

Hémoglobinopathie Lepore

L'hémoglobinopathie Lepore est une variante de l'hémoglobine qui se présente cliniquement et hématologiquement avec l'image d'une β^+ -thalassémie. La base moléculaire est une délétion qui s'étend du gène δ jusqu'au gène β . Le produit de fusion $\delta\beta$ obtenu (NG_00000007.3:g.63632_71046del) est exprimé, mais l'expression est faible en raison du faible promoteur δ . En raison de la petite quantité de la chaîne globine $\delta\beta$, la quantité d'hémoglobine Lepore est également grandement réduite.

Les **hétérozygotes** (Hb Lepore/Hb A) sont généralement asymptomatiques sur le plan clinique, un léger élargissement de la rate est rarement observé. Les patients ne sont pas ou peu anémiques. Les érythrocytes, en revanche, sont toujours microcytaires et hypochromes, de sorte que le tableau hématologique correspond à celui d'une β -thalassémie mineure. La chromatographie CLHP montre une composition en Hb de 7-13% d'Hb Lepore, 1-8% d'Hb F et Hb A₂ dans les valeurs normales.

Les **homozygotes** Hb Lepore/Hb Lepore et les individus doublement hétérozygotes **Hb Lepore/ β^0 -thalassémie** souffrent d'une maladie comparable à une thalassémie majeure, bien que le cours puisse être très variable. Toutes les manifestations sont possibles, d'une anémie de sévérité modérée jusqu'à l'anémie profonde qui nécessite des transfusions. L'hémogramme et le frottis sanguin montrent l'image d'une thalassémie majeure. La chromatographie CLHP montre une composition d'hémoglobine de 8-30% d'Hb Lepore, de 70-92% d'Hb F et pas d'Hb A.

La combinaison avec d'autres molécules d'hémoglobine pathologiques, en particulier l'Hb S, peut également entraîner des symptômes cliniques graves.

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.