Hemochromatose

- Inleiding
- IJzer metabolisme
- Verschijnselen
- Diagnose
- Therapie
- Discussie

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose : Inleiding

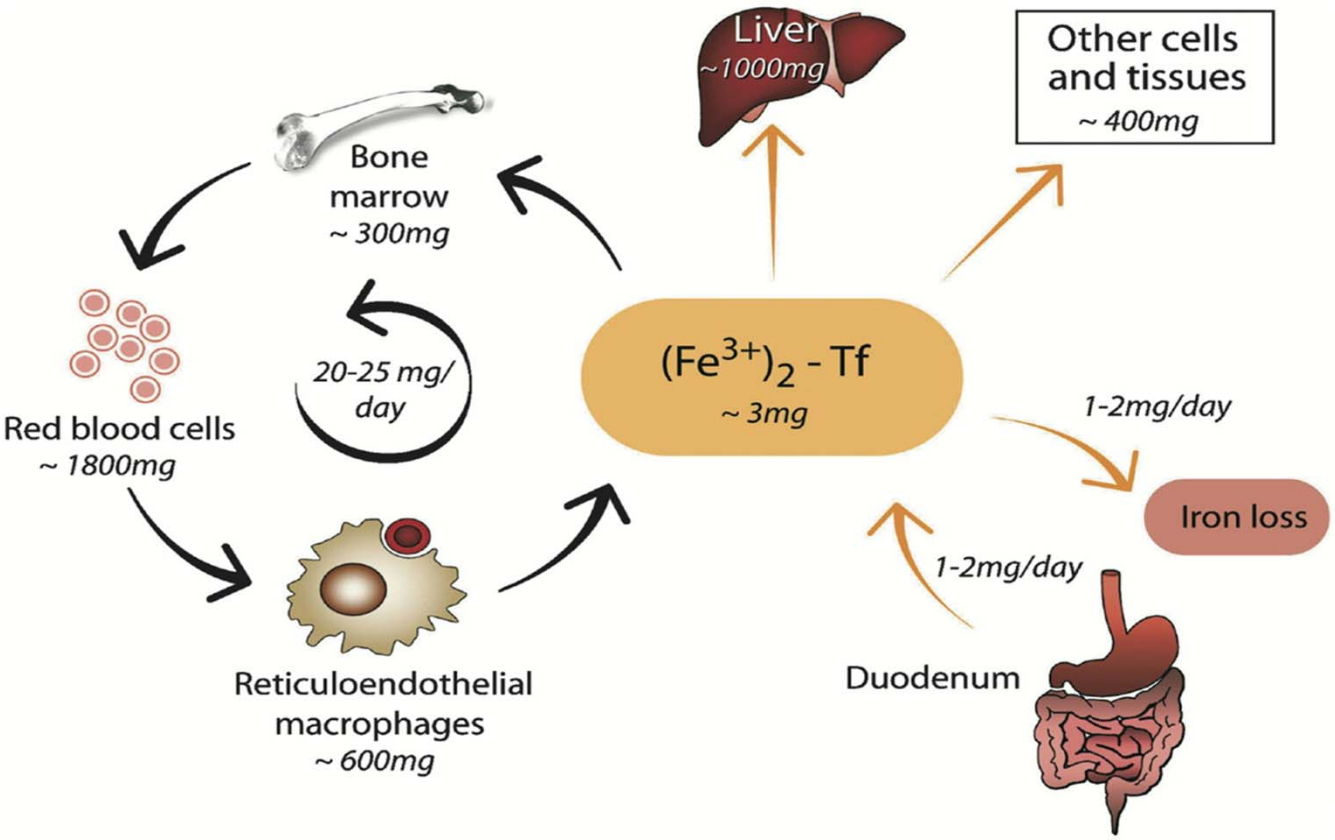
Primair: hereditaire hemochromatose

Secundair: bv chronische hemolyse, transfusies

Frequentie primair; Noord-Europese afkomst:

