
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 betydeligediagnostiske vanskeligheter forbundet med tidlig diagnose av sykdommen, og studier fra utlandet tyder på at en storandel 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 venesektioiverksettes, har pasienter med hemokromatose normale leveutsikter og livskvalitet. Per i dag er leverbiopsi avavgjørende betydning for å stille en korrekt diagnose, spesielt i tidlige stadier. Genmutasjonen som forårsakerflertallet av tilfeller av hemokromatose er nylig beskrevet. Den ligger i et gen kalt HFE (tidligere kalt HLA-H) likeved HLA-komplekset på kromosom 6. Basert på dette funnet har vi etablert en genetisk diagnostisk test for dennemutasjonen. Våre foreløpige data sammen med data fra utlandet tyder på at testen er spesifikk for hemokromatose og haren sensitivitet i Norge på ca. 80%. Gentesten medfører at diagnosen kan stilles før noen komplikasjoner er utviklet. Inoen 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 arveligesykdommer.

Publisert: 20. januar 1998. Tidsskr Nor Legeforen.

