

Kurzinformation δ -Thalassämie

Neben den klinisch wichtigen α - und β -Thalassämien, Defekten der α - und β -Globin Gene, die in homozygoter Form zu schweren chronischen Erkrankungen, nämlich zur Thalassämie major führen, sind auch Thalassämieformen bekannt, welche das δ Gen betreffen, die δ Thalassämien. Es sind zahlreiche Mutationen auf dem δ Gen beschrieben. Sie führen entweder zu verminderter (Phänotyp δ^+) oder aufgehobener Synthese von δ -Globinketten (Phänotyp δ^0 -Thalassämie) und zur Erniedrigung der HbA₂ Konzentration im Blut, die aber klinisch keinerlei Auswirkungen hat.

Für die Thalassämiediagnostik wird neben den Erythrozytenindices die Konzentration von HbA₂ als wichtigster Parameter bestimmt. Das Vorliegen einer δ -Thalassämie verfälscht diesen Wert. Praktisch bedeutet dies, dass Träger einer β -Thalassämie von klinischer Bedeutung, die gleichzeitig Träger einer δ -Thalassämie sind, einen normalen HbA₂-Wert zeigen und somit nicht als Thalassämieträger erkannt werden.

δ -Thalassämien sind häufiger als früher angenommen. Es werden immer wieder Fälle bekannt, wo diese zu Fehldiagnosen geführt haben. Aus diesem Grund empfehlen wir, die Familienmitglieder einer Person mit bekannter δ -Thalassämie abzuklären. Die Untersuchung sollte möglichst in dem Labor erfolgen, das die Erstdiagnose gestellt hat, da so gezielt gesucht werden kann und damit Kosten gespart werden.