

## Hämoglobinopathie D-Los Angeles

Die Hämoglobinopathie D-Los Angeles beruht auf einer Punktmutation im Codon 121 des  $\beta$ -Globin-Gens: HBB:c.364G>C und führt zu einer Aminosäuresubstitution an Position 122 der  $\beta$ -Globinkette: HBB;p.Glu122Gln. Diese Hämoglobin Variante wird nebst Hb D-Los Angeles auch Hb D-Punjab genannt, da die um 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 A<sub>2</sub> und wenig Hb F.

Eine **Kombination Hb D-Los Angeles mit  $\beta^0$ -Thalassämie** (Compound Heterozygotie Hb D-Los Angeles/ $\beta$ -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.