

Hémoglobinopathie D-Los Angeles

L'hémoglobinopathie D-Los Angeles est basée sur une mutation ponctuelle dans le codon 121 du gène β -globine: HBB:c.364G>C et conduit à la substitution des acides aminés en position 122 de la chaîne β -globine: HBB:p.Glu122Gln. Cette variante de l'hémoglobine en plus de l'Hb D-Los Angeles est également appelée Hb D-Punjab, puisqu'elle est présente en abondance autour de la vallée fluviale du Punjab et dans le nord-ouest de l'Inde (incidence 2-3%). Elle est également très répandue dans le monde entier.

Les porteurs **hétérozygotes** sont généralement asymptomatiques sur le plan clinique et peu visibles sur le plan hématologique. La chromatographie CLHP montre la composition suivante de l'hémoglobine: 35-40% Hb D et Hb F en quantité normale (<2%).

Les **homozygotes** sont aussi cliniquement discrets. On peut diagnostiquer une microcytose et peut-être une anémie légère. L'hémoglobine se compose d'Hb D, Hb A₂ et peu d'Hb F.

Une **combinaison d'Hb D-Los Angeles avec β^0 -thalassémie** (hétérozygotie composée Hb D-Los Angeles/ β^0 -Thal) a souvent été décrite. Le tableau clinique est similaire à celui de la thalassémie intermédiaire. L'évolution est très variable, mais rarement sévère. L'association de l'Hb D-Los Angeles/Hb S peut mener à la création d'une clinique semblable à celle de la drépanocytose.

Les parents, les frères et sœurs et les partenaires du patient de référence doivent subir un examen de laboratoire (hémogramme, chromatographie à l'hémoglobine, analyse moléculaire). Dans le cas d'une constellation évidente, une consultation chez un conseiller en génétique avec des informations sur le diagnostic prénatal est indiquée. Pour s'assurer que le diagnostic prénatal peut être effectué sans aucune perte de temps, les deux parents devraient être clarifiés génétiquement avant la grossesse.