

## Pärilik hemokromatoos - HFE geeni p.C282Y ja p.H63D mutatsioonide määramine isotermilise amplifikatsiooniga (LAMP)

Geneetikakeskus, molekulaardiagnostika, tel. 7319 488 [www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)

Pärilik hemokromatoos ([OMIM # 235200](#)) on kõige sagedasem autosoom-retsessiivne pärilik haigus valgel rassil. HFE geeni muutustega alleele kannavad umbes 1/9 europiididest. Päriliku hemokromatoosi puhul on tegemist autosoom-retsessiivse defektiga, mille tulemusena omastab organism üleliia rauda. Kliinilised sümptomid on väga varieeruvad: hepatosplenomegalia, hepatotsellulaarne kartsinoom, maksatsirroos, maksapuudulikkus kõhuvalud, südame arütmia, kardiomiopaatia, *diabetes mellitus*, hüpogonadotroopne hüpogonadism, impotentsus, liigesvalud, varane menopaus,.

Klassikalise (I tüübi) HH põhjuseks on muutused HFE geenis ([NM 000410.3](#), [OMIM\\* 613609](#), asukohaga 6p21.3). Ligikaudu 60-90% hemokromatoosi haigetest esineb HFE geeni kõige sagedasem mutatsioon **p. C282Y** (c.845G>A) homosügootsena. Umbes 3-8% juhtudest on tegemist liiheterosügootidega mutatsioonide **p.C282Y** ja **p.H63D** suhtes. p.C282Y mutatsiooni penetrantsus ei ole kõrge. Kliiniliste nähtude avaldumisel on oluline haige vanus ning muude haiguste olemasolu. Ravita avalduvad haigusnähud meestel enamasti 40.-60. eluaastal ja naistel peale menopausi.

### Uuritavad mutatsioonid:

Mutatsiooni nimetus	Ekson	Kaasnevad muutused valgus
p.H63D	2	Histidiin muutub aspargiinhappeks (c.187C>G)
p.C282Y	4	Tsüsteiin muutub türosiiniks (c. 845G>A)

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada [Hemokromatoosi diagnostika](#) saatelehte

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4 mL (täiskasvanud) 2-4 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti. Analüüsi valmimisaeg 10 tööpäeva alates laborisse saabumise kuupäevast.

**Analüüsimeetod:** silmus-vahendatud isotermiline amplifikatsioon (LAMP tehnoloogia) (*inglise k. loop-mediated isothermal amplification*) ja fragmentide kõrg-lahutusega sulatamine (*Inglise k. high-resolution melting analysis*)

**Vastuse vorm** genotüüp koos selgitusega

**Näidustus** Kahtlus pärilikule hemokromatoosile.

**Haigekassa kood** 66610

NB! Analüüs teostatakse otse verest ja DNA eraldamist ning säilitamist ei toimu

Tiina Kahre