



## Hämoglobinopathie E

Die **Hämoglobinopathie E** ist die häufigste **Thalassämie-Variante** weltweit. HbE entsteht durch eine Punktmutation GAG→AAG im Codon 26 des  $\beta$ -Globin-Gens auf Chromosom 11, die zu einem Aminosäureaustausch Glu→Lys und einer verminderten Hb-Synthese und damit zu einem der Thalassämie ähnlichen Krankheitsbild führt. Zusätzlich ist durch die Instabilität des HbE eine leichte hämolytische Anämie möglich. Die Hämoglobinopathie E kommt vorwiegend in Südostasien sowie auf dem Indischem Subkontinent vor.

Sowohl Heterozygote als auch Homozygote sind klinisch im allgemeinen unauffällig. **Heterozygote** zeigen analog der  $\beta$ -Thalassämie minor eine leichte mikrozytäre Anämie und Hb-chromatographisch (HPLC) finden sich ca. 30% HbE.

Bei **Homozygoten** ist die Mikrozytose ausgeprägt. Die HPLC zeigt nur HbA<sub>2</sub> und HbE, evt. leicht erhöhtes HbF und kein HbA.

Im Gegensatz dazu führt die **Kombination HbE mit  $\beta^0$ -Thalassämie** (Compound Heterozygotie HbE/ $\beta^0$ -Thal) in der Regel zu einem transfusionsbedürftigen **Thalassämie major-Syndrom**. Die klinische Symptomatologie bei Compound Heterozygotie HbE/ $\beta^+$ -Thal ist sehr variabel, jedoch weniger gravierend als bei HbE/ $\beta^0$ -Thal.

Die **Untersuchung von Eltern, Geschwistern und Partnern** eines Index-patienten auf das Vorliegen einer Haemoglobinopathie E und  $\beta$ -Thalassämie ist **dringend angezeigt** (vollständiges Hämatogramm (Hb, MCV, MCH, Retikulo-zyten), Hb-Chromatographie (HPLC), evt. molekulare Analysen). Bei einer Konstellation ist unbedingt eine genetische Beratung in Betracht zu ziehen.