

# EMOCROMATOSI (HFE, PRECEDENTEMENTE HLA-H, C282Y, H63D E S65C)

---

## PATOGENOSI

---

E' una malattia autosomica recessiva causata da mutazioni sul gene HFE, gene coinvolto nel metabolismo del ferro. La patologia è caratterizzata da un aumentato assorbimento di ferro a livello intestinale e il conseguente deposito negli organi finisce per causare danni irreversibili soprattutto al fegato e al pancreas.

La sostituzione della base G845A (C282Y) è la mutazione più importante per l'insorgenza dell'emocromatosi con 80-90% dei pazienti con la malattia che sono portatori della mutazione in forma omozigote.

Circa il 7% dei pazienti con emocromatosi sono portatori in forma eterozigote delle mutazioni C282Y e H63D. Inoltre la sostituzione H63D è considerata una variante genetica che aumenta il rischio di sviluppare una forma lieve della malattia.

Recentemente un'altra mutazione (S65C) è stata associata con un accumulo modesto di ferro e quindi con un aumentato rischio di sviluppare una forma lieve della malattia..

---

## EPIDEMIOLOGIA

---

L'emocromatosi, con un incidenza di 1/400 è una delle malattie genetiche più frequenti nella popolazione caucasica, essa ha inoltre una frequenza ancora maggiore nei paesi del nord-europa.

---

## TEST

---

Ricerca delle mutazioni C282Y, H63D e S65C tramite PCR e analisi di restrizione. Il test genetico è indicato per pazienti con storia familiare di emocromatosi o con dati clinici (valori patologici di ferritina che si ripetono più volte senza un'eziologia chiara, diabete e valori di ferro aumentati) che sono premonitori della malattia.

---

## PRELIEVO

---

Sangue EDTA, 5 ml.

---

## ESECUZIONE

---

Giornaliera.

---

## COSTO

---

Secondo tariffario federale delle analisi (2215.13 X2) TP 310.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.