

Hämoglobin E ist eine Erkrankung des Hämoglobins, dem wesentlichen Inhalt der roten Blutzellen. Dieses abnormale Hämoglobin wird in verminderter Menge gebildet. Die Krankheit ist wenig ausgeprägt, ähnlich wie bestimmte Formen der beta-Thalassämie.

Was ist die Ursache der Erkrankung und wie häufig ist sie?

Es handelt sich um eine erbliche Erkrankung durch Veränderungen der normalen Gene des Menschen. Es liegt eine Mutation im beta-Globin Gen vor, das für die beta-Globinkette verantwortlich ist, eine der Ketten des menschlichen Hämoglobins. Wenn nur ein Globin-Gen die Mutation trägt sind die Menschen gesund. Eine Krankheit entsteht, wenn beide Gene in gleicher Weise betroffen sind, oder wenn in beiden Genen verschiedene Veränderungen vorliegen beta-
Da das abnorme Hämoglobin in verminderter Menge gebildet wird, wird die Krankheit auch zu den Beta-Thalassämiesyndromen gerechnet.
Die Krankheit ist häufig bei Menschen, die aus Südostasien stammen.

Was sind die häufigsten Krankheitserscheinungen?

Menschen, die nur die Hämoglobin E-Krankheit haben, und zwar in heterozygoter oder homozygoter Form sind klinisch gesund und haben eine normale Lebenserwartung; allerdings fällt bei jedem Blutbild auf, dass die roten Blutzellen kleiner sind und weniger Hämoglobin enthalten. Damit liegt die (im Allgemeinen falsche) Diagnose der bei uns weit häufigeren Eisenmangelanämie nahe, die durch entsprechende Tests ausgeschlossen werden muss.
Wenn sowohl das Hämoglobin E, als auch eine beta-Thalassämie jeweils heterozygot von den Eltern vererbt wird, kommt es zu einer schweren Anämie. Diese Patienten müssen in einem Zentrum behandelt werden, das für die Behandlung aller schweren Thalassämieformen eingerichtet ist.

Welche Behandlungsmaßnahmen sind angebracht?

Meistens ist eine Behandlung unnötig, bei den seltenen Komplikationen muss ein Hämatologe konsultiert werden.

Wie groß ist das Risiko, dass meine Kinder die Krankheit erben?

Wenn beide Eltern eine Mutation in dem angegebenen Gen tragen, ist statistisch bei einem Viertel ihrer Kinder eine Erkrankung zu erwarten, während die Hälfte das Gen erben, aber gesund sind, und ein Viertel nicht nur klinisch gesund ist, sondern auch durchweg gesunde Gene haben und die Krankheit nicht weiter vererben können. Das sind allerdings allein statistische Werte! In der eingeborenen Bevölkerung in Deutschland ist eine solche Kombination sehr unwahrscheinlich, kommt aber bei Migranten aus den oben genannten Ländern häufiger vor. Wenn in der Familie eines Elternteils entsprechende Krankheiten aufgetreten sind, sollte der behandelte Spezialist eine genetische Beratung veranlassen.