auf einem Gen vorhanden