- C282Tyr-homozygotie: 0.5%
- C282Tyr/H63Asp-genotype: 2%

Hemochromatose: IJzer metabolisme

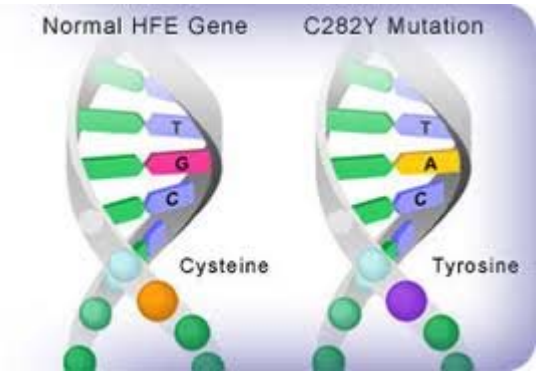


1-2 mg/dag met voedsel in darm
30 mg/maand verlies menstruatie

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose: IJzermetabolisme

- HFE-gen

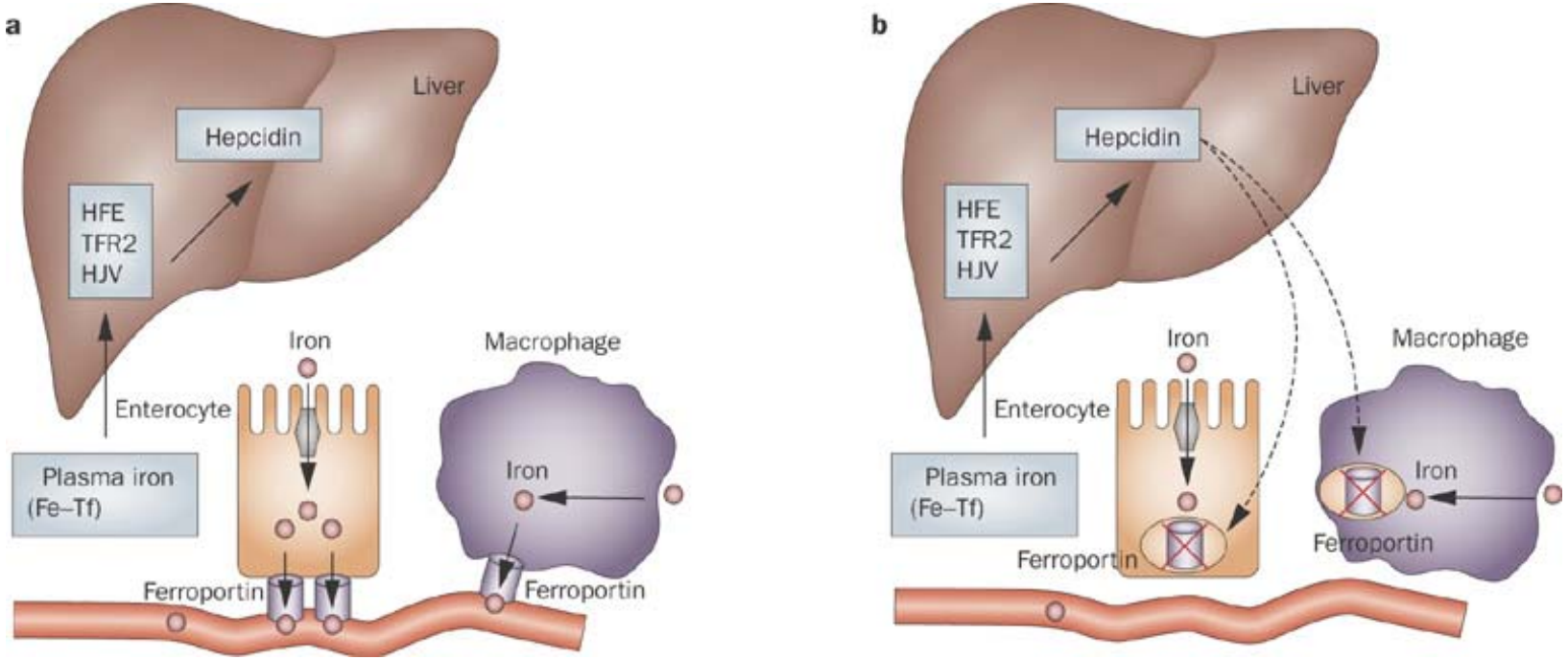


- verminderde expressie van HFE-eiwit op celmembraan van levercellen

- HFE-eiwit reguleert aanmaak hepcidine.

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose: IJzermetabolisme: Hepcidine en ferroportine



