

Hämochromatose-Gendefekt

Punktmutationen im HFE Gen

M: EDTA- oder Citratblut

N: Kein Nachweis

T: PCR; Bestimmung der Mutationen C282Y, H63D, S65C und E168X

I: V. a. hereditäre Hämochromatose (HH) (Erbliche Eisenspeicherkrankheit), insbes. bei Anzeichen der Eisenüberladung (Ferritin und Transferrinsättigung erhöht) und unklaren Hepatopathien.

Bei Blutsverwandten Hämochromatose-Betroffener, um ggf. eine frühzeitige Therapie einzuleiten.