

Hereditäre Hämochromatose

Neue diagnostische Möglichkeiten durch Mutationsnachweis

Indikation

- Bestätigung der hereditären Hämochromatose durch Mutationsnachweis
- Nachweis der Erkrankung im präklinischen Stadium
- Abklärung in der Verwandtschaft von Hämochromatosepatienten

Pathophysiologie

Die hereditäre Hämochromatose ist die häufigste bekannte genetische Erkrankung in der weissen Bevölkerung. Sie betrifft eine auf 200–400 Personen. Die Vererbung erfolgt autosomal rezessiv. HFE C282Y und HFE H63D sind seit 1996 bekannte Mutationen eines HLA-ähnlichen Gens, die gut mit der Krankheit korrelieren und vermutlich ursächlich beteiligt sind. Damit ist ein Nachweis der Erkrankung bereits im präklinischen Stadium möglich.

Klinik

Das Vollbild der Erkrankung kann unbehandelt zu Leberzirrhose, hepatozellulärem Karzinom, Arthritis, Diabetes mellitus und Kardiomyopathie führen. Nach Häufigkeit geordnet kann man folgende Symptome und Statusauffälligkeiten auflisten:

Symptome	Schwäche, Abdominale Schmerzen, Diabetes mellitus, Arthralgien, Libidoverlust, Impotenz, Amenorrhoe, Anstrengungsdyspnoe, Neurologische Symptomatik
Status	Hepatomegalie, Pigmentierung, Behaarungsverlust, Periphere Oedeme, Gelbsucht, Gynäkomastie, Ascites

Quelle: J.R. Holman, J. Fam. Pract. 1997

Diagnose

Transferrinsättigung (TRFS), Ferritin (FER), Transaminasen
Bestätigung mittels Leberbiopsie oder DNA-Diagnostik.

Interpretation

85 % der Patienten sind homozygot für die Mutation HFE C282Y. Erkrankungen bei Heterozygotie und ohne Mutationsnachweis kommen in 15 % der Fälle vor. **Homozygotie für C282Y ohne erhöhte Transferrinsättigung und Ferritin entspricht häufig einem präklinischen Zustand.**

Methode

PCR Amplifikation und Mutationsanalyse

Probengewinnung

EDTA Tube, lila

Information

Dr. rer.nat. Christoph Schaefer, wissenschaftlicher Mitarbeiter

Tarif

Genetische Disposition 200 TP / Fr. 200.—

Literatur auf Anfrage