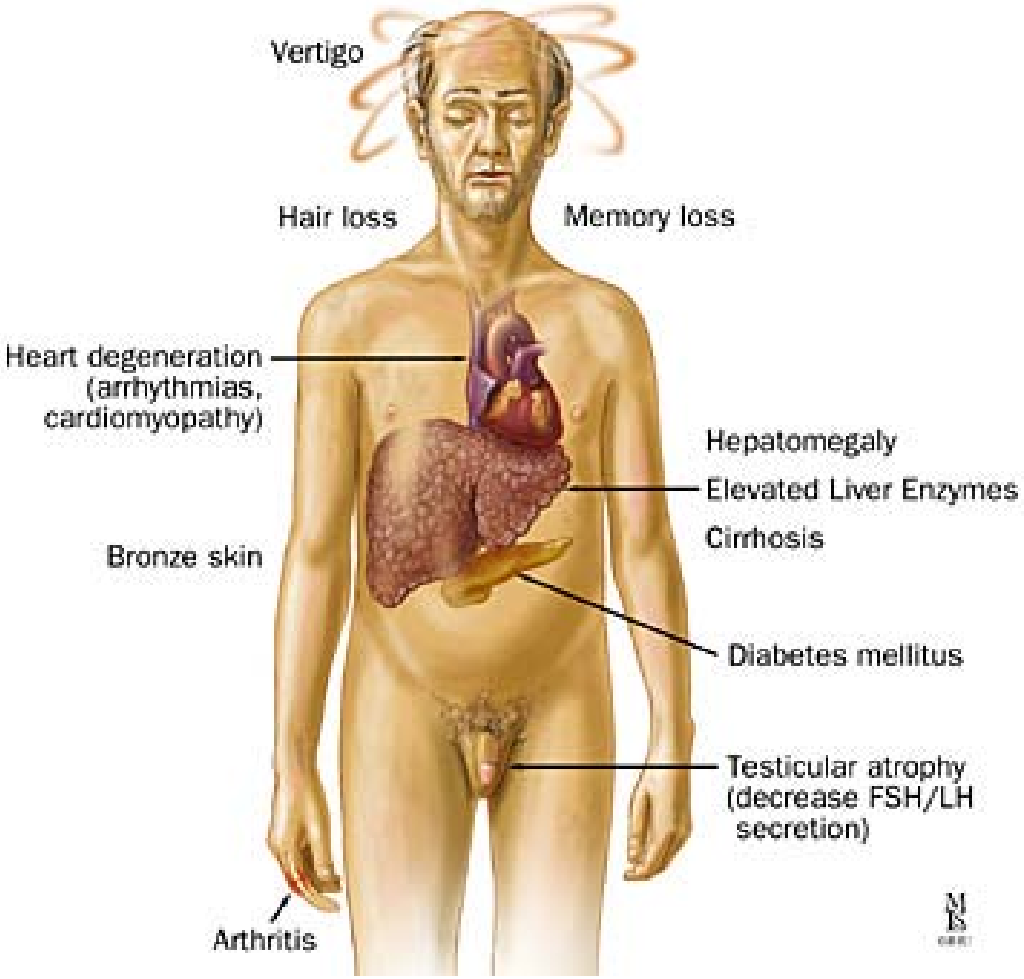
Bij hemochromatose minder hepcidine, meer ferroportine en dus meer ijzerabsorptie

Hemochromatose; verschijnelen

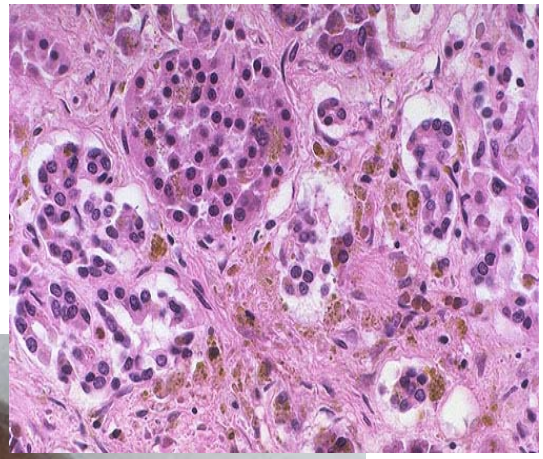
- Lage klinische penetrantie: wel de afwijking, maar niet de ziekteverschijnselen.
- Bevolkingsonderzoek niet kosteneffectief.
- Familiescreening en alertheid van dokter.

