

## Hämochromatose Typ 1

<b>Untersuchungsmaterial</b>	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
<b>Mindestabnahmemenge</b>	1 ml	
<b>Auftragsanforderung IXSERV</b>	entfällt	Anforderungsname: Hämochromatose Typ 1
<b>Anforderungsformular</b>	06 Molekulardiagnostik	
<b>Untersuchungsverfahren</b>	Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)	
<b>Untersuchungstechnik</b>	DNA Sequenzierung	
<b>Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang</b>	bis 2 Wochen	
<b>Indikation</b>	Verdacht auf hereditäre Hämochromatose	
<b>Präanalytik</b>	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.	
<b>Methode</b>	DNA-Sequenzierung der Exone 2 und 4 des HFE-Gens (Chr. 6p21.3, OMIM 235200)	
<b>Hinweis</b>	<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>	
<b>Stör- und Einflussfaktoren</b>	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
<b>Akkreditierungsstatus</b>	akkreditiert	
<b>Leistung</b>	UKM Labor	
<b>Ansprechperson</b>	Dr. rer. nat. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt-ZL@ukmuenster.de