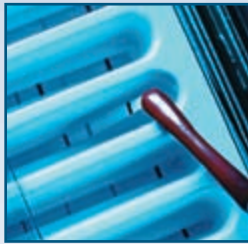


GenoType[®] HH

auf Basis der DNA•STRIP[®]-Technologie



- einfach
- sicher
- schnell
- optimale Kombinierbarkeit
- automatisierbar



CE-Kennzeichnung
Nach ISO 9001 zertifiziertes
Qualitätsmanagement



Hereditäre Hämochromatose

Die Hereditäre Hämochromatose (HH) stellt mit einer Prävalenz von 1:200 bis 1:400 für homozygote Anlageträger die häufigste genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung in Nordeuropa dar. Die autosomal-rezessive Erbkrankheit ist durch eine chronisch erhöhte Eisenresorption und -ablagerung in verschiedenen Organen charakterisiert. Dies führt in Folge zu irreversiblen Gewebeschädigungen v.a. von Leber und Pankreas. Als Krankheitsbilder gelten neben Leberzirrhose auch Kardiomyopathien, Athropathien sowie Hypogonadismus. Die Kombination aus Hyperpigmentierung der Haut und Funktionseinschränkung des Pankreas haben auch zur Bezeichnung der "Bronzediabetes" geführt.

Nach Identifikation des Hämochromatose-Gens HFE durch Feder et al. (1996) ist die Mutation C282Y als häufigste Ursache bei HH-Patienten (> 80% sind homozygot) identifiziert worden. Zusätzlich konnte ein erhöhtes Risiko an HH zu erkranken bei Auftreten der Compound-Heterozygotie C282Y/H63D gezeigt werden. Ähnliches gilt für die heterozygote Ausprägung von S65C und C282Y (in trans). Eine starke phänotypische Krankheitsausprägung findet sich auch bei Vorliegen von E168X in Kombination mit C282Y oder bei homozygotem E168X Genotyp.

Klinische Symptome treten in der Regel erst nach bereits etablierter Organschädigung auf. Eine frühe Diagnostik ist auf Grund der unspezifischen klinischen Symptomatik schwierig. So können zyklusbedingte Schwankungen bei Frauen die eisenbasierte laborchemische Diagnostik zusätzlich erschweren. Bei rechtzeitig eingeleiteter Therapie ist mit keiner Einschränkung der Lebenserwartung zu rechnen, die Prognose einer untherapierten Erkrankung ist hingegen infaust. Der frühen Identifikation von Merkmalsträgern kommt somit eine große Bedeutung zu, da mit regelmäßigen Aderlässen und Diäten einfache therapeutische Maßnahmen zur Verfügung stehen. Dadurch können irreversible Schädigungen der beteiligten Organe, die u.U. lebenslange Dialysepflicht und Transplantationen zur Folge haben, vermieden werden.

Das **GenoType® HH**-Testkit weist die 4 wichtigsten Mutationen des HFE-Gens (C282Y, H63D, S65C, E168X) in einem Arbeitsgang sicher, schnell und zuverlässig nach. Durch die Kombinierbarkeit des **GenoType® HH** mit allen Parametern der **GenoType®**-Reihe lässt sich dieser optimal in die Routinediagnostik jedes Labors integrieren.

Technische Informationen entnehmen Sie bitte der Broschüre "**DNA•STRIP®-Technologie**". Weiterführende Literatur erhalten Sie direkt bei HAIN LIFESCIENCE.

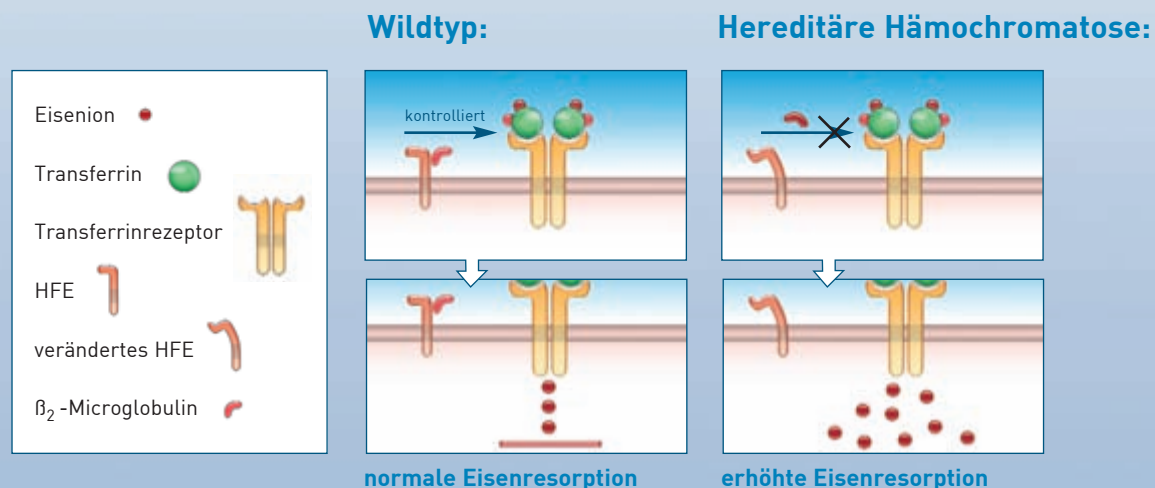
Auf einen Blick

Mutationen im HFE-Gen sind mit einem gestörten zellulären Eisentransport assoziiert. Die wichtigsten Mutationen und ihre Prävalenz in der Normalbevölkerung sowie bei HH-Patienten sind nachfolgend aufgeführt.

Mutation	Gesamtbevölkerung	HH-Patienten
C282Y heterozygot	4-9 %	1 %
C282Y homozygot	0,2 %	80-90 %
H63D heterozygot	17 %	n.b.
H63D homozygot	3 %	n.b.
C282D /H63D Compound-heterozygot	2 %	4-5 %
S65C heterozygot	1 %	n.b.
S65C homozygot	n.b.	n.b.
E168X heterozygot	1 %	n.b.
E168X homozygot	n.b.	n.b.

Indikationen für das GenoType® HH-Testkit

- Patienten mit HH
- Patienten mit Frühsymptomen einer HH
- Identifikation von Merkmalsträgern in betroffenen Familien
- Differentialdiagnose bei chronischer Virushepatitis oder alkoholtoxischer Leberschädigung
- Unterscheidung von primärer und sekundärer HH



HAIN
LIFESCIENCE