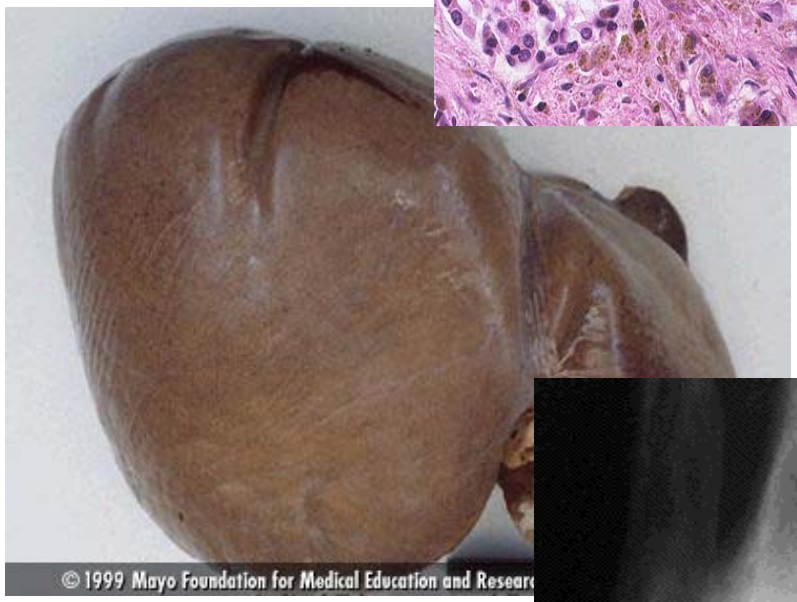
Spaarne Gasthuis

Hemochromatose: verschijnselen

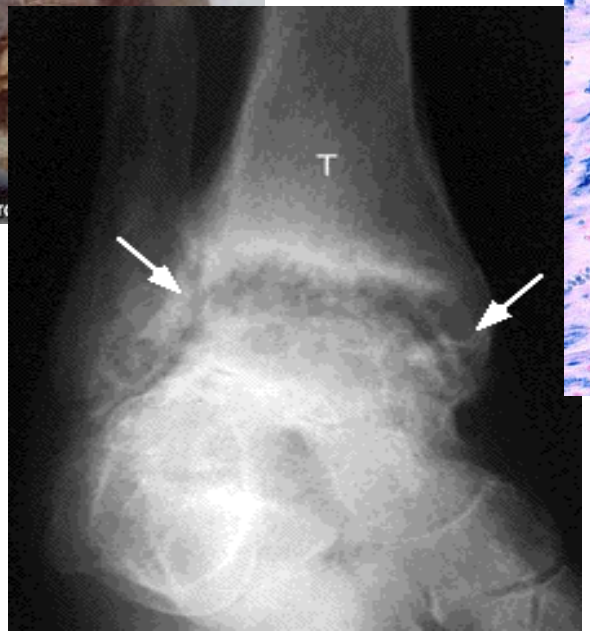


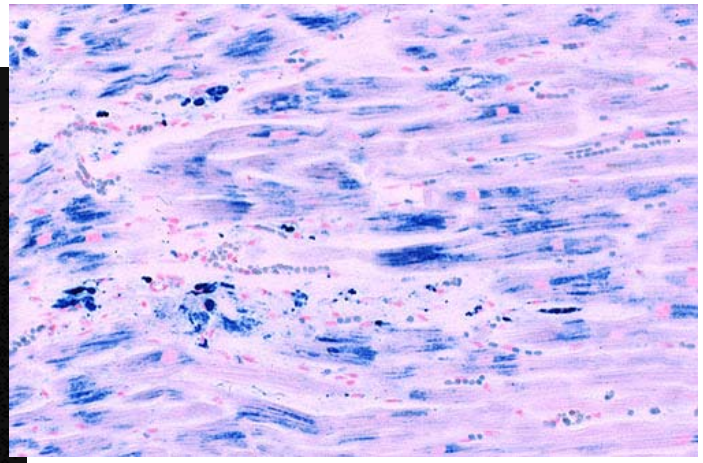
- moeheid
- gewrichtsklachten
- huidpigmentatie
- suikerziekte
- schildklierafwijkingen
- infertiliteit/impotentie
- leverafwijkingen
- hartafwijkingen

