

# ijzerwijzer 4

Tijdschrift over ijzerstapeling 23<sup>ste</sup> jaargang, december 2022



- Lotgenotencontactdag
- Europees nieuws
- Interview HVN-lid
- Nieuws van het bestuur





Voorwoord



Lotgenotencontact



Vrijwilligers HVN



Europees nieuws



Interview HVN-lid



Nieuws van het bestuur



Compound heterozyoot



Vraag en Antwoord



Patiëntencontact

Hemochromatose Vereniging Nederland  
Postbus 418, 2000AK Haarlem

Telefonisch contact met de voorzitter  
(via MEO): 088 - 505 43 21  
[info@hemochromatose.nl](mailto:info@hemochromatose.nl)  
[www.hemochromatose.nl](http://www.hemochromatose.nl)

#### Redactie

Raymond Mertens  
Gijsbertha Reiling  
Frans Hoogeveen  
Femmy Soeters (eindredacteur)  
Menno van der Waart (hoofredacteur)

#### Redactieadres:

E [hoofredacteur@hemochromatose.nl](mailto:hoofredacteur@hemochromatose.nl)

Kopijstop nr. 1 • 15 januari 2023

#### Bestuur Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN)

**Cees van Deursen, voorzitter**  
E [voorzitter@hemochromatose.nl](mailto:voorzitter@hemochromatose.nl)

**Annemieke Vroom, secretaris**  
E [secretaris@hemochromatose.nl](mailto:secretaris@hemochromatose.nl)

**Hans Louwrier, penningmeester**  
E [penningmeester@hemochromatose.nl](mailto:penningmeester@hemochromatose.nl)

#### Vacature

E [bestuurslid2@hemochromatose.nl](mailto:bestuurslid2@hemochromatose.nl)

#### Menno van der Waart, P&R

E [hoofredacteur@hemochromatose.nl](mailto:hoofredacteur@hemochromatose.nl)

#### Ledenadministratie

Ans Klerx  
E [ledenadm1@hemochromatose.nl](mailto:ledenadm1@hemochromatose.nl)

#### Webmaster

Theo van der Zee  
E [webmaster@hemochromatose.nl](mailto:webmaster@hemochromatose.nl)

#### Medische Advies Raad

Dr. F. de Boer  
Dr. C.T.B.M. van Deursen  
Dr. J. Giltay  
Dr. E.M.G. Jacobs  
Dr. H.G. Kreeftenberg  
Dr. A. Rennings  
Drs. K. Soufidi  
Prof. dr. D.W. Swinkels

#### Vormgeving

MEO

#### Drukwerk

MEO

ISSN 15716678

IJzerwijzer is een uitgave van de Hemochromatose Vereniging Nederland en verschijnt vier keer per jaar. De vereniging heeft als doel het behartigen van patiëntenbelangen van mensen met hemochromatose. Het lidmaatschap loopt van 1 januari tot en met 31 december van een jaar. Het lidmaatschap kan worden opgezegd vóór 1 november. De eindverantwoordelijkheid van IJzerwijzer ligt bij het bestuur van de HVN. De auteurs zijn verantwoordelijk voor de inhoud van de artikelen. Hoewel de inhoud van deze uitgave met zeer veel zorg is samengesteld, aanvaardt de HVN geen enkele aansprakelijkheid voor schade die is ontstaan door eventuele fouten en of onvolkomenheden. Het overnemen van artikelen en mededelingen uit IJzerwijzer is geoorloofd na schriftelijke toestemming van het bestuur van de HVN en met bronvermelding. De redactie behoudt zich het recht voor om ingezonden bijdragen in te korten en te redigeren. Deze IJzerwijzer is gedrukt op niet milieubelastend papier.



**N**a een rustiger zomerperiode was er de laatste maanden van het jaar een goed gevuld programma. Het was duidelijk te merken dat de beperkingen van eerdere jaren door

de Coronapandemie nu niet meer van kracht waren. We hebben dit jaar zelfs drie lotgenoten contactmiddagen kunnen organiseren en voor het eerst in drie jaar is er weer een vergadering geweest van het bestuur met de leden van de Medische Advies Raad. Ook kon de vrijwilligersdag op een meer uitgebreide manier worden ingevuld dan eerder mogelijk was.

In dit nummer van de IJzerwijzer kunt u het verslag lezen van de bijeenkomst in Weert op 17 september waar dr. Rick van Loon een presentatie gaf over een nieuwe techniek waarmee ook lastige bloedvaten beter aangeprikt kunnen worden. Daarna presenteerde dr. Wenke Moris de resultaten van een aantal onderzoeken waarop zij in juni van dit jaar in Maastricht is gepromoveerd.

In juli was de jaarvergadering van de Europese hemochromatose organisatie, de EFAPH; hiervan is een samenvatting gemaakt voor de IJzerwijzer.

Een regelmatig terugkerend item in ons kwartaalblad zijn de ervaringen van onze leden. Dit keer vertelt Adriaan zijn verhaal. En Frans Hoogeveen heeft contact opgenomen met Centia Maltha naar aanleiding van een mail die zij naar de redactie van de IJzerwijzer stuurde. De "compound heterozygotie" (de combinatie van twee verschillende mutaties: C282Y en H63D) geeft aanleiding tot vragen en opmerkingen. Het onderwerp houdt menigeen bezig zoals ook bleek tijdens de contactmiddag in Goes. Ik heb geprobeerd in de rubriek "Beste Cees" daarover wat meer duidelijkheid te scheppen.

Er wordt volop gebruik gemaakt van de mogelijkheid om vragen te stellen in het e-mail spreekuur. Vaak worden deze naar het algemene info-account van de vereniging gestuurd. Omdat het vaak om persoonlijke kwesties van medische aard gaat is het beter om de gegevens en de vraag te sturen naar: voorzitter@hemochromatose.nl. De privacy is op deze manier in ieder geval gewaarborgd.

Het Covid virus houdt zich redelijk koest, mede door de weerstand in de bevolking als gevolg van doorgemaakte infectie en/of vaccinatie. Laten we hopen dat we dit jaar Kerstmis en Oud en Nieuw kunnen vieren met familie en vrienden zonder beperkingen van lockdown en avondklok.

De situatie in de wereld met de oorlog in Oekraïne en de gevolgen daarvan wat betreft de energiekosten en de inflatie en alles wat daarmee samenhangt brengt weer andere zorgen met zich mee. Desondanks hoop ik dat er voor u toch lichtpunten zijn in deze donkere dagen. Graag wens ik dan ook u allen, mede namens het bestuur, mooie en gezellige feestdagen toe, en alle goeds voor 2023.

Cees van Deursen, voorzitter



## Roest op de voorpagina

Op de voorpagina van deze IJzerwijzer opnieuw een roestfoto gemaakt door Foto Zaanstad. De fotograaf zag deze roestige ketting liggen op de punt van een halve boot die nu fungeert als bloembak. De boot ligt op de kant in het pittoreske buurtschap Haaldersbroek in Zaandam.

