

HFE-Genotyp (Hämochromatose)

Einheit	
Formular	6.1
Material	EDTA-Blut
Mindestmenge	1 ml
Probengewinnung	DNA-Isolation
	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.
Methode	DNA-Sequenzierung
Störfaktoren	
Umrechnungsfaktor	
Frequenz	Bei Bedarf
Ergebnisverfügbarkeit	2 Wochen nach Probeneingang
Indikation	Verdacht auf hereditäre Hämochromatose
Hinweise	<p>Die Hämochromatose ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung des Eisenstoffwechsels mit einer Häufigkeit von 1:200-400 (homozygot) und 1:10-20 (heterozygot). Erhöhte Eisenresorption und Akkumulation des überschüssigen Eisens in Parenchymzellen führen zu Schädigungen an Leber, Herz, B-Zellen des Pankreas, gonadotropen Zellen der Hypophyse und Gelenken. Frühzeitige Diagnose ermöglicht eine erfolgreiche Behandlung der Hämochromatose und führt zu einer deutlich verbesserten Prognose.</p> <p>Eine Punktmutation an Nukleotid-Position 282 (C282Y) im Hfe-Gen wird bei über 80% der Patienten nachgewiesen, wobei i.d.R. nur der homozygote Genotyp zur phänotypischen Ausprägung kommt. Weitere 5% der Patienten, die heterozygot für C282Y sind, weisen eine zweite Punktmutation an Nukleotid-Position 63 (H63D) auf. Kombinierte Heterozygotie ist ebenfalls mit einem deutlich erhöhten Hämochromatose-Risiko assoziiert.</p>
Ansprechpartner	Dr. Hartmut Schmidt

GOÄ

Auf Anfrage

GOÄ-Punkte

Auf Anfrage

EBM

Auf Anfrage