

Hämochromatose Typ 1

Untersuchungsmaterial	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette	1 ml	
Auftragsformular IXSERV	entfällt	Hämochromatose Typ 1
Anforderungsformular	Molekulardiagnostik 6	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
Untersuchungstechnik	PCR basierte DNA-Sequenzierung der Exone 2 und 4 des HFE-Gens (Chr. 6p21.3, OMIM 235200)	
Einheit	-	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	2 Wochen nach Probeneingang	
Indikation	<ul style="list-style-type: none"> • Verdacht auf hereditäre Hämochromatose 	
Präanalytik	-	
Hinweis	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation: Die hereditäre Hämochromatose ist eine Erkrankung des Eisenstoffwechsels, die nach klinischen, biochemischen und genetischen Kriterien in 4 Typen eingeteilt wird. In der deutschen Bevölkerung spielt aufgrund ihrer Häufigkeit nur die klassische Typ 1 Hämochromatose eine wesentliche Rolle. Diese wird durch Missense-Mutationen im HFE-Gen auf Chromosom 6 verursacht und zeigt einen autosomal rezessiven Erbgang. Bei ca. 90 % der betroffenen Patienten liegt eine homozygote Punktmutation vor, die im Genprodukt zu einem Aminosäureaustausch an der Position 282 führt (C282Y). Die Häufigkeit der C282Y Homozygotie in der deutschen Bevölkerung liegt bei 1:200, die Prävalenz manifester Erkrankungen mit Organschäden beträgt jedoch nur ca. 1:1000 (unvollständige Penetranz und variable Expressivität). Eine kombinierte Heterozygotie für C282Y und eine zweite HFE-Mutation (H63D) findet sich in ca. 5 % der Hämochromatosepatienten, wobei die Erkrankung in der Regel einen mildereren Verlauf zeigt. Eine dritte HFE-Mutation (S65C) tritt überwiegend in Kombination mit den Mutationen C282Y oder H63D bei ca. 1% der Hämochromatosepatienten auf. In diesen Fällen besteht ebenfalls meist ein milder Krankheitsphänotyp.</p> <p>Referenzen: <ul style="list-style-type: none"> • Pietrangelo: N Engl J M 350:2383-2397, 2004; Mura et al.: Genet Med 7:68-73,2005; Lester et al: Tissue Antigens 54: 282-284, 1999 </p>	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Berechnungsformel	-	
Umrechnungsformel	-	

Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	
Ansprechperson	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de