INFORMATIVA SULL'ANALISI GENETICA PER EMOCROMATOSI EREDITARIA

Cos'è l'Emocromatosi ereditaria (HH)

Il termine "Emocromatosi" indica un gruppo di malattie ereditarie caratterizzate da un eccessivo assorbimento di ferro a livello intestinale, con conseguente graduale deposito del ferro e possibili danni relativi in organi e tessuti (fegato, pancreas, cuore, ipofisi). Ad oggi, in base alle alterazioni del DNA (mutazioni) a carico di geni diversi coinvolti nel metabolismo del ferro (HFE, HJV, HAMP, TfR2, SLC40A1) si distinguono cinque forme di emocromatosi ereditaria. La forma più comune è l'Emocromatosi di tipo 1 (forma classica), determinata da mutazioni del gene HFE, che contiene le informazioni per la produzione di una proteina necessaria alla regolazione dell'assorbimento del ferro. L'Emocromatosi si presenta con un quadro clinico molto eterogeneo che, indipendentemente dall'età, può variare dalle forme asintomatiche a quadri di notevole gravità. Le manifestazioni cliniche principali, quali l'epatomegalia e l'artralgia, si hanno generalmente dopo i 40 negli uomini e dopo i 50 anni nelle donne. L'andamento della patologia è influenzato da fattori ambientali quali: l'abuso di alcool, infezioni virali, patologie concomitanti, come anche da altri fattori genetici. I sintomi della malattia si possono manifestare negli individui che presentano una mutazione su ambedue le copie parentali del gene HFE. I soggetti che presentano una mutazione su una sola copia del gene HFE possono manifestare anomalie nel bilancio marziale quali: sideremia, ferritinemia e saturazione della transferrina elevate, ma generalmente non sviluppano la sintomatologia tipica dell'emocromatosi.

Come si trasmette l'emocromatosi

L'Emocromatosi di tipo 1 è una condizione ereditaria che si trasmette con modalità autosomica recessiva (è necessaria la presenza di due copie geniche mutate perché si manifestino i sintomi della malattia). I soggetti che ereditano la stessa mutazione da entrambi i genitori sono definiti omozigoti; i soggetti che ereditano dai genitori due mutazioni diverse sono definiti eterozigoti composti; i soggetti che ereditano una sola mutazione sono detti portatori eterozigoti. Trattandosi di una condizione ereditaria la mutazione riscontrata in un affetto da Emocromatosi o in un portatore può essere presente anche in altri soggetti della stessa famiglia, pertanto l'analisi genetica per la ricerca della mutazione familiare può essere estesa agli altri componenti della famiglia.

Come si esegue l'analisi molecolare per emocromatosi

L'iter per l'esecuzione dell'analisi genetica per Emocromatosi prevede il colloquio pre-test, la firma del consenso informato e il prelievo di un campione di sangue, dalle cui cellule viene estratto il DNA, sul quale si effettua la ricerca delle mutazioni del gene HFE più frequentemente riscontrate nella nostra popolazione, indicate con le sigle: C282Y, H63D. La maggior parte dei pazienti affetti da Emocromatosi di tipo 1 presenta due mutazioni C282Y (omozigoti), più raramente una mutazione C282Y ed una mutazione H63D (eterozigoti composti). In caso di risultato negativo, qualora permanga un forte sospetto di patologia, il medico referente potrà richiedere l'approfondimento diagnostico per la ricerca di altre mutazioni, più rare, associate a Emocromatosi.