

Emoglobina E (HbE)

Che cos'è l'emoglobina E?

L'emoglobina E (HbE) è un disturbo comune ereditario causato dalla produzione di una proteina anormale di emoglobina. L'emoglobina è una proteina contenuta nel sangue che trasporta l'ossigeno in tutto il corpo.

L'HbE si passa di genitore in figlio tramite i geni. I geni portano le informazioni su caratteristiche dell'individuo come il colore degli occhi, il colore dei capelli e il tipo di emoglobina.

L'HbE è ereditario

L'HbE non è contagioso.

L'HbE non è trasmesso da germi.

A volte si verificano dei cambiamenti nei geni, dai quali derivano condizioni patologiche. Tali cambiamenti avvengono nei geni globinici beta (β):

- Gli individui normalmente ereditano due geni globinici β per la produzione della proteina beta globina nell'emoglobina.
- Una persona può avere un'alterazione (mutazione) HbE in uno dei suoi due geni globinici β . Questa persona viene chiamata **portatore di emoglobina E (HbE)** ed è **sano**. I portatori possono correre il rischio di avere figli affetti da una grave malattia del sangue.
- Una persona può avere un'alterazione (mutazione) HbE in entrambi i suoi due geni globinici β . Questa persona si dice che è un individuo **omozigote** del HbE e non ha gravi problemi di salute tranne una leggera anemia. Costoro possono correre il rischio di avere figli affetti da una grave malattia del sangue.
- Quando una persona è portatore dell'alterazione (mutazione) HbE e di un altro tipo di alterazione (mutazione) del gene globinico β può essere affetta da una grave malattia del sangue che è necessario curare. Per esempio: quando una persona ha ereditato una copia dell'alterazione (mutazione) HbE da un genitore e una copia dell'alterazione (mutazione) genetica per la talassemia dall'altro genitore, il risultato è che soffrirà di un grave disturbo chiamato HbE/talassemia β (vedi la figura 2).

Cure

L'HbE non è di per se un disturbo grave, tuttavia quando è combinato con un'altra alterazione del gene globinico β può causare una grave anemia per cui è necessario sottoporsi a terapie per tutta la vita, comprese trasfusioni di sangue per correggere l'anemia.

Le condizioni di salute dei portatori di HbE e degli omozigoti HbE

I portatori di HbE e gli individui che sono omozigoti per l'HbE possono aspettarsi di essere **sani**. È importante che il loro medico sappia che sono portatori.

HbE e pianificazione familiare

L'alterazione genetica HbE è maggiormente comune tra le persone originarie del Sud Est asiatico (Thailandia, Birmania, Cambogia, Vietnam, Laos e Indonesia) e dello Sri Lanka.

Le coppie che pensano di formare una famiglia, o nelle fasi iniziali di una gravidanza, dovrebbero sottoporsi ad un esame del sangue per stabilire se sono portatori, se entrambe le loro famiglie provengono dalle zone elencate qui sopra; oppure se hanno precedenti in famiglia di malattie del sangue e o anemia. L'esame è necessario per stabilire se ci sono rischi di avere un bambino affetto da una malattia genetica del sangue.

Coloro che corrono questo rischio hanno alcune possibilità di scelta. Si può condurre una diagnosi sul feto fin dalla 12^a settimana di gravidanza. È possibile prendere in considerazione l'interruzione della gravidanza, se del caso. I portatori possono adottare bambini, o pensare a tecniche di riproduzione assistita (come ad esempio la donazione di ovuli o sperma). Altri potrebbero scegliere di assumersi il rischio di avere un figlio affetto dalla malattia. Tutte queste possibilità possono venire discusse con un Consulente di Genetica.

L'esame può venire richiesto dal dottore locale o contattando gli ospedali elencati alla fine di questo opuscolo.

