

Emoglobina Lepore: è una patologia legata all'emoglobina, il principale componente proteico dei globuli rossi. Questa emoglobina anomala è prodotta a tasso ridotto. Potrebbe essere una condizione benigna o causare una grave anemia. Vedere anche la voce: "Sindromi β -talassemiche".

Cosa causa la patologia e quanto è frequente?

Si tratta di una malattia genetica. E' il risultato di un "patchwork" tra i geni globinici beta e delta. Un individuo può essere eterozigote per la malattia (individuo Hb ALepore) quando solo un gene globinico è un "patchwork", omozigote (individuo Hb LeporeLepore) quando sono colpiti i due geni globinici, oppure eterozigote composto (individuo Hb Lepore- β -talassemia) quando i due geni beta globinici portano una diversa anomalia.

L'emoglobina Lepore è prodotta a tasso ridotto e questo è il motivo per cui essa viene relazionata alle "sindromi β -talassemiche".

L'Hb Lepore ha una distribuzione su scala mondiale, ma è più frequente nelle persone originarie del Bacino del Mediterraneo.

Quali sono i sintomi più comuni se ho la malattia?

Gli individui eterozigoti per l'emoglobina Lepore (Hb ALepore) non presentano sintomi ed hanno una normale aspettativa di vita. All'esame del loro sangue si può notare che i globuli rossi sono più piccoli e pallidi. Si dovrebbe distinguere da una deficienza di ferro.

Gli individui omozigoti (Hb LeporeLepore; situazione molto rara) o gli eterozigoti composti potrebbero soffrire di anemia grave e dovrebbero essere controllati attraverso un ampio programma multidisciplinare di sorveglianza sanitaria. Vedere anche la voce: "sindromi β -talassemiche".

Quale cura devo seguire se ho la malattia?

Per gli individui eterozigoti non è richiesta una cura particolare. Se si dovessero verificare delle complicazioni, i pazienti devono consultare medici specialisti.

In caso di Hb Lepore- β -talassemia, potrebbero essere richieste trasfusioni. Vedere anche la voce: "sindromi β -talassemiche".

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Due persone che portano ognuna una copia del gene mutato hanno, ad ogni gravidanza, il 25 % di rischio di avere un figlio affetto dalla malattia (Hb LeporeLepore; Hb Lepore- β -talassemia). La probabilità di avere un figlio portatore sano (Hb Lepore o β -talassemia) è del 50 % e la probabilità che un figlio non abbia la patologia e non sia un portatore è del 25 %. Per valutare in maniera completa il problema è necessario richiedere una consulenza genetica.