

Inhaltsverzeichnis

1	Anämie: Klassifikation und Diagnose-Leitfaden	1
	<i>A. Schifferli, Th. Kühne</i>	
1.1	Einleitung	2
1.2	Diagnose-Leitfaden	2
1.3	Ausgewählte hämatologische diagnostische Methoden (nicht vollständig)	3
1.3.1	Blutbild	3
1.3.2	Knochenmark	3
1.3.3	Durchflusszytometrie	7
1.3.4	Hämoglobin-Elektrophorese	8
1.3.5	Erythrozytenenzyme	8
1.3.6	Molekulare Methoden	8
1.4	Klinische Abklärung der Anämie	9
2	Eisenmangelanämie	13
	<i>Th. Kühne</i>	
2.1	Einleitung	14
2.2	Epidemiologie	14
2.3	Ursachen	14
2.4	Pathophysiologie und Pathogenese	15
2.5	Klinik	16
2.6	Diagnostik	17
2.7	Differenzialdiagnosen	18
2.8	Therapie	18
2.9	Prognose	19
2.10	Zukunft	19
2.11	Zusammenfassung	19
3	Makrozytäre und megaloblastäre Anämien	21
	<i>Th. Kühne</i>	
3.1	Einleitung	22
3.2	Ursachen	22
3.3	Klinik	23
3.4	Labor	23
3.5	Differenzialdiagnosen der makrozytären Anämie	24
3.6	Vitamin-B ₁₂ -Mangel	24
3.6.1	Biologie des Vitamins B ₁₂	24

3.6.2	Ursachen des Vitamin-B ₁₂ -Mangels	25
3.6.3	Klinik des Vitamin-B ₁₂ -Mangels	26
3.6.4	Diagnostik des Vitamin-B ₁₂ -Mangels	27
3.6.5	Prophylaxe des Vitamin-B ₁₂ -Mangels	27
3.6.6	Therapie des Vitamin-B ₁₂ -Mangels	28
3.7	Folsäuremangel	28
3.7.1	Biologie der Folsäure	28
3.7.2	Ursachen des Folsäuremangels	29
3.7.3	Klinik des Folsäuremangels	29
3.7.4	Diagnostik des Folsäuremangels	30
3.7.5	Prophylaxe des Folsäuremangels	30
3.7.6	Therapie des Folsäuremangels	30
3.8	Zusammenfassung	30
4	Sichelzellkrankheit	33
	<i>A. Schifferli</i>	
4.1	Einleitung	34
4.2	Epidemiologie	34
4.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	35
4.4	Klinik	36
4.4.1	Akute vasookklusive Krise	36
4.4.2	Chronische Vasookklusion	38
4.4.3	Hämolytische Anämie	39
4.4.4	Funktionelle Asplenie	39
4.5	Diagnostik	40
4.6	Differenzialdiagnosen	40
4.7	Therapie	41
4.7.1	Behandlung der Grundkrankheit	41
4.7.2	Behandlung der akuten Ereignisse (vasookklusive Krise, Hämoglobin-Abfall, Infektionen)	43
4.8	Prognose	46
4.9	Zukunft	47
4.10	Zusammenfassung	47
	Referenzen	47
5	Thalassämien	49
	<i>Th. Kühne</i>	
5.1	Einleitung	50
5.2	Physiologie	50
5.3	Epidemiologie	52
5.4	Klassifikation	52

5.5	α-Thalassämie	52
5.5.1	Pathophysiologie	52
5.5.2	Klinik	54
5.5.3	Diagnostik	54
5.5.4	Therapie	55
5.6	β-Thalassämie	55
5.6.1	Pathophysiologie	55
5.6.2	Klinik	56
5.6.3	Diagnostik	57
5.6.4	Therapie	57
5.7	Prognose	59
5.8	Zusammenfassung	59
6	Fanconi-Anämie	61
	<i>A. Schifferli</i>	
6.1	Einleitung	62
6.2	Epidemiologie	62
6.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	62
6.4	Klinik	63
6.4.1	Angeborene Fehlbildungen	63
6.4.2	Knochenmarkinsuffizienz	64
6.4.3	Tumorprädispositionssyndrom	64
6.5	Diagnostik	64
6.6	Differenzialdiagnosen	65
6.7	Therapie	66
6.8	Prognose	66
6.9	Zukunft	67
6.10	Zusammenfassung	67
	Referenzen	67
7	Seltene angeborene und erworbene Krankheiten der Erythropoiese mit hypoplastischer Anämie	69
	<i>Th. Kühne</i>	
7.1	Einleitung	71
7.2	Kongenitale dyserythropoietische Anämien (CDAs)	71
7.2.1	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	71
7.2.2	Klassifikation	72
7.2.3	Klinik	72
7.2.4	Diagnostik	72
7.2.5	CDA Typ I	73
7.2.6	CDA Typ II	73

