

Emocromatosi ereditaria (mutazioni del gene HFE)	Hereditäre Hämochromatose (Mutationen im HFE-Gen)
Informazioni generali	Allgemeine Informationen
Codice accettazione 1EMOCR	Annahmekodex 1EMOCR
Indicazioni cliniche [1] Con il nostro metodo vengono analizzate tre mutazioni nel gene HFE, ovvero le mutazioni HFE C282Y, HFE H63D e HFE S65C. Ogni paziente con un'iperferritinemia e una saturazione della transferrina elevata persistenti, in cui le cause secondarie sono state escluse e nel quale dunque sussiste un sospetto di emocromatosi ereditaria, dovrebbe essere sottoposto alla ricerca delle mutazioni nel gene HFE (acronimo che sta per HighFe, ovvero ferritina elevata). È inoltre ragionevole analizzare i famigliari di portatori della mutazione anche in assenza di un'iperferritinemia.	Klinische Indikation [1] Mit unserer Methode werden drei Mutationen Im HFE-Gen analysiert, nämlich die Mutationen HFE C282Y, HFE H63D und HFE S65C. Jeder Patient mit anhaltender Hyperferritinämie und hoher Transferrinsättigung, bei denen die sekundären Ursachen ausgeschlossen wurden und daher der Verdacht auf erbliche Hämochromatose besteht, sollte auf Mutationen im HFE-Gen untersucht werden (Akronym für HighFe, oder hohes Ferritin). Es ist auch sinnvoll, die Familienangehörigen von Mutationsträgern zu untersuchen, selbst wenn keine Hyperferritinämie vorliegt.
Preparazione del paziente Non prevista	Patientenvorbereitung Nicht vorgesehen
Richiedibile in urgenza No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)	Dringende Anforderung Nein (die Probe muss von Montag bis Donnerstag von 8:00 bis 14:00 und am Freitag von 8:00 bis 13:00 Uhr im Labor eintreffen)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere; tutti i distretti dell'Azienda sanitaria dell'Alto Adige	Ort der Blutentnahme für ambulante Patienten Day Hospital der Hämatologie; andere Krankenhäuser des Sanitätsbetriebes; andere Krankenhausstrukturen; alle Sprengeleinrichtungen des Südtiroler Sanitätsbetriebes
Esecuzione Entro 20 giorni lavorativi	Durchführung Innerhalb von 20 Arbeitstagen
Tempo di refertazione per pazienti esterni Entro 20 giorni lavorativi	Befundung für ambulante Patienten Innerhalb von 20 Arbeitstagen
Preanalitica	Prä-Analitik
Tipo di campione Sangue periferico in EDTA	Untersuchungsmaterial Peripheres Blut in EDTA
Tipo provetta 1 provetta EDTA con tappo lilla 4 ml	Röhrchen 1 EDTA-Röhrchen mit violetter Verschluss 4 ml
Trasporto del campione A temperatura ambiente	Probentransport Bei Raumtemperatur
Trattamento del campione in laboratorio [2] Estrazione DNA	Probenbehandlung im Labor [2] DNA-Extraktion
Criteri per la non accettabilità del campione Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente, provetta errata	Kriterien für die Inakzeptanz einer Probe Probe koaguliert, unzureichendes Volumen, fehlerhafte Patientenidentifikation, falsches Probenröhrchen
Stoccaggio del campione dopo l'analisi Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato	Probenlagerung nach der Analyse Das Material wird für 3 Tage bei +4°C aufbewahrt und dann eliminiert.
Possibilità di richiesta su campione già processato Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analita (considerare la durata dello stoccaggio), alla disponibilità e al volume del campione.	Möglichkeit der Anforderung des Tests auf bereits bearbeitetem Probenmaterial Nach ärztlicher Anforderung, je nach Stabilität des Analyten für die Dauer der Probenlagerung, falls die Probe noch vorhanden ist und das Probenvolumen ausreichend ist.
Indicazioni tecniche	Technische Angaben

