Information

Rautistrasse 11
8047 Zürich
T 044 404 20 80
F 044 404 20 88
lg1@lg1.ch, www.lg1.ch

Greifengasse 18
4058 Basel
T 061 261 66 13
F 061 261 66 05
basel@lg1.ch, www.lg1.ch

lg1 Laborgemeinschaft 1
Medizinisches Labor

Hämoglobin-Varianten Hb C, Hb D-Punjab, Hb E

Definition

Die Hämoglobin-Varianten Hb C, Hb D-Punjab und Hb E sind genetisch bedingte Strukturveränderungen des Hämoglobins. Hb C kommt vor allem in Westafrika, Hb D-Punjab in Pakistan und Hb E in Südostasien vor. Personen mit nur einer Mutation (heterozygote Träger) sind in der Regel beschwerdefrei. Bei Personen mit zwei gleichen Mutationen (homozygot) können milde Symptome wie eine hämolytische Anämie und eine leicht vergrösserte Milz (Splenomegalie) auftreten. Wenn eine dieser Varianten zusammen mit Hb S (Sichelzellhämoglobin) oder einer β^0-Thalassämie vererbt wird, können schwere Krankheitsverläufe entstehen. Daher ist eine genetische Abklärung bei werdenden Eltern aus Risikogebieten wichtig. Auf genetischer Ebene entstehen diese Variationen durch Punktmutationen im *HBB*-Gen: Hb C durch *HBB*:c.19G>A, Hb D-Punjab durch *HBB*:c.364G>C und Hb E durch *HBB*:c.79G>A.

Klinik (1)

Genotyp	Klinik	Referenzen
Hb C/Hb C	Asymptomatisch, milde Anämie, Splenomegalie	HbVarID: 227, IthaID: 810
Hb C/Hb S	Sichelzellanämie	
Hb C/β^0	β -Thalassämie minor bis intermedia	
Hb D-Punjab/Hb D-Punjab	Asymptomatisch, milde Anämie, Splenomegalie	HbVarID: 509, IthaID: 1217
Hb D-Punjab/Hb S	Sichelzellanämie	
Hb D-Punjab/β^0	Asymptomatisch	
Hb E/Hb E	Asymptomatisch bis milde Anämie, Mikrozytose	HbVarID: 277, IthaID: 88
Hb E/Hb S	Milde bis schwere Sichelzellanämie	
Hb E/β^0	β -Thalassämie intermedia bis major	

Diagnostik

Die Diagnose erfolgt durch Hämoglobin-Elektrophorese/Chromatographie, wo die Hämoglobin-Varianten als zusätzliche Bande ersichtlich werden. Das Blutbild kann bei Hb C und Hb D unauffällig sein (2). Die Diagnose wird durch molekulargenetische Tests gesichert. Wichtig ist die Abklärung auf Trägerschaft bei werdenden Eltern aus Risikogebieten. Falls beide Elternteile Träger sind, wird dem Paar eine genetische Beratung und Pränataldiagnostik angeboten (1).

Behandlungsmöglichkeiten

Leichte Krankheitsverläufe benötigen meist keine Behandlung. Schwere Verläufe werden durch regelmässige Bluttransfusionen, Eisenchelatoren und Splenektomie behandelt. Bei einer Sichelzellanämie erfolgt eine symptomatische Schmerzbehandlung, Hydroxyurea zur Steigerung des fetalen Hämoglobins, Erythrozyten Transfusion sowie prophylaktische Antibiotikagabe zur Infektionsvermeidung.

Referenzen

(1) Traeger-Synodinos et al., EMQN guideline, European Journal of Human Genetics (2015) 23, 426–437.
(2) Harteveld et al., Int J Lab Hematol. (2022) 44, 28–36.

Bei Fragen geben wir gerne Auskunft: Elisabeth Saller & Fatime Imeri (044 404 20 80)