



## **$\delta$ -Thalassämie**

Neben den klinisch wichtigen  $\alpha$ - und  $\beta$ -Thalassämien, Defekten der  $\alpha$ - und  $\beta$ -Globin Gene, die in homozygoter Form zu schweren chronischen Erkrankungen, nämlich zur Thalassämie major führen, sind auch Thalassämieformen bekannt, welche das  $\delta$  Gen betreffen, die  $\delta$  Thalassämien. Es sind zahlreiche Mutationen auf dem  $\delta$  Gen beschrieben. Sie führen entweder zu verminderter (Phänotyp  $\delta^+$ -) oder aufgehobener Synthese von  $\delta$ -Globinketten (Phänotyp  $\delta^0$ -Thalassämie) und zur Erniedrigung der HbA<sub>2</sub> Konzentration im Blut, die aber klinisch keinerlei Auswirkungen hat.

Für die Thalassämiediagnostik wird neben den Erythrozytenindices die Konzentration von HbA<sub>2</sub> als wichtigster Parameter bestimmt. Das Vorliegen einer  $\delta$ -Thalassämie verfälscht diesen Wert. Praktisch bedeutet dies, dass Träger einer  $\beta$ -Thalassämie von klinischer Bedeutung, die gleichzeitig Träger einer  $\delta$ -Thalassämie sind, einen normalen HbA<sub>2</sub>-Wert zeigen und somit nicht als Thalassämieträger erkannt werden.

$\delta$ -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  $\delta$ -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.