

**Hemoglobina E:** és un desordre de l'hemoglobina, el principal component dels glòbuls Vermells. La síntesi d'aquesta hemoglobina està parcialment reduïda. Sovint és una malaltia benigna. Veure també el terme: "Beta-talassèmia".

### ¿Quina és la causa de la malaltia i quina és la seva freqüència?

Aquesta és una malaltia genètica. L'HbE és el resultat d'una mutació en el gen que codifica la síntesi de la cadena  $\beta$ - globina, un dels components de l'hemoglobina (Hb). Un individu pot ser heterozigot per a la malaltia (individus Hb AE) quan només un dels gens de  $\beta$ - globina està mutat, o homozigot quan els dos gens  $\beta$ - globina estan afectes (individus Hb EE), o doble heterozigot quan trobem cada una de les mutacions a cada gen  $\alpha$ - globina (HbE/beta talassèmia). La síntesi d'aquesta hemoglobina anormal es troba parcialment reduïda, per aquest motiu es relaciona amb les síndromes  $\beta$ -talassèmiques. Es troba àmpliament distribuïda en moltes àrees de la geografia mundial, encara que especialment en el sud-est asiàtic.

### ¿Quins són els símptomes més freqüents si tinc la malaltia?

Pacients heterozigots i homozigots per a l'Hb E (Hb AE i Hb EE, respectivament) que no presenten símptomes clínics i tenen una esperança de vida normal. A l'estudi morfològic del frotis de sang, es poden observar glòbuls vermells més petits (microcitosi) i pàl·lids (hipocromia). S'ha de realitzar el diagnòstic diferencial amb el dèficit de ferro. Aquells pacients amb HbE i  $\beta$ -talassèmia (individus doble-heterozigot) poden presentar una anèmia més severa pel que han de ser tractats dins d'un programa de cures multidisciplinàries.

### ¿Quin tractament he de seguir si tinc la malaltia?

El caràcter benigne d'aquesta hemoglobinopatia comporta que en la gran majoria dels casos no sigui necessari cap tipus de tractament. Si existeixen complicacions aquests pacients hauran de recórrer a la consulta de metges especialistes. En el cas de l'HbE- $\beta$ -talassèmia podria ser necessària la teràpia de transfusió.

### ¿Quin és el risc de transmissió de la malaltia als meus fills?

Dues persones que són portadores d'un únic gen mutat, tenen un 25 % de probabilitats de tenir un fill afecte per la malaltia (Hb EE; Hb E- $\beta$ -talassèmia) en cada embaràs. El 50% de probabilitat de tenir un fill que sigui portador sa, és a dir, que no desenvolupi clínicament la malaltia, i un 25% de probabilitats de tenir un fill sa, és a dir, que no tingui la malaltia ni que sigui portador. Es recomana que sol·liciti assessorament genètic per a obtenir una explicació completa.