

## DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, C/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311  
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: [alfred.schoeller@dcwv.at](mailto:alfred.schoeller@dcwv.at), website: [www.dcwv.at](http://www.dcwv.at)

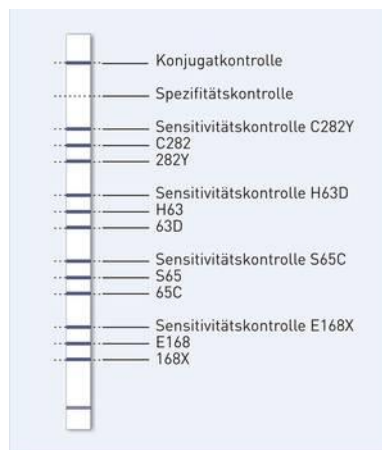
### Hereditäre Hämochromatose Typ 1 (HH1)

**Indikation:** klinischer Verdacht auf eine Hämochromatose, Patienten mit Frühsymptomen einer HH zur genetischen Abklärung, Identifikation von Merkmalsträgern in betroffenen Familien, Differentialdiagnose von primären (genetisch HH1 bis HH4) und sekundären (chronische Virushepatitis, alkoholtoxische Leberschädigung) Symptomen

**Einsendematerial:** EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

**Testprinzip:** Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

**Spezifität und Sensitivität:** IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutationen **C282Y**, **H63D**, **S65C** und **E168X** im HFE Gen, welches sich auf Chromosom [6p21.3](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=235200) befindet (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=235200>).



Schema Teststreifen

**Interpretation:** Bei heterozygoten Trägern von HFE Mutationen (ca. 10% der europäischen Bevölkerung) zeigen sich erhöhte Eisenwerte, wodurch z.B. Komplikationen der chronischen Hepatitis C verstärkt werden können. Klinische Symptome nach Ausschluß einer sekundären Hämochromatose gemeinsam mit dem Nachweis der homozygoten Mutationen HFE **C282Y/C282Y** (0,5% der Bevölkerung; bei 80-90% der Patienten mit Hämochromatose findet sich diese Mutation in homozygoter Ausprägung) oder **H63D/H63D**, sowie der *Compound*-Heterozygotie **C282Y/H63D** (5% aller Patienten mit Hämochromatose) können als Bestätigung einer hereditären Hämochromatose Typ 1 (HH1) angesehen werden ([Leitlinie zur molekulargenetischen Diagnostik der HH1](#)).

**Genetik:** [http://en.wikipedia.org/wiki/HFE\\_%28gene%29](http://en.wikipedia.org/wiki/HFE_%28gene%29), <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=hfe>

**Medinfo:** <http://de.wikipedia.org/wiki/H%C3%A4mochromatose>, <http://www.haemochromatose.org/>

**Literatur:** Alexander J, Kowdley KV (2009) HFE-associated hereditary hemochromatosis. Genet Med 11:307-13.

Rochette J et al (2010) Factors influencing disease phenotype and penetrance in HFE haemochromatosis. Hum Genet 128:233-48.

erstellt, validiert und freigegeben von Dr. Alfred Schöller am 10. 01. 2010