

Ε. Gulbija Laboratorija



HEMOCHROMATOZE (HH)

www.egl.lv | +371 6780 1112

IEDZIMTA HEMOHROMATOZE (HH)

Iedzimta hemohromatoze (HH), ko sauc arī par bronzas cirozi, ir slimība, kurai raksturīga paaugstināta organisma spēja absorbēt dzelzi no pārtikas. Tā sastopama ~1% iedzīvotāju. Slimības gadījumā liekais dzelzs lielākoties uzkrājas ādā, sirdī, aizkuņģa dziedzerī un aknās, ar laiku traucējot šo orgānu normālai darbībai.

SIMPTOMI

Agrīni iedzimtas hemohromatozes simptomi izpaužas kā paaugstināts nogurums, sāpes locītavās, vēderā, svara zudums, slimībai progresējot, var attīstīties artrīts, aknu ciroze, diabēts, sirds patoloģijas un ādas krāsas maiņa.

PIECI TIPI

Ir aprakstīti pieci iedzimtās hemohromatozes tipi. Biežākā ir pirmā tipa iedzimta hemohromatoze (HH1), kas biežāk attīstās 40 līdz 60 gadu vecumā,

galvenokārt skarot vīriešus. Sievietēm slimības izpausmes var parādīties pēcmenopauzes periodā, jo pirms tam organisms atbrīvojas no liekās dzelzs menstruāciju laikā.

MUTĀCIJAS

Mutācijas vairākos gēnos ir saistītas ar hemohromatozes attīstību. Otrā tipa HH saista ar mutācijām gēnos HJV vai HAMP, mutācijas gēnā TFR2 saistāmas ar trešā tipa HH, ceturto tipu izraisa SLC40A1 gēna varianti. HH1 lielākajā skaitā gadījumu izraisa mutācijas gēnā HFE. Pirmā, otrā un trešā tipa hemohromatoze pārmantojas pēc autosomāli recesīvā iedzimšanas tipa, kas nozīmē, ka indivīdam jāsaņem mutētas gēna kopijas no abiem vecākiem. Ceturta tipa HH iedzimst pēc autosomāli dominantā tipa.

Ir zināmas vairāk par 100 HH1 izraisošām mutācijām gēnā HFE. E. Gulbja Laboratorijā tiek noteiktas trīs biežākās mutācijas, kuras izskaidro >90% iedzimtu HH1 gadījumu.

- **NM_000410.3:c.845G>A; HFE:p.Cys282Tyr; rs1800562.**

Kopējā populācijā do variantu atrod ~3.3% indivīdu (nesēji), mutācija homozigotiskā formā sastopama >80% HH1 pacientu;

- **NM_000410.3:c.193A>T; HFE:p.Ser65Cys; rs1800730.**

Kopējā populācijā do variantu atrod ~1% indivīdu (nesēji). Mutācija ir saistāma ar vieglākas formas HH1 attīstību, ja to atrod kombinācijā ar HFE:p.Cys282Tyr variantu. Indivīdiem ar do variantu homozigotiskā stāvoklī nav raksturīgi HH simptomi.

- **NM_000410.3:c.187C>G; HFE:p.His63Asp; rs1799945.**

Kopējā populācijā do variantu atrod ~10% indivīdu (nesēji). Mutācija ir saistāma ar vieglākas formas HH1 attīstību, ja to atrod kombinācijā ar HFE:p.Cys282Tyr variantu. Indivīdiem ar do variantu homozigotiskā stāvoklī nav raksturīgi HH simptomi.