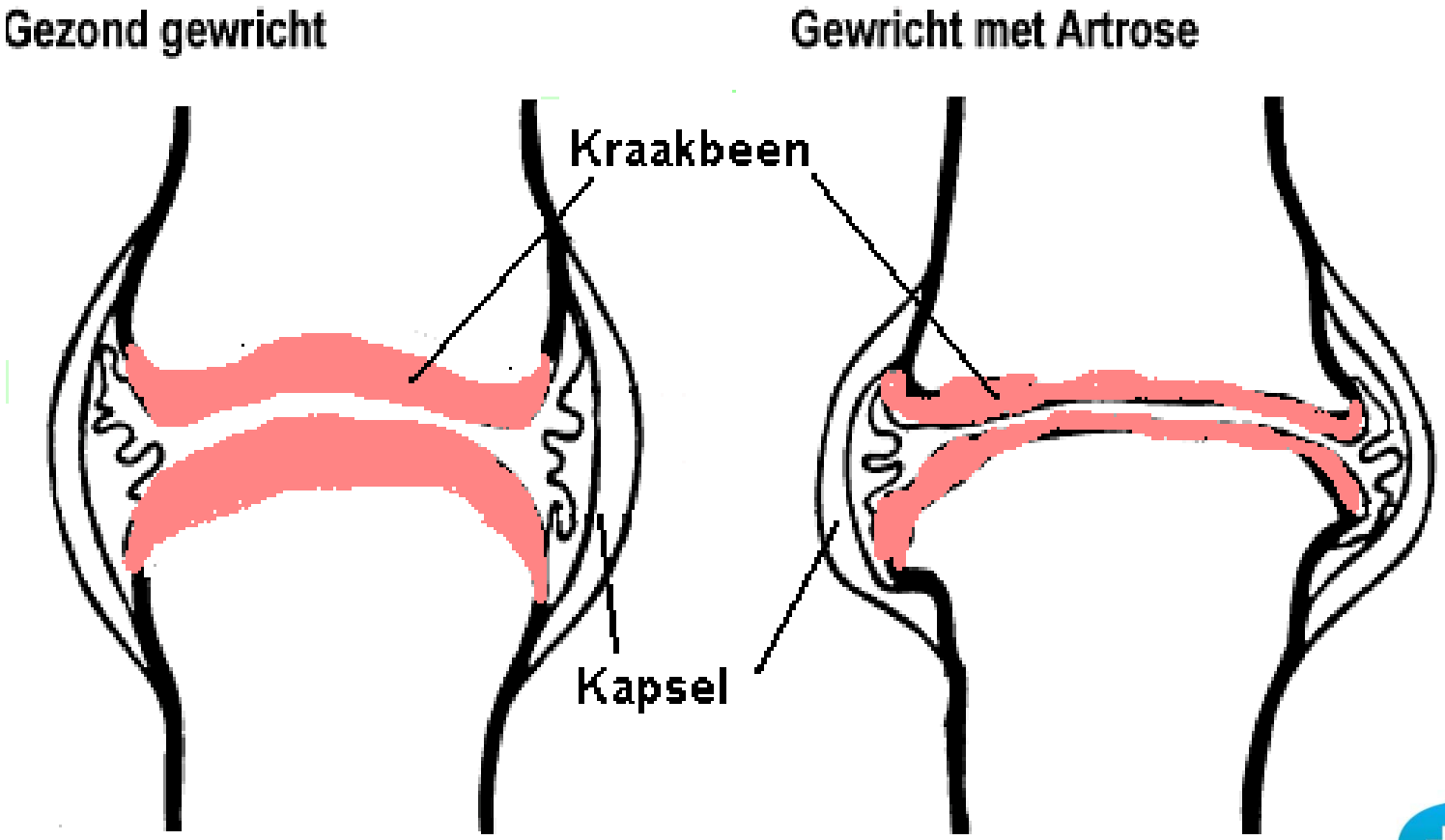



© 1999 Mayo Foundation for Medical Education and Researc

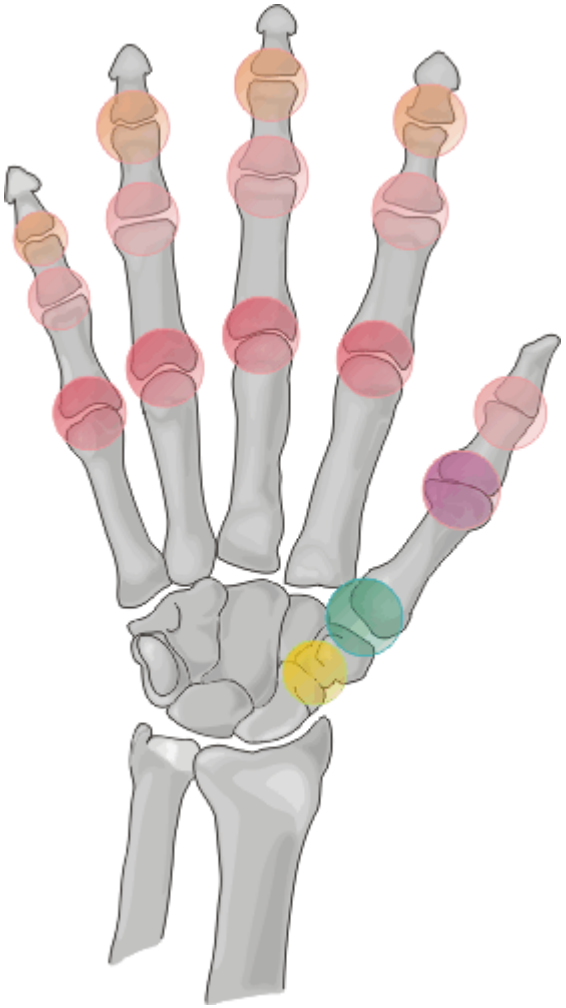
© 1999 Mayo Foundation for Medical Education and Research. All rights reserved.


