



## Hämoglobinopathie D Los Angeles/Punjab

Die **Hämoglobinopathie D** beruht auf einer Punktmutation GAA→CAA im Codon 121 des  $\beta$ -Globin-Gens, welche zu einer Aminosäuresubstitution Glu→Gln in der  $\beta$ -Globinkette führt. Das Hämoglobin D ist weltweit verbreitet, gehäuft aber auf dem Indischen Subkontinent (Inzidenz 2-3%).

**Heterozygote** Träger sind im allgemeinen klinisch symptomlos und hämatologisch unauffällig. Die HPLC zeigt folgende Zusammensetzung des Hämoglobins: 35-40% HbD, HbF im Normbereich (< 2%).

Auch **Homozygote** sind klinisch unauffällig. Es lässt sich eine Mikrozytose, evt. eine leichte Anämie feststellen. Das Hämoglobin besteht nur aus HbD, HbA<sub>2</sub> und wenig HbF.

Compound Heterozygotie mit  $\beta^0$ -Thalassämie (HbD/ $\beta^0$ -Thal) wurde häufig beschrieben. Das klinische Bild gleicht dem der Thalassämie intermedia. Der Verlauf ist sehr variabel, aber selten schwer. Die Kombination HbD/HbS kann zu einer der Sichelzellanämie ähnlichen Klinik führen.

Die **Abklärung der Familienmitglieder** (Geschwister, Eltern, Partner) eines Indexpatienten ist **unbedingt indiziert**. Sie erfolgt durch ein vollständiges Hämatogramm (Hb, MCV, MCH, Retikulozyten), die Hämoglobin-Chromatographie (HPLC) und gegebenenfalls molekulare Analytik. Bei Konstellationen ist eine genetische Beratung angezeigt.