

β-Thalassämie

Nachweis der häufigsten Mutationen in der Mittelmeerbevölkerung

Indikation

- Thalassämieabklärung bei Kleinkindern unter 6 Monaten
- Thalassämieabklärung nach Transfusionen
- Thalassämieverdacht bei Erwachsenen mit negativem Hb-Elektrophorese-Befund

Pathophysiologie

Die häufigsten Ursachen von β-Thalassämien sind Punktmutationen, die sich in einer verminderten oder aufgehobenen Synthese der Hämoglobin-β-Ketten äussern (β⁺ bzw. β^o Thalassämie). Bis heute kennt man mehr als 125 ursächliche Mutationen.

In definierten Populationen lässt sich die Mehrzahl der Thalassämien über eine Untersuchung auf die häufigsten Mutationen nachweisen.

Prozentuale Verteilung der β-Thalassämie-Mutationen in der Mittelmeerbevölkerung:

Phänotyp	Mutationstyp	Italien	Türkei	Spanien
β ⁺	IVS1.110 (G → A)	31	42	9
β ^o	Nonsense Codon 39	28	2	67
β ⁺	IVS1.6 (T → C)	17	23	16
β ^o	IVS1.1 (G → A)	8	4	4
β ^o	IVS2.1 (G → A)	2.5	8.5	–
β ⁺	IVS2.745 (C → G)	6	1	2
	Andere	7.5	19.5	2

Quelle: L'Hématologie, B. Dreyfus, 1992

Methode

PCR-Amplifikation und Mutationsdetektion

Material

EDTA-Tube, lila

Information

Gilles Sabo, Abteilungsleiter Hämatologie
 Dr. med. Stephan Regenass, wissenschaftlicher Mitarbeiter

Tarif

Genetische Disposition β-Thalassämie 300 TP / Fr. 300.–

Literatur auf Anfrage