

Wat is hemochromatose?

*Uitgebreide
informatie
over de gevolgen
van een teveel
aan ijzer
en hoe dit te
verhelpen.*



Hemochromatose
Vereniging Nederland

Inhoud

1	Inleiding	3	8.	Erfelijkheid en familieonderzoek	13
2	Wat is hemochromatose	3		Overerving van het hemochromatose-gen	
3	Waarvoor heeft het lichaam ijzer nodig	3		Familieonderzoek	
4	Hoe ontstaat hemochromatose	5		Hoe vindt familieonderzoek plaats	
	Primaire hemochromatose			Genetisch onderzoek	
	Secundaire hemochromatose			Bloedonderzoek	
5.	Welke klachten veroorzaakt hemochromatose?	5	9	Is een strikt dieet nodig?	16
6	Onderzoek op hemochromatose	8		Wat kunt u gemakkelijk doen of laten?	
	Bij welke klachten?		10	Verzekeringen	18
	Bloedonderzoek			Hemochromatose Vereniging Nederland	18
	Genetisch onderzoek			Nuttige adressen en telefoonnummers	19
7	Hoe worden hemochromatose patiënten behandeld?	9		Begrippen	19
	Aderlaten				
	Hoe gaat het aderlaten in zijn werk?				
	Hoe vaak aderlaten?				
	Tips bij het aderlaten				
	Mogelijk alternatief voor aderlaten: erythrocytaferese				



Over hemochromatose valt veel meer te vertellen dan we in deze brochure kunnen doen. Wilt u meer weten over deze aandoening, bezoek dan de website van de Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN): www.hemochromatose.nl of neem contact op via info@hemochromatose.nl. Op onze website vindt u ook de medische richtlijn "Diagnostiek en behandeling van hereditaire hemochromatose".

Als u vermoedt dat u lijdt aan hemochromatose, dan kunt u uw arts op deze richtlijn wijzen. U vindt ook veel informatie in de IJzerwijzer, het kwartaalblad voor leden van de HVN.

De HVN heeft i.s.m. de Stichting September het "zorgboek ijzerstapelingsziekte" uitgebracht waar u een schat aan informatie vindt over dit onderwerp.

1 Inleiding

Als u van uw huisarts of specialist te horen krijgt dat u hemochromatose of ijzerstapeling heeft, wilt u natuurlijk weten wat dat is. En ook welke gevolgen het voor u heeft en wat u eraan kunt doen.

In deze brochure vindt u het antwoord op deze en andere vragen over hemochromatose.

2 Wat is hemochromatose?

Hemochromatose is een veel voorkomende erfelijke ziekte bij mensen van Noord-Europese afkomst. Als u hemochromatose heeft, dan neemt uw lichaam te veel ijzer uit voedsel op. Dit ijzer stapelt zich op in het lichaam. Daarom noemen we hemochromatose ook wel ijzerstapeling. Uw lichaam kan het teveel aan ijzer zelf niet afvoeren. In het begin heeft dit geen ernstige gevolgen. Het ijzer wordt in eerste instantie veilig opgeslagen, voornamelijk in de lever. Blijft de stapeling doorgaan dan kan er wel schade ontstaan aan organen als de lever, de alveesklier, de schildklier, het hart en aan gewrichten.

Hoe eerder de diagnose “ijzerstapeling” wordt gesteld, hoe beter. In een vroeg stadium kan schade aan het lichaam namelijk nog voorkomen worden. Als in een later stadium wordt vastgesteld dat u hemochromatose heeft, kan met de juiste behandeling verdere schade gedeeltelijk worden voorkomen. Ons lichaam heeft ijzer nodig voor tal van biologische processen. IJzer is vooral nodig om rode bloedcellen aan te maken en deze goed te laten werken.

3 Waarvoor heeft het lichaam ijzer nodig?

Als ons lichaam een tekort aan ijzer heeft, dan krijgen we bloedarmoede. De totale hoeveelheid ijzer in het lichaam is niet meer dan ongeveer 4 gram. Hiervan gaat per dag gemiddeld 1-2 milligram verloren (bij menstruerende vrouwen is dat 2-3 milligram). Dit ijzer moet via de voeding weer worden aangevuld. Het lichaam regelt dat automatisch: als er een tekort aan ijzer ontstaat, neemt de opname van ijzer uit de darm toe. De opname van ijzer uit de voeding wordt dus aangepast aan de behoefte van het lichaam. Maar voor de uitscheiding van ijzer kent het lichaam helaas geen regelsysteem. Dat is een belangrijk gegeven: als er eenmaal te veel ijzer in het lichaam zit, dan gaat dit er niet vanzelf weer uit!



“Voldoende ijzer is een belangrijke bouwsteen voor een gezond lichaam.”



