B -Hemok-D (1858)

Tutkimus analysoidaan FIMLAB:ssa.

Perinnöllinen hemokromatoosi on autosomissa peittyvästi periytyvä rauta-aineenvaihdunnan sairaus, jonka tavallisimpia oireita ovat heikkouden tunne, nivelkivut ja -tulehdukset sekä maksan suureneminen. Hemokromatoosipotilaiden seerumin rauta-, transferriini- ja ferritiinipitoisuudet ovat kohonneet. Myöhäisvaiheessa liiallisen raudan kertyminen elimistöön voi aiheuttaa maksakirroosia, diabetesta sekä sydämen vajaatoimintaa. Perinnöllinen hemokromatoosi aiheutuu yleisimmin HFE-geenin mutaatioista C282Y (c.845G>A) ja H63D (c.187C>G), jolloin se periytyy peittyvästi. Peittyvän geenivirheen kantajat (heterotsygootit) ovat yleensä terveitä, kun taas tautiin sairastuvat ovat joko homotsygootteja tai ns. yhdistelmäheterotsygootteja. HFE-geenin kliinisesti tärkein mutaatio on C282Y. Pohjois-Euroopassa tämän tärkeimmän hemokromatoosia aiheuttavan mutaation heterotsygoottisia kantajia on noin 10 % väestöstä ja homotsygootteja on noin 1/400. HFE-geenistä tunnetaan myös muita mutaatioita kuin yllä mainitut (esim. S65C), minkä lisäksi HFE-geenissä saattaa olla vielä tuntemattomia mutaatioita.

Indikaatiot Perinnöllisen hemokromatoosin diagnostiikka

Näyte 3 ml EDTA-verta

Lähete:
Näytteen mukana tulee olla täytetty Fimlabin geneettisen tutkimuksen lähete.

Säilytys ja lähetys Näyte voidaan lähettää huoneenlämmössä. Näyte säilyy 7 vrk jääkaapissa. Näyte voidaan myös pakastaa ja lähettää pakastettuna.

Menetelmä Polymeraasiketjureaktioon eli PCR-tekniikkaan perustuva DNA-analyysi.

Toimitusaika Tutkimus suoritetaan noin kuukauden välein.

Tulkinta Tuloksesta annetaan lausunto.

Tutkimus kattaa HFE-geenin mutaatioiden C282Y ja H63D määrityksen. Jos potilaalla todetaan normaalia suurempi transferriinin rautakyllästeisyys ja genotyypityksen tulos on joko C282Y/C282Y tai C282Y/H63D, potilaalle voidaan asettaa HFE-mutaatioista johtuvan perinnöllisen hemokromatoosin diagnoosi.

Genotyyppi C282Y/C282Y: C282Y-mutaation suhteen homotsygootti

Genotyyppi C282Y/H63D: yhdistelmäheterotsygotia

H63D-mutaation homotsygotian (genotyyppi H63D/H63D) merkitys mahdollisena hemokromatoosin aiheuttajana on vielä epäselvä. Tutkittujen mutaatioiden puuttuminen ei poissulje perinnöllisen hemokromatoosin mahdollisuutta, koska HFE-geenistä tunnetaan myös muita harvinaisempia mutaatioita.

Kommentti H63D ja S65C (c.193A>T) -mutaatiot aiheuttavat harvoin yksinään kudosvaurion asteelle johtavaa raudan liiallista kertymistä. Genotyypit C282Y/H63D ja C282Y/S65C voivat kuitenkin johtaa taudin kehittymiseen. Viime vuosien aikana on löydetty lisäksi useita harvinaisia HFE-geenin mutaatioita, joiden esiintyvyyttä suomalaisessa väestössä ei ole vielä tutkittu. Mikäli potilas on heterotsygootti HFE-geenimutaation suhteen ja hänellä on korkea transferriini saturaatioprosentti, voisi harkita harvinaisempien mutaatioiden tutkimista. Harvinaisempien mutaatioiden tutkimuksia voi tarvittaessa tilata Fimlabin genetiikan laboratoriosta B- DNAmut -pyynnöllä.

Jos potilaalla on todettu HFE-geenin mutaatioista johtuva perinnöllinen hemokromatoosi, lähisukulaisten ensisijaisena tutkimuksena suositellaan HFE-geenin mutaatioiden genotyypitystä.

Tietolähde: Maria Rämet, Seppo Parkkila ja Arja Harila-Saari: Veritaudit / Perinnöllinen (primaarinen) hemokromatoosi, 2015.

Tekopaikka FIMLAB