



Hämoglobinopathie D-Los Angeles

Die Hämoglobinopathie D-Los Angeles beruht auf einer Punktmutation im Codon 121 des β -Globin-Gens: HBB:c.364G>C und führt zu einer Aminosäuresubstitution an Position 122 der β -Globinkette: HBB:p.Glu122Gln. Diese Hämoglobin Variante wird nebst Hb D-Los Angeles auch Hb D-Punjab genannt, da sie im Flusstal Punjab und im Nordwesten von Indien gehäuft vorkommt (Inzidenz 2-3%). Sie ist zudem weltweit verbreitet.

Heterozygote Träger sind im Allgemeinen klinisch symptomlos und hämatologisch unauffällig. Die HPLC zeigt folgende Zusammensetzung des Hämoglobins: 35-40% Hb D, Hb F im Normbereich (<2%).

Auch **Homozygote** sind klinisch unauffällig. Es lässt sich eine Mikrozytose und eventuell eine leichte Anämie feststellen. Die Hämoglobin Zusammensetzung besteht aus Hb D, Hb A₂ und wenig Hb F.

Eine **Kombination Hb D-Los Angeles mit β^0 -Thalassämie** (Compound Heterozygotie Hb D-Los Angeles/ β^0 -Thal) wurde häufig beschrieben. Das klinische Bild gleicht einer Thalassämie intermedia. Der Verlauf ist sehr variabel, aber selten schwer. Die Kombination Hb D-Los Angeles/Hb S kann zu einer Sichelzellanämie-ähnlichem Klinik führen.

Eltern, Geschwister und Partner des Indexpatienten bedürfen dringend einer **Laboruntersuchung** (Hämatogramm, Hämoglobin-Chromatographie, molekulare Analytik). Bei einer auffälligen Konstellation ist eine genetische Beratung mit Informationen bezüglich einer **Pränatalen Diagnostik** indiziert. Damit eine Pränatale Diagnostik reibungslos durchgeführt werden kann, sollten beide Eltern vor der Schwangerschaft molekulargenetisch abgeklärt worden sein.