Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku
Odjel za molekularnu laboratorijsku dijagnostiku
Kišpatićeva 12, 10000 Zagreb, tel: 2367 248, 2367 268

INFORMACIJE ZA OSOBE UPUĆENE NA GENETIČKO TESTIRANJE ZA NASLJEDNU HEMOKROMATOZU

Ovaj dokument objašnjava što genetičko testiranje za nasljednu hemokromatozu može značiti za Vas i Vašu obitelj. Obavezno ga pročitajte prije donošenja odluke o testiranju.

Što znamo o nasljednoj hemokromatozi?

Nasljedna hemokromatoza (HFE) je kronična nasljedna bolest metabolizma željeza. U osoba oboljelih od hemokromatoze dolazi do postupnog nakupljanja željeza u organizmu, posebno u jetri, srcu, gušterači, zglobovima i koži. Kliničku sliku obilježavaju umor, bolovi u zglobovima, hiperpigmentacija kože, ciroza jetre, šećerna bolest, kardiomiopatija i hipogonadizam. Ekspresija (jačina simptoma) bolesti je varijabilna i ovisi o genskim, spolnim i okolišnim čimbenicima. Hemokromtoza je najčešće uzrokovana mutacijama gena *HFE*, pri čemu su najčešće patogene varijante C282Y i H63D. Ovom pretragom testiraju se i drugi geni koji mogu biti u podlozi hemokromatoze, a to su: *HAMP, HJV, TFR2, TF, CP, BMP6 i SLC40A1*.

Koga je potrebno testirati na nasljednu hemokromatozu?

Genetičko testiranje može pomoći potvrditi ili isključiti sumnju na nasljednu hemokromatozu. Genotipiziranje *HFE* u sklopu kliničke sumnje na hemokromatozu uputno je provesti u pacijenata europskog porijekla s biokemijskim značajkama hemokromatoze (kod žena kod kojih je zasićenost transferina > 45 % i serumski feritin > 200 µg/L te muškaraca kod kojih je zasićenost transferina > 50 % i serumski feritin > 300 µg/L, ili kod pacijenata koji imaju neobjašnjivo povišen transferin (sa ili bez simptoma hemokromatoze). Članovi uže obitelji (stariji od 18 godina) pacijenata homozigota za varijantu C282Y trebaju se testirati na navedenu varijantu. Ako se ne pronađu neke od najčešćih varijanti gena *HFE*, genetička dijagnostika može se proširiti na druge gene povezane s hemokromatozom (*HFE, HAMP, HJV, TFR2, TF, CP, BMP6 i SLC40A1*), na zahtjev liječnika. Ako vodeći liječnik ili stručnjak koji je proveo testiranje procijeni da je potrebno, nakon genetičkog testiranja preporučit će se genetičko savjetovanje koje može utjecati na dijagnostičku obradu te praćenje pacijenta i njegove obitelji.

Kakav može biti rezultat testa?

Ako se ovom pretragom pronađe patogena (promjena u genu koja može uzrokovati bolest) ili vjerojatno patogena varijanta u nekom od gore navedenih gena, nalaz će Vam protumačiti liječnik koji je uputio na pretragu te sukladno rezultatu procijeniti rizik razvoja bolesti ili potvrditi uzrok bolesti.

U nekim slučajevima testiranjem se može pronaći promjena u genu za koju trenutno nije moguće sa sigurnošću utvrditi uzrokuje li bolest, tj. da se radi o varijanti nejasnog kliničkog značaja (eng. *variant of unknown significance*, VUS). Takav rezultat može zahtijevati dodatno praćenje ili tumačenje u kontekstu kliničke slike.

Ako se ovim genskim panelom pronađu vjerojatno patogene ili patogene varijante gena koje uzrokuju druge monogenske bolesti obuhvaćene panelom, one će biti prijavljene kao sekundarni/slučajan nalaz. Monogenske bolesti obuhvaćene ovim panelom su hereditarni

angioedem, najčešće nasljedne neuropatije, multipla endokrina neoplazija, Wilsonova bolest, manjak alfa-1-antitripsina, monogenski nasljedni dijabetes, najčešće imunodeficijencije, X-vezana hipofosfatemija i Fabryjeva bolest. Obrasci nasljeđivanja ovih bolesti su različiti stoga je u slučaju pozitivnog sekundarnog/slučajnog nalaza potrebno genetičko savjetovanje. Negativan nalaz ne isključuje mogućnost nastanka bolesti.

Ako u svojem nalazu ne želite prijavu slučajnog nalaza, molimo da tako označite na informiranom pristanku za testiranje monogenskih bolesti.

Ako imate pitanja ili Vam neki dio ovog dokumenta nije jasan, obratite se liječniku koji vas je uputio na testiranje prije potpisivanja informiranog pristanka.