T

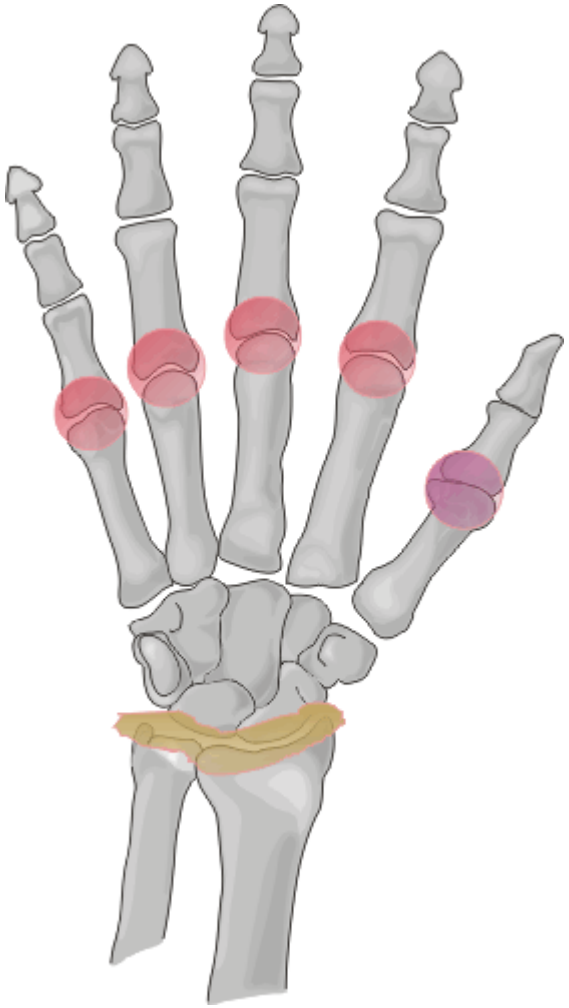




Spaarne Gasthuis



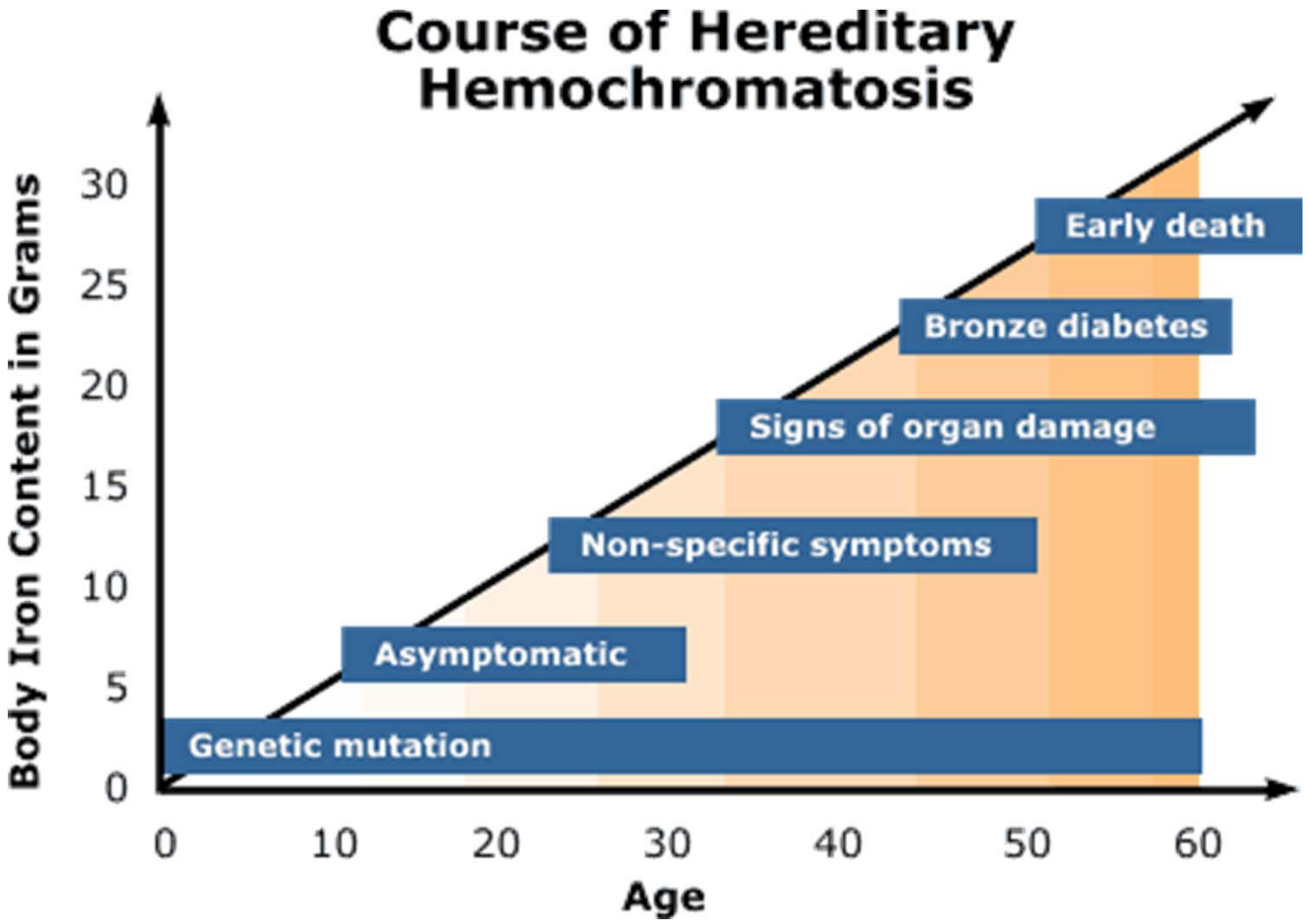
artrose



hemochromatose

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose: verschijnelen
Ontstaan in de tijd



D'R IS NIKS VAN TE ZIEN HÈ...
...VAN DIE CHRONISCHE ZIEKTE VAN JE...

Hemochromatose: Diagnostiek

1. Serumijzerparameters
2. DNA en beeldvorming
3. familiescreening

Spaarne Gasthuis

Diagnostiek: Serumijzerparameters

- ijzer
- ferritine
- transferrinesaturatie

→Bij transferrinesaturatie >45% en verhoogde ferritineconcentratie wordt genetisch onderzoek verricht

Spaarne Gasthuis

Hoog ferritine gehalte: waarom ?

