

Til: Kliniske afdelinger, OUH, Odense, praktiserende læger og speciallæger på Fyn, der sender prøver til Afdeling for Klinisk Biokemi og Farmakologi (KBF), OUH

## Vedr.: Ændring af svarafgivelsen for arveligt betinget hæmokromatose

Fra den 15. april 2021 ændres svarafgivelsen for arveligt betinget hæmokromatose med kvantitetsnummer 500241 i BCC.

Vi undersøger for to mutationer i HFE-genet, C282Y og H63D, ved udredning for arveligt betinget hæmokromatose. Kun ved tilstedeværelse af C282Y-mutationen, har H63D-mutationen klinisk betydning.

Indtil nu har vi afgivet svar på begge mutationsundersøgelser, uanset fravær af C282Y-mutationen. For at undgå misforståelser ændres dette til, at der fremadrettet kun afgives svar for H63D, såfremt der påvises heterozygoti eller homozygoti for C282Y-mutationen.

Venlig hilsen

Charlotte Gils  
Afdelingslæge  
Afdeling KBF  
Odense Universitetshospital  
Tlf.: 27 29 04 09

Søren Feddersen  
Biokemiker  
Afdeling KBF  
Odense Universitetshospital  
Tlf.: 51 42 13 68