4 Hoe ontstaat hemochromatose?

Primaire hemochromatose

De meest voorkomende variant van hemochromatose, is de erfelijke vorm, die met verschillende termen wordt aangeduid: primaire hemochromatose, hereditaire hemochromatose of erfelijke hemochromatose.

Doordat het erfelijke materiaal is veranderd, blijft het lichaam ijzer opnemen, ook al is er meer dan voldoende aanwezig. Een persoon kan alleen primaire hemochromatose krijgen als hij of zij de erfelijke eigenschap van beide ouders meekrijgt. Als dat gebeurt, heeft het kind van deze ouders een dubbele genetische mutatie, het is homozygoot. De ouders hebben vaak maar één afwijkend gen, ze zijn dan heterozygoot ofwel dragers. Heterozygote dragers kunnen zelf geen hemochromatose ontwikkelen, maar zij kunnen de ziekte wel doorgeven aan hun nageslacht.

Zowel mannen als vrouwen kunnen de ziekte krijgen. Meer informatie over erfelijkheid en familieonderzoek vindt u in hoofdstuk 8 van deze brochure en op de website van de Hemochromatose Vereniging Nederland www.hemochromatose.nl.

Secundaire hemochromatose

Secundaire hemochromatose ontstaat op een andere manier dan primaire hemochromatose. Het komt vooral voor bij mensen die problemen hebben met rode bloedcellen. Als deze cellen onvoldoende worden aangemaakt of te snel worden afgebroken, krijgt de patiënt meestal bloedarmoede. Het lichaam doet dan alle moeite om de grondstoffen aan te slepen

die het nodig heeft om bloedcellen te maken. En een van de belangrijkste grondstoffen is ijzer. Het lichaam zal dus steeds meer ijzer uit de darm opnemen, ook als er in allerlei organen al ruim voldoende ijzer ligt opgeslagen.

Toenemende bloedarmoede bezorgt de patiënt ernstige klachten. Hij of zij krijgt dan vaak bloedtransfusies toegediend. Maar met elke transfusie stijgt de ijzervoorraad in het lichaam nog verder, met ongeveer 200 milligram per keer. Secundaire hemochromatose wordt in de regel behandeld met medicijnen, die echter veel bijwerkingen veroorzaken en daarom voor primaire hemochromatose bij voorkeur niet worden gebruikt. In deze brochure schenken we verder alleen aandacht aan primaire hemochromatose. Voor het gemak noemen we dat verder eenvoudig "hemochromatose".

5 Welke klachten veroorzaakt hemochromatose?

De klachten verschillen van persoon tot persoon, maar meestal bestaat er een verband tussen de hoeveelheid ferritine die in het bloed wordt gemeten en de ernst van de klachten. Sommige hemochromatose patiënten met een matig verhoogd ferritinegehalte kunnen toch vervelende klachten ontwikkelen, zoals gewrichtsklachten. Anderen hebben soms een zeer hoge ijzerstapeling (bijvoorbeeld een ferritinegehalte van 3000 microgram per liter), maar ontwikkelen juist weinig klachten. De klachten ontstaan bij mannen meestal rond het 40ste levensjaar, maar bij vrouwen beginnen de symptomen vaak later. Zij zijn beter "beschermd", omdat zij bloed verliezen tijdens de menstruatie en bij bevallingen.

Omdat niet alle patiënten met hemochromatose een gelijke hoeveelheid ijzer opnemen, kan de leeftijd waarop de klachten zich aandienen van persoon tot persoon sterk verschillen.

Wat zijn de klachten die meestal bij een milde ijzerstapeling voorkomen?

(Ferritinegehalte ≤ 1000 microgram per liter)

- Chronische vermoeidheid;
- Gewrichtsklachten;
- Leverfunctie afwijkingen;
- Buikklachten.

Wat zijn de klachten die meestal bij een ernstige ijzerstapeling voorkomen?

(Ferritinegehalte ≤ 1000 microgram per liter)

- Diabetes;
- Hartklachten;
- Leverfibrose/levercirrose;
- Hormonale stoornissen;
- Huidverkleuringen.

Hieronder bespreken we de meest voorkomende klachten:

Chronische vermoeidheid

Veel patiënten voelen zich moe of zwak. Hoe later de diagnose ijzerstapeling wordt gesteld, hoe erger de vermoeidheid kan zijn. Vaak vermindert of verdwijnt de vermoeidheid na behandeling.

Gewrichtsklachten

Ruim de helft van de mensen met hemochromatose heeft gewrichtsproblemen. Meestal ontstaan de klachten in de handen en polsen. Maar ook andere gewrichten, zoals voeten, knieën, heupen, ellebogen en schouders kunnen worden aangetast.

Bij tijdige behandeling kan verdere verergering van deze klachten in de regel worden voorkomen.