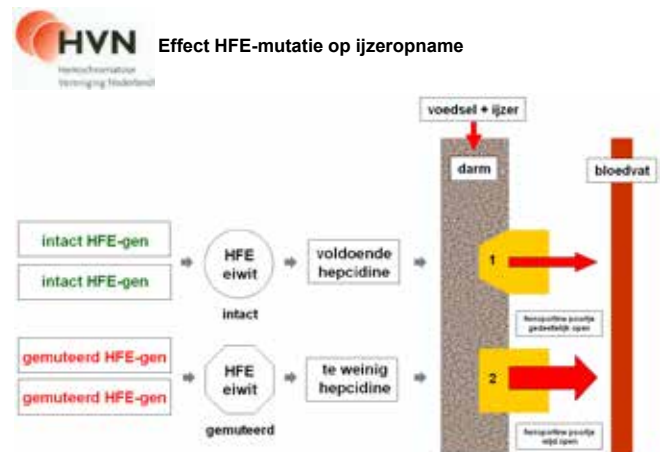
## Recente ontwikkelingen in genetische ijzerstapeling

De HVN-lotgenotencontactdag van 17 september 2022 vond plaats in het Fletcher Hotel te Weert. Na een hartelijk welkomstwoord van onze voorzitter dr. Cees van Deursen sprak mevrouw dr. Wenke Moris over recente ontwikkelingen in de genetische ijzerstapeling; zij is arts-assistent in opleiding tot Maag-Darm-Lever (MDL) arts en momenteel werkzaam in het Maastricht UCM+.

### Introductie

De onderzoeksgroep in Zuid-Nederland, te weten Maastricht UMC+ en het Zuyderland MC, houdt zich bezig met onderwerpen die betrekking hebben op de ijzerhuishouding. Zij richt zich vooral op verbetering van het stellen van de diagnose hemochromatose, op verbetering van de behandeling van patiënten met hemochromatose, en op vergroten van de kennis over het ontstaan van de klachten. Hopelijk kan daardoor een betere aanpak mogelijk worden gemaakt.

Dr. Moris begon in 2014 aan een wetenschapsstage in de ijzerwerkgroep en werkte sindsdien intensief mee aan verschillende onderzoeken. Dit resulteerde in een fraai en klinisch relevant proefschrift, waarop zij op 29 juni jl. in Maastricht promoveerde. Dr. Moris lichtte in haar presentatie enkele onderzoeken toe. Deel één van haar proefschrift richt zich op de diagnostische problemen bij de analyse van hyperferritinemie en deel twee op HFE-gerelateerde hemochromatose, de meest voorkomende oorzaak van ijzerovermaat in het lichaam.



### Inleiding Ijzerhuishouding

Ijzer in ons voedsel wordt via de dunne darmcellen opgenomen, en vervolgens via het eiwit ferroportine naar de bloedvatzijde van de darmcellen geëxporteerd. Het ijzer wordt vervolgens aan het transporteiwit transferrine gebonden en zo door de bloedvaten vervoert. Bij opslag van ijzermoleculen in organen als de lever, zit het ijzer gebonden aan het eiwit ferritine. Het eiwit hepcidine kan op zijn beurt het ijzeropnameproces reguleren door de opname van ijzer uit de darmcellen via ferroportine te remmen. Bij erfelijke hemochromatose wordt door mutaties in het HFE gen, te weinig hepcidine aangemaakt wat resulteert in de afwezigheid van een rem op de ijzeropname. Dit zal leiden tot een verhoogde ijzeropname in de darm. Doordat het lichaam geen uitscheidingsmechanisme van ijzer kent, raakt het bloed verzadigd en worden organen zoals o.a. de lever maar ook gewrichten door opslag van het overtollige ijzer belast.

### Te hoog ferritinegehalte (hyperferritinemie) is niet alleen kenmerkend voor hemochromatose

In haar proefschrift beschrijft dr. Moris dat in de algemene bevolking bij 12 % een verhoogd serum ferritine gehalte in het bloed wordt aangetroffen. Deze hyperferritinemie is niet erg specifiek; het kan veroorzaakt worden door een overmaat aan ijzer maar het kan ook wijzen op een ontsteking, op infectie of op kanker.

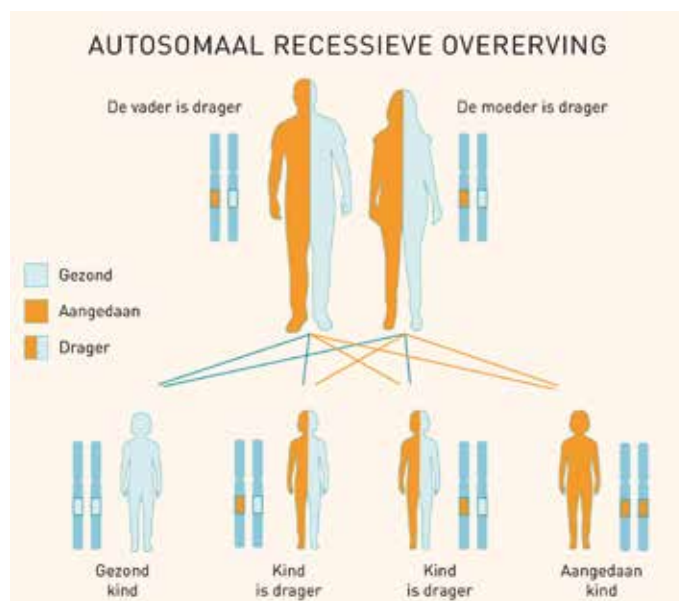
Ook kan hyperferritinemie worden veroorzaakt door het metabool syndroom, een combinatie van enkele van de volgende klachten: verhoogd cholesterolgehalte, hoge bloeddruk, overgewicht (vooral toename van de buikomvang) en een hoge bloedsuikerspiegel. De behandeling van het metabool syndroom bestaat met name uit leefstijlmaatregelen

zoals gewichtsvermindering, minder alcoholhoudende drank nuttigen, stoppen met roken en meer lichamelijke inspanning. Soms zijn er medicijnen nodig. Een andere oorzaak voor hyperferritinemie is een toegenomen gebruik van alcoholhoudende dranken. De grens voor overmatig alcoholgebruik ligt voor vrouwen bij 14 glazen en voor mannen bij 21 glazen per week. Ook de aanwezigheid van leververvetting kan een hyperferritinemie veroorzaken. Op basis van een systematische literatuur review van dr. Moris werd geconcludeerd, dat bij mensen met leververvetting in de meerderheid van de gevallen hyperferritinemie een gevolg is van een ontsteking. De aangewezen behandeling hiervoor is dan ook niet aderen maar leefstijlinterventies zoals gewichtsvermindering.

Bij twijfel over de aanwezigheid van een overmaat aan ijzer bij mensen met een hyperferritinemie kan een MRI van de lever voor de bepaling van de ijzer concentratie behulpzaam zijn. Echter de huidige afkapwaarde om de aanwezigheid van ijzer vast te stellen blijkt te laag. Om die reden is de lever ijzer index geïntroduceerd om vast te stellen bij welke patiënten een evidente overmaat aan ijzer aanwezig is. De lever ijzer index wordt bepaald door de gemeten ijzer concentratie, gemeten via MRI, te delen door de leeftijd ten tijde van de MRI. De factor leeftijd wordt gebruikt omdat de lever ijzer concentratie vanaf jongere leeftijd sneller zal toenemen in de loop van de tijd bij mensen met erfelijke hemochromatose vergeleken met andere oorzaken voor de hyperferritinemie zoals overgewicht of toegenomen alcohol consumptie. Bij een lever ijzer index  $< 2$  is geen sprake van evidente ijzerstapeling en bij een waarde  $\geq 2$  is er wel sprake van een evidente ijzerstapeling.

### Erfelijkheid

In deel twee van haar proefschrift heeft Dr. Moris zich op de HFE-gerelateerde hemochromatose gericht, de meest voorkomende oorzaak van ijzerovermaat in het lichaam. Hemochromatose, ook wel ijzerstapeling genoemd, kan erfelijk zijn (primaire hemochromatose) of ontstaan ten gevolge van andere ziektebeelden (secundaire hemochromatose). Elk individu is in bezit van twee kopieën van het HFE gen, elk van een van de ouders, en deze kopie kan gezond of gemuteerd zijn. Er is sprake van erfelijke hemochromatose wanneer iemand in het bezit is van twee gemuteerde kopieën. De grootste kans op het ontwikkelen van hemochromatose-gerelateerde symptomen ontstaat wanneer op elk kopie van het HFE-gen de C282Y mutatie voorkomt (C282Y homozygotie). De C282Y mutatie komt voor bij 1 op de 200-250 mensen in de kaukasische bevolking. Andere mutaties in het HFE-gen zijn H63D homo- of heterozygotie, S65C homo- of heterozygotie en compound C282Y/H63D, die in principe geen ijzerstapeling veroorzaken.



