

GENVINSET

GENVINSET® LINE / LÍNEA GENVINSET®

**GENVINSET® HFE**

References:

**GVS-H63D- 48**

**GVS-S65C- 48**

**GVS-C282Y- 48**



External Quality Assessment (EQA)  
schemes passed (run by EMQN)

## MOLECULAR DETERMINATION OF MUTATIONS ASSOCIATED WITH HEMOCHROMATOSIS

kit for detecting C282Y, H63D and S65C mutations of HFE  
gene by Real Time PCR using TaqMan® probes technology

## DETERMINACIÓN MOLECULAR DE LAS MUTACIONES ASOCIADAS A LA HEMOCROMATOSIS

kit para la detección de mutaciones C282Y, H63D y S65C en el gen HFE  
mediante PCR en Tiempo Real utilizando sondas TaqMan®

**CE-IVD**

GENVINSET® LINE / LÍNEA GENVINSET®

# GENVINSET® HFE

## INTRODUCTION

Hereditary hemochromatosis (HH) is an autosomal recessive inherited disorder of iron metabolism. A number of different HFE mutations have been described. Most cases in the European regions are associated with C282Y mutation, which results in an amino acid change at position 282 from cysteine to tyrosine.

There is a second mutation H63D, wherein the amino acid histidine is replaced by an aspartic acid at position 63. The contribution of this allele for iron overload is most relevant in the case of heterozygosity combined with allele C282Y (C282Y/H63D). The third HFE mutation is an amino acid change at position 65 from serine to cysteine, S65C, and has proven to be generally benign, although the C282Y / S65C genotype can impart a slight increase in disease risk, contributing to a mild disease phenotype.

## INTRODUCCIÓN

La hemocromatosis hereditaria (HH) es un trastorno hereditario autosómico recesivo del metabolismo del hierro. Se han descrito un número de diferentes mutaciones HFE hasta el momento. La mayoría de los casos en las regiones europeas están asociados con la mutación C282Y, en la cual existe un cambio de aminoácido en la posición 282 de cisteína a tirosina.

Existe también una segunda mutación H63D, donde el amino ácido histidina se sustituye por un ácido aspártico en la posición 63 (H63D). La contribución de este alelo para la sobrecarga de hierro es más relevante en el caso de heterocigosidad combinada con el alelo C282Y (C282Y/H63D). La tercera mutación de HFE consiste en un cambio de aminoácido en la posición 65 de serina a cisteína, S65C, y ha demostrado ser generalmente benigna, aunque el genotipo C282Y/S65C puede conferir un ligero aumento en el riesgo de enfermedad, lo que contribuye a un fenotipo de enfermedad leve.



## RESULTS / RESULTADOS

