

Hämochromatose

Genetischer Nachweis der Hämochromatose bei Risikopatienten



Die Hämochromatose ist eine erbliche Erkrankung, die mit einer vermehrten Aufnahme von Eisen aus der Nahrung (im oberen Dünndarm) einhergeht. Der Gesamtkörpereisengehalt steigt dadurch von ca. 2–6 g (Normwert) auf bis zu 80 g. Die Hämochromatose ist eine relativ häufige Erberkrankung, ca. 0,5% aller Nord- und Mitteleuropäer sind betroffen. Bei Frauen treten klinische Symptome häufig erst nach Erreichen der Menopause auf.

Das Eisen wird vor allem in der Leber, im Herz, in den Gelenken und in den beta-Zellen der Bauchspeicheldrüse abgelagert und führt dort zu schweren Zellschäden bzw. Funktionseinschränkung der betroffenen Organe. Hierbei handelt es sich um einen langsamen Prozess. Symptome wie ein schwerer Leber- oder Herzschaden (Leberzirrhose, Kardiomyopathie, Herzrhythmusstörungen), Bronzefärbung der Haut, Gelenkbeschwerden, Impotenz, chronische Müdigkeit oder eine Zerstörung der Bauchspeicheldrüse (Diabetes) treten meistens erst spät auf.

Hat ein Patient laborchemische Zeichen der pathologischen Eisenspeicherung (massiv erhöhte Ferritinkonzentrationen oder deutlich erhöhte Transferrinsättigung) werden wir Sie daher auf das mögliche Vorliegen einer Hämochromatose in unseren Befunden hinweisen. Sind sekundäre Formen der Hämochromatosen ausgeschlossen, empfehlen wir zur weiteren Abklärung **in diesen ausgesuchten Fällen eine Untersuchung von genetischen Ursachen der Hämochromatose**. Die Diagnose ist wichtig, da diese Erbkrankheit durch Aderlässe gut behandelbar ist, d.h. die oben beschriebenen schweren Organveränderungen mit einfachen Mitteln vermieden werden können.

Bei über 80% der Patienten wird die Hämochromatose durch eine oder mehrere Punktmutationen an den Positionen C282Y, H63D und S65C im HFE-Gen verursacht. Seltener Ursachen im HFE-Gen und im TFR2-Gen wie Deletionen/Duplikationen können durch Sequenzierung erfasst werden.

Diese Untersuchung dauert etwa 3 Wochen. Für diese Untersuchung benötigen wir 1 ml EDTA Blut und eine schriftliche Zustimmung des Patienten zur genetischen Untersuchung (Formblatt „Einwilligungserklärung für die Durchführung

einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)“ über IFLb erhältlich).

Wenn Sie Fragen oder Wünsche zu diesem Thema haben, erreichen Sie uns per Telefon, Fax oder E-Mail.

Mit kollegialen Grüßen
Ihr Laborteam vom IFLb

IFLb

IFLb LABORATORIUMSMEDIZIN BERLIN GMBH



IFLb Laboratoriumsmedizin Berlin GmbH

MVZ IFLB Institut für Laboratoriumsmedizin Berlin
Geschäftsführer: Dr. med. Roman M. Skoblo
FA für Laboratoriumsmedizin

Windscheidstraße 18
10627 Berlin

www.iflb.de

Tel.: +49 (0) 30 327 903 - 0
Fax: +49 (0) 30 327 903 -90
E-Mail: info@iflb.de

in Zusammenarbeit mit

VbL

VEREINIGTE BERLINER
LABORGEMEINSCHAFT

Windscheidstraße 18
10627 Berlin

Tel.: 030 327 903 - 0
Fax: 030 323 903 - 90

LGMVP

LABORGEMEINSCHAFT DER ÄRZTE
MECKLENBURG-VORPOMMERN

Ihlenfelder Straße 75
17034 Neubrandenburg

Tel.: 0395 455 70 - 0
Fax: 0395 455 70 - 90

Das Labor.