

Eisenüberladung / Hämochromatose: Ferritinbestimmung

Indikationen

- Müdigkeit, Abgeschlagenheit, Schwäche, Arthralgien
- Diabetes, Kardiomyopathie, Hepatopathie / Leberzirrhose

Grundlage

Hereditäre Hämochromatose: Primäre Eisenüberladung

Typ 1 (Klassische Hämochromatose)	HFE-Genmutation (C282Y, H63D, S65C)
Typ 2 (Juvenile Hämochromatose)	Hepcidin-Mutation; Chr. 1q-assoziiert
Typ 3	Transferrin-Rezeptor-2-Mangel
Typ 4	Ferroportin-Mangel
Andere	Hephaestin-, DMT-1-Mutationen

Hämosiderose: Sekundäre Eisenüberladung

Bei ineffektiver Erythropoiese, z.B. im Rahmen einer Thalassämie, oder transfusionsbedingt

Diagnostik

Suchtest	Transferrin, Eisen (Fe), Transferrinsättigung Ferritin + ALT + CRP
Bestätigungstest	1. Gendiagnostik (PCR) 2. Leberbiopsie, inkl. Fe / g (Lebertrockengewicht)

Interpretation

Bei erhöhtem CRP / ALT ist das Ferritin nur bedingt beurteilbar:

Hepatopathie oder Entzündung → Ferritin /, daher Ferritin immer mit ALT + CRP

(siehe Le Vigaro Nr. 103, Eisenmangel: Ferritinbestimmung)

Transferrin-Sättigung	Ferritin	Hämochromatose	Konsequenz
< 45 %	selten erhöht	unwahrscheinlich	PCR (entsprechend der Klinik)
> 45 %	< 300 µg/L	möglich	PCR (entsprechend der Klinik)
> 45 %	300 – 750 µg/L	wahrscheinlich	PCR, Leberbiopsie*
> 45 %	> 750 µg/L	sehr wahrscheinlich	PCR, Leberbiopsie*

* Leberzirrhose ab Ferritin > 750 µg/L möglich, Leberbiopsie, inkl. Fe / g u.U. gerechtfertigt

Material / Tarif

Transferrin (Transferrin-Sättigung errechnet)	Serum-Gel-Tube, goldgelb, Nr. 1	TP 25 / CHF 25.–
Eisen (Fe)	Serum-Gel-Tube, goldgelb, Nr. 1	TP 14 / CHF 14.–
Ferritin	Serum-Gel-Tube, goldgelb, Nr. 1	TP 23 / CHF 23.–
CRP	Serum-Gel-Tube, goldgelb, Nr. 1	TP 23 / CHF 23.–
ALT (GPT)	Serum-Gel-Tube, goldgelb, Nr. 1	TP 9 / CHF 9.–
Gendiagnostik (PCR)	EDTA-Tube, lila, Nr. 6	TP 300 / CHF 300.–

Information

PD Dr. med. Boris Schleiffenbaum, FMH Hämatologie, Leiter Hämatologie
Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, Leiter Molekularbiologie / Genetik
Dr. phil. II Christoph Noppen, Stv. Leiter Molekularbiologie / Genetik
Literatur auf Anfrage