7.2.7	CDA Typ III	74
7.2.8	CDA-Varianten	74
7.2.9	Differenzialdiagnosen	75
7.2.10	Therapie	75
7.3	Kongenitale hypoplastische Anämie	
	(Diamond-Blackfan-Anämie)	75
7.3.1	Epidemiologie	75
7.3.2	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	75
7.3.3	Klinik	76
7.3.4	Diagnostik	76
7.3.5	Differenzialdiagnosen	77
7.3.6	Therapie	77
7.4	Kongenitale sideroblastische Anämie (CSA)	78
7.4.1	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	79
7.4.2	Klinik	79
7.4.3	Diagnostik	79
7.4.4	Therapie	80
7.5	Erworbene transitorische Erythroblastopenie	80
7.5.1	Epidemiologie	80
7.5.2	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	81
7.5.3	Klinik	81
7.5.4	Diagnostik	81
7.5.5	Differenzialdiagnosen	82
7.5.6	Therapie	82
7.6	Hypoplastische Anämie nach Parvovirus-B19-Infektion	82
7.6.1	Epidemiologie	83
7.6.2	Klinik	83
7.6.3	Diagnostik	84
7.6.4	Therapie	84
7.7	Zusammenfassung	84
8	Aplastische Anämie	85
	<i>Th. Kühne</i>	
8.1	Einleitung	86
8.2	Epidemiologie	86
8.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	87
8.4	Evolution der AA	87
8.5	Klassifikation	88
8.6	Klinik	89
8.7	Diagnostik	89
8.8	Differenzialdiagnosen	90

8.9	Therapie der idiopathischen SAA	91
8.10	Zukunft	93
8.11	Zusammenfassung	94
9	Algorithmus hämolytische Anämien	95
	<i>A. Schifferli</i>	
9.1	Einleitung	96
10	Autoimmunhämolytische Anämien	101
	<i>A. Schifferli</i>	
10.1	Einleitung	102
10.2	Epidemiologie	102
10.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	102
10.3.1	AIHA-Subtypen	103
10.4	Klinik	104
10.5	Diagnostik	104
10.6	Differenzialdiagnosen	105
10.7	Therapie	106
10.7.1	Wärmeagglutinine	106
10.7.2	Kälteagglutinine und Donath-Landsteiner-Antikörper	106
10.8	Prognose	107
10.9	Zusammenfassung	107
11	Hereditäre Sphärozytose	109
	<i>Th. Kühne</i>	
11.1	Einleitung	110
11.2	Epidemiologie	110
11.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	110
11.4	Klinik	111
11.5	Diagnostik	112
11.6	Differenzialdiagnosen	114
11.7	Therapie	115
11.8	Prognose	117
11.9	Zukunft	117
11.10	Zusammenfassung	117
	Referenzen	117

12	Favismus und andere Erkrankungen der erythrozytären Enzyme	119
	<i>A. Schifferli</i>	
12.1	Einleitung	120
12.2	Epidemiologie	120
12.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	120
12.3.1	G6PD Mangel	120
12.3.2	PK-Mangel	122
12.4	Klinik	122
12.4.1	G6PD-Mangel	122
12.4.2	PK-Mangel	122
12.4.3	Seltene Enzymopathien	122
12.5	Diagnostik	123
12.5.1	G6PD-Mangel	123
12.5.2	PK-Mangel	123
12.6	Differenzialdiagnosen	123
12.7	Therapie	124
12.7.1	G6PD-Mangel	124
12.7.2	PK-Mangel	124
12.8	Prognose	124
12.9	Zusammenfassung	124
13	Das blutende Kind: Diagnostik	125
	<i>Th. Kühne</i>	
13.1	Einleitung	126
13.2	Anamnese	126
13.2.1	Alter	126
13.2.2	Geschlecht	126
13.2.3	Medikamente	127
13.2.4	Operationen	127
13.2.5	Ernährung	127
13.2.6	Ko-Morbidität	127
13.2.7	Informationen zum aktuellen Leiden	128
13.2.8	Persönliche Anamnese	129
13.2.9	Familienanamnese	129
13.3	Körperliche Untersuchung	129
13.4	Laboruntersuchungen	130
13.4.1	Initiales Screening	130
13.4.2	Erweitertes Screening	130
13.4.3	Spezialanalytik	131

