

## WIE WIRD $\alpha$ -THALASSÄMIE BEHANDELT?

Die Behandlung von  $\alpha$ -Thalassämie basiert auf der Art und Schwere der Erkrankung.

Menschen, die **Träger von  $\alpha$  - Thalassämie** sind, haben in der Regel leichte oder keine Symptome und benötigen keine Behandlung. Die Träger müssen jedoch sorgfältig darüber aufgeklärt werden, dass sie das Merkmal an ihre Kinder weitergeben können und dass im Falle von Eltern, die beide Träger der  $\alpha$ -Thalassämie sind, das Risiko besteht, eine HbH - Krankheit oder eine  $\alpha$ -Thalassämie major zu entwickeln.

**Die HbH-Erkrankung** kann ein breites Schweregradspektrum aufweisen. Bei vielen Personen mit HbH-Krankheit ist keine regelmäßige Überwachung oder Behandlung erforderlich. Einige Formen der HbH-Erkrankung können jedoch schwerwiegend sein und Bluttransfusionen, regelmäßige Nachuntersuchungen und andere medizinische Eingriffe erfordern.



Seit vielen Jahren gab es keine wirksamen Behandlungen für  **$\alpha$ -Thalassämie major**. Die meisten Schwangerschaften führten zu einer Totgeburt oder zu schwer erkrankten Neugeborenen, die kurz nach der Geburt verstarben. Dank der jüngsten medizinischen Fortschritte konnten Ärzte jedoch versuchen, die Behandlung der Erkrankung zu verbessern. Zu dieser Behandlung gehört unter anderem die Verabreichung von Bluttransfusionen in der Gebärmutter (IUT) vor der Geburt an den Fötus und unmittelbar nach der Geburt. In diesem Fall benötigt das Kind jedoch lebenslange Bluttransfusionen und eine spezielle medizinische Versorgung.

Einige Fötusse mit  $\alpha$ -Thalassämie major wurden auch durch hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSZT) behandelt, bei der spezielle Zellen aus dem Knochenmark verwendet werden. Weitere Behandlungen für diese Erkrankung werden derzeit wissenschaftlich entwickelt. Eine umfassende Anwendung solcher Fortschritte war bisher nur in sehr wenigen Ländern der Welt möglich.

Weitere Informationen finden Sie unter  
[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022  
ALL RIGHTS RESERVED.

**Thalassaemia International Federation**  
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Translated by: Natalija Galacheva, Freiberufliche Übersetzerin

# FOKUS AUF $\alpha$ -THALASSÄMIE

## WAS IST THALASSÄMIE?

Thalassämie ist eine vererbte Blutstörung, d. h., sie wird von einem oder beiden Elternteilen über die Gene an ein Kind weitergegeben. Der Körper von Personen mit Thalassämie produziert weniger **Hämoglobin** als normal, ein Protein in den roten Blutkörperchen, das es ihnen ermöglicht, Sauerstoff von der Lunge in den gesamten Körper zu transportieren. Dies führt zu einem Mangel an funktionellen roten Blutkörperchen und zu einem niedrigen Sauerstoffgehalt des Gewebes, was je nach Art und Schwere der Erkrankung zu einer Vielzahl von gesundheitlichen Problemen führt.

Es gibt zwei Haupttypen von Thalassämie:

- **$\alpha$ -Thalassämie**, die auftritt, wenn ein Gen oder Gene, die mit der Produktion des  $\alpha$ -Globinprotein zusammenhängen, fehlen oder verändert (mutiert) sind, und
- **$\beta$ -Thalassämie**, die auftritt, wenn ähnliche Gendefekte die Produktion des  $\beta$ -Globinproteins beeinflussen.

In dieser Broschüre geht es um  **$\alpha$ -Thalassämie**.



## WELCHE ARTEN VON $\alpha$ -THALASSÄMIE GIBT ES?

Alpha ( $\alpha$ -) Globinketten werden von vier Genen produziert. Eines oder mehrere davon können verändert sein oder gänzlich fehlen. Daher können vier Arten von  $\alpha$ -Thalassämie beschrieben werden:

1. Eine Person, die nur ein (von den vier) anormales oder fehlendes  $\alpha$ -Globin-Gen hat, wird als **stummer Alpha-Thalassämieträger bezeichnet**, auch bekannt als **Alpha plus ( $\alpha^+$ ) Thalassämieträger** oder als Träger der  $\alpha$ -Thalassämie-Merkmal. Stumme Alpha-Thalassämieträger haben keine Anzeichen oder Symptome der Krankheit, können aber die Thalassämie an ihre Kinder weitergeben. Nur mit sehr spezifischen Labortests, die auf einer DNA-Analyse basieren, kann ein stummer Träger der  $\alpha$ -Thalassämie genau diagnostiziert werden.

