



## Hereditäre Hämochromatose

Die klassische hereditäre Hämochromatose ist eine autosomal rezessiv vererbte Stoffwechselkrankheit. Sie ist in den meisten Fällen assoziiert mit einer Punktmutation auf dem Hämochromatose-Gen (HFE-Gen). Ihre Prävalenz beträgt in Nordeuropa etwa 1 : 200.

Infolge einer gesteigerten intestinalen Eisenabsorption kommt es bei dieser Erkrankung zur vermehrten Eisenablagerung in den Parenchymzellen von Leber, Pankreas und Herzmuskel.

Nach jahrelangem Verlauf kann dies zu Leberzirrhose, Diabetes oder Kardiomyopathie führen.

Neben der primären hereditären Hämochromatose wird die sekundäre, erworbene Form der Eisenablagerung, z.B. bei chronischen Anämien, bedingt durch ineffektive Erythropoese oder Hämolyse, aber auch nach häufigen Erythrozyten-Transfusionen oder Alkoholabusus, beschrieben.

Es gibt folgende genetische Marker:

- Eine Punktmutation auf dem HFE-Gen führt zu einem Aminosäuretausch von Cystein zu Tyrosin (C282Y).
- Zirka 80 % der Patienten mit hereditärer Hämochromatose sind homozygote Träger dieser genetischen Variante.
- Darüber hinaus existiert eine weitere Mutation in Position 63 des HFE-Gens mit einem Histidin/ Aspartat-Austausch (H63D). Jedoch ist das alleinige Auftreten dieser Mutation für die genetische Diagnose der hereditären Hämochromatose von geringerer Bedeutung.
- Demgegenüber führt die kombinierte Heterozygotie C282Y/ H63D zu einem erhöhten Hämochromatose-Risiko bei etwa 1-2% der Patienten.
- Eine weitere Mutation, bei der Cystein Serin in Position 65 ersetzt (S65C), scheint dagegen klinisch kaum relevant zu sein.

Die Mutation C282Y (in Kombination mit H63D) gilt derzeit als der beste genetische Marker zum Erkennen einer hereditären Hämochromatose. Der Nachweis ermöglicht eine frühzeitige, präsymptomatische Diagnose. Patienten können somit weit vor dem Auftreten von Krankheitserscheinungen einer Behandlung zugeführt werden. Sie haben dann eine normale Lebenserwartung.

**Material und Methode:** 8 ml EDTA-Blut  
Molekulargenetischer Nachweis C282Y und H63D  
mittels real-time PCR und Schmelzkurvenanalyse

Prof. Dr. med. Lothar Röcker  
Dr. med. Imme Maute  
Dr. med. Hans-Ulrich Altenkirch  
Ärzte für Laboratoriumsmedizin  
Dr. med. Maryam Chahin  
Ärztin für Laboratoriumsmedizin,  
Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie  
Dagmar Emrich  
Ärztin für Mikrobiologie und  
Infektionsepidemiologie

und Kollegen

Mecklenburgische Straße 28  
14197 Berlin

Telefon 030.820 93-0  
Fax 030.820 93-301  
webmaster@labor28.de  
www.labor28.de



Bis vor kurzem basierte die Diagnose der Hämochromatose auf klinischen Symptomen sowie dem Nachweis erhöhter Eisenparameter (Ferritin, Eisen) nach Ausschluss einer sekundären Ursache der Eisenüberladung. Oft wurde die Diagnose erst im fortgeschrittenen Stadium gestellt.

### Indikation:

- Erhöhte Serumeisen- und Ferritinwerte
- Eisenablagerung in der Leber (Zirrhose), Pankreas (Diabetes), Haut (Bronzefärbung), Herz (Kardiomyopathie), Gelenken (Arthrose)
- Bei bekannter Familienanamnese