

**Hemoglobina E:** é uma variante de hemoglobina.

A Hemoglobina existe nos glóbulos vermelhos e serve para transportar Oxigénio e Dióxido de Carbono. Esta Hemoglobina anormal é produzida em pequenas quantidades, por isso se chama Variante Talassémica. Ver também “Beta-Talassémia”.

### O que causa a Drepanocitose e qual a sua frequência?

A Hemoglobina E (Hb E) é uma variante de Hemoglobina resultante de uma mutação no gene  $\beta$ -globínico, que codifica as cadeias  $\beta$  da Hb. Um indivíduo pode ser heterozigótico para a mutação (AE) quando só um dos genes globínicos está mutado, Homozigótico (Hb EE) quando os dois genes  $\beta$ -globínicos estão mutados, ou heterozigótico composto ( $\beta$ -Talassemia / Hb E) quando estas duas mutações estão presentes em cada um dos genes  $\beta$ -globínicos.

A Hb E é produzida em pequenas quantidades, razão pela qual se assemelha à Talassemia.

A Hb E é frequente em indivíduos provenientes do Sudeste Asiático.

### Quais os sintomas mais frequentes da Hemoglobina E?

Os heterozigóticos AE não apresentam sintomas, os homozigóticos EE têm uma anemia hemolítica moderada, e todos têm uma esperança média de vida normal. Quando se observa o esfregaço de sangue periférico, identificam-se glóbulos vermelhos pequenos e descorados. Deve ser excluída uma deficiência de ferro.

Os doentes heterozigóticos compostos ( $\beta$ -Talassemia / Hb E) podem apresentar anemia severa.

### Qual o tratamento indicado para a Hemoglobina E?

Na maioria dos casos não é necessário nenhum tratamento específico. Se surgirem algumas complicações, os doentes devem consultar um médico especialista.

Os doentes com  $\beta$ -Talassemia / Hb E podem necessitar de transfusões e devem ser seguidos num Serviço de Hematologia com uma equipa multidisciplinar.

### Qual é o risco de transmitir a doença aos descendentes?

Um casal de portadores, ambos com uma cópia do gene  $\beta$  mutado (HbE ou  $\beta$ -talassemia), tem, em cada gravidez, 25 % de risco de ter uma criança afectada pela doença (Hb E- $\beta$ -talassemia). Em cada gravidez a probabilidade da criança ser portadora saudável é de 50%, e a probabilidade de que não seja portadora é de 25%. Devem, no entanto, procurar um especialista para um esclarecimento mais pormenorizado.