Misurando Presenza/assenza di ognuna delle mutazioni analizzate	Messgröße Nachweisbarkeit/Nicht Nachweisbarkeit jeder der analysierten Mutationen
Metodo e strumento [3] Real Time PCR (Polymerase Chain Reaction)	Bestimmungsmethode und Gerät [3] Real Time PCR (Polymerase Chain Reaction)
Range di riferimento Non applicabile	Referenzbereich Nicht vorgesehen
Stabilità del campione [4,5] 18-22°C: 24 h 2-8°C: 7 giorni -20°C: ND	Stabilität der Probe [4,5] 18-22°C: 24 h 2-8°C: 7 Tage -20°C: NV
Tempo di emivita dell'analita Non applicabile	Halbwertszeit des Analyten Nicht vorgesehen
Variabilità analitica (%) Non applicabile	Analytische Variabilität (%) Nicht vorgesehen
Variabilità biologica intraindividuale (%) Non riportato in EFLM	Intra-Individuelle Variabilität (%) In EFLM nicht angegeben
Differenza critica (%) Non calcolabile	Kritische Differenz (%) Nicht berechenbar
Incertezza di misura (U_m) Non disponibile	Messunsicherheit (U_m) Nicht verfügbar
Interferenze [3] Vedi foglietto illustrativo	Störfaktoren [3] Siehe Beipackzettel
Significatività clinica	Klinische Bedeutung
Mutazione presente/assente [1,6] L'emocromatosi ereditaria in oltre il 95% dei casi è legata alla mutazione del gene HFE, il quale attraverso la proteina hepcidina regola l'assorbimento gastrointestinale del ferro. Il 5% delle emocromatosi ereditarie sono legate a mutazioni non-HFE che non possono essere analizzate presso il nostro centro. La mutazione HFE C282Y ha una prevalenza del ca 6% nella popolazione caucasica e la sua frequenza diminuisce da nord a sud. La presenza della mutazione si manifesta in un'emocromatosi solamente in una parte dei portatori (penetranza del 3% in portatori eterozigoti, 14% in portatori omozigoti). La maggior parte delle emocromatosi correlate alle mutazioni del gene HFE sono causate dalla mutazione omozigote HFE C282Y. I pazienti con mutazione eterozigote HFE C282Y, omozigote HFE H63D o con mutazioni HFE S65C generalmente non sviluppano un sovraccarico di ferro clinicamente significativo. Non è chiaro se un'eterozigosi C282Y/H63D può causare un sovraccarico di ferro, anche se alcuni studi hanno dimostrato che può avvenire in presenza di altri fattori quali la steatosi epatica, l'eccessivo consumo di alcool oppure il diabete mellito.	Mutation vorhanden/nicht nachweisbar [1,6] Die erbliche Hämochromatose ist in mehr als 95% der Fälle mit einer Mutation des HFE-Gens verbunden, das über das Protein Hepcidin die gastrointestinale Eisenaufnahme reguliert. 5% der erblichen Hämochromatosen sind mit Nicht-HFE-Mutationen verbunden, die in unserem Zentrum nicht untersucht werden können. Die HFE-Mutation C282Y hat eine Prävalenz von ca. 6% in der kaukasischen Bevölkerung, und ihre Häufigkeit nimmt von Norden nach Süden ab. Die Mutation manifestiert sich in einer Hämochromatose nur bei einem Teil der Träger (3% Penetranz bei heterozygoten Trägern, 14% bei homozygoten Trägern). Die meisten Hämochromatosen im Zusammenhang mit HFE-Mutationen werden durch die homozygote Mutation HFE C282Y verursacht. Patienten mit einer heterozygoten HFE C282Y-Mutation, einer homozygoten HFE H63D-Mutation oder einer HFE S65C-Mutation entwickeln im Allgemeinen keine klinisch signifikante Eisenüberladung. Es ist nicht klar, ob eine C282Y/H63D-Heterozygotie zu einer Eisenüberladung führen kann, obwohl einige Studien gezeigt haben, dass dies bei anderen Faktoren wie Fettleber, übermäßigem Alkoholkonsum oder Diabetes mellitus auftreten kann.
Ulteriori informazioni cliniche [1,6] Di seguito sono elencati i parametri correlati: Ferritina: elevata. Saturazione della transferrina: elevata. Transaminasi: aumentate.	Klinische Zusatzinformationen [1,6] Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet: Ferritin: erhöht. Transferrinsättigung: erhöht. Transaminasen: erhöht.
Per ulteriori informazioni	Weitere Informationen

Segreteria Tel. 0471-438306	Sekretariat Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici [RIF.1] Diagnosis and management of hereditary haemochromatosis. Vox Sanguinis 2020, 115: 255-262 [RIF.2] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321 [RIF.3] Hemochromatosis Mutations Kit-RQ Experteam_7500fast [RIF.4] Quantitative analysis of genomic DNA degradation in whole blood under various storage conditions for molecular diagnostic testing. Molecular and Cellular Probes 2015,29:449 e 453 [RIF.5] SIBioc Documents. Biochimica clinica 2019, 43: 187-199 [RIF.6] Pathophysiological consequences and benefits of HFE mutations: 20 years of research. Haematologica 2017, 102: 809-817	Literatur [RIF.1] Diagnosis and management of hereditary haemochromatosis. Vox Sanguinis 2020, 115: 255-262 [RIF.2] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321 [RIF.3] Hemochromatosis Mutations Kit-RQ Experteam_7500fast [RIF.4] Quantitative analysis of genomic DNA degradation in whole blood under various storage conditions for molecular diagnostic testing. Molecular and Cellular Probes 2015,29:449 e 453 [RIF.5] SIBioc Documents. Biochimica clinica 2019, 43: 187-199 [RIF.6] Pathophysiological consequences and benefits of HFE mutations: 20 years of research. Haematologica 2017, 102: 809-817
Aggiornato il 27/03/2026	Aktualisiert am 27/03/2026
Prossimo aggiornamento 27/03/2029	Nächste Aktualisierung am 27/03/2029