

Hämochromatose (HFE C282Y + H63D)

Genetik und Klinik

Die Hämochromatose ist eine genetische Krankheit mit Eisenüberladung als Folge vermehrter intestinaler Eisen-Resorption. Bei Menschen europäischer Herkunft ist es eine der häufigsten autosomal-rezessiv vererbten Krankheiten. Die Hämochromatose verursacht bei Erwachsenen schwere viszerale und metabolische Komplikationen, u.a. Leberzirrhose, Diabetes, Arthropathie und Herzinsuffizienz.

Durch den molekulargenetischen Nachweis von Mutationen im HFE-Gen kann in vielen Fällen auf eine invasive Diagnose (Leberbiopsie) verzichtet werden.

Von klinischer Bedeutung ist für noch asymptomatische Risikopersonen (Geschwister und Nachkommen von Hämochromatose-Patienten), dass durch eine frühzeitige präventive Therapie (wiederholte Aderlässe) ein späteres Organversagen verhindert werden kann.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis resp. Genotypisierung der Mutationen C282Y und H63D im HFE-Gen bei klinischem Verdacht auf hereditäre Hämochromatose oder bei anhaltend erhöhten Werten von Eisen, Ferritin und/oder Transferrinsättigung im Serum. Bestimmung des Genotyps bei asymptomatischen Verwandten eines Indexpatienten (präsymptomatische Diagnose).

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: ARMS-PCR, Agarose-Gelelektrophorese

Gen(e): HFE

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -