



## Гемохроматоз

Данное исследование предназначено для выявления наиболее частых мутаций в гене HFE, ответственном за развитие наследственного гемохроматоза 1 типа. Исследование имеет диагностическое значение, позволяющее определить наследственную природу избыточного накопления железа в организме.

Гемохроматоз представляет собой системное заболевание, характеризующееся прогрессирующим накоплением запасов железа в организме и его отложением в различных органах и тканях. В литературе также можно встретить другие названия заболевания: бронзовый диабет, пигментный цирроз печени, семейный гемохроматоз, гемохроматозный синдром, болезнь перегрузки железом, синдром Труазье-Ано-Шоффара, болезнь фон Реклингхаузен-Аппельбаума.

В свою очередь, гемохроматоз можно подразделить на 2 категории: первичный (наследственный) и вторичный гемохроматоз. Причиной первичного гемохроматоза (НГХ) служат генетические нарушения, в то время как вторичный может быть вызван чрезмерным употреблением пищи богатой железом (красное мясо) или добавок, способствующих его повышенному усвоению (витаминовые комплексы, содержащие в своём составе большое количество железа, продукты, богатые аскорбиновой кислотой). Среди причин вторичного гемохроматоза следует назвать также такие патологические состояния, как хронические гемолитические анемии ( $\beta$ -талассемия) и эритробластопении, разнообразные хронические заболевания печени (вирусные гепатиты В и С, алкогольная болезнь печени и др.), кожная порфирия (porphyria cutanea tarda), увеличивающие содержание железа в организме.

Симптомы и признаки заболевания включают в себя гиперпигментацию кожи, диабет, гепатомегалию (классическая триада), нарушение со стороны деятельности сердца, артропатию и гипогонадизм. Ранние жалобы чаще всего сводятся к слабости, апатии, похуданию, изменению окраски кожи, болям в животе, утрате либидо и явлениям, характерным для начала диабета. Наиболее чёткими объективными признаками полностью развившегося заболевания служат гепатомегалия, гиперпигментация кожи, телеангиэктазии, спленомегалия, артропатия, нарушения сердечного ритма, застойная сердечная недостаточность, выпадение волос на теле, атрофия яичек и желтуха.

Особенность гемохроматоза, затрудняющая своевременную диагностику и лечение, заключается в том, что, как правило, клинические признаки заболевания проявляют себя не сразу, а только лишь, когда количество накопленного железа в организме намного превышает допустимые нормы. Последнее сопровождается грубыми нарушениями со стороны работы внутренних органов и систем.

**Ген, отвечающий за классический наследственный гемохроматоз (HFE)**, передается по аутосомно-рецессивному типу, локус HFE расположен на участке p21.3 хромосомы 6. К настоящему моменту выявлено несколько связанных с риском развития гемохроматоза мутаций в гене HFE, наиболее значимые из которых – HFE: 845 G>A, HFE: 187 C>G и HFE: 193 A>T.

Чаще всего гемохроматоз бывает ассоциирован с гомозиготной миссенс-мутацией в гене HFE, приводящей к замене HFE: 845 G>A в кодируемом этим геном трансмембранном белке HLA-I. Около 0,5 % представителей североευропейской популяции являются гомозиготными по мутации HFE: 845 G>A. Среди всех больных первичным гемохроматозом около 85 % случаев заболеваний (подругим данным – до 92 % случаев) связаны с гомозиготным состоянием мутации HFE: 845 G>A; при этом практически все пациенты также являются гомозиготными носителями мутации HFE: 187 C>G.

При изолированном гетерозиготном носительстве HFE: 845 G>A обмен железа, как правило, нарушается незначительно. Тем не менее, одновременное наличие мутаций HFE: 187 C>G и HFE: 193 A>T коррелирует с появлением у больных клинически выраженных симптомов.

Приблизительно 1 % людей в европейских популяциях является носителем гетерозиготы по гену HFE. Около 0,5 % представителей североευропейской популяции являются гомозиготными по мутации HFE: 845 G>A. При этом практически все пациенты также являются гомозиготными носителями мутации HFE: 187 C>G.

В крупномасштабных популяционных исследованиях было выявлено, что даже у гомозигот HFE: 845 G>A гемохроматоз развивается менее чем в 1 % случаев. В связи с этим определение генетических полиморфизмов в качестве массового скринингового теста на гемохроматоз нецелесообразно. Однако его назначение людям из группы риска (см. ниже) в случае положительного результата служит основанием для проведения регулярных профилактических обследований с целью своевременного обнаружения признаков увеличения железа в крови и назначения необходимого лечения.



# Prom - Test Laboratories

РА, г. Ереван  
Кохбацц 28, Комитас 58,  
Дзорапи 4/3, по соседству  
с клиникой «Арамянц»  
Тел.: / +374 60/ 44 58 58  
Моб.: / +374 55/ 44 58 58  
[www.promtest.am](http://www.promtest.am)

Для выявления состояния перегрузки организма железом используется целый ряд биохимических маркёров: уровень железа в сыворотке крови, общая железосвязывающая способность сыворотки (ОЖСС), трансферрин, насыщение трансферрина (НТЖ), сывороточный ферритин и др. Наиболее важными показателями обмена железа являются два из них: уровень ферритина и насыщение трансферрина. Последний рассчитывается по формуле:  $НТЖ = (\text{железо сыворотки крови} / \text{ОЖСС}) \times 100\%$ . НТЖ точнее отражает запасы железа в организме, так как уровень железа сыворотки и ОЖСС сами по себе обладают большими индивидуальными колебаниями и зависят от множества факторов. Именно повышение уровня ферритина и насыщения трансферрина является первым признаком заболевания.

**Подготовка:** Специальной подготовки к исследованию не требуется.

**Показания:**

1. наличие клинических симптомов (необъяснимая гепатомегалия, идиопатическая кардиомиопатия, необычная пигментация кожи, утрата либидо, диабет, артрит), особенно у пациентов в возрасте до 35 лет;
2. наличие близких родственников – больных гемохроматозом;
3. проведенное генетическое тестирование у родственников, показавшее наличие мутаций в гене HFE, особенно у родственников I степени родства (родителей, детей, брата или сестры).

**Референсные значения** на бланках независимой лаборатории «Пром-Тест».