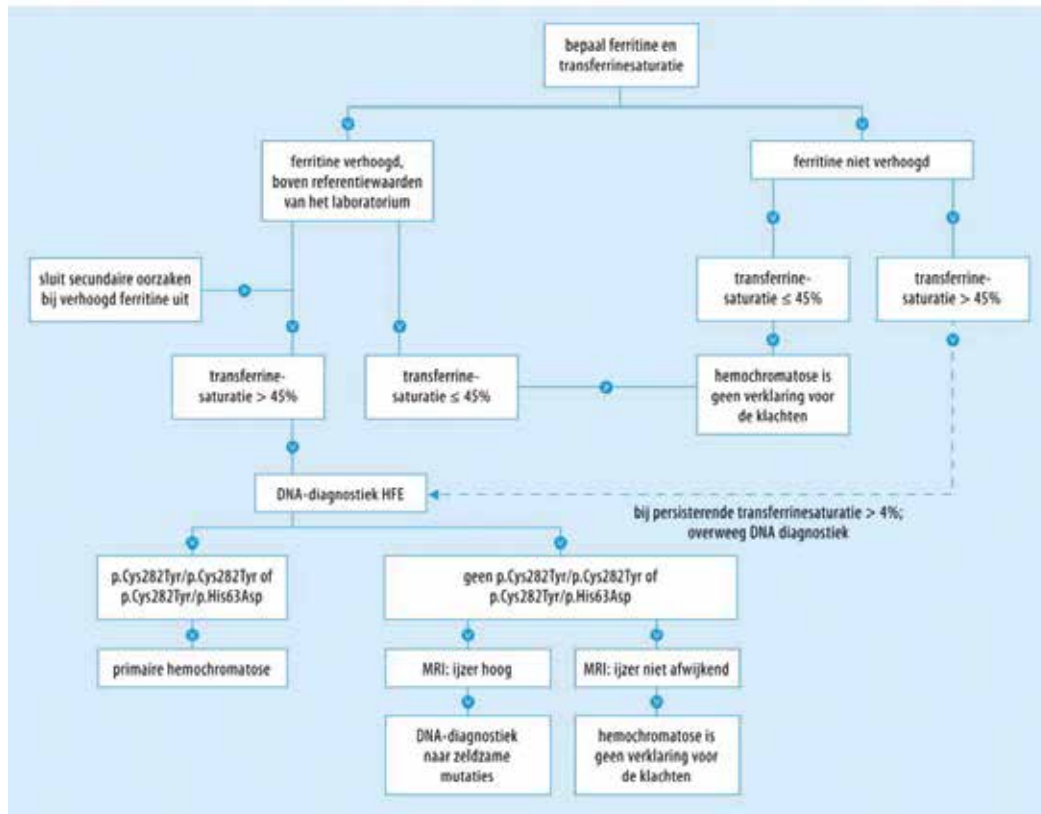
Niet iedereen met een homozygote C282Y mutatie in het HFE gen gaat daadwerkelijk ijzerstapelen, omdat er daarbij kennelijk ook andere factoren een rol spelen die nog niet goed in kaart zijn gebracht.

Symptomen, die kunnen optreden bij erfelijke hemochromatose zijn: bruinkleurig van de huid, vermoeidheid, botontkalking, gewrichtsklachten, buikpijn, impotentie, hartritme stoornissen, suikerziekte, leveraandoeningen, verlittekening van en kanker in de lever. Deze symptomen komen niet vaker voor dan in de algemene bevolking.

### Diagnostiek en behandeling

In deel twee van haar proefschrift heeft dr. Moris aan de hand van een op de populatie gebaseerde groep van 360 patiënten uit de regio Zuid-Limburg inzicht verkregen over de epidemiologie, fenotypische expressie, ziekteverschijnselen en complicaties van hemochromatose. De HFE-hemochromatose groep bestond uit 360 patiënten, die 10 jaar zijn gevolgd. Conclusies uit het onderzoek waren onder andere dat hemochromatose zich vaak niet openbaart door klachten (slechts 30 % door gerelateerde symptomen) maar meestal door toeval wordt opgespoord zoals bij sportkeuring, jaarlijkse controle of familie screening. Van al deze mensen hadden 56 % gewrichtsklachten, 13 % leververlittekening en 6 % leverkanker. Er werd opvallend minder frequent en minder uitgesproken orgaanbetrokkenheid gevonden in vergelijking met eerdere rapportages. Dit verschil berust waarschijnlijk op meer vroegtijdige diagnose en vroegtijdige behandeling van hemochromatose.





Diagnostisch diagram bij verdenking op hemochromatose; dit stroomdiagram is te vinden in de Medische Richtlijn voor Hemochromatose (zie o.a. de HVN website)

Bij klinische verdenking van erfelijke hemochromatose wordt bovenstaand schema gehanteerd, om te beslissen of er een indicatie is voor verder genetisch onderzoek. Belangrijke waarden zijn hierbij de ferritine- en transferrinesaturatie-(TSAT) waarde. Een TSAT-waarde van > 45 % gecombineerd met een verhoogde ferritine-waarde is meestal aanleiding voor verder genetisch testen.

In de ontijzeringsfase wordt er via wekelijks aderlaten naar gestreefd om de serum ferritine waarde terug te brengen tot 100 ug/l. Hierna, in de zogenoemde onderhoudsfase, is het de bedoeling om hernieuwde ijzerstapeling te voorkomen. Dit kan worden bereikt met minder frequente aderlatingen. Hierbij wordt ernaar gestreefd om de ferritinespiegel onder de bovengrens van de normaalwaarden te houden, in combinatie met een transferrinesaturatie-(TSAT) waarde minder dan 70 %. Een andere behandeling is erythrocytaferese. Ook wordt gezien dat mensen die maagzuurremmers gebruiken minder vaak aderlatingen nodig hebben.

### Conclusie:

- Hemochromatose is een genetische fout waardoor opname van ijzer niet kan worden afgeremd.
- Aanwezigheid van andere risico factoren (zoals hoge alcohol inname en overgewicht) verhogen ferritine en geven meer kans op leverschade.
- Onder bepaalde voorwaarden kan worden afgezien van genetische testen bij familieleden.
- Symptomen komen niet vaker voor dan in algemene bevolking.
- Behandeling is gericht op het verlagen van ijzerwaarden en voorkomen van schade op lange termijn.
- Bloeddonatie via de bloedbank is, onder bepaalde voorwaarden, alleen mogelijk in de onderhoudsfase.

Bron:

W. Moris (2022): "Recent advances in genetic iron overload-related disorders: with special focus on ferritin and HFE-related hemochromatosis".

Raymond Mertens

## Nieuwe echogeleide priktechniek van aders verbetert spectaculair het slagingspercentage



Een tweede spreker tijdens deze lotgenotendag was dr. Rick van Loon. Hij sprak over een door hem ontwikkelde nieuwe techniek voor het aanprikken van een bloedvat: in één keer raak met echografie.

### Introductie

Iedereen zal wel eens een aderprik ondergaan, de een vaker dan de ander. Vooral als je hemochromatose hebt, is het soms wekelijks raak, tenminste als dat prikken goed. Als je niet gezegend bent met "makkelijke" aders, kan de gang naar het laboratorium of naar de dagbehandeling een hele last zijn, zodat je de bui al weer ziet aankomen: prikken, missen, zoeken naar het bloedvat, met pijnlijke blauwe plekken als herinnering aan deze marteling.

