

Aktuelle Laborinformation - 30. März 1999

Hämochromatosedagnostik – Mutationsnachweis HFE-Gen

Die hereditäre Hämochromatose ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, an der nach Schätzungen etwa 0,3% der Bevölkerung leidet. Mit ca. 10% heterozygoten Anlageträgern muß gerechnet werden. Problematisch ist die späte Manifestation der Erkrankung mit schweren Organschäden (Leberzirrhose, Diabetes etc.); wünschenswert wäre eine frühzeitige Diagnose, um mittels Aderlaßtherapie die Progredienz aufzuhalten.

Labordiagnostisch wegweisend sind erhöhte Eisen- und Ferritinkonzentrationen im Serum. Bei einer erhöhten Transferrinsättigung (> 55%) ist die molekulargenetische Untersuchung angezeigt. Im HFE-Gen sind zwei Mutationen erkannt worden, die einen klaren Zusammenhang zur hereditären Hämochromatose aufweisen. Homozygotie für die Mutation C282Y findet sich bei etwa 90% der Hämochromatose-Patienten. Dieser Befund ist beweisend für die hereditäre Hämochromatose, ein Familienscreening (Verwandte ersten Grades) sollte in diesen Situationen veranlaßt werden.

Indikation:	Eisenüberladung unklarer Genese
Patientenvorbereitung:	keine Transfusionen in den zurückliegenden zwei Wochen
Einsendematerial:	EDTA-Blut 2,7 ml
Methode:	Polymerasekettenreaktion (PCR) Restriktionsfragmentlängenpolymorphismus (RFLP)
Referenzbereich:	Homozygotie Wildtypallel
Medizinische Bewertung:	siehe Befundbericht
Hinweise:	Anforderung mit Schein 102A (Spezielle Analytik), handschriftlicher Eintrag „Hämochromatose“ im Diagnosefeld Befundrückführungszeit beträgt derzeit 1-2 Wochen

Literatur (Auswahl):

Adams PC. Hemochromatosis: new insights in pathogenesis and diagnosis following the discovery of the gene. *Crit Rev Clin Lab Sci* 1998;35:239-273
Jazwinska EC. Hemochromatosis: a genetic defect in iron metabolism. *Biosays* 1998;20:562-568
Ramrakhiani S, Bacon BR. Hemochromatosis: advances in molecular genetics and clinical diagnosis. *J Clin Gastroenterol* 1998;27:41-46
Stremmel W, Gehrke S. Hämochromatose – invasive oder nichtinvasive Diagnostik? *Deutsches Ärzteblatt* 1998;95:A2909-2910