

Laboratórna diagnostika dedičnej hemochromatózy

Diagnostické súpravy na detekciu SNP polymorfizmov
génov asociovaných so vznikom dedičnej
hemochromatózy

Dedičná hemochromatóza

Syndróm preťaženia železom (hemochromatóza) je ochorenie charakterizované nadmerným hromadením železa v tkanivách s následným poškodením a funkčným zlyhaním orgánov. Existuje získaná a dedičná hemochromatóza.

HFE – gén pre dedičnú hemochromatózu

Dedičná hemochromatóza – autozomálne recesívne ochorenie bežné u ľudí európskeho pôvodu. Ochorenie je spôsobené mutáciami v génoch zodpovedných za stimuláciu expície proteínu **hepcidínu**, hlavného regulátora metabolizmu železa.

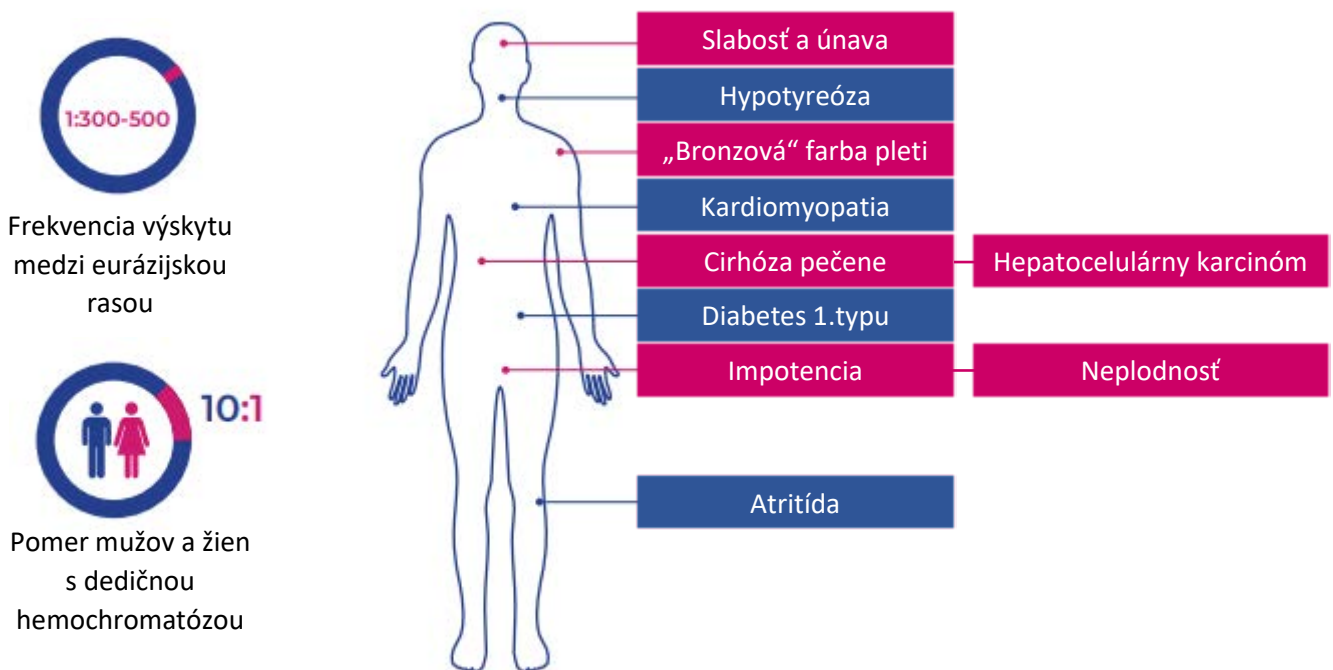
Príčinou 85-90% prípadov ochorenia je homozygotná mutácia **Cys282Tyr** (*HFE*: 845 G/A) génu pre hereditárnu hemochromatózu (*HFE*). Menej časté (10-15 %) sú heterozygotné mutácie **His63Asp** (*HFE*: 187 C/G) a **Ser65Cys** (*HFE*: 193 A/T).

Produkt génu *HFE* kontroluje expresiu hepcidínu ako odpoveď na saturáciu transferínu železom.

Mutácia v géne *HFE* vedie k nedostatku hepcidínu s následnou nadmernou akumuláciou železa v cieľových orgánoch.



Nadmerná akumulácia železa vedie k rozvoju rôznych patológií.



Indikácie pre molekulárno-genetické testovanie mutácií v géne *HFE*

- odchýlka laboratórnych testov: zvýšenie feritínu a zníženie sérového transferínu,
- dedičná predispozícia na hemochromatózu,
- prítomnosť klinických príznakov, napr. hyperpigmentácia kože (bronzová farba kože), cirhóza pečene, diabetes mellitus

V dôsledku postupného hromadenia železa sa zjavné klinické príznaky ochorenia zvyčajne rozvinú vo veku 40-60 rokov, kedy hladina železa dosiahne kritické hodnoty a vedie k vážnemu poškodeniu orgánov. Včasná diagnostika pomáha predchádzať rozvoju závažných patológií včasným sledovaním a znižovaním hladiny železa v tele (prostredníctvom stravy alebo vhodnej terapie).

Diagnostické súpravy na detekciu génových mutácií v géne *HFE* metódou real-time PCR s detekciou krivky topenia

Diagnostické súpravy je možné použiť

- na potvrdenie dedičnej povahy hemochromatózy a tým vylúčenie sekundárnej povahy preťaženia železom
- na včasnú diagnostiku dedičnej hemochromatózy v prípade rodinnej anamnézy.



Vlastnosti a výhody diagnostickej súpravy

- Hotová reakčná zmes PCR: zjednodušenie postupy analýzy a vysoká stabilita kvality testov
- Testovacie vzorky: plná krv resp. bukalny epitel
- Počet testov: súpravy sú určené na analýzu 48 vzoriek vrátane kontrolných
- Kompatibilné prístroje: CFX96 (Bio-Rad, USA), DT-96 a DTprime (DNA-Technology, Rusko), Gentier 96E/R (Xi'an TianLong, Science and Technology Co., Ltd., Čína)
- Vysoká stabilita súpravy: skladovanie pri teplote 2–8 °C; preprava do 26 °C nie viac ako 10 dní

Kat. č.	Názov súpravy	Počet testov
3822 €	RealBest-Genetika Hemochromatóza (HFE 187 C/G)	48
3823 €	RealBest-Genetika Hemochromatóza (HFE 193 A/T)	48
3824 €	RealBest-Genetika Hemochromatóza (HFE 845 G/A)	48

Diagnostické centrum DNK, s.r.o.

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

dnk@pharma.sk, diagnostika@pharma.sk

www.pcr.sk