Dr. van Loon is anesthesiemedewerker van het Catharina Ziekenhuis in Eindhoven. Hij vond dat het mogelijk moest zijn om het aanprikken van bloedvaten trefzekerder te maken en hij heeft een techniek ontwikkeld die het slagingspercentage van het aanprikken van een ader sterk verbetert.

Op 24 september 2021 promoveerde hij aan de TU Eindhoven op dit onderwerp. Hieronder zal meer uitleg gegeven worden over zijn echogeleide prikmethode.

### Niet iedere poging tot het inbrengen van een infuuskatheter is succesvol

Ondanks het routinematige karakter is niet elke poging tot het inbrengen van een infuuskatheter c.q. aderprikken succesvol. Het is een terugkerend probleem op de werkvloer van een ziekenhuis: het misprikken van infuusnaalden. In 19 % van de gevallen lukt het de eerste keer niet om een infuus aan te brengen, omdat de patiënten zogenoemde 'moeilijke aders' hebben. Dr. van Loon

toonde in zijn onderzoek aan dat met behulp van echografie het percentage van misprikken kan worden teruggebracht tot 7 %.

Indicaties voor het aderprikken of aanbrengen van een infuuskatheter zijn: toedienen van infuusvloeistoffen, afname van bloed voor onderzoek, toedienen van antibiotica of noodmedicatie en het starten van algehele anesthesie.

Met de doelmatige inzet van aanvullende technologie zoals echogeleid prikken kan er als het ware onder de huid van de arm worden gekeken en kunnen aders die met het blote oog onzichtbaar zijn, worden opgespoord. Aders worden dan zichtbaar op de monitor van de echografieapparatuur, waardoor een infuusnaald gericht naar de ader kan worden gestuurd. Verdere factoren voor succes zijn ervaring, getraindheid van zorgverleners en de selectie van patiënten met een verhoogd risico.

### Gebruik van het Adult Difficult Intravenous Access (A-DIVA) model om het individuele risicoprofiel van elke patiënt in kaart te brengen

Om te bepalen of een patiënt makkelijk of moeilijk te prikken is, ontwikkelde dr. Rick van Loon eerst een model om vooraf het individuele risicoprofiel van elke patiënt vast te kunnen stellen: het Adult Difficult Intravenous Access (A-DIVA) model, vrij vertaald 'volwassenen met toegankelijke aders'. Met de A-DIVA-schaal worden patiënten ingedeeld op basis van hun individuele risico op misprikken. Risicofactoren voor het misprikken zijn: voorgeschiedenis van misprikken, geen ader zichtbaar, geen ader voelbaar, de zorgverlener verwacht mis te prikken en aders kleiner dan 3 mm.

Volgens dr. van Loon onderscheiden we drie categorieën: laag (score 0 of 1); gemiddeld (score 2 of 3); en hoog-risicopatiënten (score 4 of 5). Met name in die laatste groep is het slagingspercentage van het prikken tijdens de eerste poging laag, slechts 6 %.

Dr. van Loon heeft goed nieuws voor de patiëntengroep met een hoge A-DIVA score van 4 of 5: door zijn aanpak is het slagingspercentage spectaculair gestegen van 6 naar 94 %.

### Specifieke training

Als blijkt dat een patiënt op basis van A-DIVA score moeilijk te prikken is, kan er in het ziekenhuis gevraagd worden naar een anesthesiemedewerker of verpleegkundige die opgeleid is in het echogeleid aderprikken.

Daarom ontwikkelde dr. van Loon met succes een specifieke training voor anesthesiemedewerkers en verpleegkundigen om echografie bij het prikken te kunnen toepassen. Uit zijn onderzoek blijkt dat na 34 gesuperviseerde echogeleide procedures de

deelnemers in staat zijn om in meer dan 90 % van de gevallen de eerste prikpoging succesvol te laten zijn.

### Afsluiting

Dr. van Loon hoopt dat zijn onderzoek ertoe bijdraagt dat het misprikken van patiënten steeds minder vaak voorkomt. Honderd procent zal niet gehaald worden, maar elke verbetering op dit vlak is van grote meerwaarde voor de patiënt.

Bron:

van Loon, F. H. J. (2021). Difficult peripheral intravenous cannulation: decision-based application of point-of-care ultrasound to increase cannulation success. [Phd Thesis 2 (Research NOT TU/e / Graduation TU/e), Electrical Engineering]. Technische Universiteit Eindhoven

Raymond Mertens

# Vrijwilligers HVN

## Jaarlijkse vrijwilligersdag

Op 15 oktober, een zonnige zaterdagmiddag, reed ik naar het 'Wapen van Haarzuilens', waar de jaarlijkse vrijwilligersdag van onze vereniging een aanvang zou nemen met koffie en appeltaart. Als recent lid van de HVN en nieuwbakken redacteur van de IJzerwijzer was ik benieuwd de andere vrijwilligers te ontmoeten.

Rond half twee zaten we met een twintigtal mensen aan de koffie. Annemieke Vroom, die de dag had georganiseerd, trapte af met een welkomstwoord. Daarna volgde een bezoek aan Kasteel De Haar, het grootste middeleeuwse kasteel van Nederland, gelegen in een prachtig park van ruim 55 hectaren. Het kasteel en het park met zijn prachtige stijltuinen maakten indruk. Het interieur van het kasteel met de schitterende kunstcollecties evenzeer. Tegen het einde van de middag togen we naar Kamerik, waar we zouden dineren en elkaar nader konden ontmoeten. Het werd een genoeglijk samenzijn, waarbij het mij wederom opviel hoe snel er verbondenheid tussen mensen ontstaat wanneer zij zich met elkaar inzetten voor een gezamenlijk doel. Annemieke had dus eer van haar werk, waarvoor ik haar uit naam van alle vrijwilligers hartelijk dank zeg.

Frans Hoogeveen





## Verslag van de EFAPH vergadering



Op zondag 17 juli hield de European Federation of Associations of Patients with Hemochromatosis (EFAPH) haar jaarvergadering. Die bijeenkomst vond plaats in Oxford, maar kon ook online worden gevolgd, dus via de laptop. Onze HVN voorzitter, Cees van Deursen, is lid van het bestuur van deze Europese overkoepelende organisatie; hij heeft zijn zondag besteed aan het digitaal bijwonen van deze vergadering. Hij doet hieronder, samen met Menno van der Waart die als toehoorder ook goeddeels aanwezig was, verslag van deze bijeenkomst.

**N**a de opening gaf Ketil Toska, de voorzitter van de EFAPH, een overzicht van de activiteiten van het bestuur. Hierna hadden de vertegenwoordigers van de verschillende landen gelegenheid om hun activiteiten te presenteren en toe te lichten. Daarvan heeft de HVN ook gebruik gemaakt.

Bij de presentaties van andere landen viel op dat enkele heel actief zijn geweest in de Hemochromatosis Awareness Week, met onder andere een aantal belangrijke gebouwen die rood werden belicht: "Light up red". De HVN heeft tot nu toe niet zo'n "bewustwordings week" georganiseerd, maar wat niet is kan misschien nog komen.

In diverse landen wordt gewerkt aan betere informatie over de behandeling met aderlatingen. Ook is het in een aantal landen nog niet mogelijk voor patiënten met hemochromatose om via de bloedbank bloed te laten afnemen en dit als donorbloed te laten gebruiken.

