

## **Premessa**

Le analisi genetiche comprendono le analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione e ogni altro tipo di analisi del DNA, dell' RNA o dei cromosomi, al fine di identificare mutazioni nel patrimonio genetico che causano o predispongono allo sviluppo di malattie. Tutti i risultati delle analisi genetiche sono strettamente riservati e sottoposti al vincolo del segreto professionale e d'ufficio. Ogni tipo di materiale biologico prelevato viene conservato in modo anonimo ai sensi della legge sulla privacy (D.lgs. 30 giugno 2003, n°196) e la possibilità di risalire ai dati identificativi del campione è riservata solo al personale autorizzato.

## **Analisi genetica**

L'emocromatosi è la malattia ereditaria più comune nel mondo occidentale e presenta una prevalenza pari a 2-5:1.000 nelle popolazioni europee. Si calcola che circa 1 persona su 10 circa sia portatrice sana della malattia.

Essa determina un progressivo accumulo di ferro nell'organismo con conseguenti danni principalmente a carico del fegato, pancreas e cuore. L'accumulo anormale di ferro si sviluppa nel corso degli anni e in genere si manifesta clinicamente nella quarta-quinta decade di età e nelle donne in età postmenopausale.

## **Finalità del test**

Si riconoscono oggi diverse forme geneticamente distinte di emocromatosi: tuttavia la forma più comune (tipo 1) è dovuta a un difetto del gene HFE e le mutazioni più frequenti sono la C282Y e H63D.

È una patologia a trasmissione autosomica recessiva (= generalmente è necessaria l'alterazione di entrambe le copie del gene HFE affinché la malattia possa manifestarsi). Esiste quindi una condizione di "portatore sano" ed una di "malato". Per essere malato occorre avere ereditato il difetto da entrambi i genitori, mentre i portatori hanno ereditato il difetto da un solo genitore.

## **Descrizione del test**

Nel nostro laboratorio vengono indagate (kit utilizzato: realquality RS-HEMO, marchiato CE-IVD, ditta AB-ANALITICA) le due mutazioni più frequenti del gene HFE (C282Y e H63D) e in casi particolari viene effettuato il sequenziamento diretto dei primi 5 esoni del gene HFE.

## **Benefici del trattamento**

L'analisi è utile per identificare la emocromatosi idiopatica.

## **Limiti/Complicanze eventuali**

Bisogna ricordare che l'emocromatosi non dovrebbe essere diagnosticata o esclusa solo sulla base del risultato del test genetico, ma sono necessari esami biochimici ed un'attenta valutazione clinica.

I risultati di un test genetico possono riguardare, oltre al soggetto che lo ha eseguito, anche gli altri componenti del nucleo familiare, in quanto le anomalie genetiche possono essere ereditabili e/o trasmissibili.

## **Eventuali alternative**

Eventuali alternative al test possono essere proposte solo in casi specifici.