

Наследственный гемохроматоз — заболевание, характеризующееся врожденным нарушением обмена железа в организме человека, приводящим к избыточному накоплению железа в тканях. В результате накопления избытка железа наблюдаются нарушения функций печени, поджелудочной железы, сердца и других органов. Несвоевременно начатое лечение или его отсутствие могут привести к развитию тяжелой полиорганной патологии.

Диагностика гемохроматоза не представляет трудностей в развернутой стадии болезни при сочетании цирроза печени и таких синдромов как сахарный диабет, недоразвитие половых желез, сердечная недостаточность и специфическое изменение цвета кожи (бронзовая кожа). В начальной стадии заболевания характерные клинические симптомы могут отсутствовать, диагностическими критериями в этом случае служат лабораторные показатели обмена железа (уровень сывороточного железа и др.).

Раннее проведение диагностики гемохроматоза имеет огромное значение, поскольку вовремя начатое несложное лечение (проведение лечебных кровопусканий) способно предотвратить прогрессирование заболевания с системным поражением организма.

Показанием к проведению диагностики может служить наличие приведенных выше проявлений заболевания, наличие близких родственников, больных гемохроматозом, или проведенное генетическое тестирование, показавшее наличие мутаций в гене HFE. На настоящий момент известно несколько мутаций в гене HFE, связанных с риском развития гемохроматоза, наиболее значимые из них — C282Y, H63D и S65C. По данным зарубежных авторов, приблизительно каждый десятый житель Европы является носителем мутантной гетерозиготы по гену HFE, т.е. подвержен риску заболевания гемохроматозом.

Необходимо отметить, что наличие мутаций в гене HFE в большинстве случаев не приводит к развитию гемохроматоза, но может являться показанием к проведению регулярных профилактических обследований с целью своевременного обнаружения признаков увеличения железа в крови и назначения необходимого лечения.

Компанией **«ДНК-Технология»**, разработан комплект реагентов **«Генетика наследственных заболеваний. Гемохроматоз»** предназначенный для определения генетических полиморфизмов, ассоциированных с развитием гемохроматоза, методом ПЦР. В состав комплекта входят реагенты для определения следующих мутаций в гене HFE: C282Y, H63D и S65C.

Комплект реагентов «Генетика наследственных заболеваний. Гемохроматоз» выпускается в варианте с детекцией в режиме «реального времени», адаптированном для детектирующих амплификаторов серии ДТ, производства ООО «НПО ДНК-Технология».

Материалом для исследования служит периферическая кровь. Входящие в состав комплекта реагенты позволяют выявлять замены нуклеотидов в определенных позициях ДНК, приводящие к замене аминокислот в белковом продукте.

В таблице 1 приведены варианты нуклеотидов и аминокислот для нормальных и мутантных аллелей гена HFE.

Таблица 1

Название мутации	Норма		Мутация	
	нуклеотид	аминокислота	нуклеотид	аминокислота
187 C>G (H63D)	C	His (H)	G	Asp (D)
193 A>T (S65C)	A	Ser (S)	T	Cys (C)
845 G>A (C282Y)	G	Cys (C)	A	Tyr (Y)

Развитие гемохроматоза чаще всего связано с гомозиготным состоянием мутации **C282Y** в гене HFE. Около 0,5% представителей североευропейской популяции являются гомозиготными по мутации C282Y, однако как правило только у половины гомозиготных носителей развиваются клинические признаки гемохроматоза. При гетерозиготном носительстве клинически выраженные симптомы встречаются лишь в небольшой части случаев, при этом значительную роль играет наличие мутаций H63D и S65C.