

ANALIZA GENA ZA HEREDITARNU HEMOKROMATOZU (HFE GEN)

HEMOKROMATOZA

Hemokromatoza je poremećaj metabolizma željeza u kojem povećana apsorpcija željeza dovodi do njegova prekomjernog odlaganja u parenhimnim organima, prvenstveno jetri, gušterači, srcu i hipofizi. Na dijagnozu bolesti upućuje postojanje hepatomegalije, pigmentacije kože, šećerne bolesti, srčane bolesti, artritisa i hipogonadizma. Simptomi bolesti javljaju se u dobi između 40 i 60 godina, a bolest počinje slabošću, iscrpljenošću, gubitkom težine, promjenom boje kože, bolovima u trbuhu, gubitkom spolnog nagona i simptomima šećerne bolesti. Biokemijski nalazi koji upućuju na poremećaj nakupljanja željeza u jetri prvenstveno su povišene vrijednosti feritina u serumu i povećana saturacija transferina. Potvrda dijagnoze hemokromatoze, uz odgovarajuću kliničku sliku i biokemijske parametre, je molekularno-genetička analiza utvrđivanja mutacije u HFE genu.

GENETIKA HEMOKROMATOZE

Poznato je nekoliko tipova genetske hemokromatoze, a najčešća je hereditarna hemokromatoza tipa 1, pri kojoj dolazi do mutacije HFE gena za hemokromatozu smještenog na kratkom kraku kromosoma 6 (6p21.3). S bolešću su najčešće povezane tri mutacije kod kojih je došlo do zamjene aminokiselina cisteina s tirozinom na mjestu 282 (C282Y), zamjene histidina s asparaginom na mjestu 63 (H63D) ili pak do zamjene serina s cisteinom na mjestu 65 (S65C), što dovodi do stvaranja promijenjenog hemokromatoznog proteina. Bolesnici s hereditarnom hemokromatozom su u približno 87% slučajeva homozigoti za C282Y mutaciju na oba alela ili složeni heterozigoti za C282Y mutaciju na jednom i H63D ili S65C mutaciju na drugom alelu. Homozigota za H63D mutaciju na oba alela približno je 1%.

METODA ANALIZE:

PCR-RFLP

NALAZ:

Mutacija	Genotip		
C282Y	C282Y/C282Y	C282Y/wt	wt/wt
H63D	H63D/H63D	H63D/wt	wt/wt
S65C	S65C/S65C	S65C/wt	wt/wt

UZORAK POTREBAN ZA ANALIZU: VENSKA KRV (EDTA antikoagulans)

PRIJEM PACIJENATA: SVAKIM RADNIM DANOM (OD 9 DO 12 SATI)

TRAJANJE ANALIZE: 5 - 10 DANA