



هموکروماتوز چیست؟

در بیماری هموکروماتوز جذب بیش از حد آهن از دستگاه گوارش اتفاق می افتد با گذشت زمان و به مرور آهن اضافی در بافت های سراسر بدن نظیر کبد و پانکراس و قلب تجمع پیدا کرده و باعث بروز علائم بیماری می گردد.

در بیماری هموکروماتوز ارثی در اثر جهش در ژن HFE بروز می کند و نحوه توارث بیماری اتوزوم مغلوب است. شایعترین جهش در این ژن در ۸۰٪ موارد C282Y می باشد که با آزمایش ژنتیک و بررسی جهش در ژن مربوطه به راحتی قابل تشخیص می باشد.

از علائم مهم بیماری می توان به نارسایی کبد؛ اختلال آنزیم های کبدی و نارسایی قلبی، مشکلات پانکراس و ضعف و بی حالی اشاره کرد.

تشخیص بیماری با بررسی فریتین سرم و اندازه گیری سطح آهن خون و تطبیق با علائم بالینی می باشد.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی بررسی جهش های شایع در ژن مربوطه و بررسی کل ژن امکان پذیر است.