

δ-Thalassämien

Bei Erwachsenen sind die Hämoglobin Moleküle normalerweise aus zwei α - und zwei β - oder δ - Globinketten aufgebaut: Hb A besteht aus $\alpha_2\beta_2$, Hb A₂ aus $\alpha_2\delta_2$. Die α -Ketten werden von zwei Genen auf dem Chromosom 16 codiert, während die δ und β Globinketten von je einem Gen auf Chromosom 11 codiert werden. Da jedes autosomale Chromosom im Zellkern doppelt vorliegt, haben Gesunde vier intakte α -Gene und je zwei intakte δ - und β -Gene. Alle Thalassämien sind quantitative Störungen der Hämoglobinsynthese.

δ-Thalassämien beruhen auf Mutationen der zwei δ -Gene, die zu verminderter (δ^+ -Thalassämie) oder aufgehobener (δ^0 -Thalassämie) Synthese des δ -Globins führen. Es handelt sich meist um Punktmutationen und führt zur Erniedrigung der Hb A₂ Konzentration im Blut. Klinisch haben δ -Thalassämien aber keinerlei Auswirkungen.

Für die **Thalassämiediagnostik** wird neben den Erythrozyten-Indices die Konzentration von Hb A₂ als wichtigster Parameter bestimmt. Das Vorliegen einer δ -Thalassämie verfälscht diesen Wert. Praktisch bedeutet dies, dass Träger einer β -Thalassämie, die gleichzeitig Träger einer δ -Thalassämie sind, verpasst werden können. Dies sollte verhindert werden, da β -Thalassämien klinisch relevant sind. Es werden immer wieder Fälle bekannt, wo dies zu Fehldiagnosen geführt hat. Aus diesem Grund empfehlen wir, die Familienmitglieder (**Eltern, Geschwister und Partner**) einer Person mit bekannter δ -Thalassämie abzuklären. Die familiäre Mutation sollte dem Labor mitgeteilt werden, damit eine kostengünstige, gezielte Mutationsanalyse durchgeführt werden kann.