### Facebook en podcasts

Meerdere landen hebben goede ervaringen met Facebook groepen om contact te hebben en te houden met patiënten. Er waren ook meldingen van podcasts (gesproken verhalen die via internet kunnen worden beluisterd) die enthousiast werden ontvangen door de leden. Barbara Butzeck vertelde dat men in Duitsland in een vergevorderd stadium is om een rondreizende tentoonstelling te organiseren over de geschiedenis van het aderlaten en van interviews met patiënten.

Graça Porto vertelde over een enquête onder de EFAPH leden naar de wenselijkheid van bevolkingsonderzoek op hemochromatose. De meeste leden (82 %) zijn voorstander van zo'n onderzoek met name in landen met relatief veel gevallen van hemochromatose, zoals bijvoorbeeld in Nederland. Dat zou dan voor het eerst moeten worden uitgevoerd in de leeftijdsgroep van 20-40 jaar en daarna om de vijf jaar. Of deze uitkomst ook in de praktijk gaat leiden tot zo'n bevolkingsonderzoek is nog verre van zeker. In het verleden heeft de HVN hier ook voor gepleit maar volgens de kosten/baten analyse was dat toen niet haalbaar.

### Gewrichtsklachten

Stephanie Finzel rapporteerde over een onderzoek naar gewrichtsklachten bij verschillende groepen patiënten: homozygote hemochromatose patiënten die last hebben van ijzerstapeling; homozygote hemochromatose patiënten die geen last hebben van ijzerstapeling; en patiënten die helemaal geen hemochromatose hebben.

Maar alle drie groepen patiënten hebben wel last van gewrichtsklachten. De bedoeling van dit onderzoek is om de gewrichtsklachten veroorzaakt door hemochromatose beter in beeld te krijgen en te kunnen onderscheiden van soortgelijke klachten die niet het gevolg zijn van ijzerstapeling. Daarnaast vroeg Stephanie Finzel om aandacht voor de klachten en verschijnselen van hemochromatose bij vrouwen. Lang niet altijd wordt bij vrouwen met vermoeidheidsklachten door de gynaecoloog gedacht aan hemochromatose. Die zouden ook kunnen komen door heftig bloedverlies bij bevallingen of door de overgang, zo wordt al te vaak verondersteld. En dan wordt soms gekozen voor bloedtransfusie of ijzer-bevattende preparaten. Maar dat is voor hemochromatose patiënten natuurlijk een verkeerde aanpak. Dr. Finzel pleit voor een betere informatie van haar collega's via folders en voorlichting.

Na de lunchpauze besprak Françoise Courtois de voorlopige resultaten van een enquête in de EFAPH lidstaten naar de praktijk omtrent bloeddonatie door patiënten met hemochromatose. Dit onderzoek is nog verre van compleet. De eerste resultaten laten zien dat bloeddonatie door hemochromatose patiënten, onder bepaalde voorwaarden, mogelijk is. In de meeste landen is deze donatie kosteloos en dat is ook zo in Nederland, tenzij het bloed van de hemochromatose patiënt niet als donorbloed kan worden geaccepteerd. In dat geval worden er door Sanquin kosten gedeclareerd bij de verzekeraar van de patiënt.

### Voorlichtingsfilm

De Franse hemochromatose vereniging heeft in samenwerking met de Franse bloedbank een voorlichtingsfilm over hemochromatose gemaakt. Het is een Franstalige film, maar de tekst is ook in het Engels vertaald. Er is interesse van andere landen om een versie in de eigen landstaal te krijgen. Dit wordt opgepakt door het bestuur van de EFAPH.

Mayka Sanchez Fernandez gaf een presentatie over de resultaten van de inventarisatie bij patiënten met hemochromatose naar hun behoeften aangaande verder onderzoek naar klachten e.d. Ook de HVN heeft deze enquête onder haar leden uitgezet en daarover is bij contactbijeenkomsten en in de IJzerwijzer (3/2021) al gerapporteerd. Tot slot gaf Prof. Sanchez nog een korte samenvatting van een aantal presentaties die tijdens een bijeenkomst van de European Iron Club werden gehouden. Rond 16.00 uur werd de vergadering door de voorzitter gesloten.

Cees van Deursen  
Menno van der Waart

## Internist raadde mij aan om naar een psychiater te gaan

In onze serie interviews met HVN-leden ditmaal het verhaal van Adriaan. Een echt interview is het niet, want Adriaan had zelf zijn hele verhaal al aan het papier toevertrouwd. Een lang verhaal, want ook bij Adriaan duurde het lang voordat de diagnose gesteld werd. We hebben het wat moeten inkorten, maar het verhaal is er niet minder heftig door geworden.

### Het verhaal van Adriaan:

Het is zomer 2005.

Alle voortekenen voor een druk najaar op het werk zijn aanwezig. Als logistiek medewerker van een groothandel in (eetbare)kerstpakketartikelen breekt medio september een enorm hectische tijd aan.

Ik was toen 29 jaar, getrouwd en onze tweede zoon was in april geboren. De eerste is ruim een jaar ouder. De hectiek van dat najaar zal ik nooit vergeten. Het liep niet lekker, want de vraag naar onze producten was veel groter dan verwacht. De commercieel manager maakte zich grote zorgen om het aantal uur dat ik werkte. Want als er wat met mij gebeuren zou, zou hij zich zijn hele verdere leven schuldig voelen. Zo'n manager die zich oprecht zorgen maakt om iemands gezondheid kom je maar zelden tegen. Toen de laatste orders dat jaar uitgeleverd waren werd besloten dat het anders moest en kreeg ik de taak dat te regelen.

### Vermoeidheid

Begin 2006 weer wat opgeladen na de kerstvakantie, begon ik aan deze taak. In februari van dat jaar was ik nog steeds moe, maar schonk er geen aandacht aan. In augustus had ik een weekje vrij gepland en een zwager vroeg me om te klussen in zijn nieuwe huis. Die dag viel er een steen op mijn voet (ik wist toen nog niets af van schoenen met stalen neuzen). 's Avonds bij de huisartsenpost bleek mijn grote teen gebroken.

Dat werd helaas gips en de mededeling dat ik het een poosje verplicht rustig aan moest doen. Na een week was ik het stilzitten en foto's uitzoeken helemaal beu. Een collega wilde me op mijn verzoek wel ophalen en weer naar huis brengen en zo was ik na een week thuis weer op het werk. Dit hield ik precies 3 weken vol en op een vrijdag gebeurde het: ineens



overviel de vermoeidheid me zo erg, dat alles blokkeerde. Ik raakte op kantoor gedesorïenteerd, zag zwarte vlekken en had maar één wens: rust en slapen. Ik ben zelf naar huis gereden en wonder boven wonder kwam ik zonder brokken thuis... Wat heb ik toen veel geslapen!

### Internist

De maandag erop contact met de dokter opgenomen. En ja, bloedprikken en even rustig aan doen was het advies. Eind van de week was in ieder geval duidelijk dat mijn leverwaardes weliswaar afweken, maar dat het actieve stadium van Pfeiffer al voorbij was... Dat kon ik me nauwelijks voorstellen overigens, want ik voelde me belabberd. De huisarts vond het overigens wel raadzaam om in verband met die afwijkende leverwaardes een internist te raadplegen. Ook hier weer bloedonderzoeken, maar zonder resultaat.

In december 2006 adviseerde de interniste mij naar een psychiater te gaan. Maar voordat zij met pensioen ging, wilde ze nog één keer het volledige bloedbeeld laten testen. In januari 2007 belde haar opvolger op en stelde zich voor. Naar aanleiding van de laatste onderzoeken was het goede nieuws dat er wat gevonden was en het slechte nieuws dat ze dachten aan hemochromatose vanwege een ferritine van ruim 1300 ug/l. Om zekerheid te krijgen moest ik een leverpunctie en DNA-onderzoek laten doen.