Leverfunctie afwijkingen

Bij hemochromatose patiënten wordt hetteveel aan ijzer voor een groot gedeelte in de lever opgeslagen. Dat leidt vaak tot een vergrote lever en afwijkingen in testen voor leverfuncties, maar meestal verdwijnen die na ontijzering.

Buikklachten

Afwijkingen in de lever kunnen ook leiden tot buikpijn, maar ook deze klachten zullen in de regel verdwijnen als de ontijzering succesvol is verlopen.

Diabetes

Door ijzerstapeling in de alvleesklier kan bij bestaande aanleg suikerziekte (diabetes mellitus) ontstaan. Na ontijzering verbetert bij sommige diabetici de suikerziekte. Anderen kunnen de suikerziekte beter beheersen (ze worden beter instelbaar). Bij het ontstaan van suikerziekte kunnen overigens ook nog andere erfelijke factoren een rol spelen.

Hartklachten

Doordat het ijzer ook in de hartspier kan stapelen kan dat tot hartproblemen leiden. De patiënt wordt bijvoorbeeld kortademig bij inspanning. Er kunnen ook andere hartproblemen optreden, zoals ritmestoornissen. Als u lijdt aan ijzerstapeling in het hart, zal de hartspecialist u onderzoeken, bijvoorbeeld door uw hart te beluisteren en een cardiogram te maken. Daarnaast kunnen verdergaande onderzoeken nodig zijn, zoals echografie, een hartscan of de langdurige registratie

van de hartslag. Meestal ontstaan er pas hartproblemen als er van een ernstige ijzerstapeling sprake is.

Leverfibrose/levercirrose

Bij ernstige ijzerstapeling kunnen in de lever ontstekingsprocessen plaatsvinden, die leiden tot fibrose: de vorming van littekenweefsel (verbindweefseling). Fibrose in ernstige mate leidt tot cirrose waarbij cellen afsterven, met als gevolg een achteruitgang van de leverfuncties. Ook veelvuldig alcoholgebruik vergroot de kans op levercirrose. Bovendien versterken alcoholgebruik en ijzerstapeling elkaar. Hemochromatose patiënten moeten dus voorzichtig zijn met alcohol.

Om levercirrose te kunnen aantonen wordt in de regel een echo of een MRI van de lever gemaakt. Soms kan het nodig zijn om een leverbiopsie uit te voeren waarbij de arts m.b.v. een naald een stukje van de lever wegneemt en onderzoekt. Als bij u levercirrose is vastgesteld, dan wordt u daarna regelmatig gecontroleerd met behulp van een echo en bloedonderzoek. Er is bij levercirrose namelijk een grotere kans op het ontstaan van leverkanker. In een nog verder stadium kan cirrose leiden tot leverkanker.

Hormonale stoornissen

Ijzerstapeling in de geslachtsorganen en de hypofyse (hersenaanhangsel) kunnen stoornissen veroorzaken in de aanmaak van geslachtshormonen. Daardoor kan bij de hemochromatose patiënt de behoefte aan seks afnemen. Mannen kunnen bovendien impotentieklachten krijgen. Bij vrouwen wordt soms een versnelde overgang gezien.

Huidverkleuringen

Bij zeer ernstige ijzerstapeling komt soms een overmatige bronsachtige verkleuring (pigmentatie) van de huid voor. Dit verschijnsel verdwijnt helemaal na de ontijzering.

Naast bovengenoemde klachten kunnen nog andere klachten voorkomen, als een (in)direct gevolg van hemochromatose. Zo kunt u zich depressief voelen als gevolg van chronische vermoeidheid. Minder voorkomende klachten zijn onder andere: prikkelbaarheid, verminderde concentratie, kramp, slaapstoornissen, hoofdpijn, haaruitval, jeuk (als gevolg van cirrose van de lever), vochtophoping in de buik (ascites) en vochtophoping in de benen (oedeem).

Houd er rekening mee dat de symptomen die we hier beschreven hebben, een andere oorzaak kunnen hebben dan hemochromatose.

**Bespreek uw klachten
daarom altijd met uw arts!**



6 Onderzoek op hemochromatose

Bij welke klachten?

Wanneer u gedurende wat langere tijd (bijvoorbeeld een half jaar) twee of meer klachten heeft die hierboven zijn genoemd en waarvoor geen andere verklaring is te vinden, kan de huisarts laten onderzoeken of u hemochromatose heeft. Misschien moet u worden doorgestuurd naar een specialist, in de regel een internist, voor verder onderzoek. Op onze site www.hemochromatose.nl, kunt u de officiële richtlijn downloaden die voor artsen is ontwikkeld om hemochromatose vast te stellen en te behandelen.

