

Delta Beta-Thalassämie: Dies ist eine Erkrankung des Hämoglobins, des roten Blutfarbstoffes. Abnormales Hämoglobin wird in verminderter Menge gebildet. Bei einem Teil der Betroffenen ist die Krankheit gering ausgeprägt, ähnlich wie bestimmte Formen der beta-Thalassämie. Bei anderen verläuft sie schwerer, ähnlich wie eine thalassaemia intermedia.

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

Es handelt sich um eine Erbkrankheit, bei der verschiedene Veränderungen des so genannten beta-Hämoglobin-Gens vorliegen. Die Erkrankung ist in der ganzen Welt verbreitet, ist aber häufiger bei Menschen, deren Vorfahren aus den Mittelmeer-Anrainer-Staaten kommen.

Was sind die häufigsten Krankheitserscheinungen?

Die leicht betroffenen Menschen sind klinisch gesund und haben eine normale Lebenserwartung. Allerdings fällt bei jedem Blutbild auf, dass die roten Blutzellen kleiner sind und weniger Hämoglobin enthalten. Damit liegt die (im Allgemeinen falsche) Diagnose der bei uns weit häufigeren Eisenmangelanämie nahe, die durch entsprechende Tests ausgeschlossen werden muss. Bei den schwereren Formen ist die lebenslange Betreuung durch einen Experten nötig, um Folgezustände und Komplikationen sachgerecht zu behandeln

Welche Behandlungsmaßnahmen sind angebracht?

Meistens ist eine spezielle Behandlung unnötig, bei schwereren Verläufen oder Komplikationen muss ein Hämatologe konsultiert werden.

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, sollte der behandelte Spezialist eine genetische Beratung veranlassen.