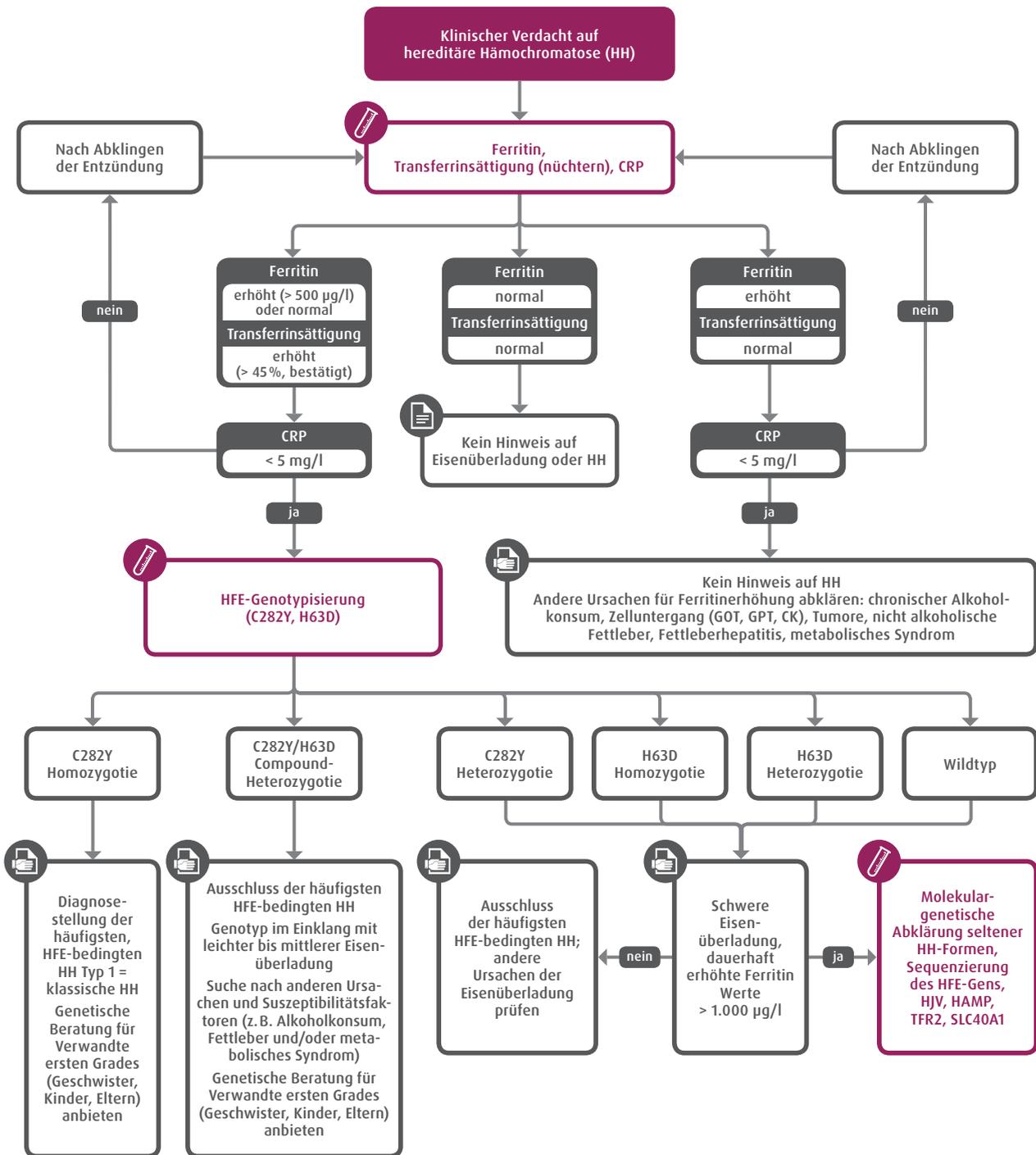


# Diagnostischer Pfad bei klinischem Verdacht auf hereditäre Hämochromatose



Labordiagnostik

Empfehlung

Labordiagnostische Aussage

## Abkürzungen:

C282Y Aminosäure-Austausch Cystein (C) gegen Tyrosin (Y)  
an Position 282 des HFE-Proteins (p.Cys282Tyr)

H63D Aminosäure-Austausch Histidin (H) gegen Aspartat (D)  
an Position 63 des HFE-Proteins (p.His63Asp)

HAMP Hepcidin-Gen

HFE High Fe (Hämochromatose-Protein)

HJV Hämojuvelin-Gen

SLC40A1 Ferroprotin-Gen

TFR1 bzw. 2 Transferrinrezeptor 1 bzw. 2

## Autoren:

PD Dr. med Dietmar Plonné, Limbach Gruppe

## Literatur:

1. European Association For The Study Of The Liver. EASL clinical practice guidelines for HFE hemochromatosis. J Hepatol 2010; 53: 3-22.
2. Crownover BK, Covey CJ: Hereditary hemochromatosis. Am Fam Physician 2013; 87: 183-190.
3. Waldvogel-Abramowski S et al.: Physiology of iron metabolism. Transfus Med Hemother 2014; 41: 213-221.
4. Vujic M: Molecular basis of HFE-hemochromatosis. Pharmacol 2014; 5: 42.
5. Porto G et al.: EMQN best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of hereditary hemochromatosis (HH). Eur J Hum Genet 2016; 24: 479-495.
6. Bogdan AR, Miyazawa M, Hashimoto K, Tsuji Y: Regulators of Iron Homeostasis: New Players in Metabolism, Cell Death, and Disease. Trends Biochem Sci 2016; 41: 274-286.

Stand: September/2018

**Ihr Ansprechpartner:**  
**Master of Science Jana Löbner**  
 E-Mail: [info@labor-cottbus.de](mailto:info@labor-cottbus.de)  
 Telefon: +49 355 58402-49