



Modulo di Unità Operativa	MU/BR/GB 301555 240 Rev. 5 del 08.05.2025 Pagina 1 di 2
DAI Patologia e Diagnostica --- Dipartimento dei Servizi di Laboratorio UOC Laboratorio Analisi	
Richiesta del test genetico per la diagnosi di Emocromatosi Ereditaria INFORMATIVA PER IL PAZIENTE	

Gruppo Interdisciplinare delle Malattie del Ferro (GIMFer)
(Centro di Riferimento Regionale della Rete delle Malattie Rare)

DOVE RECARSÌ:

L'ambulatorio di Consulenza si trova presso i **Poliambulatori**, accettazione n° 2, al 1° piano dell'Edificio Nord (ingresso principale).

COSA PORTARE:

E' NECESSARIO PORTARE CON SE' TUTTA LA **DOCUMENTAZIONE CLINICA** DISPONIBILE, IN PARTICOLARE **VISITE MEDICHE, ESAMI DEL SANGUE E/O INDAGINI STRUMENTALI** (ECOGRAFIE DEL FEGATO, ECC.).



Cos'è l'Emocromatosi?

L'Emocromatosi Ereditaria (EE) è una malattia dovuta a difetti genetici, che causano un progressivo accumulo di ferro nell'organismo. La forma "classica" è dovuta a mutazioni sul gene HFE (Emocromatosi HFE-correlata), le più frequenti delle quali sono la C282Y e la H63D.

L'Emocromatosi HFE-correlata è una malattia "recessiva", ovvero è necessario che entrambe le copie del gene HFE siano mutate affinché la malattia si manifesti. In particolare, **è possibile osservare un accumulo di ferro clinicamente significativo in presenza di una mutazione C282Y su entrambe le copie del gene HFE (condizione di omozigosi C282Y) o in presenza di una mutazione C282Y associata ad una mutazione H63D (condizione di eterozigosi composta C282Y/H63D).**

Il riscontro di altri assetti genetici non risulta in genere di per sé significativo, ma l'accumulo di ferro può comunque risultare rilevante in presenza di alcuni fattori favorenti, quali l'abuso alcolico, la presenza di epatopatie croniche, le anemie emolitiche croniche (tra cui anche l'anemia mediterranea), ecc. Diversi fattori ambientali e genetici possono, infatti, influenzare l'espressione clinica della malattia. D'altro lato, è possibile che un soggetto con genotipo diagnostico per EE, non presenti ancora un accumulo di ferro al momento della diagnosi e non necessiti pertanto di alcun trattamento specifico (stadio pre-clinico).



➡ Quali sono gli esami per scoprire la presenza di un sovraccarico di ferro?

Una prima valutazione dello stato del ferro si basa su esami del sangue semplici e poco costosi, rappresentati da ferritina, sideremia e transferrina.

La **ferritina** è un indicatore del ferro “depositato” ed è generalmente aumentata nell'Emocromatosi. Non sempre, tuttavia, una ferritina elevata è indicativa di un sovraccarico di ferro, dato che numerose altre condizioni patologiche possono alterarne il valore (per esempio la ferritina risulta aumentata quando è presente un'infezione).

La **sideremia** (ferro “circolante”) e la **transferrina** (“trasportatore” del ferro) non hanno un valore diagnostico se considerate singolarmente, ma sono indici obbligatori per la determinazione della saturazione transferrinica (ST), il cui valore si aggira normalmente intorno al 30%. Una ST elevata (superiore al 45-50%) suggerisce la presenza di un sovraccarico di ferro e necessita pertanto di ulteriori approfondimenti.

➡ A cosa serve il test genetico di primo livello? A chi viene eseguito?

Il test genetico di I livello rappresenta l'indagine del DNA (eseguito su un campione di sangue) finalizzata principalmente all'identificazione di difetti (mutazioni) a livello del gene HFE. E' quindi indicato quando si sospetta una forma “classica” di EE. Il test genetico è inoltre indicato nei familiari di I grado (soprattutto fratelli e sorelle) di soggetti affetti da EE.

E' importante sottolineare che l'EE non dovrebbe essere diagnosticata o esclusa solo sulla base del risultato del test genetico, ma sono necessari esami biochimici ed un'attenta valutazione clinico-anamnestica. Per tale motivo presso il nostro laboratorio, oltre al prelievo di un campione di DNA, le verrà eseguito contestualmente anche un esame della saturazione transferrinica e le verrà prenotata una consulenza pre-test.

La consulenza è parte integrante del test e deve sempre essere eseguita. In occasione della visita, un medico (appartenente al Gruppo Interdisciplinare delle Malattie del Ferro), dopo un'accurata valutazione della sua storia familiare e personale e degli eventuali esami biochimici da Lei già eseguiti, stabilirà l'appropriatezza dell'indagine genetica o, in alternativa, le fornirà le informazioni utili per intraprendere il più adeguato iter diagnostico. A tal proposito le chiediamo di portare alla visita tutta la documentazione sanitaria in suo possesso. Il test genetico verrà eseguito previo rilascio di un consenso informato scritto.

La informiamo, infine, che qualora il medico non ritenesse indicata l'esecuzione del test genetico, il campione di DNA prelevato non verrà conservato.

PER INFORMAZIONI:

UOC Medicina Generale e Malattie Aterotrombotiche e Degenerative – Segreteria Tel. 045 812 4263/4262
UOC Laboratorio Analisi – Segreteria Tel. 045 812 4307/4803

Email: malattie.ferro@aovr.veneto.it

PROMEMORIA DI PRENOTAZIONE:

La consulenza è prenotata il giorno _____ alle ore _____.