

Pärilik hemokromatoos - HFE geeni p.C282Y ja p.H63D mutatsioonid

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487, 731 9488
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 liigselt rauda. Kliinilised sümptomid on väga varieeruvad: hepatosplenomegalia, maksapuudulikkus, maksatsirroos, hepatotsellulaarne kartsinoom, kõhuvalud, südame rütmihäired, kardiomüopaatia, diabeet, hüpogonadotropne hüpogonadism, impotentsus, liigesvalud, varane menopaus.

Klassikalise (I tüübi) põhjuseks on muutused *HFE* geenis ([NM 000410.3](#), [OMIM* 613609](#), asukohaga 6. kromosoomi piirkonnas 6p21.3). Kõige sagedasem on mutatsioon p. C282Y (c.845G>A) ja ca 60–90% hemokromatoosi haigetest on selle suhtes homosügootsed. Umbes 3-8% juhtudest on tegemist liitheterosügootidega mutatsioonide p.C282Y ja p.H63D suhtes. p.C282Y mutatsiooni penetrantsus ei ole suur. 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

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb kasutada kasutada [Päriliku hemokromatoosi tellimislehte](#).

| | |
|-------------------|--|
| Katsuti | K2E/K3E-katsuti (lilla kork) |
| Analüüsitav kogus | 4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed) |
| Säilivus | Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada! |

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti. Analüüsi valmimisaeg 1–3 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: silmus-vahendatud isotermiline amplifikatsioon (LAMP, *loop-mediated isothermal amplification*)

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon

Näidustus

Kahtlus pärilikule hemokromatoosile.