

## Hämoglobinopathie E

Die **Hämoglobinopathie E** ist die häufigste Hämoglobin-Variante weltweit und entsteht durch eine Punktmutation im Codon 27 des  $\beta$ -Globin-Gens: HBB:c.79G>A. Daraus resultiert eine Substitution von Glutamin zu Lysin an Position 27 der  $\beta$ -Globinkette: HBB:p.Glu27Lys. Die Synthese von Hb E ist wegen einer alternativen Splice-Stelle vermindert und führt zu einem Thalassämie-ähnlichen Krankheitsbild. Zusätzlich ist durch die Instabilität von Hb E eine leicht hämolytische Anämie möglich. Die Hämoglobinopathie E kommt vorwiegend in Südostasien sowie auf dem Indischen Subkontinent vor.

**Heterozygote** (Hb A/Hb E) zeigen analog der  $\beta$ -Thalassämie minor eine milde Mikrozytose und im Chromatogramm (HPLC) finden sich ca. 30% Hb E.

Bei **Homozygoten** (Hb E/Hb E) ist die Mikrozytose ausgeprägt, klinisch sind sie jedoch meist unauffällig. Die HPLC zeigt nur Hb A<sub>2</sub>, Hb E sowie meist erhöhtes Hb F.

Die **Kombination Hb E mit  $\beta^0$ -Thalassämie** (Compound Heterozygotie Hb E/ $\beta^0$ -Thal) führt in der Regel zu einem transfusionsbedürftigen Thalassämie major Syndrom. Die klinischen Auswirkungen sind also – anders als bei einer Heterozygotie für Hb E – sehr schwerwiegend. Die klinische Symptomatologie bei einer Compound Heterozygotie Hb E/ $\beta^+$ -Thal ist sehr variabel, jedoch weniger gravierend als bei Hb E/ $\beta^0$ -Thal.

**Eltern, Geschwister und Partner** des Indexpatienten bedürfen dringend einer **Laboruntersuchung** (Hämatogramm, Hämoglobin-Chromatographie, molekulare Analytik). Bei einer auffälligen Konstellation ist eine genetische Beratung mit Informationen bezüglich einer **Pränatalen Diagnostik** indiziert. Damit eine Pränatale Diagnostik reibungslos durchgeführt werden kann, sollten beide Eltern vor der Schwangerschaft molekulargenetisch abgeklärt worden sein.