

Aufklärung und Einwilligung zur Untersuchung auf hereditäre Hämochromatose

Was ist hereditäre Hämochromatose (HH) und wann tritt sie auf?

Als HH bezeichnet man eine angeborene, also genetisch bedingte Störung der Eisenspeicherung infolge einer Mutation des sog. HFE-1-Gens, die zu einer vermehrten Eisenaufnahme aus dem Dünndarm führt. Diese führt zu Ablagerungen großer Eisenmengen in verschiedenen Organen, insbesondere der Leber. Langfristig resultiert hieraus eine Gewebeschädigung.

Die HH ist mit einer Krankheitshäufigkeit von 2-5/1000 die häufigste genetisch bedingte Erkrankung der kaukasischen Bevölkerung. Klinische Symptome treten in der Regel zwischen dem 40. und 60. Lebensjahr auf, wobei betroffene Männer häufig früher erkranken und schwerere Symptome zeigen als Frauen.

Folgen einer manifestierten Hämochromatose:

- Diabetes mellitus
- Herzmuskelerkrankungen
- Gelenkerkrankungen
- Infektanfälligkeit
- Impotenz
- Erschöpfungszustände
- Leberzirrhose und daraus folgend hepatozelluläres Karzinom (Leberzell-Krebs)

Wie kann eine Hämochromatose diagnostiziert werden?

Es gibt **Serummarker**, die auf das Vorliegen einer hereditären Hämochromatose hindeuten: erhöhtes **Ferritin**, **Eisen** und/oder **Transferrinsättigung**. Liegt nun der Verdacht auf eine HH vor, kann eine genetische Untersuchung auf das Vorliegen von Genveränderungen durchgeführt werden.

Welche Genveränderungen (Mutationen) gibt es und wie häufig sind sie?

Mutationen können in heterozygot und homozygot unterschieden werden

Jedes Chromosom liegt doppelt vor (eins vom Vater und eins von der Mutter). Ist nur eines der beiden Chromosomen krankhaft verändert und das andere normal, spricht man von einer **heterozygoten** Mutation. Dementsprechend spricht man von einer **homozygoten** Mutation, wenn beide Chromosomen krankhaft verändert sind.

Die homozygote Mutation C282Y liegt bei 85-90% aller Patienten mit HH vor. Wird diese Mutation nachgewiesen, gilt die Diagnose HH als gesichert. Nur ein Teil der Merkmalsträger erkrankt, Männer häufiger als Frauen.

3-5 % aller Patienten mit HH weisen die Mutation C282Y/H63D auf. Auch hier gilt die Diagnose HH als gesichert, wenn eine sekundäre Hämochromatose ausgeschlossen werden kann. Nur 1-2 % der Merkmalsträger erkranken.

Heterozygote H63D oder C282Y-Mutationen zeigen kein erhöhtes Krankheitsrisiko.

Wann ist die Durchführung einer genetischen Untersuchung auf hereditäre Hämochromatose empfehlenswert?

- Personen mit ungeklärten Lebererkrankungen, bei denen mindestens ein Serummarker deutlich erhöht ist
- Personen mit Diabetes mellitus Typ 2 (sog. Alterszucker) mit Lebervergrößerung und mindestens einem auffälligen Serummarker
- Untypische Gelenkbeschwerden (< 60 Jahre), unerklärbare Herzerkrankung oder männliche Impotenz bei mindestens einem auffälligen Serummarker
- Personen mit einer Leberzirrhose, die nicht auf andere Ursachen zurückzuführen ist (z.B. Hepatitisinfektion, Alkoholmissbrauch) und mindestens einem auffälligen Serumparameter
- Verwandte 1. Grades von Personen mit bestätigter hereditärer Hämochromatose (≥ 18 Jahre)

- Personen mit mindestens einem deutlich erhöhten Serummarker (während Routine-Blutuntersuchung)

Untersuchungsmaterial:

Es ist die Abnahme eines separaten EDTA-Vollblut-Röhrchens (3 ml) erforderlich.

Welche Konsequenzen kann der positive Nachweis haben?

Die Behandlung von Merkmalsträgern zielt auf den Entzug von Eisen aus dem Körper ab. Bei z.B. regelmäßigen Aderlassbehandlungen haben asymptomatische Merkmalsträger eine normale Lebenserwartung.

Allgemeine Anmerkungen:

Wichtig: Sollte bei Ihnen eine Mutation im HFE-Gen festgestellt werden, ist eine Untersuchung der Verwandten I. Grades (Eltern, Geschwister, Kinder) indiziert. Neben den o.g. häufigsten existieren auch noch ca. 20 weitere Mutationen, die aber nur in bestimmten Situationen weiterführend untersucht werden.

Einwilligung

Ich erkläre mich einverstanden, dass die Untersuchung auf das Vorliegen einer hereditären Hämochromatose aus der bei mir entnommenen EDTA-Blutprobe durchgeführt wird.

Alle von mir gemachten Angaben sowie die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht.

Sie werden in der Krankenakte aufbewahrt und auf Verlangen nur mit meiner ausdrücklichen schriftlichen Genehmigung an andere Personen weitergegeben.

Das Ergebnis der Untersuchung wird nur dem/den überweisenden Arzt/Ärzten mitgeteilt.

Eine Information von Familienangehörigen und/oder deren behandelnden Ärzten erfolgt nur mit meiner Zustimmung. Desweiteren ist es gesetzlich verboten, dass Arbeitgeber, Versicherer und sonstige Dritte Daten von genetischen Analysen oder genetische Analysen selbst erheben, verlangen oder veranlassen.

Ich bin damit einverstanden nicht einverstanden, dass das Material bzw. daraus gewonnene Daten anonymisiert für rein wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.

Ich bin damit einverstanden nicht einverstanden, dass verbleibendes genetisches Material (DNA) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse aufbewahrt wird.

Es steht mir frei, diese Einwilligungserklärung jederzeit zu widerrufen, ohne dass mir dadurch Nachteile entstehen oder von der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses Abstand zu nehmen.

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Ort/Datum: _____ Unterschrift des Patienten/Erziehungsberechtigten: _____

Ort/Datum: _____ Stempel und Unterschrift des Arztes: _____

Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. und des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker e.V. „Molekulare Diagnostik der hereditären Hämochromatose“, 10/2008