Bloedonderzoek

Als uw arts vermoedt dat u hemochromatose heeft, wordt om te beginnen uw bloed onderzocht. Uw arts wil weten of de zogenaamde 'transferrine verzadiging' en het ferritinegehalte duidelijk verhoogd zijn. Dat is het geval wanneer de transferrine verzadiging boven 45 % en ferritine boven 300 microgram per liter uitkomt. Als er geen andere verklaringen voor deze verhogingen zijn (zoals ontstekingen), volgt er verder onderzoek.

Genetisch onderzoek

De volgende stap is genetisch onderzoek. Sinds 1996 is het mogelijk om via DNA-onderzoek na te gaan of er een afwijking (mutatie) zit in de twee hemochromatose (HFE) genen. Als u in beide genen een mutatie heeft, dan bent u homozygoot en bent u in staat om ijzerstapeling van het type primaire hemochromatose te ontwikkelen. Ongeveer 1:200 Nederlanders is homozygote drager, maar niet alle homozygote dragers hebben last van ijzerstapeling.

Dat gebeurt naar schatting in slechts 10-30% van de gevallen. Heeft u slechts één afwijkend gen, dan bent u heterozygoot en behoort u tot de 10 % van de Nederlanders die deze afwijking bij zich dragen. Heterozygote dragers zullen zelf geen last van ijzerstapeling krijgen, maar ze kunnen het afwijkende gen wel doorgeven aan hun kinderen. Als dat van zowel vaders- als moederskant gebeurt, zijn de kinderen weer wel homozygoot. (Zie ook hoofdstuk 4 en 8). Als het onderzoek leidt tot de diagnose "primaire hemochromatose", zal bij aangetoonde ijzerstapeling met de behandeling worden begonnen. Mocht er nog geen ijzerstapeling zijn gevonden dan is regelmatige controle zinvol.



7 Hoe worden hemochromatose patiënten behandeld?

Aderlaten

De behandeling bij hemochromatose bestaat uit aderlaten. Door aderlaten neemt de hoeveelheid gestapeld ijzer in het lichaam af. Aderlaten is een intensieve behandeling die doorgaat totdat al het overtollige ijzer uit het lichaam is verwijderd. Het is precies dezelfde behandeling die bloeddonoren bij de bloedbank ondergaan. Meestal wordt er per keer 500 ml bloed afgenomen. Het lichaam vult het verwijderde bloed in een paar dagen weer helemaal aan. Voor de productie van dat bloed, zijn rode bloedcellen nodig, die in het beenmerg worden gemaakt en na 120 dagen weer worden afgebroken.

Voor de aanmaak van rode bloedcellen is onder andere ijzer nodig en het lichaam gebruikt daarbij de ijzervoorraden die in de verschillende organen en gewrichten is opgeslagen. Op die manier daalt de ijzervoorraad geleidelijk aan tot de juiste hoeveelheid.

De behandeling kent twee fasen:

- **Fase 1:** zodra is vastgesteld dat u hemochromatose heeft, wordt meestal meteen gestart met aderlaten. Als het medisch gezien verantwoord is, krijgt u elke week één aderlating. Om het lichaam te laten wennen, kan uw arts besluiten om de eerste twee of drie aderlatingen met tussenpozen van tien tot veertien dagen te laten plaatsvinden. Om het proces te volgen wordt regelmatig een ferritine bepaling uitgevoerd. Als uw ferritinegehalte op 50 microgram per liter is gekomen bent u “ontijzerd”.
- **Fase 2:** na ontijzering blijft u onder controle en begint de onderhoudsfase. Voor deze fase stelt uw arts een onderhoudsplan op.

Hoe gaat het aderlaten in zijn werk?

Aderlaten mag alleen worden uitgevoerd als er voldoende aanmaak van rode bloedcellen plaatsvindt. Daarom wordt eerst een bloedmonster bij u afgenomen en onderzocht. Ook de bloeddruk zal in de regel van te voren worden gemeten. Als alles in orde is, kan de aderlating beginnen. Daarvoor wordt meestal gebruik gemaakt van hetzelfde systeem als voor bloed geven bij de bloedbank. Voor het aderlaten wordt een holle naald in een bloedvat aangebracht in uw arm.



De naald is via een slangetje verbonden met een bloedzak, waar het afgetapte bloed in wordt opgevangen. In de meeste ziekenhuizen wordt het bloed afgenomen terwijl u op een bed ligt. Als u direct na de bloedafname snel opstaat, loopt u de kans slap of duizelig te worden. Daarom is het goed om na de aderlating 10-20 minuten te blijven liggen. Gedurende deze rusttijd kunt u het beste iets drinken en eten. Uw lichaam kan zich zo rustig aanpassen aan de nieuwe situatie. U bent immers in korte tijd 10% van uw bloedhoeveelheid kwijtgeraakt.

