

Hémoglobinopathie E

L'**hémoglobinopathie E** est la variante d'hémoglobine la plus répandue dans le monde et est causée par une mutation ponctuelle du codon 27 du gène β -globine: HBB:c.79G>A. Il en résulte une substitution de la glutamine à la lysine à la position 27 de la chaîne β -globine: HBB:p.Glu27Lys. La synthèse de l'Hb E est diminuée en raison d'un site d'épissage alternatif et conduit à une maladie semblable à la thalassémie. De plus, l'instabilité de l'Hb E peut entraîner une légère anémie hémolytique. L'hémoglobinopathie E se rencontre principalement en Asie du Sud-Est et sur le sous-continent indien.

Les **hétérozygotes** (Hb A/Hb E) présentent une anémie microcytaire modérée analogue à la β -thalassémie minor et dans le chromatogramme CLHP on trouve environ 30% de Hb E.

Chez les **homozygotes** (Hb E/Hb E), l'anémie microcytaire est prononcée, mais cliniquement elles sont habituellement discrètes. La chromatographie CLHP ne montre que Hb A₂, Hb E et surtout Hb F élevé.

L'association de l'Hb E à la β^0 -thalassémie (hétérozygotie composée Hb E/ β^0 -thal) entraîne généralement un syndrome de thalassémie majeur nécessitant une transfusion. Les effets cliniques sont donc - contrairement à l'homozygotie pour l'Hb E - très sévères. La symptomatologie clinique de l'hétérozygotie d'un composé Hb E/ β^+ -Thal est très variable, mais moins sévère que celle de l'Hb E/ β^0 -Thal.

Les parents, les frères et sœurs et les partenaires du patient de référence doivent subir un examen de laboratoire (hémogramme, chromatographie à l'hémoglobine, analyse moléculaire). Dans le cas d'une constellation évidente, une consultation chez un conseiller en génétique avec des informations sur le diagnostic prénatal est indiquée. Pour s'assurer que le diagnostic prénatal peut être effectué sans aucune perte de temps, les deux parents devraient être clarifiés génétiquement avant la grossesse.