Emoglobina E: è una patologia legata all'emoglobina, il principale componente proteico dei globuli rossi. Questa emoglobina anomala è prodotta a tasso ridotto. Nella maggior parte dei casi si tratta di una condizione benigna. Vedere anche la voce: "Beta-talassemia".

Cosa causa la patologia e quanto è frequente?

Si tratta di una malattia genetica. E' legata ad una mutazione del gene della β-globina che codifica per la catena di β globina, una delle componenti dell'emoglobina (Hb). Un individuo può essere eterozigote per la malattia (individuo AE) quando solo uno dei geni globinici è mutato, omozigote (individuo EE) quando sono colpiti entrambi i geni beta globinici, oppure eterozigote composto (E-β-talassemia) quando sono presenti due mutazioni diverse su ognuno dei geni β-globinici. Questa emoglobina anomala è prodotta a un tasso ridotto e questo è il motivo per cui essa viene relazionata alle "sindromi β-talassemiche".
E' una condizione abbastanza comune nelle persone di origine sud-est asiatica.

Quali sono i sintomi più comuni se ho la malattia?

Le persone eterozigoti ed omozigoti per l'emoglobina E (rispettivamente Hb AE e Hb EE) non mostrano sintomi ed hanno una normale aspettativa di vita. All'esame del loro sangue si può notare che i globuli rossi sono più piccoli e pallidi. Si dovrebbe distinguere da una deficienza di ferro. Le persone che presentano la sindrome HbE-□-talassemica potrebbero soffrire di anemia grave e per questo dovrebbero essere controllati attraverso un ampio programma multidisciplinare di sorveglianza sanitaria.

Quale cura devo seguire se ho la malattia?

Molto spesso non è richiesta una cura particolare. Se si dovessero verificare delle complicazioni, i pazienti devono consultare medici specialisti.
In caso di HbE-□-talassemia, potrebbero essere richieste trasfusioni.

Qual è il rischio di trasmettere la malattia ai miei figli?

Due persone che portano ognuna una copia del gene mutato hanno, ad ogni gravidanza, il 25 % di rischio di avere un figlio affetto dalla malattia (Hb EE; Hb E-□-talassemia). Laprobabilità di avere un figlio portatore sano (Hb E o □-talassemia) è del 50 % e la probabilità che un figlio non abbia la patologia e non sia un portatore è del 25 %. Per valutare in maniera completa il problema è necessario richiedere una consulenza genetica.

Autore: Beatrice Gulbis e Patricia Aguilar Martínez
Traduttore: Andrea Mosca
Data: 2005-2008

Enerca is a project in the Health Programme 2008 of the European Commission ● Copyright © 2002-2011 Enerca