Aderlaten kan gebeuren in alle ziekenhuizen maar sinds augustus 2016 kan men ook terecht bij de bloedbanken. Bloed dat daar wordt afgenomen wordt niet weggegooid maar gebruikt voor bloedtransfusies en onderzoek. Via uw behandelende geneesheer kunt u om een verwijzing vragen om bij de bloedbank aderlaten te kunnen ondergaan. Daar zijn overigens wel een aantal spelregels aan verbonden, die u kunt nalezen op de website van Sanquin: www.sanquin.nl.

Hoe vaak aderlaten?

De ijzeropname verschilt per persoon. Daardoor verschilt ook het aantal aderlatingen dat nodig is om patiënten te “ontijzeren” van persoon tot persoon. Hoe groter de ijzerstapeling, hoe vaker een patiënt moet aderlaten. Per aderlating van een halve liter bloed wordt 200-250 milligram ijzer verwijderd dat gebonden zit aan rode bloedcellen. Het ferritinegehalte in het bloed daalt daarmee met circa 20-50 microgram per liter. Afhankelijk van de hoeveelheid ijzer die u opneemt, zullen per jaar twee tot twaalf aderlatingen nodig zijn. In de meeste gevallen kan men volstaan met 3-4 aderlatingen per jaar.



Sommige patiënten blijken na het ontijzeren niet meer te stapelen en zullen dus geen aderlatingen meer nodig hebben.

Tips bij het aderlaten

Aderlaten kent erg weinig bijwerkingen en complicaties. Om de aderlating zo probleemloos en comfortabel mogelijk te laten plaatsvinden, hebben we een aantal tips opgesteld.

- Zorg ervoor dat u voldoende drinkt. Als u vezelrijk eet, moet u normaal gesproken minimaal 1,5 liter vocht drinken. Op de dag van de aderlating moet dat minimaal 2 liter zijn. Als u hartklachten heeft, kan veel drinken juist problemen geven. Overleg in dat geval met uw arts.



- Als u dik stroperig bloed heeft, overleg dan met uw arts of u een uur voor de aderlating een half aspirientje in kunt nemen als bloedverdunner. Tijdens de eerste paar aderlatingen is het bloed vaak stroperiger dan daarna.
- Voor sommige patiënten is het inbrengen van de naald pijnlijk. Als dat ook voor u geldt, kunt u uw arts vragen om een huidverdovende crème, zoals Emla. U smeert de crème ongeveer één uur voor de bloedafname op de plek waar u geprikt wordt. De crème dringt door in de huid en zorgt ervoor dat de huid gevoelloos wordt.
- Sommige patiënten hebben dunne of diepliggende aderen. Dan is het lastig om een geschikte ader te vinden. Als dat bij u het geval is, houdt dan uw handen van tevoren een paar minuten in warm water, of leg een warme kruik op de arm.

Ook kunt u uw aderen beter zichtbaar maken door van tijd tot tijd te knijpen in een (stress)balletje.

- Sommige ziekenhuizen beschikken over een zogeheten veinviewer: een eenvoudig apparaatje dat over de huid wordt bewogen en de aderen zichtbaar maakt.
- Hemochromatose patiënten die heel vaak een aderlating ondergaan, krijgen littekens op de plaatsen waar regelmatig wordt geprikt. Die kunnen op den duur problemen veroorzaken bij het aanprikken. Als dat voor u zou gelden kan de verpleegkundige eventueel een dunnere naald gebruiken. Verschillende ziekenhuizen gebruiken daarvoor Venflon-naalden, die ook gebruikt worden bij infuussystemen.
- Als het aanprikken bij u moeilijk gaat, probeer dan af te spreken met een verpleegkundige van wie u vindt dat hij of zij het beste prikt.
- Na afloop van elke aderlating moet u rustig aan doen. Drink wat, blijf rustig een kwartier zitten, vermijd overmatige inspanningen en til geen zware spullen met de arm waarin geprikt is. Goed luisteren naar uw lichaam is de beste raadgever.
- Tijdens de ontijzeringsfase kunt u beter geen alcohol drinken!

Bij de meeste patiënten die regelmatig bloed geven zijn er nauwelijks problemen te verwachten. Heeft u toch problemen met aderlaten? Lees dan de extra informatie op onze website.

**Goed luisteren naar uw lichaam
is de beste raadgever.**

Mogelijk alternatief voor aderlaten: erythrocytaferese

Op een aantal plaatsen in Nederland beschikt men over een speciaal ontwikkelde machine waarmee op een andere manier bloed wordt afgenomen dan via aderlaten. De methode is te vergelijken met nierdialyse maar in dit geval heet de behandeling erythrocytaferese. Uit de ene arm wordt bloed afgetapt waarna in de machine rode bloedcellen uit het bloed worden verwijderd. Het bloed wordt via een naald in de andere arm weer in het lichaam teruggebracht. Soms kan worden volstaan met één prik in de arm.

