

Ime testa	Določanje mutacij v genu HFE – genetska diagnostika hemokromatoze
Namen testa	<p>Test dokazuje tri najpomembnejše mutacije v genu HFE (C282Y, H63D in S65C) pri diagnostiki hemokromatoze</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -povišana nasičenosti transferina in povečana koncentracija serumskega feritina -klinična diagnoza hemokromatoze -nepojasnjene povišane serumske koncentracije jetrnih encimov -jetrna ciroza, odpoved jeter, hepatocelularni karcinom -nepojasnjena kronična utrujenost, trebušne bolečine, boleči sklepi -hepatosplenomegalija, aritmija, kongestivna srčna odpoved, hiperpigmentacija, hipotirodizem, impotenca, hipogonadizem, diabetes mellitus -sorodniki s potrjeno hemokromatozo -sorodniki in partnerji nosilci mutacij v genu HFE
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> -heterozigot: nosilec 1 mutacije v genu HFE (genotipi CYHHSS, CCHDSS, CCHHSC) -homozigot: nosilec 2 mutacij C282Y v genu HFE (genotip YYHHSS se povezuje s klasično obliko hemokromatoze; nosilci 2 mutacij H63D oz. S65C (genotipa CCDDSS in CCHHCC) se povezujeta z blažjo obliko hemokromatoze -homozigot: brez mutacij/v genu HFE (genotip CCHHSS) -sestavljene heterozigot: nosilec 2 različnih mutacij v genu HFE (genotip CYHDS se povezuje s klasično obliko hemokromatoze; genotipa CYHHSC in CCHDSC se povezujeta z blažjo obliko hemokromatoze) -test je negativen: mutacije v genu HFE niso prisotne -test je pozitiven: prisotni sta 2 mutaciji v genu HFE -pri nosilcih 1 dokazane mutacije v genu HFE se mora v primeru, da ugotovljeni genotip ne ustreza prisotni klinični sliki hemokromatoze, upoštevati možnost obstoja drugih redkih mutacij v genu HFE. -določanje mutacij v genu HFE je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata analize vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov gena na izid testa.
Material za analizo	periferna venska kri

Šifra testa iz zelene knjige storitev	462030
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 20 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.