

## **Veränderungen der Knochen-Mikroarchitektur bei Thalassämie intermedia, ein unterschätztes Problem**

Einleitung: Die Thalassämie ist eine genetische Erkrankung der Hämoglobin-Synthese. Verbesserte Behandlungsmöglichkeiten haben die Überlebenschance erhöht, es treten jedoch Komplikationen wie Osteoporose auf. Die herkömmliche Bestimmung der Knochendichte durch DXA kann durch Untersuchung der Mikroarchitektur des Knochens mit hochauflösender peripherer quantitativer Computer Tomographie (HR-pQCT) ergänzt werden, um das Frakturrisiko einzuschätzen und Therapiemaßnahmen einzuleiten. Wir stellen die Problematik am Fall einer 42 Jahre alten Thalassämie intermedia Patientin aus dem Iran dar.

Patient und Methoden: Die Patientin erhielt im Iran und später in Deutschland unregelmäßig Bluttransfusionen und keine ausreichende Eisenchelator-Therapie. 2006, zum Zeitpunkt ihrer Erstvorstellung, war Hämoglobin 5,7 g/dl, Serum-Ferritin 1748 µg/l und die Transferrin-Sättigung 96%. Trotz niedriger Gonadotropinwerte erhielt sie keine Hormonersatztherapie. Zu diesem Zeitpunkt hatte Sie bereits vier Frakturen und erhielt eine Behandlung mit Bisphosphonaten. Wir untersuchten die volumetrische Knochendichte und die trabekuläre Architektur des nicht dominanten linken distalen Radius und der linken Tibia im HR-pQCT (XtremeCT<sup>®</sup>, SCANCO Medical, Schweiz). Die Knochendichte der Wirbelsäule, der linken Hüfte und des Schenkelhalses wurden gleichzeitig mittels DXA (Hologic QDR1000+<sup>®</sup>, Bedford, USA) bestimmt.

Ergebnisse: Der Mineralgehalt im DXA betrug zwischen L1 bis L4 0,673 g/cm<sup>2</sup>, bzw. - 3,4 SD T-score. Die Dichte an der Gesamthüfte war mit 0,700 g/cm<sup>2</sup> bzw. -2,3 SD T-score und der Schenkelhals BMD mit 0,599 g/cm<sup>2</sup> bzw. -2,99 SD T-score ebenfalls reduziert. Die Ergebnisse im Xtreme CT<sup>®</sup> waren ebenfalls pathologisch verändert. Die Kortikalisdichte am Radius war mit 659 mg/cm<sup>3</sup>(865-951) vermindert und die trabekuläre Dichte mit 13 mg/cm<sup>3</sup> (Norm: 158 ± 32 mg/cm<sup>3</sup>) kaum messbar. Die veränderte Spongiosa wurde von dem erhöhten Trabekel-Abstand (TbSp) und der ungleichmäßigen Trabekel-Verteilung (TbSp SD) charakterisiert. Für Radius und Tibia ergab sich TbSp von 5500 und 1227 µm (normal: 519 und 559 µm) sowie TbSp SD = 3642 und 833 µm (normal: 211 und 247 µm).

Diskussion: Bei Patienten mit Thalassämie intermedia wird der tatsächliche Grad der Eisenüberladung aufgrund des relativ niedrigen Serum-Ferritins oft unterschätzt. Die Eisentoxizität führt zu einem Hypogonadismus mit Auswirkungen auf den Knochenstoffwechsel. Durch die unzureichende Bluttransfusions-Behandlung wird die gesteigerte ineffektive Erythropoese nicht unterdrückt, wodurch das Knochenmark hypertrophiert. Die Folgen dieser Fehlbehandlung auf die Mikroarchitektur des Knochens stellen sich in diesem Fallbeispiel eindrucksvoll dar.

Schlüsselwörter: Thalassämie intermedia, Osteoporose, µCT, DXA, Hypogonadismus, Mikroarchitektur