Het voordeel van deze methode is, dat de patiënt alleen rode bloedcellen kwijt raakt, maar alle overige cellen en stoffen in het bloed behouden blijven, zoals de witte bloedcellen, bloedplaatjes, eiwitten en andere nuttige stoffen. Een bijkomend voordeel van deze methode is dat het aantal behandelingen veel lager is dan het aantal klassieke aderlatingen omdat per keer meer rode bloedcellen verwijderd worden. Het nadeel is, dat erythrocytaferese wat langer duurt en dat er vanwege het gebruik van antistollingsmiddelen soms bijwerkingen (tintelingen) worden ervaren. Niettemin is het een prima alternatief voor aderlaten.

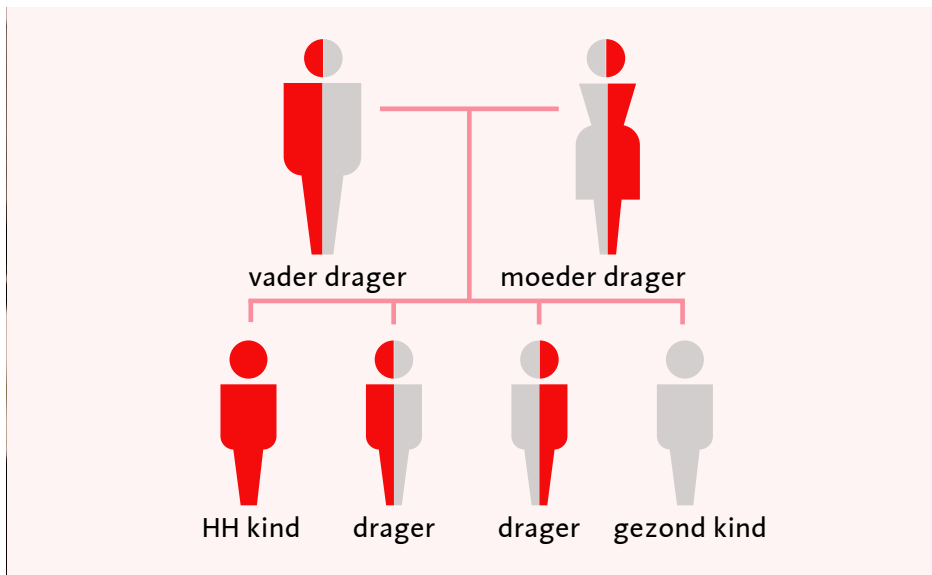


8 Erfelijkheid en familieonderzoek

Overerving van het hemochromatose-gen

Zoals in hoofdstuk zes beschreven, is sinds 1996 bekend welke erfelijke eigenschap hemochromatose veroorzaakt. Het gaat om veranderingen (mutaties) in de zogenaamde HFE-genen, aangeduid met de code C282Y/C282Y.

Een minder vaak voorkomende variant heet C282Y/H63D. Deze HFE-genen worden ook wel de hemochromatose genen genoemd. Een kind kan alleen hemochromatose krijgen als beide ouders drager zijn van zo'n veranderd gen. Dit wordt uitgelegd in figuur 1.



Figuur 1

Voorbeeld van overerving. Iedere ouder in dit plaatje is drager van een veranderd HFE-gen (rode zijde) en van een gezond HFE-gen (grijze zijde). Iedere ouder geeft een van die genen door aan het kind. Figuur 1 laat zien dat de kinderen verschillende combinaties van genen kunnen erven. Heeft het kind twee rode zijdes, dan is het "homozygoot" voor het veranderde gen: het heeft twee veranderde genen geërfd en loopt het risico om erfelijke hemochromatose te ontwikkelen en ijzer te gaan stapelen (HH kind). Heeft een kind

een rode en een grijze zijde, dan is het "heterozygoot": het zal de ziekte niet krijgen, maar kan de ziekte wel doorgeven aan zijn of haar kinderen. Een kind met twee grijze zijdes is "negatief": het is geen drager van de veranderde genen die de ijzerstapelingsziekte veroorzaken, en kan dus geen hemochromatose ontwikkelen en het ook niet aan kinderen doorgeven. Broers en zussen van een hemochromatose patient lopen het grootste risico om ook hemochromatose te krijgen.



***“Hemochromatose
kan worden overgedragen
van ouders op kinderen.”***

Familieonderzoek

Als hemochromatose tijdig wordt ontdekt en (zo nodig) behandeld, kunnen klachten vaak worden voorkomen. Als de ijzervoorraad in het lichaam op het juiste niveau wordt gehouden, ontstaat er geen ijzerstapeling en zullen er geen klachten worden ervaren. Als er wordt gewacht totdat zich lichamelijke klachten hebben ontwikkeld, is de schade vaak niet meer te herstellen. Als bij u is vastgesteld dat u beide veranderde genen heeft geërfd en last heeft van ijzerstapeling, dan is het van groot belang dat uw familieleden zich ook laten onderzoeken, om eventuele patiënten zo vroeg mogelijk op te sporen. Het gaat dan om uw broers en zusters, ouders en oudere kinderen. Jonge kinderen hebben tot hun 18de levensjaar veel ijzer nodig en zullen in deze periode geen ijzer stapelen. Zij hoeven pas vanaf hun 18de levensjaar onderzocht te worden.