13.5	Algorithmen	131
13.6	Zusammenfassung	132
	Referenzen	132
14	Immunthrombozytopenie	133
	<i>Th. Kühne</i>	
14.1	Einleitung	134
14.2	Epidemiologie	134
14.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	135
14.4	Klassifikation	136
14.5	Klinik	136
14.6	Diagnostik	137
14.7	Differenzialdiagnosen der primären ITP	138
14.8	Prophylaxe und Therapie	139
14.9	Zukunft	141
14.10	Zusammenfassung	141
	Referenzen	142
15	Thrombozytose	143
	<i>A. Schifferli</i>	
15.1	Einleitung	144
15.2	Epidemiologie	144
15.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	144
15.3.1	Reaktive, Zytokin-induzierte Thrombozytose	144
15.3.2	Autonome (klonale) Thrombozytose	145
15.3.3	Hereditäre (familiäre) Thrombozytose	145
15.4	Klinik	145
15.5	Diagnostik	146
15.6	Differenzialdiagnosen	147
15.7	Therapie	148
15.7.1	RT	148
15.7.2	ET	148
15.8	Prognose	148
15.9	Zukunft	149
15.10	Zusammenfassung	149
16	Thrombozytenfunktionsstörungen	151
	<i>Th. Kühne</i>	
16.1	Einleitung	152
16.2	Epidemiologie	153
16.3	Klassifikation	153

16.4	Klinik	155
16.4.1	Ausgewählte Thrombozytenfunktionsstörungen	155
16.5	Diagnostik	157
16.6	Differenzialdiagnosen	158
16.7	Therapie	159
16.8	Zusammenfassung	160
	Referenzen	161
 17	 Hämophilie	 163
	<i>Th. Kühne</i>	
17.1	Einleitung	164
17.2	Epidemiologie	164
17.3	Klassifikation	164
17.4	Genetik und Struktur von FVIII und FIX	165
17.5	Pathophysiologie	166
17.6	Klinik	166
17.7	Inhibitor-Hämophilie	168
17.8	Frauen und Hämophilie	170
17.9	Diagnostik	170
17.10	Differenzialdiagnosen	170
17.11	Therapie	171
17.12	Zukunft	174
17.13	Zusammenfassung	174
	Referenzen	174
 18	 Von-Willebrand-Syndrom	 175
	<i>A. Schifferli</i>	
18.1	Einleitung	176
18.2	Epidemiologie	176
18.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	176
18.4	Klinik	177
18.5	Diagnostik	178
18.6	Differenzialdiagnosen	180
18.7	Therapie	180
18.7.1	Vorbeugen von Blutungen	180
18.7.2	Supportive Therapie bei allen Formen des VWS	181
18.7.3	Hauptprinzipien der Behandlung	181
18.8	Prognose	182
18.9	Zusammenfassung	182

19	Thrombosen	183
	<i>A. Schifferli</i>	
19.1	Einleitung	185
19.2	Epidemiologie	185
19.3	Pathophysiologie und Pathogenese	187
19.3.1	ATIII-Mangel oder ATIII-Minderaktivität	188
19.3.2	FV-Leiden	188
19.3.3	Prothrombin G 20210A	188
19.3.4	Angeborener und erworbener PC- und PS-Mangel	189
19.3.5	Gerinnungsfaktor FVIII-Erhöhung	189
19.3.6	Dysfibrinogenämie	189
19.3.7	Erhöhtes Lipoprotein (a)	189
19.3.8	APS	189
19.3.9	Hyperhomozysteinämie	190
19.3.10	HIT Typ II	190
19.4	Klinik	191
19.5	Diagnostik	191
19.6	Differenzialdiagnosen	192
19.7	Therapie	192
19.7.1	Antikoagulanzen im Kindesalter	192
19.7.2	Antikoagulanzen in speziellen Situationen	193
19.7.3	Thromboseprophylaxe perioperativ und bei Immobilisation	193
19.8	Prognose	197
19.9	Zukunft	197
19.10	Zusammenfassung	197
19.11	Referenzen	197
20	Granulozytopenie	199
	<i>A. Schifferli</i>	
20.1	Einleitung	200
20.2	Epidemiologie	200
20.3	Ursache	201
20.4	Pathophysiologie und Pathogenese	202
20.5	Klinik	203
20.6	Diagnostik	205
20.7	Differenzialdiagnosen	205
20.8	Therapie	206
20.8.1	Prophylaktische Maßnahmen	206
20.8.2	Infekt/Fieber in Neutropenie	206
20.9	Prognose	207
20.10	Zukunft	207
20.11	Zusammenfassung	207

21	Septische Granulomatose (chronische Granulomatose)	209
	<i>A. Schifferh</i>	
21.1	Einleitung	210
21.2	Epidemiologie	210
21.3	Ursache, Pathophysiologie und Pathogenese	210
21.4	Klinik	211
21.5	Diagnostik	212
21.6	Differenzialdiagnosen	213
21.7	Therapie	213
21.8	Prognose	214
21.9	Zukunft	214
21.10	Zusammenfassung	215
	Referenzen	215
	Serviceteil	217
	Glossar	218
	Stichwortverzeichnis	223