



Hämoglobin F

Akronym	<u>HbF</u>
Präanalytik	<u>Hämoglobinanalysen</u>
Material	<u>EDTA-Blut, 2,7 mL</u> (Blutbildröhrchen)

Referenzbereich

Erwachsene		< 0,5 %		
Altersabhängige HbF-Werte				
Alter	HbF		HbF-Zellen	
	%	±SD	%	±SD
Kinder [Wochen]				
1	58,7	6,2	88	6
2	58,8	4,7	88	9
3	50,5	9,1	68	10
4	45,3	8,6	68	14
6	38,1	8,4	47	17
8	30,3	6,8	46	16
10	22,1	8,1	27	16
12	14,4	6,7	13	13
14	9,6	4,9	12	9
16	9,0	2,4	9	6
18	6,0	4,5	7	8
20	5,5	4,9	6	7
22	4,0	3,2	3	2
24	3,0	2,6	3	2
Kinder [Monate]				
7	1,9	2,9	1	2
8	1,3	0,6	1	0
10	1,0	1,1	1	0
12	1,0	0,3	0	0

Methode	<u>HPLC</u>
Qualitätskontrolle	<u>Zertifikat</u>
Siehe auch	<u>Normale Hämoglobine</u> <u>Erythrozyten, fetale</u>
<u>Anforderungsschein</u>	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u>
Auskünfte	<u>Immunchemie</u>
Analysenkosten	<u>EBM, GOÄ</u>



Hämoglobin F

Indikationen

Thalassämiesyndrome (α -, β -, δ -Thalassämie, HbH-Erkrankung). Hereditäre Hb-F-Persistenz (HPFH). Hämoglobinopathien (HbS, Hb Lepore). Anämien. Bei der Hämoglobin-Trennung wird der %-Anteil des HbF routinemäßig bestimmt und angegeben.

Nachweis fetaler Erythrozyten im mütterlichen Blut (fetomaternale Transfusionen; siehe Durchflusszytometrischer Nachweis von fetalen Erythrozyten), hereditäre Persistenz von fetalem Hämoglobin (HPFH), Thalassämien. Unterscheidung von mütterlichem und fetalem Blut bei vaginalen Blutungen in der Schwangerschaft. Kontrolle der Anti-D-Prophylaxe bei Rh (D)-negativen Müttern mit Rh (D)-positiven Neugeborenen.

erhöhte Werte

Erwachsene: $G\gamma^A\gamma$ ($\delta \beta$)⁰-HPFH, Hb Kenia ($A\gamma \beta$ -Hybrid), $G\gamma^A\gamma$ ($\delta \beta$)⁰-Thalassämie, $G\gamma$ -Promotor-Mutationen, $A\gamma$ -Promotor-Mutationen, X-chromosomal, Chromosom 6.

Variabel je nach molekulargenetischem Defekt: β -Thalassämie, $\delta \beta$ -Thalassämie, Hereditäre HbF-Persistenz (HPFH), Hämoglobinopathien (z. B. HbS), Hereditäre Sphärozytose, perniziöse Anämie, hypoplastische Anämie, Fanconi-Anämie, Erythroleukämie, akute und chronische Leukämien, myelodysplastisches Syndrom, nächtliche paroxysmale Hämoglobinurie, Aplastische Anämie, Blasenmole, Bronchialkarzinom, Hepatomegalie, Hodentumoren, Myelodysplasie, Myelofibrose, Osteoporose, Polcythämia vera, Thyreotoxikose, Zytostatikatherapie.

Pathophysiologie

Das fetale Hämoglobin (HbF) setzt sich aus zwei α - und zwei γ -Globinketten zusammen ($\alpha_2\gamma_2$). Es existieren zwei genetisch determinierte γ -Globinketten, deren Gene eng gekoppelt innerhalb des β -Globingen-Clusters auf Chromosom 11 lokalisiert sind. Sie unterscheiden sich in der Primärstruktur durch jeweils eine Aminosäure. Bei der $G\gamma$ -Globinkette ist die Position $\gamma 136$ mit einem Glycin und bei der $A\gamma$ -Globinkette mit einem Alanin besetzt. Das quantitative Verhältnis von $G\gamma$: $A\gamma$ beträgt beim Erwachsenen 40 : 60. Eine dritte normale Variante ist durch Differenzen an Position 75 der $A\gamma$ -Globinkette charakterisiert; hier findet sich anstelle des Isoleucins (= $A\gamma$ -I-Globinkette), ein Threonin (= $A\gamma$ -T-Globinkette). Die Anteile variieren bei verschiedenen ethnischen Gruppen.

Die Bildung der glykierten HbF-Modifikation unterliegt den gleichen Bedingungen wie die von HbA₁ (siehe HbA_{1c}). Die γ -Globinketten unterscheiden sich in ihrer Primärstruktur nur in 39 Aminosäuren von der β -Globinkette (146 Aminosäuren). HbF besitzt gegenüber HbA eine erhöhte Alkalistabilität, eine geringere Löslichkeit in der reduzierten Form. Diese Eigenschaft übt einen hemmenden Einfluss auf die Polymerisation von HbF aus, wenn beide Hämoglobine zusammen in den Erythrozyten vorkommen. Die damit verbundene geringere Neigung zur Sichelbildung hat einen günstigen Effekt auf die klinische Ausprägung der Sichelzellerkrankheit. Die höhere O₂-Affinität des fetalen Hämoglobins ist durch einen erhöhten alkalischen Bohreffekt, andererseits durch das geringere Reaktionsvermögen der γ -Globinkette mit dem 2,3-DPG verursacht. Die verminderte Interaktion von HbF mit 2,3-DPG und die dadurch verursachte erhöhte O₂-Affinität ist dadurch bedingt, dass sich in der Position $\gamma 143$ ein Serinrest befindetet, im Vergleich zum Histidin in Position 143 bei der β -Globinkette. Zusätzlich ist die Bindung von 2,3-DPG an die N-terminalen Aminosäuren der γ -Globinketten durch die Acetylierung in HbF, deutlich verringert.

H.-P. Seelig