Hoe vindt familieonderzoek plaats?

Dat onderzoek kan op twee manieren gebeuren: door genetisch onderzoek en regelmatig bloedonderzoek.

Genetisch onderzoek

In academische ziekenhuizen en ook in sommige andere ziekenhuizen zijn medewerkers aanwezig die gespecialiseerd zijn in genetisch onderzoek (klinisch genetici, klinische consulenten). Als u primaire hemochromatose heeft, kunt u de erfelijkheid van hemochromatose met hen bespreken. Samen met u zetten zij een familiestamboom op, waarin gegevens van de eerstegraads familieleden zijn opgenomen (naam, adres, huisarts). Als u daar toestemming voor geeft, wordt de familie schriftelijk geïnformeerd over het bestaan van de ziekte in de familie.

De familieleden krijgen het advies een afspraak te maken met de klinisch geneticus of consulent. Met ieder familielid wordt vervolgens apart besproken wat de mogelijke gevolgen voor hem of haar kunnen zijn. Vervolgens kan uw familielid beslissen of hij of zij onderzoek naar ijzerstapeling wil laten doen. Als in uw ziekenhuis geen klinisch geneticus of consulent aanwezig is, kunt u met uw specialist overleggen hoe het familieonderzoek opgezet zal worden.

Bloedonderzoek

Bloedonderzoek van de familieleden met de dubbele gen-mutatie is de volgende stap. Er zal worden gekeken naar de hoeveelheid ijzer in het bloed en naar het ferritinegehalte. Als die geen afwijkingen laten zien kan worden volstaan met om de paar jaar dezelfde testen uit te voeren en zijn aderlatingen vooralsnog niet nodig.

Op de site www.hemochromatose.nl vindt u een brief, die u aan directe familie kunt geven. Daarin staat wat primaire hemochromatose is en welk bloedonderzoek er gedaan moet worden.

**Familieleden krijgen
het advies een afspraak te maken
met een klinisch geneticus
of genetisch consulent**

9 Is een strikt dieet nodig?

Alle voedingsmiddelen bevatten ijzer. Daardoor is het bijna onmogelijk om een ijzervrij dieet te volgen. Als u een jaar lang een zeer streng ijzerarm dieet zou volgen, dan komt dat overeen met 1 tot 3 aderlatingen minder per jaar. Maar met een streng ijzerarm dieet loopt u het risico dat u te weinig binnenkrijgt van bepaalde vitamines en mineralen die immers ook verloren gaan bij het aderlaten.

Wat kunt u gemakkelijk doen of laten?

- Eet bij de maaltijd geen fruit en drink bij de maaltijd ook geen zure vitamine C-rijke vruchtensappen, zoals sinaasappelsap en grapefruitsap. Uw lichaam neemt namelijk extra ijzer op als u dit soort dranken tijdens de maaltijd nuttigt. Neem daarom 2 stuks fruit per dag tussen de maaltijden door.
- Wees voorzichtig met multivitamines, want zij bevatten meestal erg veel ijzer en vitamine C.
- Thee drinken tijdens de maaltijd vermindert de opname van ijzer met ongeveer 30%.
- Wees matig met rood vlees (rund en varken). Het bevat veel gemakkelijk opneembaar ijzer.

- Wees ook voorzichtig met alcohol. Zowel alcohol als te veel ijzer zijn schadelijk voor de lever. Gecombineerd versterken ze elkaar waardoor er eerder kans is op de ontwikkeling van leverziekten.
- Kook niet in gietijzeren pannen.
- Voor iedereen, en dus ook voor hemochromatose patiënten geldt: eet voldoende groente en fruit. Als u dagelijks gezond, gevarieerd en matig eet en bovendien zorgt voor voldoende lichaamsbeweging, kunnen de schadelijke gevolgen van overtollig ijzer in het lichaam beter bestreden worden.

10 Verzekeringen

Nu het mogelijk is om hemochromatose vast te stellen met DNA-onderzoek, is het voor hemochromatose patiënten en hun familieleden makkelijker geworden om bepaalde verzekeringen af te sluiten. Daarbij kunt u denken aan een levensverzekering of een arbeidsongeschiktheidsverzekering. Toen er nog geen DNA-onderzoek mogelijk was, had in theorie ieder familielid een verhoogde kans om hemochromatose te krijgen.