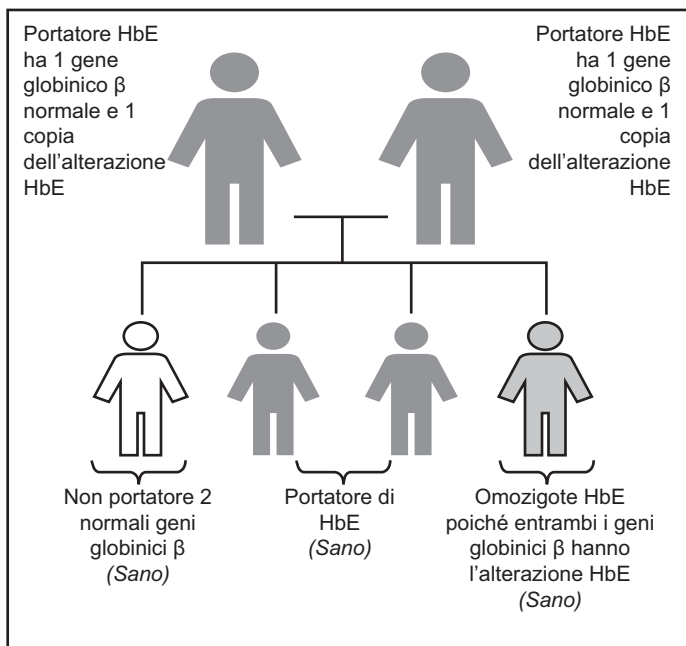
Informazioni importanti per la tua famiglia

Se sei un portatore di HbE, altri membri della tua famiglia potrebbero essere anch'essi portatori e potrebbero correre il rischio di avere bambini con una grave malattia del sangue. Si raccomanda che anche gli altri tuoi familiari e i loro partner si sottopongano ad esami per accertare la loro condizione di portatori, **prima** di avere figli.

Esiti della trasmissione dell'alterazione HbE ai figli

Figura 1:

Entrambi i genitori sono portatori di HbE

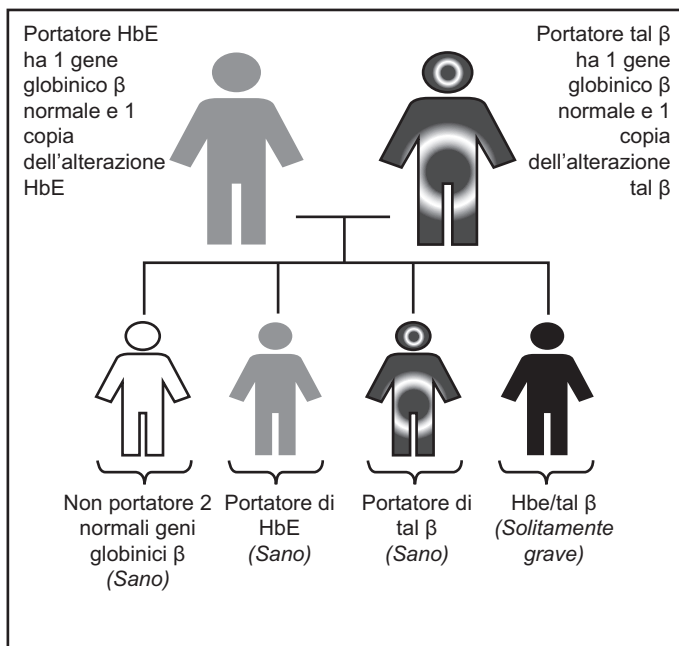


Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino con due normali geni globinici β
- 2 possibilità su 4 di avere un portatore di HbE.
- 1 possibilità su 4 di avere un bambino che è omozigote HbE.

Figura 2:

Un genitore è portatore di HbE e l'altro è portatore di talassemia β (tal β)



Per **ogni** gravidanza, questa coppia ha:

- 1 possibilità su 4 di avere un bambino con due normali geni globinici β
- 1 possibilità su 4 di avere un portatore di HbE.
- 1 possibilità su 4 di avere un portatore di talassemia β .
- 1 possibilità su 4 di avere un bambino affetto da HbE/tal β .

Contatti utili

Ospedale femminile Mercy
Genetica
163 Studley Road,
Heidelberg VIC
Australia 3084
Telefono: +61 3 8458 4250

Centro medico Monash
Unità di terapia medica
246 Clayton Road,
Clayton VIC
Australia 3168
Telefono: +61 3 9594 2756

Royal Women's Hospital
Clinica di Talassemia
Ang Grattan St & Flemington Rd,
Parkville VIC
Australia 3052
Telefono: +61 3 8345 2180



Thalassaemia Australia Inc.
333 Waverley Road
Mount Waverley VIC
AUSTRALIA 3149

Telefono: +61 3 9888 2211
Fax: +61 3 9888 2150
Email: info@thalassaemia.org.au
Sito web: www.thalassaemia.org.au