

## δ-Thalassämien

Bei Erwachsenen sind die Hämoglobin Moleküle normalerweise aus zwei  $\alpha$ - und zwei  $\beta$ - oder  $\delta$ - Globinketten aufgebaut: Hb A besteht aus  $\alpha_2\beta_2$ , Hb A<sub>2</sub> aus  $\alpha_2\delta_2$ . Die  $\alpha$ -Ketten werden von zwei Genen auf dem Chromosom 16 codiert, während die  $\delta$  und  $\beta$  Globinketten von je einem Gen auf Chromosom 11 codiert werden. Da jedes autosomale Chromosom im Zellkern doppelt vorliegt, haben Gesunde vier intakte  $\alpha$ -Gene und je zwei intakte  $\delta$ - und  $\beta$ -Gene. Alle Thalassämien sind quantitative Störungen der Hämoglobinsynthese.

**δ-Thalassämien** beruhen auf Mutationen der zwei  $\delta$ -Gene, die zu verminderter ( $\delta^+$ -Thalassämie) oder aufgehobener ( $\delta^0$ -Thalassämie) Synthese des  $\delta$ -Globins führen. Es handelt sich meist um Punktmutationen und führt zur Erniedrigung der Hb A<sub>2</sub> Konzentration im Blut. Klinisch haben  $\delta$ -Thalassämien aber keinerlei Auswirkungen.

Für die **Thalassämiediagnostik** wird neben den Erythrozyten-Indices die Konzentration von Hb A<sub>2</sub> als wichtigster Parameter bestimmt. Das Vorliegen einer  $\delta$ -Thalassämie verfälscht diesen Wert. Praktisch bedeutet dies, dass Träger einer  $\beta$ -Thalassämie, die gleichzeitig Träger einer  $\delta$ -Thalassämie sind, verpasst werden können. Dies sollte verhindert werden, da  $\beta$ -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  $\delta$ -Thalassämie abzuklären. Die familiäre Mutation sollte dem Labor mitgeteilt werden, damit eine kostengünstige, gezielte Mutationsanalyse durchgeführt werden kann.