



Diagnostica Bio-Molecolare Dell'Emocromatosi

L'emocromatosi è una malattia genetica autosomale recessiva caratterizzata da un eccessivo assorbimento di ferro alimentare a livello della mucosa intestinale con un deposito progressivo a livello del fegato ed altri organi (cuore, organi endocrini, articolazioni etc...).

Le conseguenze tossiche tardive legate al sovraccarico marziale sono la cirrosi con alto rischio per epatocarcinoma, l'insufficienza cardiaca, il diabete, l'ipogonadismo, le artralgie etc...).

Le mutazioni del gene HFE (C282Y, H63D, S65C) situato sul braccio corto del Cromosoma 6 possono essere ricercate dopo un semplice prelievo di sangue in convenzione col sistema sanitario regionale:

91,29,4	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) SUL GENE HFE C282Y
91,29,4	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) SUL GENE HFE H63D
91,29,4	ANALISI DI MUTAZIONI DEL DNA (PCR ED IBRIDAZIONE) SUL GENE HFE S65C
91,36,5	ESTRAZIONE DNA