



## Kurzinformation Hämoglobinopathie Lepore

Die **Hämoglobinopathie Lepore** präsentiert sich klinisch und hämatologisch mit dem Bild einer Thalassämie. Die molekulare Grundlage besteht im Ersatz der normalen  $\beta$ -Globinkette durch ein  $\delta\beta$ -Fusionsprodukt. Daraus resultiert insgesamt eine reduzierte Synthese von Hämoglobin.

**Heterozygote** sind klinisch im allgemeinen symptomlos, selten wird eine leichte Milzvergrößerung festgestellt. Die Patienten sind nicht oder nur leicht anämisch. Die Erythrozyten hingegen sind immer mikrozytär und hypochrom, d.h. das hämatologische Bild entspricht dem einer  $\beta$ -Thalassämie minor. Die HPLC zeigt eine Hb-Zusammensetzung von 8-15% Hb Lepore, 1-8% HbF und HbA<sub>2</sub> Normbereich.

**Homozygotie** für Hb Lepore oder die **Kombination Hb Lepore/ $\beta^0$ -Thalassämie** hingegen haben eine der Thalassämie major vergleichbare Klinik, wobei der Verlauf sehr variabel sein kann. Von sehr milder Ausprägung bis hin zur transfusionsabhängigen Anämie sind alle Manifestationen möglich. Hämatogramm und Blutaussstrich zeigen das Bild einer Thalassämie major. Chromatographisch lässt sich eine Hämoglobinzusammensetzung aus 8-30% Hb Lepore und 70-92% HbF und kein HbA feststellen.

Kombinationen mit anderen pathologischen Hämoglobinen, vor allem mit HbS, können ebenfalls zu schweren klinischen Symptomen führen.

Da Hb Lepore phänotypisch eine Thalassämie bewirkt, ist die **Abklärung der Familienmitglieder** (Geschwister, Eltern, Partner) unbedingt durchzuführen. Diese erfolgt durch ein vollständiges Hämatogramm (Hb, MCV, MCH, Retikulozyten), die Hämoglobin-Chromatographie (HPLC) sowie gegebenenfalls molekulare Analysen. Bei Konstellationen ist eine genetische Beratung indiziert.