

## Hereditäre Hämochromatose

Als hereditäre Hämochromatose (HH) bezeichnet man eine Gruppe genetisch bedingter Stoffwechselerkrankungen, bei denen es aufgrund einer gesteigerten intestinalen Eisenresorption zu einer Eisenüberladung des Organismus kommt. Die daraus resultierende akkumulierende Eisenablagerung in Leber, Pankreas, Milz, Herzmuskel, Hypophyse, Gonaden, Schilddrüse, Gelenke, Haut u.a. Organen führt im Laufe der Zeit zu entsprechenden Organschädigungen.

### Pathophysiologie

Ca. 90 Prozent aller HH-Fälle sind auf Mutationen im HFE1-Gen zurückzuführen. Etwa 90 Prozent dieser Typ I HH-Patienten wiederum weisen die Mutation C282Y in homozygotem Zustand auf (Häufigkeit für diese Konstellation in der Allgemeinbevölkerung ca. 1: 400); die meisten anderen sind Compound-Heterozygote für C282Y und eine weitere Mutation (insbesondere H63D, viel seltener auch S65C oder E168X); auch Homozygotie für E168X wurde beschrieben. Die Gene, deren Mutationen zu HH führen, kodieren für Proteine, die an der Synthese des Hepcidin (=wichtigstes eisenregulierendes Hormon!) bzw. seines Rezeptors Ferroportin 1 beteiligt sind. Fast alle für HH verantwortlichen Mutationen bewirken eine erniedrigte Hepcidinsynthese und damit verbunden eine erhöhte Ferroportin 1-Expression und eine vermehrte Ablagerung von Eisen im Gewebe.

Klinische Symptome **treten häufig erst nach bereits etablierten Organschäden auf (nach dem fünften Lebensjahrzehnt) und sind entsprechend dem Alter zunächst uncharakteristisch (Müdigkeit, Arthralgien, Hepatomegalie, Diabetes mellitus, Impotenz u.a.).**

Unbehandelt führt die Erkrankung zum Tod. Mit regelmäßigen Aderlassen ist - die frühzeitige Erkennung von Merkmalsträgern vorausgesetzt - die Lebenserwartung nicht eingeschränkt.

### Basisdiagnostik

Bei V.a. Hämochromatose (Auftreten klinischer (Früh-)Symptome) empfiehlt sich zunächst – nach 12-stündiger Nahrungskarenz - die Bestimmung von Ferritin, Eisen und der Transferrinsättigung.

#### Indikation zur Bestimmung des HFE-Genotyps (nach Ausschluss sekundärer Ursachen für die Eisenüberladung)

- Ferritin über 500 ng/ml u n d Transferrinsättigung über 50 Prozent (Frauen) bzw. über 55 Prozent ( Männer) und / oder
- bei positiver Familienanamnese
- Differenzialdiagnose primäre/sekundäre Hämochromatose (z.B. Patienten mit  $\beta$ -Thalassämie, chronischer Virushepatitis oder alkoholtoxischer Hepatitis)

*Cave: Der Nachweis einer relevanten Risikokonstellation im HFE-Gen bei Vorhandensein der charakteristischen Symptomatik schließt die Existenz anderer primärer sowie sekundärer Ursachen nicht aus!*

<b>Anforderung:</b>	Ferritin ( <b>FERR</b> ), Transferrinsättigung ( <b>TRFS</b> ), HFE-Genotyp ( <b>HFEG</b> )* <b>*Einverständniserklärung zur genetischen Untersuchung bitte beilegen!</b>
Untersuchungshäufigkeit:	einmal pro Woche
<b>Material:</b>	1 ml Serum (Ferritin, Transferrinsättigung) EDTA-Blut mit PCR-Aufkleber (HFE-Genotyp)
<b>Abrechnung HFE-Genotyp:</b>	GOÄ 1,15 (Privat): 134,07 €* GOÄ 1,0 (IGeL): 46,64 € EBM: 42,52 €

\*zzgl. einmalige Auslagen nach §10 der GOÄ

<b>Ansprechpartner:</b>	Frau Dr. med. J. Schömig-Brekner Herr Dipl. - Biol. M. Schröder	Telefon: 089 54308-0 Telefon: 089 54308-0
-------------------------	--	--