

Informationsblatt

HFE H63D, C282Y (Hered. Hämochromatose)

- Hintergrund;**

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.

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 gebracht 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.

- Bedeutung der HFE Genotypen:**

Genotyp	Häufigkeit	Bedeutung
HFE 282 YY :	1:700	Etwa 80 - 90% der Patienten mit hereditärer Hämochromatose sind homozygote Träger der HFE 282Y Variante. Die Penetranz ist aber unvollständig, d.h. nicht alle Träger dieses Genotyps werden in ihrem Leben an Hämochromatose erkranken.
HFE 63 HD , HFE 282 CY :	1:170	Compound heterozygot. Etwa 4 – 5% der Patienten mit hereditärer Hämochromatose sind kombiniert heterozygot für HFE 63 und 282. Die Penetranz ist gering, da nur 1-2 % der kombiniert heterozygoten Personen an Hämochromatose erkranken. Der Nachweis dieses Genotyps bei symptomatischen Patienten gilt als Bestätigung einer hered. Hämochromatose, wenn eine sekundäre Hämochromatose ausgeschlossen werden kann.

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

- Mögliche Indikationen für eine HFE Genanalyse:**

- Personen mit erhöhter Transferrin-Sättigung und/oder erhöhten Ferritinwerten
- Verwandte ersten Grades von Personen mit 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.