

Estudio genético gen hemocromatosis	
MÉTODO	Reacción polimerasa en cadena (PCR).
PREPARACIÓN	Ayuno 9 horas.
MUESTRA	Sangre total EDTA.
OTRAS MUESTRAS	
VALOR REF.	Presencia o ausencia de la mutación.
OBSERVACIONES	1 tubo sangre total EDTA. Ver comentarios.

Comentarios:

La hemocromatosis tipo I (constituye el 85% de hemocromatosis hereditaria) es una patología genética debida a la presencia de mutaciones en el gen HFE (situado en el brazo corto del cromosoma 6). Se caracteriza por un incremento mantenido en la absorción de hierro desde el nacimiento, produciéndose sobre la quinta década de la vida daño tisular por sobrecarga férrica, con consecuencias patológicas.

Los pacientes afectos de hemocromatosis tipo I presentan las mutaciones:

C282Y en forma homocigota o C282Y/ H63D en forma heterocigota doble, 8C282Y/ S65C en forma heterocigota doble

La prevalencia de los genotipos predisponentes a la hemocromatosis tipo I es del 1% de la población española, siendo del 1/1000 homocigotos a la mutación C282Y.

La penetrancia bioquímica de la enfermedad es alta (90 % de los homocigotos C282Y presenta elevados los niveles de ferritina y/o el índice de saturación de transferrina), la penetrancia clínica de los genotipos predisponentes es baja (homocigotos C282Y sobre el 10 % valorada como presentación de cirrosis hepática a lo largo de los años)

INTERFERENCIAS			
SUERO HEMOLIZADO	SUERO LIPÉMICO	SUERO ICTÉRICO	POR FÁRMACOS

ENFERMEDADES / ALTERACIONES	
Hemocromatosis	▲