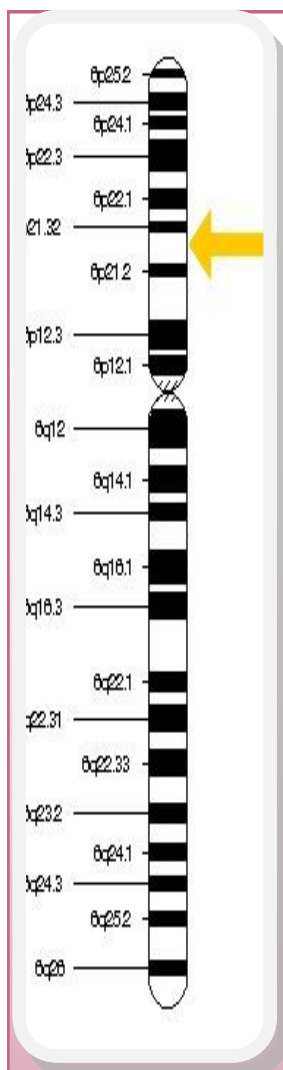


Analisi mutazionale del gene HFE Emocromatosi ereditaria classica

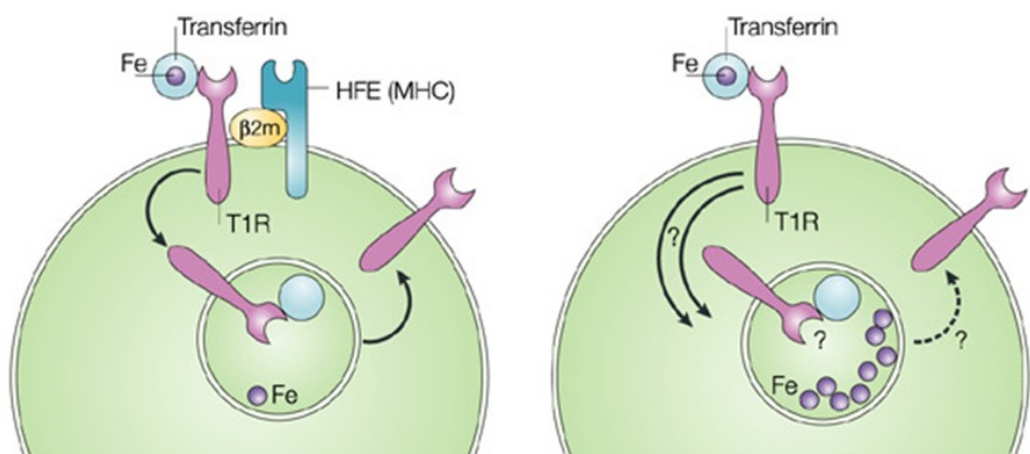


Cytogenetic
Location
6p21.3

L' emocromatosi genetica associata al gene HFE (Emocromatosi di tipo I, HFE-HCC) è una malattia ereditaria a trasmissione autosomica recessiva caratterizzata da un aumentato assorbimento di ferro a livello della mucosa gastrointestinale, con conseguente accumulo dello stesso a livello del fegato, della cute, del pancreas, del cuore, delle articolazioni e dei testicoli. Essa è la più comune malattia autosomica recessiva nella popolazione caucasica.

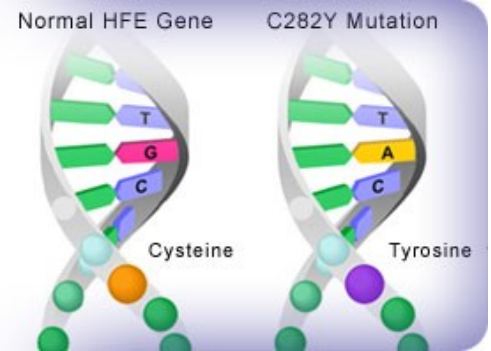
Le due mutazioni più frequenti del gene HFE corrispondono alla mutazione **C282Y** (sostituzione di una cisteina con una tirosina in posizione 282 della proteina) e la mutazione **H63D** (sostituzione di un'istidina con un acido aspartico in posizione 63).

L'analisi molecolare del gene HFE deve essere eseguita in tutti i casi di alterazione dei parametri del ferro (saturazione della transferrina e ferritina elevate). L'approccio iniziale consiste nel ricercare le mutazioni più frequenti del gene HFE (C282Y, H63D ed eventualmente S65C). La ricerca di altre mutazioni del gene HFE può essere limitata ai casi con un fenotipo emocromatosico che presentino una delle mutazioni più comuni in eterozigosi.



METODO ANALITICO:

- Estrazione automatica del DNA
- Amplificazione mediante PCR
- Sequenziamento automatico del DNA
- Analisi della sequenza



Campione su cui effettuare l'esame:

- ◆ tampone buccale 2 tamp.
- ◆ Sangue intero in EDTA 2ml



Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet www.onco-path.it

- ◆ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

OncoPath Srl

Via Archimede, 160 - 96014 Florida
 tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667
 Email: info@onco-path.it
www.onco-path.it