



## HEMOKROMATOZİS

### Doç. Dr. Şükrü Öztürk

İÖ. İstanbul Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı,  
Tıbbi Genetik Bilim Dalı

Hemokromatozis, organizmada aşırı demir depolanması ile karakterize bir hastalıktır.

Klinik, biyokimyasal ve genetik özellikleri göz önüne alınarak yapılan değerlendirmede en az beş farklı ve hemokromatozis olarak tanımlanan aşırı demir birikimi bozukluğu bulunmaktadır: **Klasik hemokromatozis** (235200), 6p21'de lokalize HFE geni mutasyonları sonucu ortaya çıkan otozomal resesif bir hastalıktır. **Juvenil hemokromatozis** (602390) veya **Tip 2 hemokromatozis** (HFE2) de otozomal resesiftir. İki farklı gende mutasyonlar sonucu ortaya çıkar (HFE2A ve HFE2B). **Tip 3 hemokromatozis** (HFE3; 604250), 7q22'de lokalize TFR2 (604720) geni mutasyonları sonucu görülür ve otozomal resesiftir. Aşırı demir birikimi sendromları içerisinde otozomal dominant olarak katılan formu **Tip 4 hemokromatozistir** (HFE4; 606069).<sup>1</sup>

Hemokromatozis, 200 kişide bir sıklıkta görülmektedir. Eklem bozukluklarına yüksek oranda yol açması yanında karaciğer sirozu ve buna sekonder hepatoselüler kansere neden olmaktadır. Tedavi ile hastanın semptomları önemli oranda düzelmekte ve karaciğer kanseri gibi ciddi komplikasyonlardan korunmak mümkün olabilmektedir. Bu nedenle hemokromatozise bağlı karaciğer kanseri korunulabilir kanserler grubunda değerlendirilmektedir.<sup>1</sup>

Akraba evliliği, sosyal bir vaka olarak ülkemizde oldukça yüksek oranda görülmektedir. Sıklığı, sosyal, kültürel ve ekonomik nedenlere bağlı olmak üzere bölgesel farklılıklar göstermektedir. Ege bölgesinde en düşük, Doğu Anadolu ve Karadeniz bölgelerinde yüksek sıklıkta görülmektedir. Akraba evliliği halinde doğumsal anomaliler görülme sıklığı bazal riskin iki katına çıkmaktadır. Ayrıca otozomal resesif hastalıkların görülmesi sıklığı artmaktadır.<sup>2</sup>

*Ülkemizde akraba evliliği yüksek oranda olduğu için otozomal resesif geçişli hemokromatozis açısından aile öyküsü dikkatlice alınmalı ve hasta kişinin erkek ve kız kardeşlerine yaşlarına bakılmaksızın hemokromatozis açısından tetkikler yapılmalıdır.*

**Moleküler genetik incelemeler:** Aşırı demir birikimine neden olan HFE geninde 40 farklı mutasyon bildirilmiştir. Ancak pratikte laboratuvarlar en sık görülen iki mutasyonu araştırmaktadır (C282Y ve H63D). Analiz ücreti kişi başına 150-500 Amerikan doları civarındadır. Mutasyonun saptanması tanıyı doğrulamakta ancak mutasyon saptanmaması halinde hemokromatozis tanısı dışlanmamaktadır. Bu nedenlerle tanı ve tarama testi olarak serum demir, ferritin ve transferrin saturasyonu daha uygun bulunmaktadır.<sup>3</sup>

### REFERANSLAR

- 1 Online Mendelian Inheritance in Men. OMIM. Hemochromatosis: HFE [235200] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dis-omim.cgi?id=235200>
- 2 Tuncbilek E, Koc I. Consanguineous marriage in Turkey and its impact on fertility and mortality. *Ann Hum Genet* 1994; 58: 321-329.
- 3 Burt MJ, George PM, Upton JD, Collett JA, Frampton CM, Chapman TM, Walmsley TA, Chapman BA. The significance of haemochromatosis gene mutations in the general population: implications for screening. *Gut* 1998; 43: 830-836.