

**Hemoglobina Lepore:** é uma alteração na Hemoglobina.

A Hemoglobina existe nos glóbulos vermelhos e serve para transportar Oxigénio e Dióxido de Carbono. Esta Hemoglobina anormal é produzida em pequenas quantidades, por isso se chama Variante Talassémica. Ver também “ Síndromes  $\beta$ -Talassémicos “

### O que causa a Drepanocitose e qual a sua frequência?

É uma doença genética que resulta de uma troca de material genético entre os genes das cadeias delta e beta globina, formando um gene híbrido delta-beta. Um indivíduo pode ser heterozigótico (Hb ALepore) quando tem apenas um gene delta-beta, Homozigótico (Hb Lepore/Lepore) tem dois genes delta-beta ou heterozigóticos compostos (Hb Lepore/ $\beta$ -talassemia) quando um dos genes é delta-beta e o outro tem uma mutação beta-talassémica.

Hb Lepore é produzida em pequenas quantidades, razão pela qual se assemelha à Talassemia.

A Hb Lepore tem uma distribuição mundial difusa, sendo mais frequente em indivíduos provenientes da Bacia do Mediterrâneo.

### Quais são os principais sintomas da Hemoglobina Lepore?

Os heterozigóticos para a Hemoglobina Lepore (Hb ALepore) não apresentam sintomas e têm uma esperança de vida normal. No hemograma é possível observar glóbulos vermelhos pequenos e descorados. Deve ser diferenciada de uma deficiência de ferro.

Os homozigóticos, que são raros, (Hb Lepore/Lepore) e os heterozigóticos compostos (Hb Lepore/ $\beta$ -talassemia) podem ter anemia grave. Estes doentes devem ser seguidos num Serviço de Hematologia com cuidados multidisciplinares.

Ver também “ Síndromes  $\beta$ -Talassémicos”.

### Qual o tratamento indicado para a Hemoglobina Lepore?

Indivíduos heterozigóticos para a Hb Lepore não necessitam de tratamento específico. Se ocorrerem complicações, os doentes devem consultar um médico especialista.

No caso de Hb Lepore/ $\beta$ -talassemia, pode ser necessária terapêutica transfusional. Estes doentes devem ser seguidos num Serviço de Hematologia com cuidados multidisciplinares.

Ver também “Síndromes  $\beta$ -Talassémicos”.

### Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Um casal de portadores, ambos com uma cópia do gene mutado, tem, em cada gravidez, 25 % de risco de ter uma criança afectada pela doença (Hb Lepore/Lepore; Hb Lepore/ $\beta$ -talassemia). Em cada gravidez a probabilidade da criança ser portadora saudável é de 50%, e a probabilidade de que não seja portadora é de 25%.

Devem, no entanto, procurar um especialista para um esclarecimento mais pormenorizado.