Tegenwoordig kunnen alle familieleden die de afwijkende genen hebben, worden geïdentificeerd. Voor hen is er een eenvoudige behandeling beschikbaar, waarmee schade aan organen wordt voorkomen. Indien er geen ernstige orgaanschade aanwezig is, is er geen risico voor de verzekeraar. Ook familieleden die geen afwijkende genen hebben of die alleen drager zijn van het afwijkende gen, vormen geen hoger risico voor de verzekeraar.

Hemochromatose Vereniging Nederland

De Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN) behartigt de belangen van hemochromatose patiënten bij artsen, artsorganisaties, overkoepelende instellingen, verzekeraars en overheid. Zij doet dit door het lichamelijke, psychische en sociaal maatschappelijk welzijn van mensen te bevorderen bij wie de diagnose “hemochromatose” is gesteld. De vereniging geeft verder voorlichting over hemochromatose en daarmee samenhangende ziektebeelden en stimuleert wetenschappelijk onderzoek naar deze ziekte. Zij heeft meegewerkt aan de landelijke medische richtlijn hemochromatose die in 2007 tot stand is gekomen. Dat is een richtlijn met aanwijzingen voor de diagnose en behandeling van hemochromatose. De tekst van de richtlijn is te lezen op www.hemochromatose.nl.

Eind 2017 is een vernieuwde versie van deze richtlijn uitgebracht waar ook de HVN aan heeft meegewerkt. De vereniging heeft een aantal medische adviseurs, die allemaal gespecialiseerd zijn op het gebied van hemochromatose en samen de Medische Adviesraad vormen. De vereniging organiseert in Nederland voor patiënten informatie- en contactbijeenkomsten, geeft het kwartaalblad IJzerwijzer uit, informeert via een eigen brochure en onderhoudt een eigen website. Wilt u lid of donateur worden van de vereniging? Dan kunt u zich opgeven via de website www.hemochromatose.nl.

Nuttige adressen en telefoonnummers

Diabetesvereniging Nederland
www.dvn.nl

Hartpatiënten vereniging
www.hartpatiënten.nl

Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN)
info@hemochromatose.nl
www.hemochromatose.nl

Maag Lever Darm Stichting
www.mlds.nl

Nederlandse Leverpatiënten Vereniging
www.leverpatiëntenvereniging.nl

Nederlandse Patiënten Consumenten Federatie (NPCF)
www.patiëntenfederatie.nl

Reumavereniging
www.reumafonds.nl

Sanquin
www.sanquin.nl

Stichting Voedingscentrum Nederland
www.voedingscentrum.nl



Hemochromatose
Vereniging Nederland

Begrippen

Bloedarmoede

te weinig rode bloedcellen (anemie)

Diabetes Mellitus

suikerziekte

DNA

erfelijk materiaal, waarvan de helft van de biologische vader en de helft van de biologische moeder is verkregen

Ferritine

oplosbaar eiwit, dat ervoor zorgt dat ijzer in de cellen op een onschadelijke manier wordt opgeslagen

Fibrose

toename van bindweefsel in een orgaan

Gen

biologische eenheid van overerving; deel van een chromosoom dat een erfelijke eigenschap bepaalt

Hemochromatose

ijzerstapelingsziekte

Hemoglobine (Hb)

rode bloedkleurstof

Hereditair

erfelijk

Heterozygoot

de patiënt heeft van één van de ouders het gen voor hemochromatose gekregen

HFE

hemochromatose-gen; erfelijke substantie waarin via DNA-onderzoek bij patiënten en familieleden kan worden vastgesteld of men de erfelijke eigenschap voor hereditaire hemochromatose heeft

HH

hereditaire of primaire hemochromatose

Homozygoot

de patiënt heeft van beide ouders het gen voor hemochromatose gekregen

Leverbiopsie

onderzoek van kleine stukjes weefsel van de lever

Leverfibrose en levercirrose

verlittekening van de lever; er wordt bindweefsel gevormd dat leidt tot afsterving van levercellen

“MRI”, magnetic resonance imaging

techniek om organen in beeld te brengen

Plasma

het waterige gedeelte van het bloed, dat achterblijft nadat de rode en witte bloedcellen zijn verwijderd

Primaire Hemochromatose

erfelijke ijzerstapelingsziekte door een mutatie in het HFE-gen

Secundaire Hemochromatose

ijzerstapelingsziekte ontstaan door andere oorzaken dan genetische HFE-mutaties

Transferrine

eiwit dat zorgt voor het transport van ijzer in bloed

Transferrineverzadiging (transferrinesaturatie)

verzadigingspercentage van transferrine met ijzer (normaal ongeveer 30 procent)

Ijzerabsorptie

opname van ijzer in het bloed vanuit de voeding in de darm

Ijzerbindingscapaciteit

capaciteit van de eiwitten in het bloed om ijzer te binden

Deze brochure is een uitgave van de Hemochromatose Vereniging Nederland



HVN

Hemochromatose
Vereniging Nederland