

Hemoglobina E: es un desorden de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. La síntesis de esta hemoglobina está parcialmente reducida. Acostumbra a ser una enfermedad benigna. Ver también el término: "Beta-talasemia".

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Esta es una enfermedad genética. La HbE es el resultado de una mutación en el gen que codifica la síntesis de la cadena β -globina, uno de los componentes de la hemoglobina (Hb). Un individuo puede ser heterocigoto para la enfermedad (individuos Hb AE) cuando sólo uno de los genes de β -globina está mutado, u homocigoto cuando los dos genes β -globina están afectados (individuos Hb EE), o doble heterocigoto cuando encontramos cada una de las mutaciones en cada gen β -globina (HbE/beta talasemia). La síntesis de esta hemoglobina anormal se encuentra parcialmente reducida, por este motivo se relaciona con los síndromes β -talasémicos.

Se halla ampliamente distribuida por muchas áreas de la geografía mundial, aunque especialmente en el sudeste asiático.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

Pacientes heterocigotos y homocigotos para Hb E (Hb AE y Hb EE, respectivamente) no presentan síntomas clínicos y tienen una esperanza de vida normal. En el estudio morfológico del frotis de sangre, se puede observar glóbulos rojos más pequeños (microcitosis) y pálidos (hipocromía). Se debe realizar el diagnóstico diferencial con el déficit de Hierro. Aquellos pacientes con HbE y β -talasemia (individuos doble heterocigoto) pueden presentar una anemia más severa por lo que deben ser tratados dentro de un programa de cuidados multidisciplinar.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

El carácter benigno de esta hemoglobinopatía conlleva que en la gran mayoría de casos no sea necesario ningún tipo de tratamiento. Si existen complicaciones estos pacientes deben recurrir a la consulta de médicos especialistas. En el caso de HbE- β -talasemia podría ser necesario terapia de transfusión.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas que son portadores de un único gen mutado, tienen un 25 % de probabilidad de tener un hijo afecto por la enfermedad (Hb EE; Hb E- β -talasemia) en cada embarazo. El 50% de probabilidad de tener un hijo que sea portador sano, es decir que no desarrolle clínicamente la enfermedad, y un 25% de probabilidad de tener un hijo sano, es decir que no tenga la enfermedad ni que sea portador. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.