

Kurzinformation β -Thalassämie minor

Alle Thalassämien sind quantitative Störungen der Hämoglobinsynthese. Sie sind weltweit die häufigsten monogenen Erkrankungen überhaupt.

Den **β -Thalassämien** liegen mehr als 100 verschiedene Mutationen auf Chromosom 11 zugrunde, die mit geographisch unterschiedlicher Häufigkeit vorkommen. Für eine bestimmte Bevölkerungsgruppe sind jeweils einige wenige für die Erkrankung verantwortlich. Die Vererbung erfolgt autosomal rezessiv. Die Gendefekte führen entweder zu verminderter (Phänotyp β^+ -) oder aufgehobener Synthese von β -Globinketten (β^0 -Thalassämie). β -Thalassämien sind sehr weit verbreitet im Mittelmeerraum, aber auch im Mittleren Osten, auf dem Indischem Subkontinent, in Südostasien und Afrika.

Die **heterozygoten** Thalassämien werden als Thalassämia minor bezeichnet. Diese Patienten sind in der Regel asymptomatisch. In einigen Fällen liegt eine Splenomegalie leichten Grades vor, sie ist aber nicht obligat. Sie weisen infolge der Hb-Synthesestörung eine leichte mikrozytäre Anämie (Hb 100-130 g/l, MCV < 78 fl, MCH < 27 pg) und eine leichte Retikulozytose auf. Das Blutbild zeigt charakteristische, aber nicht pathognomonische Veränderungen: Anisozytose, Poikilozytose, Polychromasie und Targetzellen. HbA₂ ist erhöht (>3.5% im Alter von über 8 Monaten), oft ist auch HbF erhöht. Die leichte Anämie ist therapeutisch nicht zu beeinflussen. Durch Infekte kann sie verstärkt werden, aber auch durch Folsäure- oder Eisenmangel. Beim Nachweis von niederen Ferritin- bzw. Folsäurekonzentrationen im Serum ist durch Substitution eine Verbesserung möglich. Bluttransfusionen sind nicht indiziert.

Die **Untersuchung von Eltern, Geschwistern und Partnern** eines Index-patienten auf das Vorliegen einer Thalassämie (α und β) oder strukturellen Hämoglobinopathie ist **dringend indiziert**. Eine β -Thalassämie minor kann erst im Alter von >8 Monaten sicher ausgeschlossen oder nachgewiesen werden. Die Abklärung erfolgt durch ein vollständiges Hämatogramm (Hb, MCV, MCH, Retikulozyten) und die Hb-Chromatographie (HPLC) sowie gegebenenfalls molekulare Analysen. Wird bei beiden Eltern eine β -Thalassämie minor nachgewiesen, ist eine genetische Beratung unerlässlich, da das Risiko für Kinder mit (homozygoter) β -Thalassämie major 25% beträgt.

Eine **pränatale Diagnose** kann mit vertretbarem Risiko in der 9. bis 11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden (Chorionzottenbiopsie). Sie setzt die **molekulargenetische Vorabklärung beider Eltern** voraus, die u.U. zeitlich sehr aufwendig ist, entsprechende Planung benötigt und vor der Schwangerschaft abgeschlossen sein soll.