

Informationsblatt

Hereditäre Hämochromatose - HFE-Genanalyse

- **Was ist Hereditäre Hämochromatose?**

Hereditäre Hämochromatose ist die häufigste genetisch bedingte Erkrankung des Eisenstoffwechsels (Inzidenz 1:400). Unbehandelt kann die Hämochromatose zu Leberzirrhose und Lebertumoren, Diabetes bzw. zu Störungen der Herz- und Pankreasfunktion führen. Meist wird eine Hämochromatose erst im Erwachsenenalter diagnostiziert. Rechtzeitig erkannt, ist die Erkrankung jedoch gut behandelbar.

- **Was ist HFE C282Y bzw. HFE H63D?**

HFE ist das Gen für ein Protein, das eine noch nicht völlig geklärte Funktion im Eisenstoffwechsel erfüllt. Von diesem Gen sind zwei Varianten bekannt, die mit hereditärer Hämochromatose in Verbindung geracht werden: HFE C282Y ist eine Genvariante, bei der das Cystein (C) an Position 282 durch ein Tyrosin (Y) ausgetauscht ist. Bei HFE H63D ist das Histidin (H) an Position 63 durch Asparaginsäure (D) ersetzt.

- **Welche klinische Bedeutung haben HFE C282Y und HFE H63D?**

HFE 282 [YY]:

80 - 90% der Patienten mit hereditärer Hämochromatose sind homozygote Träger der HFE 282-Y Variante. Dieser Genotyp gilt derzeit als bester genetischer Marker für hereditäre Hämochromatose (The United Kingdom Haemochromatosis Consortium). Mindestens 70% der Männer und 40% der Frauen mit diesem Genotyp werden eine klinisch manifeste Hämochromatose entwickeln.

HFE 282 [CY] + HFE 63 [HD] (kombiniert Heterozygote):

4 - 5% der Patienten mit hereditärer Hämochromatose sind kombiniert Heterozygote, d.h. sie tragen den HFE 282 CY Genotyp und sind zusätzlich heterozygot für HFE H63D.

Für die übrigen Genotypen ist kein erhöhtes Risiko für hereditäre Hämochromatose bekannt.

- **Wann sollte eine HFE Genanalyse durchgeführt werden?**

Für folgende Personengruppen ist eine genetische Untersuchung auf Mutationen im HFE-Gen zu empfehlen:

- Personen mit erhöhter Transferrin-Sättigung und/oder erhöhten Ferritinwerten
- Verwandte ersten Grades von Personen mit bestätigter hereditärer Hämochromatose (Familienscreening);

- **Wie kann eine HFE Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

Literatur:

King C, Barton DE. Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of Type 1 (HFE-related) hereditary haemochromatosis. BMC Med Genet. 2006;7:81.

Bomford A. Genetics of haemochromatosis. Lancet 2002;360:1673-81.