### Schrik

Ik herinner me, dat het DNA-onderzoek door een academisch ziekenhuis werd gedaan. Nog voor ik de uitslag had ontvangen, kregen we een dik postpakket met allerlei informatie over hoe om te gaan met de wetenschap kanker te hebben! De volgende dag beviel mijn vrouw van onze derde. Ik denk nog steeds dat deze bevalling op gang kwam van de schrik. Mijn internist was razend toen hij dat hoorde en heeft passende actie ondernomen. Eind maart 2007 werd bevestigd dat het om heridair (primaire) hemochromatose ging.

De periode die volgde was heel intensief. Om te "ontijzeren" moest ik de eerste 13 weken wekelijks aderlaten. Daarna elke 14 dagen, totdat vastgesteld was hoe snel het ferritine gehalte zich ontwikkelde. Uiteindelijk was ik na 5 maanden ontijzerd en werd het interval van het aderlaten voorlopig op 4x per jaar vastgesteld. Nu, na 15 jaar patiënt te zijn, zit ik nog steeds op 4x per jaar. Gelukkig de laatste jaren wel bij Sanquin als donor.



Er zijn mij wel een paar zaken bijgebleven uit de begintijd van het aderlaten.

- De vermoeidheid nam alleen maar toe;
- Vanaf de eerste aderlating kreeg ik gewrichtspijnen;
- Mijn conditie ging hard achteruit;
- Mijn burn-out klachten (psychisch) verminderden. (Waarschijnlijk door de wetenschap van wat uiteindelijk het onderliggende probleem was)

### Ruimte voor rust

Voor de zomervakantie werkte ik, ondanks het aderlaten en de blijvende vermoeidheid, weer 100 %.

Dat doe ik anno nu nog steeds, maar heb me wel verder ontwikkeld en ben daarna van werkgever en branche veranderd. Inmiddels hebben we een groot gezin mogen krijgen, dus dat brengt ook genoeg drukte met zich mee. Toch is er alle ruimte om rust te nemen als het nodig is.

We hebben besloten onze kinderen pas te laten testen als ze 18 zijn. Mijn ouders zijn beiden drager, maar niet ziek. Een oudere broer heeft ook hemochromatose, maar gek genoeg weer niet de erfelijke variant. Wel hebben we het vermoeden, dat mijn opa, die in 1987 door een herseninfarct is heengegaan, wellicht ook ziek was, maar dit is nooit bewezen. Hij had wel alle symptomen zoals gewrichtsklachten, vermoeidheid enz.

Sporten is een dingetje. Ik wilde wel graag, maar wat ik ook probeerde, het lukte niet; hardlopen, zwemmen, racefietsen, crosstrainer, hometrainer, noem maar op. Gewoon een wandeling van een paar kilometer ging het beste. Vorig jaar zomer bleek, nadat ik opeens niet meer kon lopen na een simpel klusje, dat ik ook een aangeboren heupafwijking heb. Een stukje bot was versplinterd en drukte op een zenuw. Dat was heel pijnlijk. Volgens de specialist was ik bijna klaar voor een nieuwe heup, maar dat probeer ik zo lang mogelijk uit te stellen. Nu begrijp ik ook pas waarom intensieve sporten nooit lukten.

### Verband met hemochromatose?

Waarom schrijf ik dit? Wel, die specialist merkte op dat deze heupafwijking vooral voorkwam in Noord- Europese landen als Noorwegen, Denemarken en Schotland. Nu heb ik eens gelezen dat hemochromatose ook wel eens de Keltische ziekte genoemd wordt omdat dit ook vooral in Noord- Europese landen voorkomt. Wellicht zit er een verband?

Ik realiseer me, dat deze geschiedenis best een lang verhaal is geworden. Voor mij voelt het aan als een stukje verwerking van het verleden, door het gewoon allemaal eens op te schrijven. Dit met de verwachting dat er bij het lezen ongetwijfeld veel herkenning en begrip zal wezen.

Adriaan



## Korte berichten van het bestuur

### Bestuursvergaderingen

Afgelopen kwartaal vergaderde het bestuur op 29 augustus en 10 oktober. Die laatste vergadering werd door onze voorzitter en onze secretaris vanuit huis via Teams gevolgd omdat Cees van Deursen herstellend was van een operatie en Annemieke Vroom was snipverkouden. Toch mooi dat de techniek dit mogelijk maakt!



### Medische Advies Raad

De HVN beschikt over een college van specialisten, de Medisch Advies Raad (MAR). Een van de langst zittende leden, Dr. P.W. van der Linden, die ook een aantal keer als spreker is opgetreden, heeft aangegeven dat hij nu echt met pensioen is en daarom ook zijn lidmaatschap van de MAR wil beëindigen. Wij hebben hem bedankt voor zijn bijdragen en dat onderstreept met een kleine attentie. Gelukkig zijn er ook nieuwkomers. Zo mogen we binnenkort twee nieuwe MAR leden verwelkomen. We zullen er in een volgende IJzerwijzer meer over vertellen.

Tot slot, we hebben het al eerder gevraagd: als uw mail adres is veranderd, wilt u dit dan doorgeven aan Ans Klerx, [ledenadmin1@hemochromatose.nl](mailto:ledenadmin1@hemochromatose.nl).

### Geluidsinstallatie

Bij de contactbijeenkomst in Weert maakten de sprekers, zoals altijd, gebruik van onze eigen geluidsinstallatie. Maar die installatie blijkt steeds meer mankementen te vertonen, irritant voor zowel de sprekers als de toehoorders. Hopelijk behoort dat vanaf nu tot het verleden want er is nieuwe apparatuur aangeschaft die bij de volgende contactbijeenkomst in Goes kan worden gebruikt.



### Facebook en YouTube

Bij die laatste bestuursvergadering waren twee vertegenwoordigers van MEO aanwezig, de organisatie die al een aantal taken voor ons verricht. MEO heeft een voorstel gedaan om voor de HVN een facebook account op te zetten. Dat doen ze al voor een aantal patiëntenorganisaties. Binnenkort zal de HVN dus ook via facebook 'in beeld' zijn met name voor informatie verstrekking, zoals dat ook via onze website gebeurt. Het is niet de bedoeling dat het een actief medium wordt waar patiënten met elkaar ervaringen uitwisselen, zoals dat nu gebeurt via een ander facebook platform. Inmiddels is de HVN ook op YouTube actief met een eigen platform. Dat is opgezet door onze webmaster Theo van der Zee, die het platform ook bijhoudt. Als u "hemochromatose" op YouTube intikt komt u al snel bij de HVN site terecht. Ook in dit geval gaat het om het verstrekken van informatie, maar het is niet een interactieve site. Als u medische vragen heeft, dan staat onze voorzitter klaar om die te beantwoorden: [voorzitter@hemochromatose.nl](mailto:voorzitter@hemochromatose.nl)

Namens het bestuur  
Menno van der Waart

## Het bijzondere verhaal van Centia Maltha

In *IJzerwijzer* 2014/4, alweer acht jaar geleden, verscheen een interview met HVN-lid Centia Maltha, toen 68 jaar oud. Zij vertelde haar medeleden haar persoonlijke verhaal, waarin de late diagnose en haar zeldzame ziektebeeld bij heterozygote hemochromatose centraal stonden. Enkele fragmenten uit dat vraaggesprek:

