

Hämochromatose

Mortalität bei HFE C282Y-Homozygotie und Diabetes mellitus (Mottelson et al., Young EHA Best Abstract), [EHA2023 - Presentation Detail \(ehaweb.org\)](#)

Fragestellung

Welchen Einfluss hat Homozygotie der Hämochromatose induzierenden Genmutation HFE C282Y auf die Sterblichkeit?

Hintergrund

In dieser dänischen Studie wurde bei 132.542 Personen eine Genotypisierung auf die HFE C282Y-Variante und Homozygotie durchgeführt. Ziel war die Bestimmung des Einflusses des Genotyps auf das Risiko für Diabetes mellitus, Leber- und Herzerkrankungen. Der Einfluss des Genotyps wurde unabhängig vom Nachweis von Veränderungen des Eisenstoffwechsels analysiert.

Ergebnisse

Studie	Risikogruppe	Kohorte ¹	Homozygotie	Leber- erkrankung (HR) ²	Herz- erkrankung (HR) ²	Diabetes mellitus (HR) ²
Dänemark	Allgemeinbevölkerung	17.688	422	2,16 ³	0,98 ³	1,66 ³ 1,94⁴

¹ N – Anzahl Personen; ² HR – Hazard Ratio; ³ Erkrankungsrisiko; ⁴ Sterberisiko;

Zusammenfassung der Präsentation

Personen mit Homozygotie für HFE C282Y und Diabetes mellitus haben ein fast zweifach erhöhtes Sterberisiko. Dieses Risiko ist unabhängig von veränderten Eisenparametern und betrifft auch Personen mit normalen Ferritinwerten oder normaler Transferrinsättigung.

Kommentar

Bei Personen mit Homozygotie für HFE C282Y und Diabetes mellitus sind die bisherigen Strategien der Normalisierung von Parametern des Eisenstoffwechsels möglicherweise nicht ausreichend zur Reduktion des Sterberisikos.