

Checkliste

Jahrescheck für polytransfundierte Patienten mit einer Diamond-Blackfan-Anämie (DBA)

Hinweis: Einige der folgenden Untersuchungen sollten unter Transfusion in deutlich höherer Frequenz erfolgen, bitte sprechen Sie hierfür mit Ihrem behandelnden Arzt.

- Anamnese: Transfusionsreaktionen? Nebenwirkungen der Eisenentzugstherapie (Hör-/Sehstörungen, Magen-Darm-Probleme, lokale Probleme bei subkutaner Therapie)
- komplette körperliche Untersuchung
- Überprüfung des Transfusionsziels: Hb-Wert vor Transfusion >Ziel-Hb (in der Regel 9,5-10 g/dl)
- Überprüfung des jährlichen Transfusionsvolumens (Ziel \leq 250 ml/kg KG/Jahr)
- Überprüfung der Dosis der Eisenentzugstherapie: Ferritinwert steigend? Nebenwirkungen?
- Labor:
 - mikroskopisch differenziertes Blutbild mit Retikulozyten
 - alle Elektrolyte, Krea/Harnstoff, GPT/gGT/AP/Bilirubin/Cholinest/Eiweiß, Ferritin, Transferrinsättigung, Lipase, Gerinnung
 - Immunglobulin G, *nur bei Infektanfälligkeit/Major-Infektionen:* Lymphozytenphänotypisierung
 - Antikörpersuchtest (Transfusionsmedizin)
 - Urindiagnostik mit Urinstreifentest und Bestimmung von Na, Ca, Ph, Eiweiß, Albumin, Krea, Ratio Krea/Eiweiß, Tub. Rückresorption Phosphat
- Serologie für Hepatitis B (HBsAg und anti-HBs quantitativ), Hepatitis C (anti-HCV), HIV (HIV-Combostest p24/IgG)
- Endokrinologische Untersuchungen:
 - Parathormon + Vitamin D
 - TSH/ft3/ft4
 - Cortisol basal
 - *ab 10. Lebensjahr:* Nüchtern-Blutzucker + Insulin (R-HOMA Index)
 - *ab 10. Lebensjahr:* 24h-Sammelurin auf Cortisol
 - *ab 10. Lebensjahr:* oraler Glukosetoleranztest, LH/FSH + Testosteron bzw. Östradiol, Prolaktin
 - bei Kleinwuchs/perzentilenschneid. Wachstum: IGF-1/IGFBP-3
- EKG, Echokardiographie (Herzinsuffizienz? pulmonale Hypertonie?) alle 2 Jahre bis zum 10. Lebensjahr, dann jährlich
 - *ab 16. Lebensjahr:* ggf. Langzeit-EKG, Kardio-MRT (bei ausgeprägter Eisenüberladung)
- Sonographie Abdomen (v.a. Uro-/Cholelithiasis, Milzgröße)
- Skeletaltersbestimmung jährlich
- *ab 16. Lebensjahr:* Knochendichtemessung (DEXA) alle 2 Jahre
- augenärztliche Untersuchung (Fundus, Visus, Farbsehen, Spaltlampe)
- Audiometrie (Hörtest)
- Organeisenmessung mittels MRT von Leber/Milz/Herz (T2*-Zeit)