

Thalassämie bezeichnet vererbare Erkrankungen mit einer fehlerhaften Blutbildung. Bedingt durch einen Gendefekt wird zuwenig Hämoglobin A gebildet, dafür aber andere Globine, die sich im Körper anhäufen und toxisch wirken können. Bei allen Formen der Thalassämie weisen die roten Blutkörperchen (Erythrozyten) eine zu kurze Lebensdauer im Blut auf. Daher ist das erste klinische Zeichen, das meistens den Eltern auffällt, Blässe und Blutarmut (Anämie).

## **Schweregrade der Thalassämie**

Der klinische Verlauf und auch die notwendigen Behandlungsmaßnahmen sind wesentlich vom Schweregrad der Thalassämie abhängig:

Thalassämia minima: keine klinischen Veränderungen, nur minimale Blutbildveränderungen.

Thalassämia minor: geringe Blutbildveränderungen, oft ausgeprägte Anämie in der Schwangerschaft.

Thalassämia intermedia: Diagnose meist bei Kleinkindern bzw. im Vorschulalter, Vergrößerung von Leber und Milz, Veränderungen im Gesicht.

Thalassämia major: schwerste Form der Erkrankung, meistens im 1. Lebensjahr diagnostiziert, Beginn mit Müdigkeit, Schwäche, Ernährungs- und Wachstumsstörungen

## **Natürlicher Verlauf der Thalassämie**

Der Körper versucht, die Zahl der roten Blutkörperchen durch vervielfachte Neubildung zu erhöhen. Dies führt zu einer Vermehrung des Knochenmarks, mit der Folge, dass sich die Knochenstrukturen vorwölben; insbesondere der

Gesichtsschädel wird sichtbar stark verformt. Da die Vorwölbung zu Gunsten der Vermehrung von Knochenmark geht, kann gleichzeitig die eigentliche Knochenstruktur geschwächt sein, sodass die langen Röhrenknochen oft instabil werden können und Knochenbrüche (Frakturen) auftreten können. Zusätzlich führt der Körper in Milz und Leber die Blutbildung durch (extramedulläre Blutbildung), sodass diese Organe auf ein Vielfaches ihrer natürlichen Größe anwachsen (Splénomegalie / Hepatomegalie). Bei älteren Kindern und Jugendlichen führt die dauernde fehlerhafte Produktion von Erythrozyten zur Bildung von Gallensteinen. Weitere Störungen betreffen die Hormonproduktion, und damit Wachstum, Pubertätseintritt und sexuelle Entwicklung. Bei der Thalassämie major besteht ohne Behandlung nur eine kurze Überlebensdauer.

## Behandlung

***Thalassämia minima:*** keine

***Thalassämia minor und intermedia:*** Grundsätzlich besteht ohne Behandlung eine gute Lebenserwartung und Lebensqualität. Die Patienten benötigen jedoch gelegentlich Transfusionen von Erythrozyten, wenn durch Infektionen oder bei Schwangerschaft eine akute Blutarmut auftritt. Die Blutbildung kann durch Gabe von Folsäure optimiert werden.

***Thalassämia major:*** Sobald die Diagnose gestellt ist, muss über die Behandlung gesprochen werden. Primär wird die Blutarmut durch die Transfusion von Erythrozyten korrigiert, ebenso wie die oben beschriebene Vermehrung des Knochenmarks und die extramedulläre Blutbildung. Aber es sind ständig wiederkehrende Transfusionen nötig, da die Lebensdauer gesunder Erythrozyten maximal 3 Monate beträgt. Mit den Transfusionen wird auch Eisen übertragen (dies

ist in den Erythrozyten enthalten), so dass einer Eisenvergiftung vorgebeugt werden muss durch die Gabe von z.B. Desferal®. Mit diesen Hochdosis-Transfusionsprogrammen lässt sich für mehrere Jahre eine befriedigende Lebensqualität erzielen. Die Lebenserwartung steigt auf ca. 20 bis 30 Jahre, jedoch ist die Lebensqualität dann oft eingeschränkt.

Eine Heilung der Thalassämie major kann durch die Transplantation von Blutstammzellen (Knochenmarktransplantation) erreicht werden. Hierbei wird zunächst das alte Knochenmark mit der fehlerhaften Blutbildung zerstört. Die transplantierten Blutstammzellen siedeln sich im Knochenmark an und übernehmen die Blutbildung, sodass der Patient dann regelrechte Erythrozyten bildet und transfusionsunabhängig wird. Voraussetzungen für eine Blutstammzelltransplantation sind jedoch:

- Verfügbarkeit eines gewebeverträglichen, gesunden Spenders
- Guter klinischer Zustand des Thalassämiekranken Kindes

Daher ist diese Behandlung spezialisierten Zentren für die Spendersuche wie auch für die Transplantation von Blutstammzellen vorbehalten.