Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Hämochromatose, hereditäre im EDTA-Blut

Klinische Indikation

- Patienten mit hereditärer Hämochromatose bzw. Frühsymptomen einer hereditärer Hämochromatose (Gendefekt führt zu vermehrter Eisenablagerung in verschiedenen Organen vor allem Niere und Pankreas, führt zu irreversiblen Gewebeschäden)
- Identifikation von Merkmalsträgern in betroffenen Familien
- erhöhte Serumeisen- und Ferritinwerte
- Diabetes mellitus
- Kardiomyopathien
- Differentialdiagnose bei chronischer Virushepatitis oder alkoholtoxischer Leberschädigung
- Unterscheidung von primärer und sekundärer Hämochromatose

Beurteilung

HFE-Gen-Mutation - Erkrankungsassoziation

- homozygot C282Y - häufigste Ursache der Hämochromatose
- heterozygot C282Y+H63D - erhöhtes Risiko für Hämochromatose
- heterozygot C282Y+S65C - erhöhtes Risiko für Hämochromatose
- heterozygot C282Y+E168X - hohes Risiko einer Hämochromatose
- homozygot E168X - hohes Risiko einer Hämochromatose
- heterozygot C282Y - kein erhöhtes Risiko für Hämochromatose
- homo- oder heterozygot H63D - kein erhöhtes Risiko für Hämochromatose

- Mutation des HAMP-Gens
- Mutation des HJV-Gens
- Mutation des Ferroportin-Gens

Sonstiges

Methode	PCR
Kurzbezeichnung	HFE
Synonyme	Eisenspeicherkrankheit,HFE-Genmutation,Eisenablagerung,hereditärer Hämochromatose,HH,PCR
Präanalytik	**Einwilligungserklärung (s.u.) des Patienten zur Durchführung einer genetischen Untersuchung ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	2 ml

Stand: 05.01.2018

nicht akkreditiertes Verfahre