

**Hémoglobine E:** est une maladie de l'hémoglobine, un composant majeur des globules rouges. Cette hémoglobine anormale est produite à un taux plus faible. C'est en général bénin. Voir aussi le terme : "Beta-thalassémie".

### Quelle est l'origine de la maladie et quelle est sa fréquence?

C'est une maladie génétique. Elle est la conséquence d'une mutation dans le gène  $\beta$ -globine, qui code pour la chaîne de globine  $\beta$ , un des composants de l'hémoglobine (Hb). Un individu peut être hétérozygote pour la maladie (porteur sain; individus AE) lorsqu'un seul des gènes de globine est muté, ou homozygote (malade; individus EE), ou encore hétérozygote composé (individus E $\beta$ -thalassémie) lorsque les deux gènes de globine n'ont pas la même mutation. Cette hémoglobine anormale est produite à un taux plus faible et c'est pourquoi elle est reprise dans les : « syndromes  $\beta$ -thalassémiques ». C'est une maladie fréquente chez les personnes originaires du Sud-est asiatique ».

### Si je suis malade, quels sont les symptômes les plus fréquents de ma maladie?

La majorité des personnes qui sont hétérozygotes ou homozygotes pour l' Hb E (Hb AE ou Hb EE) ne sont en général pas malades et ont également une espérance de vie comparable à celle de la population générale. A l'examen de leur sang, on pourra observer que leurs globules rouges sont plus petits et plus pâles qu'habituellement. Ceci peut aussi être observé dans un manque de fer et il ne faut pas confondre ces deux affections.

Les personnes qui ont un syndrome HbE- $\beta$ -thalassémie peuvent présenter une anémie (pâleur) sévère. Ils doivent être pris en charge par une équipe médicale spécialisée.

### Si je suis malade, quel traitement dois-je suivre?

En général, il ne faut pas suivre de traitement particulier. Si des complications survenaient, il faudrait consulter un médecin spécialiste en hématologie.

Les personnes qui ont un syndrome HbE- $\beta$ -thalassémie peuvent parfois être transfusées.

### Quel est le risque que mes enfants soient malades?

Deux personnes qui sont chacune porteuse saine d'un gène muté ont, à chaque grossesse, 25% de risque d'avoir un enfant malade (Hb EE, HbE- $\beta$ -thalassémie). Le risque d'avoir un enfant porteur sain (HbE ou  $\beta$ -thalassémie) de la maladie est de 50% à chaque grossesse, et le risque d'avoir un enfant qui n'a aucune mutation (Hb AA) est de 25% à chaque grossesse. Il est utile de demander un conseil génétique afin d'obtenir des explications complètes et précises.