- Secundaire hemochromatose
- Leverziekten
- Porphyrie
- Chronische ontstekingen
- Reumatologische/auto immuun ziekten
- Maligniteiten
- Chronische nierziekten
- Metabool syndroom/leververveting

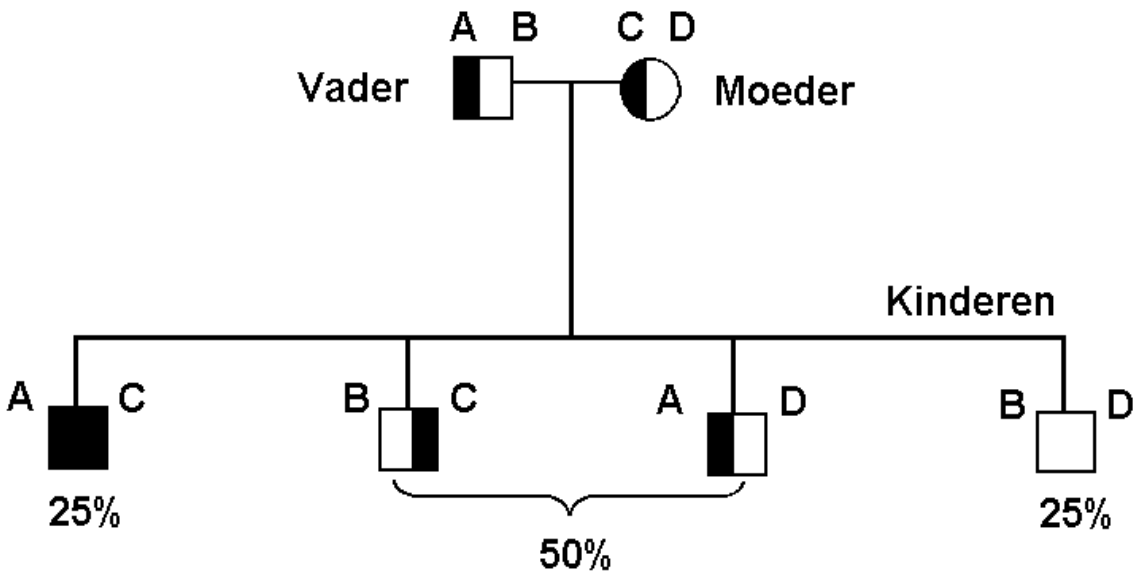
Spaarne Gasthuis

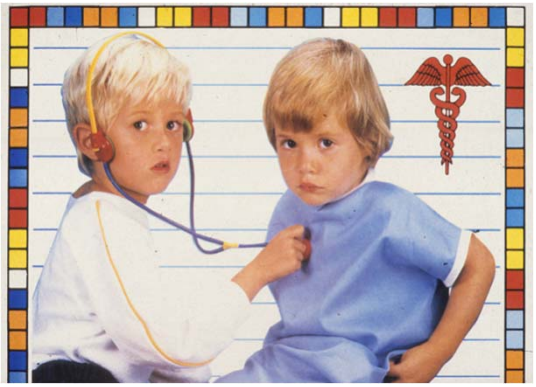
Diagnostiek: genonderzoek en beeldvorming

- Homozygoot Cys282Tyr of
  compound heterozygoot Cys282Tyr/ His63Asp
- Leverbiopt: bij ferritine >1000 ug/l
  mate van fibrosering/cirrose
- MRI: IJzer meten in de lever

