

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

Lühend	B-HFE p.C282Y, p.H63D panel
Mõiste	Pärilik hemokromatoos on geneetiline haigus, mida iseloomustab raua liigne imendumine seedetraktist ja ladestumine erinevatesse elunditesse, eelkõige maksa, pankreasesse, südamesse ja liigestesse. Krooniline raua akumulatsioon võib põhjustada maksapuudulikkust, maksatsirroosi, diabeeti, kardiomiopaatiat, hüpogonadismi, artriiti. Pärilik hemokromatoos on kõige sagedamini põhjustatud mutatsioonidest HFE geenis, eelkõige p.C282Y (NM_000410.4: c.845G>A) homosügootsest mutatsioonist, mis esineb ~80% kliiniliselt väljendunud hemokromatoosiga Euroopa päritolu patsientidel. Selle geenivariandi esinemissagedus Põhja-Euroopa päritolu inimeste hulgas on 1:200. Raua ülekoormuse risk on HFE geeni p.C282Y homosügootse mutatsiooni kandjate seas 75-100% meestel ja 40-60% naistel. Raua ülekoormuse kliiniline avaldumine esineb oluliselt harvem ja sõltub soost, vanusest, elustiilist ja muudest geneetilisest või keskkonnateguritest. Sagedamini haigestuvad üle 40 aastased mehed ja post-menopausis naised. HFE geeni p.H63D mutatsioon (NM_000410.4: c.187C>G) iseseisvalt tavaliselt haigestumist ei põhjusta, kuid risk on suurenenud liitheterosügootsuse puhul koos p.C282Y mutatsiooniga. Liitheterosügootsus H63D/C282Y esineb 2-7%-l kliiniliselt väljendunud hemokromatoosiga eurooplastel. HFE geeni p.C282Y ja p.H63D mutatsioonide määramine on oluline päriliku hemokromatoosi diagnoosimisel, raua ülekoormuse põhjuste eristamisel ja haigestumisriski hindamisel.
Näidustused	▪ Kahtlus pärilikule hemokromatoosile ▪ Päriliku hemokromatoosiga patsientide lähisugulaste geneetilise riski hindamine
Proovivõtu vahendid	Lisandiga (K-EDTA) vaakumkatsuti
Materjali säilivus ja transport	Veri: 2-8 °C 7 ööpäeva
Teostamise aeg ja koht	Kahe nädala jooksul; molekulaardiagnostika labor, Ravi 18
Meetod	Reaalaja PCR
Referentsvahemikud	Mutatsioon puudub
Tõlgendus:	
heterosügootne mutatsioon	▪ mutatsioon p.C282Y või p.H63D on HFE geeni ühes alleelis
homosügootne mutatsioon	▪ mutatsioon p.C282Y või p.H63D on HFE geeni kahes alleelis
mutatsioon puudub	▪ mutatsioon p.C282Y või p.H63D HFE geenis puudub
Hinnakirja koodid	66610
Kirjandus	1. EASL Clinical Practice Guidelines on haemochromatosis (2022) 2. UpToDate: P. Phatak, D. Girelli (2025-02) Clinical manifestations and diagnosis of hereditary hemochromatosis 3. UpToDate: C. Camaschella, D. Girelli (2024-04) HFE and other hemochromatosis genes
Koostajad	Viive Herne, Kaja Mutso