

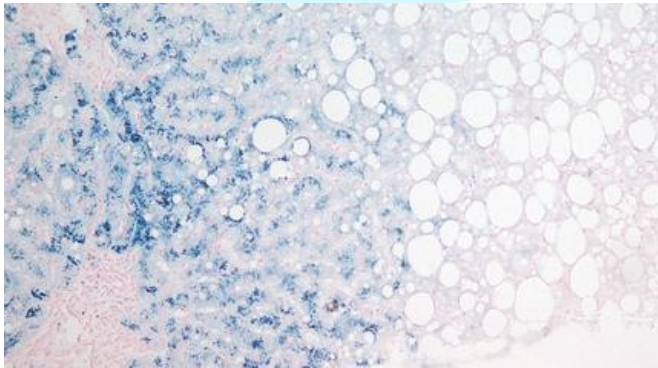
Emocromatosi ereditaria

Rilevazione qualitativa mutazioni:
187C>G (H63D) , 845G>A (C282Y) e 193A >T (S65C) nel gene HFE

L'**emocromatosi ereditaria** è una malattia genetica caratterizzata da un eccessivo assorbimento di ferro da parte dell'intestino e da un suo accumulo in alcuni organi e tessuti, in modo particolare nel fegato.

L'ereditarietà è autosomica recessiva con una frequenza nella popolazione caucasica che va da 1 su 200 a 1 su 400 per gli omozigoti e da 1 su 8 a 1 su 10 per gli eterozigoti portatori. In genere, nei maschi i primi disturbi compaiono intorno ai 40 anni; raramente alcuni manifestano segni clinici intorno ai 20 anni (emocromatosi giovanile). I sintomi vengono spesso confusi con quelli di altre patologie.

Il 90% dei soggetti affetti da emocromatosi ereditaria presenta due mutazioni "missenso", **H63D** e **C282Y**, nel **gene HFE** (locus cromosomico 6p21.3) che codifica per una proteina coinvolta nella regolazione dell'assorbimento del ferro. L'87% dei soggetti affetti da emocromatosi ereditaria è costituito da omozigoti C282Y/C282Y, il 3% da eterozigoti composti C282Y/H63D, l'1% da omozigoti H63D/H63D, il 4% da eterozigoti composti H63D/mutazione da identificare. Nel 6% dei casi le mutazioni nel gene HFE non corrispondono né a H63D né a C282Y e sono identificabili mediante screening di tutto il gene.



Campione biptico del fegato di un soggetto con con emocromatosi ereditaria.

La colorazione con il blu di Prussia rivela diffusi depositi di emosiderina all'interno delle cellule epatiche.

Il test molecolare per l'emocromatosi rappresenta un ottimo strumento per diagnosticare la malattia sia in individui che già presentano segni clinici, che in soggetti asintomatici.

INDICAZIONI TEST Post-natale in soggetti con alterato metabolismo del ferro o sospetta emocromatosi ereditaria, parenti asintomatici di soggetti con emocromatosi ereditaria

METODO ANALITICO Analisi delle mutazioni 187C>G (H63D) , 845G>A (C282Y) e 193A >T (S65C) nel gene HFE mediante sequenziamento.

CAMPIONE RICHIESTO Sangue, tampone orale

Bibliografia

- Alexander J and Kowdley KV. HFE-associated hereditary hemochromatosis. Genet Med. 2009 May;11(5):307-13
- Powell LW, et al, Diagnosis of Hemochromatosis Ann Int Med 129, 925-931, 1998
- Barton JC et al, Management of Hemochromatosis. Ann Int Med 129: 932-939, 1998
- Andrews NC , Disorders of iron metabolism. N Engl J Med 341 (10): 1986-1995, 1999
- Pietrangelo A et al, Hereditary Hemochromatosis in adults with pathogenic mutations in the hemochromatosis gene. N Engl J Med 341 (10): 725-732, 1999
- Lyon and Frank, Hereditary Hemochromatosis since discovery of the HFE gene. Clinical Chemistry 47 (7): 1147-1156, 2001