



Hämoglobinopathie C

Die **Hämoglobinopathie C** ist die Folge einer Punktmutation GAG→AAG im Codon 6 des β -Globin-Gens, die zu einer Aminosäuresubstitution Glu→Lys der β -Globinkette führt. Das variante Hämoglobin C hat eine herabgesetzte Löslichkeit und dadurch erhöhte Aggregationstendenz. Die Hämoglobinopathie C kommt vorwiegend in Afrika, Süd- und Nordamerika vor, seltener im Mittelmeerraum. Sehr hohe Genfrequenzen sind in Westafrika bekannt (bis 20%), bei Schwarzen in den USA liegt sie bei ca. 2%.

Heterozygote Träger sind im allgemeinen klinisch symptomlos und hämatologisch unauffällig. Die HPLC zeigt folgende Zusammensetzung des Hämoglobins: 35-45% HbC, HbF normal (<2%), HbA₂ meist leicht erhöht (3-4%).

Homozygote haben eine milde, chronisch-hämolytische Anämie und häufig eine vergrößerte Milz. Gelenkschmerzen und Abdominalbeschwerden, ähnlich wie bei der Sichelzellanämie, sind möglich, Schmerzkrisen sind selten. Im Blutaussstrich findet man 30-100% Targetzellen, deutlich mehr als bei der Thalassämie, sowie Mikrosphärozyten. Die Retikulozytenzahl ist leicht erhöht (bis 7%). Die HPLC zeigt eine Zusammensetzung des Hämoglobins aus 60-98% HbC, 2-3% HbA₂, der Rest ist HbF. HbA lässt sich nicht nachweisen.

Eine Kombination mit β -Thalassämie (HbC/ β -Thal) führt zu einem milden, der Thalassämie intermedia ähnlichen klinischen Bild mit sehr variablem Verlauf. Im Blutaussstrich findet man charakteristische "Geldrollen". Die Kombination HbC/HbS manifestiert sich einer Sichelzellanämie vergleichbar, allerdings milder bezüglich Symptomatik und Verlauf.

Bei Heterozygotie für HbC in Kombination mit Eisenmangel oder α -Thalassämie minor ergibt sich eine Mikrozytose.

Die **Abklärung der Familienmitglieder** (Geschwister, Eltern, Partner) eines Indexpatienten ist **unbedingt indiziert**. Sie erfolgt durch ein vollständiges Hämatogramm (Hb, MCV, MCH, Retikulozyten), die Hämoglobin-Chromatographie (HPLC) und evt. molekulare Analytik. Bei einer Konstellation sollte eine genetische Beratung in Betracht gezogen werden.