



Hämoglobin H

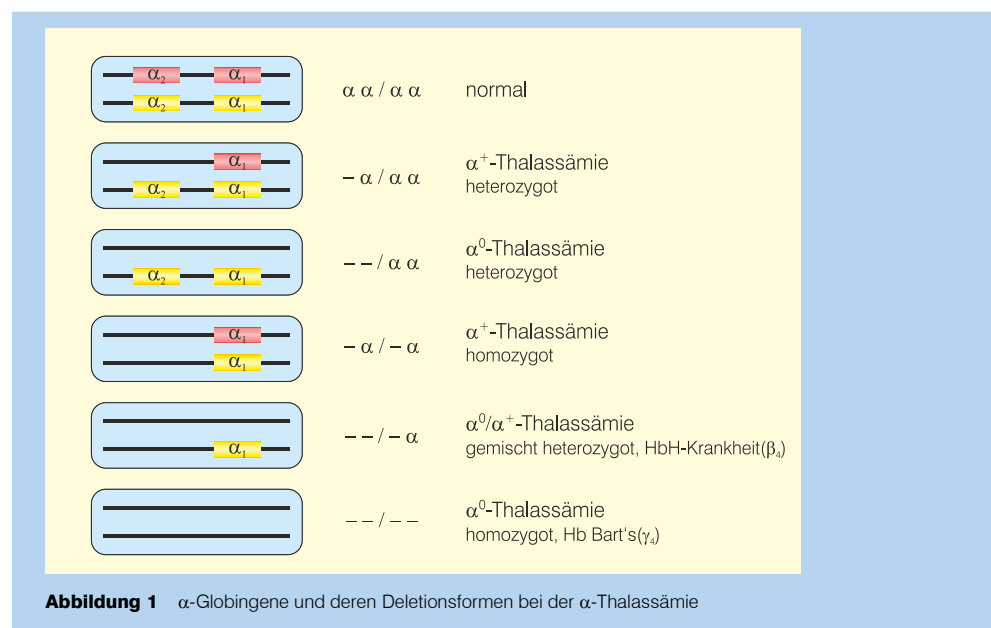
Präanalytik	<u>Hämoglobinanalysen</u>
Material	<u>EDTA-Blut, 2,7 mL</u> (Blutbildröhrchen)
Referenzbereich	nicht nachweisbar
Methode	<u>HPLC</u> , Brillantkresylblaufärbung
Qualitätskontrolle	<u>Zertifikat</u>
Anforderungsschein	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u>
Auskünfte	<u>Klinische Chemie und Toxikologie</u>
Analysenkosten	<u>EBM, GOÄ</u>

HbH-Krankheit Bei Defekten der α -Globin-Gene werden geringere Mengen an α -Globinketten synthetisiert, was sich bei einem Defekt von drei der vier α -Globingene (Abbildung 1) auch klinisch bemerkbar macht (Mikrozytäre, hypochrome Anämie).

Die verminderte Synthese von α -Globinketten (α -Thalassämie) führt zu einer Akkumulation freier, nicht mit α -Globinketten komplexierter β -Globinketten, die sich zu Tetrameren (β_4), dem Hämoglobin H (HbH), zusammenlagern. HbH schädigt die Erythrozytenmembran, die Überlebenszeit der Erythrozyten ist verringert. Das Ausmaß der verminderten Synthese der α -Globinketten hängt von den Defekten der beiden α_1 - und α_2 -Globingene ab (siehe α -Globingen-Cluster-Deletionen, α -Globingen-Deletionen). Der Verlust eines α -Globingens durch die - α 3.7-Globingen-Deletion ist der häufigste molekulare Defekt der α -Globingene.

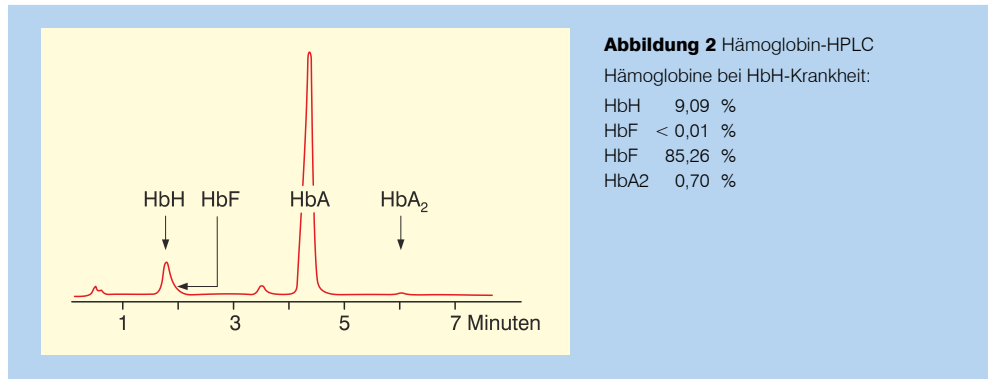
Ein Ausfall von drei α -Globingenen führt zur HbH-Krankheit (Abbildung 2), einer mäßig schweren Form der α -Thalassämie mit hypochromer, mikrozytärer Anämie, Targetzellen und Retikulozytose. In den Erythrozyten finden sich Einschlusskörperchen, die sich nach einer Inkubation des Blutes mit milden Oxidantien noch vermehrt darstellen lassen (Brillantkresylblau-Färbung).

Auch klinisch nicht manifeste α -Globingen-Deletionen können eine reproduktive Signifikanz erlangen.





Hämoglobin H



H.-P. Seelig