May-Hegglin-Anomalie

H. Baum

Institut für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie und Blutdepot, Regionale Kliniken Holding RKH GmbH, Ludwigsburg, Deutschland

Englischer Begriff May-Hegglin anomaly

Definition Trias aus Thrombozytopenie, Makrothrombozyten und Döhle-Körper-ähnlichen Leukozyteneinschlusskörpern (► [Döhle-Körperchen](#)).

Beschreibung Ursächlich ist eine autosomal dominant vererbte Mutation, wobei das MYH9-Gen an unterschiedlichen Stellen mutiert sein kann. MYH9 kodiert für die nicht muskuläre Myosin-Schwerkette A (► [Myosin-Schwerketten](#)).

Neben der May-Hegglin-Anomalie (MHA) kann auch beim Fechtner-, Sebastian- und dem Epstein-Syndrom eine Mutation in diesem Gen nachgewiesen werden, weshalb diese Anomalien in einer Gruppe zusammengefasst werden.

Die meisten Patienten mit einer MHA sind klinisch unauffällig oder haben nur eine geringe Blutungstendenz. In wenigen Fällen kann es aber zu schwerwiegenden Blutungen kommen, die nur durch die Gabe von Thrombozytentransfusionen behandelt werden können.

Literatur

- Dong F, Li S, Pujol-Moix N et al (2005) Genotype-phenotype correlation in MYH9-related thrombocytopenia. *Br J Haematol* 130:620–627
- Noris P, Spedini P, Belletti S et al (1998) Thrombocytopenia, giant platelets, and leukocyte inclusion bodies (May-Hegglin Anomaly): clinical and laboratory findings. *Am J Med* 104:355–360