*"U bent ook altijd moe", zuchtte mijn huisarts in de zeventiger jaren al. Tja, dat kon ik niet ontkennen. Ik had ook hart- en gewrichtsklachten, maar er was nooit iets te vinden. Vroeger kreeg je al snel staalpillen, want "je zou wel bloedarmoede hebben". Maar bij bloedonderzoek bleek ik dat helemaal niet te hebben, integendeel! Eerste signaal dus. Het heeft me er niet van weerhouden om ontzettend veel dingen te doen: werk, reizen, veel organiseren, huis verbouwen, huishouden en kinderen. Heb er echt alles uitgehaald wat erin zat, maar liep wel telkens tegen die beperking aan dat ik zo ongelooflijk moe kon zijn. Dan werd je weer een aansteller gevonden. "Zo'n gezonde jonge meid!"*

*"In 2003 kreeg ik de diagnose reumatoïde artritis, nadat een alerte fysiotherapeut me aanraadde naar de Maartenskliniek in Nijmegen te gaan. Daar merkte de reumatoloog op dat mijn ijzer aan de hoge kant was. Tweede signaal."*

*"Voor andere klachten kwam ik in 2010 bij een MDL-arts, die opmerkte, dat mijn ijzerwaarden wel erg hoog waren. Na mijn melding dat ijzerstapeling in de familie zat, heeft hij onmiddellijk DNA-onderzoek laten doen, en Bingo: samengestelde heterozygotie. Gevonden als bijvangst bij andere klachten! Mijn acht broers en zussen bleken het niet te hebben. Met dit type hemochromatose had ik volgens het DNA-rapport ook maar één procent kans om de ziekte te ontwikkelen. Een hoofdprijs die je niet wilt winnen."*

Zes jaar later, in *IJzerwijzer* 2020/1 deed een andere patiënt met C282Y/H63D ("compound heterozygoot") zijn verhaal. Ten tijde van zijn diagnose was zijn ferritinewaarde even onder de 1200 ug/l, en de transferrineverzadiging 60,7 %. Na een aantal aderalingen voelde hij zich een stuk beter. Hij schreef: *"Ieder lichaam reageert op zijn eigen manier, maar ik voel me goed met een ferritinewaarde van rond de driehonderd, en afgelopen winter heb ik weer lekker mijn rondjes op de ijsbaan kunnen schaatsen."*

Onze voorzitter en internist Cees van Deursen duidde zijn verhaal: "Bij u is sprake van compound heterozygotie, en dit leidt meestal niet tot ijzerstapeling. Men ziet bij mensen met deze combinatie wel vaker een verhoogde ferritinespiegel en vaak hangt dit dan samen met overgewicht (en steatose), ontstekingsverschijnselen, alcoholgebruik en dergelijke. U hebt niet alleen een bij herhaling verhoogde ferritinespiegel, maar ook een verhoogde transferrineverzadiging.



Het is geheel volgens de richtlijn, dat vervolgens bij u een MRI van de lever is verricht. Hierbij bleek er inderdaad sprake te zijn van ijzerstapeling in de lever en ook in de milt. Met de verhoogde transferrineverzadiging en de MRI uitslag zijn er sterke aanwijzingen dat er bij u sprake is van ijzerstapeling, al kan deze niet verklaard worden door de compound heterozygotie. Het feit dat er ook in de milt sprake was van ijzerstapeling, past ook niet bij hemochromatose alleen. U bent dan ook terecht behandeld met aderalingen. Hierbij is de ferritinespiegel fraai gedaald."

Naar aanleiding hiervan nam Centia, 8 jaar na dato, opnieuw contact op met de redactie. Zij schrijft:

*"Beste redactie, Weliswaar te laat, maar naar aanleiding van uw info over heterozygotie in de IJzerwijzer wil ik u mijn ervaringen niet onthouden. Het is bij iedereen zo verschillend, dat verbaast me telkens weer. Voor de goede orde: in 2014 heeft er een interview met mij in de IJzerwijzer gestaan. Al tijdens had ik het vermoeden van ijzerstapeling, ongeveer 11 jaar geleden is het ontdekt door de MDL-arts, als bijvangst: Ferritine ruim 800 ug/l. Het DNA-onderzoek van het Universitair Medisch Centrum Utrecht, afd. Medische Genetica meldde in 2010 dit over mij (toen 64 jaar): "Toont samengestelde heterozygotie voor de c.845G>A (p.Cys282Tyr) en c.187C>G (p.His63Asp) mutaties in het HFE gen."*

# Compound heterozygoot

*Samengestelde heterozygotie heeft een lage penetrantie: ongeveer 1 % vertoont verschijnselen van ijzerstapeling."*

*Ik kom uit een gezin met negen kinderen, maar ben de enige die dit heeft, ook bij mijn kinderen is (gelukkig) niets gevonden. Mijn reactie: "Eén procent, en dat heb ik dan weer?" Ik grossier in auto-immuunaandoeningen, Lichen Planus, MS en reuma, maar zonder de reumafactor, dus sporend met ijzerstapeling. Jaren eerder had de reumatoloog in de Maartenskliniek Nijmegen al navraag gedaan bij de deskundigen van het Radboud, maar testen werd niet nodig gevonden.*

*Mijn vader is jong overleden, onbekend of hij het ook had. Zijn jongere broer niet, zijn zus wel, want vijf van haar zeven kinderen hebben heftige ijzerstapeling, met veelvuldige aderlatingen.*

*Ik heb één keer een serie aderlatingen gehad. Daar zat ook iemand met 1200 ug/l aan ferritine, die dezelfde avond nog fluitend naar Turkije vloog, maar ik sloeg onderuit na de eerste aderlating, was er telkens heel beroerd van en mocht meteen nooit meer zonder begeleiding naar huis.*

*Na de lezing bij de vereniging door een hematoloog van het Haga-ziekenhuis in Den Haag, heb ik me daar aangemeld voor erythrocytaferese. Dat kon, maar mijn ferritine is nog laag genoeg, men laat het tegenwoordig oplopen tot ongeveer 500 ug/l. De operatie voor een nieuw gewricht heeft de ferritine zelfs tijdelijk omlaag geholpen!*

*Kortom: deze zeldzame, over het algemeen als milde vorm beschouwde ijzerstapeling, kan niet alleen behoorlijk belastend zijn, maar kan bovendien een signaal zijn van Multi morbiditeit, dus een serieus aandachtspunt bij mensen met onverklaarde (dus niet onverklaarbare!) klachten. Tegenwoordig spreekt men wel van een op hol geslagen auto-immuunsysteem, las ik onlangs in de NRC. Mijn enige wijsheid is, dat ik toch echt op mijn eigen waarnemingen kan vertrouwen, en expert moet zijn in aandringen en doorzeuren."*

De redactie nam contact met Centia op, waarna zij nog de volgende toelichting gaf.

*"Ik kan nog melden dat mijn ijzerwaarden dusdanig stabiel zijn gebleven, dat ik sinds mijn eerste verhaal, toen 68 en nu 76 jaar, geen aderlatingen meer nodig heb gehad, en niet aan de erythrocytaferese ben toegekomen. Voorlopig ben ik door de hematologe van het Haga-ziekenhuis terug verwezen naar mijn huisarts. Eens per twee jaar bloedonderzoek, en zo nodig terugkomen.*

*Dat is de meevaller tussen de andere aandoeningen, waarvan MS nu helaas niet meer "light" is te noemen, al werd dat door de neurologe niet verwacht.*

*Medisch gezien is die hoge ijzerwaarde een nog groter*

*wereldwonder dan gedacht, want ik realiseerde me, dat mijn baarmoeder is verwijderd op mijn 32e, in 1978. Daarna heb ik geen menstruaties meer gehad. En dan toch pas zoveel later te hoge ijzerwaarden! Maar dat wonderlijke ben ik gewend, ik blij bijvoorbeeld ook allergisch voor botox, dan wel het werkt averechts. Ik krijg er hele hevige, langdurige en pijnlijke spasmen van, terwijl het middel juist bedoeld is om MS-patiënten van de spasmen af te helpen. Zelfs bij Lareb (instituut voor bijwerking rapportage) hadden ze daar nog nooit van gehoord. En dat met een gehalveerde dosis, op mijn aanraden, omdat de meeste medicijnen bij mij veel heftiger werken.*

*Maar daar zijn de deskundigen nu eindelijk ook achter: alles is getest en gebaseerd op gezonde, jonge mannen tot 40-45 jaar. Die medicijnen worden veel vaker door vrouwen gebruikt, en vaak op hogere leeftijd. Dat riep ik al jaren, maar helaas. Ik houd het maar op dat bizarre genenpakketje, wellicht mede veroorzaakt door de slechte conditie van mijn moeder, die rond mijn conceptie vlak na de Tweede Wereldoorlog, begin juni 1945, slechts 40 kg woog, na de hongerwinter 44/45 met een kind aan de borst."*

Wij hebben het indringende en bijzondere verhaal van Centia opnieuw voorgelegd aan Cees van Deursen. In de rubriek 'Beste Cees' laat hij er zijn licht over schijnen.

