

Emocromatosi ereditaria (mutazioni del gene HFE)

Informazioni generali

Codice accettazione	1EMOCR
Indicazioni cliniche [RIF.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). E' inoltre ragionevole analizzare i famigliari di portatori della mutazione anche in assenza di un'iperferritinemia.
Preparazione del paziente	NP
Richiedibile in urgenza	No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni	Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere
Esecuzione	Giornalmente
Tempo di refertazione per pazienti esterni	20 giorni

Preanalitica

Tipo di campione	Sangue periferico in EDTA
Tipo provetta	Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml
Trasporto del campione	A temperatura ambiente
Trattamento del campione in laboratorio [RIF.2]	Estrazione degli acidi nucleici
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio

Indicazioni tecniche

Misurando	Presenza/assenza di ognuna delle mutazioni analizzate
Metodo [RIF.3]	Real Time PCR (Polimerase Chain Reaction)
Range di riferimento	NA
Stabilità del campione [RIF.4,5]	18-22°C: 24 h 2-8°C: 10 giorni -20°C: NA
Tempo di emivita dell'analita	NA
Variabilità analitica (%)	NA
Variabilità biologica intraindividuale (%)	NA
Differenza critica (%)	NA
Incertezza di misura (U _m) omogeneo	NA

Interferenze	NA
Significatività clinica	
Mutazione presente/assente [RIF.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.
Parametri correlati	Ferritina sierica, saturazione della transferrina, transaminasi
Per ulteriori informazioni	
Segreteria	Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici	[RIF.1] Diagnosis and management of hereditary haemochromatosis. Vox Sanguinis 2020, 115: 255-262 [RIF.2] Maxwell 16 LEV Blood DNA Kit rev 08.2017 [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
Preparato il	10.04.2024
Prossima revisione prevista	10.04.2027