

Genetisk diagnostisk test for hemokromatose

ARTIKKEL

UNDLIEN DE

BELL H

HEIER HE

AKSELSEN HE

THORSBY E

Sammendrag

Hemokromatose er en recessivt arvelig sykdom med en antatt prevalens på 0,34% i Norge. Det kan være betydelige diagnostiske vanskeligheter forbundet med tidlig diagnose av sykdommen, og studier fra utlandet tyder på at en stor andel av pasienter med hemokromatose får stilt diagnosen først etter at alvorlige og irreversible sykdomsmanifestasjoner har oppstått. Hvis man stiller diagnosen i tide og behandling med regelmessig veneseccio iverksettes, har pasienter med hemokromatose normale leveutsikter og livskvalitet. Per i dag er leverbiopsi av avgjørende betydning for å stille en korrekt diagnose, spesielt i tidlige stadier. Genmutasjonen som forårsaker flertallet av tilfeller av hemokromatose er nylig beskrevet. Den ligger i et gen kalt HFE (tidligere kalt HLA-H) like ved HLA-komplekset på kromosom 6. Basert på dette funnet har vi etablert en genetisk diagnostisk test for denne mutasjonen. Våre foreløpige data sammen med data fra utlandet tyder på at testen er spesifikk for hemokromatose og har en sensitivitet i Norge på ca. 80%. Gentesten medfører at diagnosen kan stilles før noen komplikasjoner er utviklet. I noen tilfeller, spesielt ved diagnostikk av søsken og familiemedlemmer, vil den kunne gjøre leverbiopsi unødvendig. Testen åpner for interessante muligheter når det gjelder genetisk screening av en av våre vanligste arvelige sykdommer.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no