Медико-диагностична лаборатория ЦибаЛаб ЕООД
София 1330, бул."Акад. И. Е. Гешов" 2Е (Бизнес Център Сердика), тел. 0700 112 42,
www.cibalab.com, e-mail: office@cibalab.com

ЛАБОРАТОРИЯ CibaLab

Хемоглобинопатия тип Lepore

С. Халачева, И. Стефанова, Н. Калъчев, Д. Петкова
МДЛ "Цибалаб" ЕООД София

1. Същност

Hb Lepore е структурен хемоглобинов вариант, кодиран от хибриден ген, образуван от неправилно протекъл кросинговър и сливане на делта и бета гени. За разлика от нормалния хемоглобин А, Hb Lepore съдържа нормални алфа-вериги и абнормални бетаподобни вериги, които са изградени от **N-**терминалната част на **δ-**веригите и **C-**терминалния дял на **β-**веригите.

Известни са три различни варианта на хемоглобин **Lepore** според позицията, в която се осъществява кросинговъра**:** Hb Lepore Washington-Boston (най-често срещания в световен мащаб), Hb Lepore Hollandia , Hb Lepore Baltimore (сред хората от Балканските страни).

Hb Lepore е широко разпространен. По-голяма е честотата му сред жителите на Средиземноморския басейн.

2. Лабораторни методи за определяне

Необходимо е да се извършат група от изследвания, включващи пълна кръвна картина, морфология на еритроцити и допълнителни специализирани анализи.

Възможностите за определяне на хемоглобин Lepore в Цибалаб са с HPLC (йонообменна високоефективна течна хроматография) и капилярна електорофореза.

3. Информативно съдържание и клинично значение

Lepore хемоглобините са стабилни и имат малко по-висок афинитет към O2, отколкото HbA. Нарушено е равновесието между синтезиращите се глобинови вериги с излишък на алфа- вериги, което повлиява нормалната еритропоеза и скъсява преживяемостта на еритроцитите. Вероятно на това се дължи клиничното сходство на Hb Lepore с β-таласемия.

Възможни са хомозиготно и хетерозиготно носителство на хемоглобин Lepore, както и комбинация на хемоглобин Lepore с бета-таласемия:

Хомозиготното носителство на Hb Lepore се среща много рядко. Може да се прояви като β-таласемия майор или β-таласемия интермедия. Това състояние, както и комбинацията Hb Lepore с β-таласемия може да доведе до тежка анемия, значителна спленомегалия, хепатомегалия и скелетни аномалии.

Данните от пълната кръвната картина и морфологията на еритроцитите предполагат наличието на бета-таласемия(данни за микроцитно хипохромна анемия).

Резултатите от хроматографията и електрофорезата при хомозиготи показва наличие на хемоглобин Lepore от 8 до 30%. Останалата част е хемоглобин F.

Хетерозиготното носителство протича най-често безсимптомно. Само в единични случаи се наблюдава лека спленомегалия. Наблюдава се микроцитна хипохромна анемия.

Резултатите от хроматографията и електрофорезата при хетерозиготи показват понижен хемоглобин А, нормален HbA2 и увеличен HbF (между 0.8 и 14%). Идентифицира се и допълнителен пик, отговарящ на хемоглобин Lepore със стойност между 5 и 15%.

При комбинираните варианти на Hb Lepore с β-таласемия минор HbA2 е висок. Необходимо е потвърждение с ДНК анализ.

4. Материал за изследване

Пълна кръв от епруветка с K2EДТА.

09.10.2017г. С пожелания за ползотворна съвместна дейност: (Д-р Д. Петкова – управител)