

H

Hemojuvelin



A. M. Gressner¹ und O. A. Gressner²

¹Labor Dr. Wisplinghoff Berlin, Berlin, Deutschland

²Labor Dr. Wisplinghoff Köln, Köln, Deutschland

Synonym(e) [HJV](#); [HFE2](#)

Englischer Begriff hemojuvelin

Definition Transmembranöses Protein mit Funktionen im Eisenstoffwechsel und durch Mutationen von pathogenetischer Relevanz für die juvenile Hämochromatose.

Beschreibung Hemojuvelin ist ein transmembranöses, sowohl ein RGD-Motif (Arg-Gly-Asp) als auch eine partielle ► [Von-Willebrand-Faktor-Typ-D-Domäne](#) aufweisendes Protein, das in fetaler und adulter Leber, aber auch in Herz- und Skelettmuskulatur exprimiert wird. Das Gen ist auf Chromosom 1q21 lokalisiert. Durch differenzielles RNA-Spleißen werden verschiedene Genprodukte gebildet, die in ihrer Größe variieren, wobei das

größte Produkt insgesamt 425 Aminosäuren umfasst. Die einzelnen Genprodukte sind in die Eisenhomöostase funktionell involviert, wahrscheinlich durch Induktion der ► [Hepcidin-Expression](#). Mutationen von HJV, die mit niedrigen Hepcidinkonzentrationen einhergehen, sind wie die des Hepcidins pathogenetisch für die juvenile Hämochromatose relevant. Die durch solche Mutationen hervorgerufene Hämochromatose wird autosomal rezessiv vererbt. Jedoch können auch heterozygot auftretende Mutationen die ► [Penetranz](#) einer Hämochromatose erhöhen, falls weitere Mutationen in anderen Genen des Eisenstoffwechsels (z. B. Hämochromatosegen) vorhanden sind.

Literatur

- Liu J, Pu C, Lang L et al (2016) Molecular pathogenesis of hereditary hemochromatosis. *Histol Histopathol* 31(8):833–840
- Papanikolaou G, Samuels ME, Ludwig EH et al (2004) Mutations in HFE2 cause iron overload in chromosome 1q-linked juvenile hemochromatosis. *Nat Genet* 36:77–82
- Pietrangelo A (2015) Genetics, genetic testing, and management of hemochromatosis: 15 years since hepcidin. *Gastroenterology* 149(5): 1240–1251