

## LEPORE HEMOGLOBINOPATHY

Mihalachi-Anghel Maria

Scientific adviser: Turea Valentin

Paediatrics Department, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

**Background.** Lepore hemoglobinopathy is an unusual hemoglobinopathy and represents 6-15% of all hemoglobinopathies already studied. It is an inherited mutation resulting from the  $\delta\beta$  gene fusion products. **Objective of the study.** Analysis and presentation of the first case from the activity of Hematology and General Pediatrics Department of Lepore hemoglobinopathy and study of the specialized literature. **Material and Method.** Patient Z., female, age 11 years, hospitalized in the Department of Hematology and General Pediatrics, Institute of Mother and Child, presents pronounced pallor of skin and mucous, severe anemia, and refractory to the previous antianemic therapy. **Results.** Clinical and paraclinical investigations established severe anemia, hepatomegaly and a minor hemolytic syndrome. The diagnosis of Lepore hemoglobinopathy was established based on specific tests - hemoglobin electrophoresis, highlighting the abnormal fraction - Lepore hemoglobin - 10.1%. Lepore syndrome, a very similar clinic, in the form of heterozygotes, with minor  $\beta$ -thalassemia, is characterized by electrophoretic presence of Hb Lepore 5-10%. Genetic confirmation is the most accurate method of diagnosis, but the technique is complicated and extremely expensive, which would have diminished its usefulness. **Conclusion.** Anemic syndrome is common in children, but usually it is a real challenge when it comes to establish a certain diagnosis. In the Republic of Moldova, this case is unique in that it creates difficulties confirming the diagnosis.

**Keywords:** Hemolytic anemia, hemoglobinopathy, Lepore.

## HEMOGLOBINOPATIA LEPORE

Mihalachi-Anghel Maria

Conducător științific: Țurea Valentin

Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

**Introducere.** Hemoglobinopatia Lepore este o hemoglobinopatie neobișnuită și reprezintă 6-15% dintre toate hemoglobinopatiile deja studiate. Are la bază o mutație moștenită, rezultând din produsele de fuziune a genei  $\delta\beta$ . **Scopul lucrării.** Analiza și prezentarea primului caz din activitatea Secției de hematologie și pediatrie generală de hemoglobinopatia Lepore și studierea literaturii de specialitate. **Material și Metode.** Pacienta Z., gen feminin, vârsta 11 ani, a fost internată în Secția hematologie și pediatrie generală, IMSP IMșiC, prezentând paliditate pronunțată a tegumentelor și a mucoaselor, anemie severă, și refractaritate la terapia antianemică anterioară. **Rezultate.** Investigațiile clinice și paraclinice au stabilit anemie severă, hepatomegalie și un sindrom hemolitic modest. Diagnosticul de hemoglobinopatie Lepore a fost stabilit în baza testelor specifice – electroforeza hemoglobinei, cu evidențierea fracției anormale – hemoglobina Lepore – 10.1%. Sindromul Lepore, foarte asemănător clinic, în forma sa heterozigotă, cu  $\beta$ -talasemia minoră, se caracterizează electroforetic prin prezența Hb Lepore 5-10 %. Confirmarea genetică constituie metoda cea mai precisă de diagnostic, dar tehnic este complicată și extrem de costisitoare, ceea ce scade din utilitatea ei. **Concluzii.** Sindromul anemic este frecvent întâlnit la copii, însă totuși reprezintă o provocare în stabilirea unui diagnostic cert. În Republica Moldova acest caz este unic, ceea ce a și creat dificultăți în confirmarea diagnosticului.

**Cuvinte-cheie:** anemie hemolitică, Hemoglobinopatia Lepore.