

Patienteninformation: Hämoglobin Lepore

Hämoglobin Lepore ist eine Erkrankung des Hämoglobins, des roten Blutfarbstoffes. Dieses abnormale Hämoglobin wird in verminderter Menge gebildet. Die Krankheit ist wenig ausgeprägt, ähnlich wie bestimmte Formen der beta-Thalassämie.

Was ist die Ursache der Erkrankung und wie häufig ist sie?

Es handelt sich um eine Erbkrankheit, bei der verschiedene Veränderungen in den sogenannten δ und β Hämoglobinketten-Genen vorliegen. Auch hier gibt es verschiedene Kombinationen. Da Hb Lepore in verminderter Menge gebildet wird, gehört die Erkrankung zu den beta-Thalassämie-Syndromen. Die Erkrankung ist in der ganzen Welt verbreitet, ist aber häufiger bei Menschen, deren Vorfahren aus den Mittelmeer-Anrainer-Staaten kommen.

Was sind die häufigsten Krankheitserscheinungen?

Heterozygote haben keine Krankheitserscheinungen und eine normale Lebenserwartung. Eine Krankheit entsteht, wenn beide Gene in gleicher Weise betroffen sind, oder wenn in beiden Genen verschiedene Veränderungen vorliegen. Da das abnorme Hämoglobin in verminderter Menge gebildet wird, wird die Krankheit auch zu den Beta-Thalassämiesyndromen gerechnet.

Welche Behandlungsmaßnahmen sind angebracht?

Personen mit heterozygoter Lepore-Krankheit benötigen keine spezielle Behandlung, bei Komplikationen muss ein Hämatologe konsultiert werden. Im Falle der Hb Lepore/beta-Thalassämie kann eine Transfusionstherapie erforderlich sein.

Wie groß ist das Risiko, dass meine Kinder die Krankheit erben?

Wenn beide Eltern eine Mutation auf dem angegebenen Gen tragen, ist statistisch bei einem Viertel ihrer Kinder eine Erkrankung (Hb Lepore/beta-Thalassämie) zu erwarten, während die Hälfte das Gen erben, aber gesund sind, und ein Viertel nicht nur klinisch gesund ist, sondern auch durchwegs gesunde Gene hat und die Krankheit nicht weiter vererben kann. Das sind allerdings allein statistische Werte! In der eingeborenen Bevölkerung in Deutschland ist eine solche Kombination sehr unwahrscheinlich, kommt aber bei Migranten aus den oben genannten Ländern häufiger vor. Wenn in der Familie eines Elternteils entsprechende Krankheiten aufgetreten sind, sollte der behandelte Spezialist eine genetische Beratung veranlassen.