

DNA(B) - HFE-gen mutationer

NPU 19 111; Hereditær hæmochromatose

Indikation	Udredning af patienter, hvor kliniske og laboratoriemæssige fund giver mistanke om hæmochromatose. Undersøgelse af slægtninge til personer med hereditær hæmochromatose.
Prøvemateriale	Blod i EDTA-glas
Analysemateriale	2 x 4 ml EDTA-blod taget ved to uafhængige prøvetagninger Prøven mærkes med dato, navn og CPR-nr.
Forsendelse	Blod med almindelig post
Holdbarhed	4 døgn ved 20°C
Laboratorium	Klinisk Biokemisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Århus Sygehus, Tage-Hansens Gade
Fortolkning	<p>Der undersøges for forekomsten af C282Y mutationen og H63D varianten i HFE- genet. Ca 90 % af alle patienter med hereditær hæmochromatose er homozygote C282Y og for H63D. Fravær af varianterne udelukker ikke, at patienterne har hereditær hæmochromatose.</p> <p>Hvis patienten har to HFE-mutationer, bør hun/han henvises til en hæmatologisk specialafdeling til videre undersøgelse. Disse bør inkludere familieudredning, hvor 1. grads slægtninge undersøges for hereditær hæmochromatose og tilbydes gentest. Hvis patienten blot har én mutation (anlægsbærer), kan familieudredning og genetisk rådgivning evt foregå ved henvisning til Klinisk Genetisk Afdeling.</p> <p>Hvis der påvises mutation i første prøve, vil den anden prøve blive analyseret for at bekræfte fundet.</p>

Godkendt: 01-08-2007