Spaarne Gasthuis

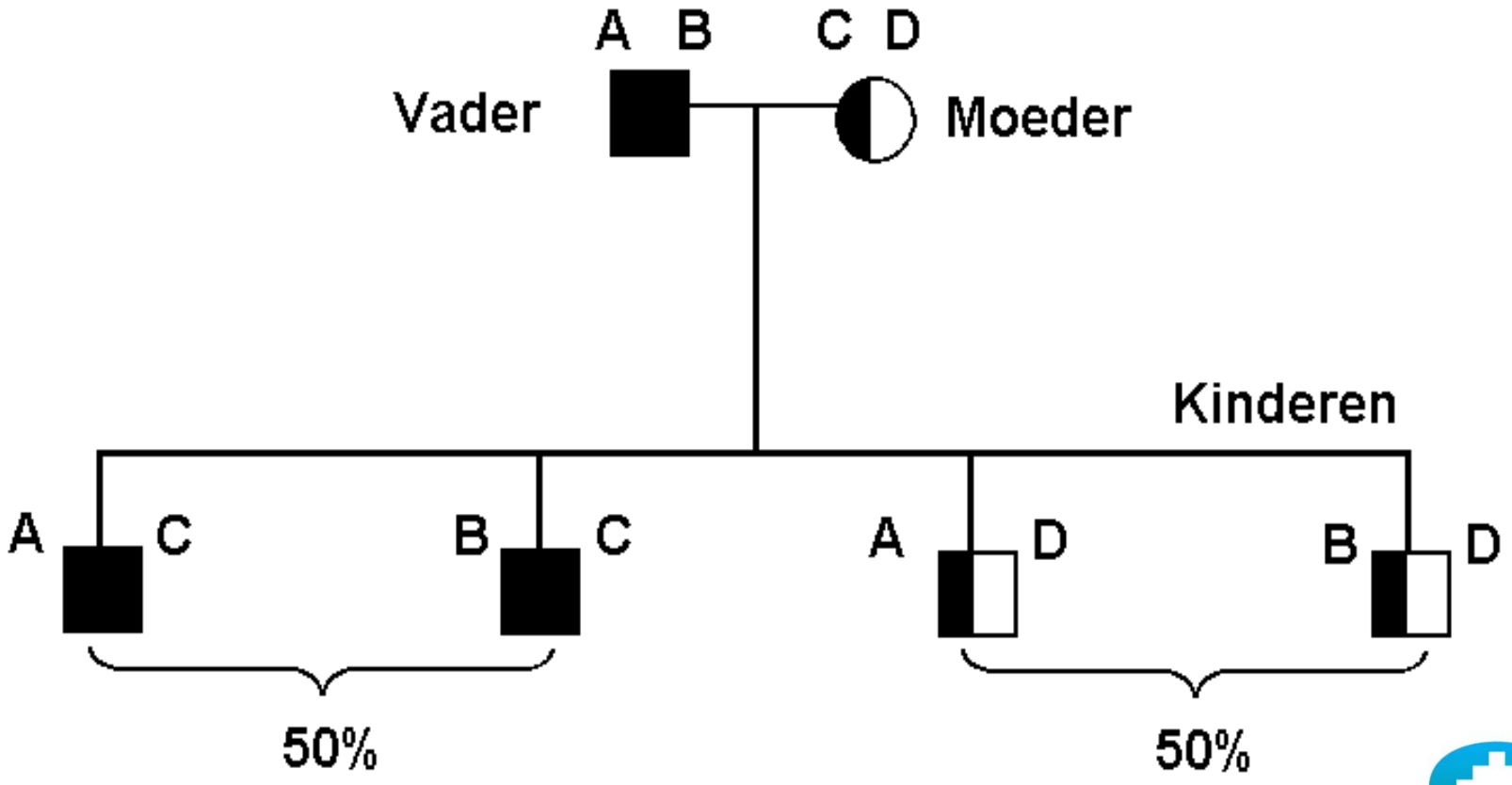
Diagnostiek: familiescreening





Spaarne Gasthuis

Diagnostiek: familiescreening



Spaarne Gasthuis

Hemochromatose : therapie

Aderlaten

Erythrocytaferese

Doel: voorkomen weefselschade (symptomen kunnen reversibel zijn)

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose; therapie
Aderlaten: hoe vaak ?

Depletiefase: Op geleide van Hb en ferritine
wekelijks 500ml aderlaten tot ferritine <50ug/l

Onderhoudsfase: Enkele aderlatingen /jr om
ferritine binnen normaalwaarden te houden

Spaarne
Gasthuis

Hemochromatose: therapie IJzerchelatie?

- Meer bijwerkingen, minder kosteneffectief
- Alleen bij sterke contra-indicatie voor aderlaten

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose: therapie
Leefstijladviezen

- Dieet: vermijden van rood vlees
  drinken van zwarte thee tijdens maaltijd

- Alcohol: met name tijdens depletiefase vermijden

Spaarne Gasthuis

Hemochromatose: therapie

Spaarne Gasthuis

Aanwijzingen voor de praktijk

1. Klinische presentatie van hereditaire hemochromatose (HH) kan bestaan uit 1 of een combinatie van de volgende symptomen: moeheid, gewrichtsklachten, diabetes mellitus, buikklachten, impotentie, hart- en vaatziekten en huidpigmentatie.

2. Indien deze symptomen langere tijd onverklaard blijven dienen de serumijzerparameters bepaald te worden.

3. Bij een transferrinesaturatie >45% samen met een ferritineconcentratie boven de lokale referentiewaarden dient onderzoek naar de *hemochromatose (HFE)*-mutaties te worden ingezet.

4. Homozygotie voor de C282Y-mutatie of het samengestelde C282Y/H63D-genotype bevestigt de diagnose '*HFE*-gerelateerde HH'.

5. Bij een serumferritineconcentratie boven de 1.000 µg/l dient een leverbiopsie verricht te worden om de aan- of afwezigheid van cirrose vast te stellen ter bepaling van de prognose en het beleid.

6. Bij ijzerstapeling vastgesteld met MRI in de afwezigheid van de bekende pathogene *HFE*-genotypes dient gezocht te worden naar zeldzame erfelijke vormen van niet-*HFE*-gerelateerde HH.

7. De behandeling van ijzerstapeling bestaat uit aderlaten.

8. Eerstegraadsfamilieleden van patiënten met *HFE*-gerelateerde HH dienen te worden onderzocht op de aandoening.

Hemochromatose: Discussie

- bloeddonor ?
- verdwijnen klachten na ontijzering ?
- compound heterozygoot ?
- familie-onderzoek ?
- kennis hemochromatose bij huisartsen ?
- screenen bevolking ?

Spaarne Gasthuis

Spaarne
Gasthuis