



Die β -Thalassämie – eine Krankheit der roten Blutzellen besonders bei Personen aus dem Mittelmeerraum

Die β -Thalassämie (beta-Thalassämie) ist eine genetische Erkrankung, die häufig bei Personen auftritt, die selbst oder deren Vorfahren aus dem Mittelmeerraum stammen.

*Dieses Informationsblatt soll über die **Genetik der β -Thalassämie** und über **diagnostische Möglichkeiten** aufklären.*

Die β -Thalassämie ist eine Erkrankung der roten Blutzellen, die ihre normale Funktion – den **Sauerstofftransport** – nicht mehr voll erfüllen können. Aus diesem Grund kommt es zu leichten Symptomen wie Müdigkeit, Schwindel, Leistungsschwäche und Anfälligkeit für Infektionen bis hin zur schwersten lebensbedrohenden Blutarmut mit Gelbsucht, Milz- und Lebervergrößerung, Eisenablagerungen in den inneren Organen, Entwicklungs- und Wachstumsstörungen sowie zu starken Veränderungen der Knochen.

Genetik

Bei der β -Thalassämie betrifft der Defekt ein Gen, das für einen Bestandteil des Blutfarbstoffes Hämoglobin zuständig ist, das sog. **β -Globin**. Da im Normalfall zwei Kopien dieses Gens vorhanden sind, hängt der Schweregrad der Erkrankung davon ab, ob nur eine oder beide Kopien des Gens verändert (mutiert) sind. Man nennt die Form der Erkrankung, bei der nur eine Kopie betroffen ist, ***Thalassaemia minor***, und die, bei der beide Kopien betroffen sind, ***Thalassaemia major***. Bei bestimmten Mutationen in nur einer Kopie sind die Betroffenen sogar vollkommen unauffällig, so dass ein Träger des Gendefekts nicht immer erkannt wird.

In bestimmten Bevölkerungsgruppen ist bei **bis zu 20%** aller Personen eine Kopie des β -Globin-Gens defekt. Wenn Mutationen in jeweils einer Kopie des Gens bei beiden Eltern vorkommen, können diese im ungünstigsten Fall bei einem oder mehreren Nachkommen zusammentreffen, so dass Kinder solcher Eltern schwer betroffen sein können. Diese Konstellation findet man besonders häufig, wenn die Eltern **verwandt** sind, z.B. bei einer Verbindung Cousin/Cousine.

Diagnostik

Die Diagnostik auf β -Thalassämie beinhaltet eine Untersuchung des Blutbildes und verschiedener anderer Blutwerte. Seit einigen Jahren ist auch eine genetische Diagnostik auf β -Thalassämie möglich. Diese erlaubt es nicht nur, bei Patienten mit Blutarmut abzuklären, ob eine β -

Dr. med. Robert Maiwald

Thalassämie vorliegt. In Familien, in denen die Erkrankung vorkommt, kann außerdem z.B. vor der **Familienplanung** festgestellt werden, ob eine Person Genträger ist. Damit läßt sich auch das Risiko für Nachkommen präzisieren. Nicht zuletzt ist auch eine Diagnostik aus Fruchtwasserzellen möglich. Auf diese Weise kann schon vor der Geburt des Kindes festgestellt werden, ob eine β -Thalassämie vorliegt oder nicht.