

Hereditaire hemochromatose type 1 (HFE)

Beschrijving van de test

Naam:	Hereditaire hemochromatose type 1 (HFE)
Intern codenummer:	5571 (hemochromatose + serumferritine + transferrine saturatie)
Uitvoerend labo:	Centrum Medische Genetica Gent
Antwoordtijd (TAT):	4 weken

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	EDTA volbloed grote tube
Volume:	9 mL, kind: 2-5 mL)
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Aandachtspunten:	Afname: 1 grote EDTA-buis (kinderen: 2-5mL) voor moleculaire diagnostiek (verzending) én 1 serumbuis voor bepaling ijzerstatus (interne analyses) Aanvraagformulier: Postnataal genetisch onderzoek van CMGG (https://www.cmgg.be/assets/bestanden/nl/aanvraagformulier-postnataal-genetisch-onderzoek_v33.pdf)
Conditionering & verzending:	EDTA volbloed bewaren op KT, afgeschermd van fel zonlicht, tot verzending. Het EDTA volbloed binnen 72u na afname afleveren in het uitvoerend labo, voor 17u (op vrijdag voor 14u). Ijzerstatus en indicatie verplicht vermelden op het aanvraagformulier.
Bijaanvraag/stabiliteit:	niet mogelijk

Analyse

Analysemethode:	LAB CMG Gent
Domein:	Verzendingen Scheikunde
Bijkomende informatie:	Primaire Haemochromatose, internationaal als Hereditaire Haemochromatose (HH) aangeduid, is een ziekte die wordt gekarakteriseerd door voortschrijdende ijzerstapeling en

uiteindelijk ijzeroverbelasting met name in de lever, die op termijn leidt tot orgaanschade (levercirrhose, hepatocellulair carcinoom, diabetes, cardio-myopathie, impotentie en arthritis).

Haemochromatose wordt onderscheiden in primaire (hereditaire, genetische of erfelijke) en secundaire vormen. Er zijn diverse vormen van hereditaire haemochromatose. De meest voorkomende is een ijzeropstapeling in het lichaam ten gevolge van mutaties in het HFE-gen op één (heterozygoot) of beide (homozygoot) kopieën van chromosoom 6. Dit leidt tot overmatige absorptie van ijzer uit voeding. Het is een autosomaal recessieve aandoening. Hereditaire haemochromatose heeft een incidentie van ongeveer 1 op 200-400 individuen in Noord-Europa.

Een specifiek missense mutatie, nl een substitutie van cysteine door tyrosine op aminozuur 282 maakt het grootste deel uit van de erfelijke mutaties gevonden bij deze patiënten.

8 tot 10% van alle individuen zijn echter heterogene dragers zonder enige vorm van symptomen.

83 tot 90% van de HH-patiënten dragen op beide chromosomen de mutatie Cys282Tyr in het HFE-gen (homozygoot mutant).

Een deel van de patiënten (6%) zijn "compound" heterozygoot voor Cys282Tyr (op het ene chromosoom) en His63Asp (op het andere chromosoom).

Naast het homozygote 282Tyr genotype is het Cys282Tyr/His63Asp genotype eveneens de bevestiging van de klinische diagnose.

Individueen met mutaties in het HFE gen hebben dus een risico om haemochromatose te ontwikkelen.

Opsporen van de voorbestemdheid, in een vroeg stadium, laat goede preventie toe.

Laatst gewijzigd op

18-12-2025

Iut Gheysens