



Analisi genetica per emocromatosi

L'EMOCROMATOSI EREDITARIA

L'emocromatosi è una malattia ereditaria del metabolismo del ferro comune nella popolazione caucasica, con una prevalenza variabile nelle diverse popolazioni del territorio europeo (2-5:1000 abitanti); in Italia la prevalenza di tale patologia è compresa tra 1:500 abitanti (popolazione del nord) e un valore inferiore a 1:2000 (popolazione del centro-sud).

L'emocromatosi è caratterizzata da un aumentato assorbimento del ferro alimentare, con accumulo progressivo dapprima nel sangue (i valori della sideremia e della percentuale di saturazione della transferrina risultano alterati), poi nei tessuti. Il ferro svolge la sua azione tossica lentamente ed in modo progressivo: se trascurato, il suo accumulo può determinare danni d'organo (es. fegato, cuore, pancreas) ed essere responsabile di cirrosi epatica, diabete, artrite, problemi cardiaci, impotenza. Generalmente l'emocromatosi si manifesta più tardivamente ed in modo meno severo nella donna rispetto all'uomo, probabilmente perché durante l'età fertile della donna la perdita fisiologica di ferro dovuta ai flussi mestruali, alle gravidanze ed all'allattamento esercita una funzione protettiva.

La diagnosi precoce della malattia consente di approntare la terapia evitando lo sviluppo di complicanze.

COME SI TRASMETTE L'EMOCROMATOSI EREDITARIA

Esistono 4 forme di emocromatosi ereditaria, causate da alterazioni a carico di geni diversi, 3 delle quali a trasmissione autosomica recessiva e 1 a trasmissione autosomica dominante.

La forma più frequente, chiamata emocromatosi classica o tipo 1, è associata a mutazioni puntiformi del gene HFE. In un malato di emocromatosi classica entrambe le copie del gene HFE sono alterate; gli individui che possiedono una copia alterata ed una copia normale del gene, sono invece individui sani, ma portatori della malattia.

Le altre tre forme di emocromatosi ereditaria sono rare.

TEST GENETICO DI SCREENING PER L'EMOCROMATOSI EREDITARIA

Presso il nostro centro viene effettuata l'analisi del gene HFE per lo studio delle 3 mutazioni più frequentemente riscontrate tra i pazienti italiani (C282Y, H63D e S65C). C282Y è presente in entrambe le copie del gene HFE nel 65% dei pazienti, H63D si riscontra in entrambe le copie del gene HFE nell'1% dei pazienti ed in combinazione con la mutazione C282Y nel 3% di essi, S65C può essere osservata in combinazione con C282Y o H63D.

Il test genetico viene eseguito su indicazione del medico curante qualora la sintomatologia clinica e gli esami di laboratorio siano indicativi della patologia.

Qualora il test genetico venga richiesto su individui asintomatici con una storia familiare positiva per emocromatosi, esso può condurre all'identificazione di soggetti geneticamente a rischio, per i quali tuttavia la probabilità di sviluppare la malattia è del 50% (penetranza della malattia).

È importante ricordare che l'emocromatosi non è diagnosticata o esclusa solamente sulla base del risultato del test genetico. Va ribadito infatti che:

- individui che hanno un genotipo a rischio non necessariamente esprimono o esprimeranno sovraccarico di ferro
- esistono forme di emocromatosi non associate ad alterazioni del gene HFE; un risultato negativo per le mutazioni HFE in un individuo con sospetto clinico forte giustifica un'eventuale applicazione di test genetici sugli altri geni noti, responsabili delle forme più rare della malattia e/o indagini diagnostiche di altra natura.

L'esame viene eseguito su un campione di sangue periferico, per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

Il tempo medio di risposta è di 30 giorni.

Si precisa che:

- il trattamento dei dati genetici avviene nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati
- il materiale biologico su cui viene eseguita l'indagine viene prelevato per le sole finalità di diagnosi, cura, prevenzione e ricerca scientifica (in quest'ultimo caso tutti i dati sono trattati in forma anonima) e che per le medesime finalità può essere conservato anche dopo la conclusione dell'esame.