

**Beta-Thalassaemia major oder intermedia:** Dies ist eine Erkrankung des Hämoglobins, des roten Blutfarbstoffes. Hämoglobin wird in verminderter Menge gebildet. Es handelt sich um eine schwere Krankheit.

### Was ist die Ursache der Erkrankung und wie häufig ist sie?

Es handelt sich um eine Erbkrankheit, bei der Veränderungen von beiden beta-Hämoglobin-Genen vorliegen, die zu einer ausgeprägten Verminderung der Bildung von beta-Globinketten führen, einem wesentlichen Bestandteil des Hämoglobins. Die Erkrankung ist am häufigsten bei Menschen, deren Vorfahren aus den Mittelmeer-Anrainer-Staaten, dem nahen und Mittleren Osten, Nord- und Westafrika und Asien, vor allem aus dem indischen Subkontinent stammen. Dies beruht auf der Tatsache, dass in diesen Gebieten früher die Malaria sehr häufig war (und zum Teil noch ist) und dass diese Veränderung einen gewissen Schutz gegen die Malaria bietet.

### Was sind die häufigsten Krankheitserscheinungen?

Säuglinge mit diesen Thalassämieformen entwickeln sich zunächst normal. Etwa in Alter von 6 Monaten zeigen sie eine zunehmende Blässe als Zeichen einer schweren Anämie, welche die Gabe von Bluttransfusionen erfordert. Ohne sachkundige Behandlung kommt es zur Wachstumsverzögerung, ausgeprägten Skelettveränderungen und oft zum Tod im Kindesalter. Eine etwas leichtere Form, ebenfalls mit Anämie und kleinen roten Blutzellen wird als Thalassaemia intermedia bezeichnet.

### Welche Behandlungsmaßnahmen sind angebracht?

Bei der schweren Form sind regelmäßige Bluttransfusionen nötig. Sie tragen dazu bei, Eisen in einem solchen Überschuss im Körper abzulagern, dass innere Organe geschädigt werden. Deswegen müssen lebenslang Medikamente gegeben werden, welche die Eisenausscheidung steigern. Die einzige Möglichkeit der Heilung liegt derzeit bei einer Übertragung von Stammzellen eines anderen Menschen (sog. Knochenmarktransplantation). Die Entscheidung für diesen schwerwiegenden Eingriff ist immer von Spezialisten zu treffen.

### Wie groß ist das Risiko, dass meine Kinder die Krankheit erben?

Wenn beide Eltern eine Mutation bei dem angegebenen Gen tragen, ist statistisch bei einem Viertel ihrer Kinder eine Erkrankung zu erwarten, während die Hälfte das Gen erben, aber gesund sind, und ein Viertel nicht nur klinisch gesund, sondern auch durchweg gesunde Gene haben und die Krankheit nicht weiter vererben können. Das sind allerdings allein statistische Werte! In der eingeborenen Bevölkerung in Deutschland ist eine solche Kombination sehr unwahrscheinlich, kommt aber bei Migranten aus den oben genannten Ländern häufiger vor. Wenn in der Familie eines Elternteils entsprechende Krankheiten aufgetreten sind, oder wenn Eltern mit einer thalassaemia intermedia Kinder haben wollen, muss der behandelnde Spezialist eine genetische Beratung veranlassen.