Frans Hoogeveen



In de IJzerwijzer zijn we dit jaar begonnen met een nieuwe rubriek genaamd: Q & A (Question & Answer) oftewel in goed Nederlands: Vraag en Antwoord. Onder het kopje 'Beste Cees' beantwoordt Cees van Deursen hier prangende vragen van leden die ook voor andere hemochromatosepatiënten interessant kunnen zijn. In de tweede aflevering van deze rubriek is het onderwerp: compound heterozygotie. Cees gaat hierop in op het artikel op de vorige pagina's. Heeft u ook een vraag die wellicht voor publicatie en beantwoording door Cees van Deursen in aanmerking komt, schroom dan niet en stuur deze vraag naar [voorzitter@hemochromatose.nl](mailto:voorzitter@hemochromatose.nl)

## Beste Cees

Het indrukwekkende relaas van Centia Maltha in deze IJzerwijzer brengt ons weer bij de vraag: wat is de betekenis van samengestelde heterozygotie?

**B**ij de ontdekking van het HFE-gen in 1996 werden twee veranderingen (mutaties) van het gen gevonden. Deze mutaties p.C282Y en p.H63D werden aangetroffen bij mensen met hemochromatose. Het werd al snel duidelijk dat degenen die van beide ouders de p.C282Y mutatie hadden geërfd en daarom homozygoot werden genoemd, de grootste kans liepen om ijzerstapeling en ziekteverschijnselen te ontwikkelen.

Ook degenen met de combinatie p.C282Y en p.H63D (samengestelde, ook wel compound, heterozygotie genoemd) hadden vaak klachten en verhoogde waarden voor transferrineverzadiging en ferritine. Bij beide groepen mensen werd de diagnose hemochromatose gesteld en werd behandeling met aderlatingen gestart. Het bleek echter al gauw dat bij degenen met samengestelde heterozygotie de ferritinespiegels sneller daalden met de behandeling dan bij de patiënten met homozygotie. Het leek wel of het om verschillende soorten van ferritine ging. Mensen met samengestelde heterozygotie waren sneller en met minder aderlatingen hun ijzeroverschot kwijt. De hoeveelheid ijzer die bij hen moest worden verwijderd was ook veel minder dan bij de mensen met homozygotie en zij hadden in de onderhoudsfase vaak geen aderlatingen meer nodig, of slechts af en toe.

Ondertussen was het onderzoek naar de mutaties eenvoudiger en goedkoper geworden en zo konden ook grotere bevolkingsgroepen worden onderzocht, en niet alleen mensen die zich met klachten bij de dokter hadden gemeld, of familieleden van patiënten met hemochromatose. Bij deze onderzoeken op grote schaal bleek dat samengestelde heterozygotie bij ongeveer 1-3 procent werd vastgesteld, en dat het merendeel van deze mensen geen klachten had.

Onderzoeken naar de mate van ijzeroverschot bij mensen met samengestelde heterozygotie (bijvoorbeeld door leverbipten

of door onderzoek van de lever met MRI) bracht aan het licht dat er bij hen slechts sprake was van lichte ijzerstapeling. Wanneer er toch sprake is van hogere ijzerwaarden is het meestal een andere situatie of aandoening die meespeelt en hiervoor verantwoordelijk is.

In de nieuwste Medische Richtlijn wordt gesteld dat mensen met samengestelde heterozygotie op zichzelf slechts een gering risico op ijzerstapeling hebben. Wanneer zij klachten hebben, moet nader worden onderzocht waardoor deze worden veroorzaakt. Wanneer er bij hen toch ijzeroverschot is vastgesteld, bijvoorbeeld door een leverbipt, of tegenwoordig vaker door middel van een MRI onderzoek van de lever, dient verder onderzoek naar bijkomende oorzaken voor ijzerstapeling te worden verricht, bijvoorbeeld naar mutaties in het gen voor transferrine of voor ferroportine, en dergelijke.

Deze aandoeningen zijn uitermate zeldzaam. Het verhaal van Centia Maltha illustreert dit ook. Zij had moeheidsklachten, en er werd bij haar een ferritinespiegel van 800 µg/l gevonden. DNA-onderzoek toonde de samengestelde heterozygotie. Centia Maltha heeft één keer een serie aderlatingen gehad, en verder is er geen reden voor ontijzering meer geweest. Bij haar zijn o.a. reuma en MS vastgesteld. Deze aandoeningen kunnen als "stoorzender" hebben gefungeerd en voor hogere waarden van met name het ferritine hebben gezorgd.

Kortom: samengestelde heterozygotie is op zichzelf geen reden tot ongerustheid of zorg. Als er klachten zijn, of verhoogde ijzerwaarden worden gevonden, is het belangrijk dat de behandelende arts verder kijkt en dit niet alleen wijt aan de samengestelde heterozygotie. En dat kan behoorlijk ingewikkeld zijn.

Cees van Deursen

# Patiëntencontact en informatie

Als u, in welke zin dan ook, met vragen zit die u niet direct bij uw arts, familieleden of vrienden kwijt kunt of wilt, zijn deze HVN-vrijwilligers er voor u. Onderstaande personen zijn telefonisch en/of via e-mail te benaderen voor een persoonlijk gesprek of e-mailcontact. Zij zijn uit eigen ervaring goed bekend met de aandoening hemochromatose. Ze kunnen u wellicht helpen om met de praktische en soms ook emotionele problemen die u ondervindt, om te leren gaan. Aarzel dus niet, maar bel of mail een van deze vrijwilligers. Mocht u, indien u belt, om wat voor reden dan ook geen gehoor krijgen, belt u dan gerust een ander uit de lijst. De vrijwilligers zijn bereikbaar van maandag tot en met vrijdag van 8.30 tot 17.30 uur. •

## Contactdagen 2023

### 1e contactdag 18 maart

In het westen van het land. Plaats en sprekers worden tijdig bekend gemaakt.

### 2e contactdag plus ALV 13 mei

In Duiven. Spreker wordt tijdig bekend gemaakt.



Regio	Naam	Telefoon	E-mail
Noord-Brabant en Limburg	Ria Straver-Gemen	088-5054321	lotgenoten6@hemochromatose.nl
Noord-Holland, Zuid-Holland	Peter Jansen	088-5054321	lotgenoten7@hemochromatose.nl
België	Frans Heylen	0032-34809681	lotgenoten2@hemochromatose.nl
Zeeland	Henny Neve	088-5054321	lotgenoten5@hemochromatose.nl
Overijssel, Gelderland, Utrecht	Ineke Turfboer	088-5054321	lotgenoten3@hemochromatose.nl
Groningen, Friesland, Drenthe, Flevoland	Gerkje Hijlkema	088- 5054321	lotgenoten1@hemochromatose.nl