2. Eine Person, die zwei (von den vier) anormale oder fehlende  $\alpha$ -Globin-Gene hat, ist ein **Alpha-Null ( $\alpha^0$ ) Thalassämieträger**, auch bekannt als Träger der  **$\alpha$ -Thalassämie minor** oder des  **$\alpha$ -Thalassämie-Merkmal**s. Menschen mit dieser Erkrankung haben möglicherweise kleinere rote Blutkörperchen als normal (Mikrozytose) und manchmal eine sehr leichte Anämie. Außer diesen Symptomen haben sie in der Regel keine Beschwerden, können das Merkmal aber an ihre Kinder weitergeben.



3. Die Erkrankung, bei der ein Kind nur ein funktionelles  $\alpha$ -Globin-Gen und drei (3) fehlende oder abnorme von seinen Eltern erbt, wird als **Hämoglobin-H-Krankheit (HbH) bezeichnet**. Dabei handelt es sich um eine intermediäre Form der  $\alpha$ -Thalassämie in Bezug auf den klinischen Schweregrad, die durch eine verstärkte Hämolyse, d. h. Zerstörung der roten Blutkörperchen gekennzeichnet ist. Die Anzeichen und Symptome können variieren und umfassen eine mäßige bis schwere Anämie, eine Gelbfärbung der Augen und der Haut (Gelbsucht) sowie eine Vergrößerung der Milz.

Daher benötigen Menschen mit der HbH-Krankheit unter Umständen Bluttransfusionen und eine jährliche allgemeine Gesundheitsuntersuchung. Deshalb müssen diese Personen von Ärzten mit Kenntnissen und Erfahrung in der Überwachung und Behandlung von Komplikationen im Zusammenhang mit der Erkrankung in spezialisierten hämatologischen Zentren oder Kliniken betreut werden.

4. Vier fehlende oder abnorme  $\alpha$  - Globin-Gene führen zu einer Erkrankung, die als **Hydrops fetalis, HB Bart-Syndrom** oder als  **$\alpha$ -Thalassämie major** bekannt ist.

Die Erkrankung verursacht eine schwere Anämie, die den Fötus noch im Mutterleib, also vor der Geburt, befällt und oft dazu führt, dass der Fötus vor der Geburt stirbt oder das Neugeborene kurz nach der Geburt stirbt. Das HB-Bart-Syndrom kann auch während der Schwangerschaft zu ernsthaften Komplikationen bei Frauen führen, darunter gefährlich hoher Blutdruck mit Schwellungen (Präeklampsie), Frühgeburten und abnorme Blutungen. Daher sind Früherkennung und Prävention in dieser Situation von entscheidender Bedeutung.

## WER IST AM MEISTEN GEFÄHRDET FÜR $\alpha$ -THALASSÄMIE?

Alpha ( $\alpha$ -) Thalassämie kann Personen jeder Nationalität und Ethnie betreffen. Obwohl sie in den meisten Bevölkerungen weltweit vorkommt, ist sie im Nahen Osten, in Südostasien und in einigen Mittelmeerländern am häufigsten. Das Hb-Bart-Syndrom und die HbH - Krankheit werden in erster Linie in Südostasien erkannt.

Die geschätzte starke Prävalenz des Hb-Bart-Syndroms in Südostasien liegt bei 1 bei 200-2,000<sup>1</sup>-Geburten, während die Prävalenz in anderen Teilen der Welt bisher unbekannt ist.

Die zunehmende Einwanderung von Menschen aus Regionen mit einer höheren Prävalenz von  $\alpha$ -Thalassämie hat zu einer stetigen Zunahme der Alpha-Globin-Störungen in den Vereinigten Staaten und anderen westlichen Ländern, wie z. B. Nordeuropa geführt. Studien haben jedoch gezeigt, dass  $\alpha$ -Thalassämie in diesen Ländern möglicherweise immer noch zu wenig erkannt und diagnostiziert wird.

<sup>1</sup>ORPHAcode: 163596  
Quelle: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

