



Wat is de beste leeftijd om kinderen te testen
op hemochromatose? **5**



Graag meer aandacht voor secundaire hemochromatose **7**



Nieuwe toepassing voor
de rode bloedcelzeef **9**



Ijzerchelatie is als
bloeddonatie niet mogelijk **10**



Contactdag Roermond **12**



Artritis ten gevolge van diabetes mellitus of hemochromatose **13**

Uit de bestuurskamer	2
Botten... Wist u dit?	2
Grote veranderingen in de ziekte-kostenverzekering per 1 januari	3
Clandestien naar de bloedbank?	4
Wat is de beste leeftijd om kinderen te testen op hemochromatose	5
Graag meer aandacht voor secundaire hemochromatose	7
Toch maar liever een aderlating?	7
Screening van pasgeborenen: de hielprik	8
Nieuwe toepassing voor de rode bloedcelzeef	9
Ijzerchelatie is als bloeddonatie niet mogelijk	10
Mijn verhaal, door Jo	11
Contactdag Roermond	12
Artritis ten gevolge van diabetes mellitus of hemochromatose	13
Aderlaten en zeer pijnlijke opmerkingen	14
Colofon	15

Uit de bestuurskamer



Graag wil ik de leden die zich hebben opgegeven voor de redactie bij voorbaat bedanken voor hun bereidheid een redactie te vormen voor de IJZERWIJZER.

Een ander goed nieuws is dat we het DUIZENDSTE lid hebben mogen verwelkomen. Een heer uit Utrecht melde zich op 9 september aan als lid en werd ingeschreven als nummer 01000.

De Franse hemochromatose vereniging heeft het initiatief genomen een Europese Hemochromatose Vereniging op te richten. Onze voorzitter Dhr. Dijkers gaat in oktober naar Renes in Frankrijk, om daar de oprichtingsvergadering bij te wonen. Indien de voorwaarden die men stelt redelijk zijn, zal ook de HVN zich daarbij aansluiten.

Om de aandoening hemochromatose zoveel mogelijk onder de aandacht te brengen van artsen en verpleegkundigen en andere geïnteresseerden, zal de HVN in de week van de chronisch zieken de nodige activiteiten ontwikkelen. Elders in dit blad kunt u lezen waar u ons kunt vinden.

Een vaste activiteit van de HVN is een contactdag in de week van de chronisch zieken. Als sprekers hebben wij prof. dr. Marx en drs. Posthuma. Dhr. Marx is werkzaam geweest als internist in het Academisch Ziekenhuis Utrecht, en heeft vele publicaties over hemochromatose op zijn naam staan (ook secundaire hemochromatose).

Mevrouw Posthuma is psychologe en heeft veel ervaring met patiënten die lijden aan een chronische aandoening. De opzet van deze dag zal iets anders zijn dan wat u tot nog toe op onze contactdagen gewent was. Beide sprekers zullen voor de lunch een voordracht geven. Na de lunch zullen wij, en hopelijk ook u, beide sprekers problemen en vragen voorleggen waarop zij kunnen ingaan. Dhr. Dijkers zal als gespreksleider optreden. Hebt u problemen en of vragen die u graag beantwoord wil hebben op deze dag, dan kunt u deze ook nu al via het secretariaat kenbaar maken. Alle problemen of vragen worden anoniem behandeld, tenzij u uitdrukkelijk vermeld dat uw naam daaraan verbonden mag worden.

Op dit moment hebben wij nog geen inzicht wat de nieuwe zorgverzekeringswet ons gaat bieden. Wel kunnen wij beschikken over het basisverhaal, wat u dan ook in deze IJZERWIJZER kunt lezen.

Indien er informatie beschikbaar komt die voor u van belang kan zijn zullen wij binnen het bestuur overleggen op welke manier wij u daarover kunnen berichten.

Cor van Tilburg

ELK JAAR WEER
STERVEN 4500
NEDERLANDERS
AAN DARMKANKER

DAT IS NIET TE VERTEREN!



GIRO
2737

Botten... Wist u dit?

Als we volwassen zijn hebben we ongeveer 206 botten, maar we worden geboren met 350 botten. In de loop van de tijd vergroeiën botjes met elkaar.

De helft van deze 206 botten zitten in de handen en voeten.

Het langste bot in je lichaam is je dijbeen. Het kleinste bot is de stijgbeugel (binnen in je oor); deze is maar 2 mm. Om stevige botten te houden kun je beter stoppen met roken, een kwartiertje hardlopen per dag en minder rood vlees eten.

De botten van een volwassene wegen circa 10 kg.



Grote veranderingen in de ziektekostenverzekering per 1 januari de belangrijkste feiten op een rijtje

Per 1 januari 2006 komt er één verplichte basisverzekering voor iedereen. Met deze nieuwe Zorgverzekeringswet gaat er veel veranderen. De media staan er bol van en iedereen heeft er een mening over, maar waar gaat het eigenlijk over? De spotjes op televisie geven nog niet veel duidelijkheid. Oké, we weten dan dat het verschil tussen particulier en ziekenfonds verdwijnt, maar wat betekent dat voor u? We zetten de feiten voor u op een rijtje.

Hoe ziet de basisverzekering er uit?

Om tot betaalbare zorg te komen met aandacht voor kwaliteit en meer keuzevrijheid voor verzekerden bij het bepalen van hun zorgverzekering is de nieuwe Zorgverzekeringswet er gekomen. De nieuwe zorgverzekering is een standaardpakket met basiszorg en schrijft voor dat alle ingezetenen van Nederland verplicht zijn zich te verzekeren. De zorgverzekeraars hebben weer de plicht om een verzekerde te accepteren voor het standaardpakket, ze mogen iemand hiervoor dus niet weigeren.

Er wordt in de nieuwe basisverzekering géén onderscheid meer gemaakt tussen particulier en ziekenfondsverzekerden. De nieuwe wet legt hiermee de verantwoordelijkheid voor de zorg bij burgers, zorgaanbieders én zorgverzekeraars. Kortom: het toverwoord is marktwerking.

Aanvullende verzekeringen

Het pakket van de basisverzekering wordt vergelijkbaar met het verzekeringspakket van de huidige ziekenfondsverzekering voor noodzakelijke curatieve zorg. Voor aanvullende zorg kan u, op basis van uw eigen wensen en behoeften, een aanvullende verzekering afsluiten. De acceptatieplicht geldt echter alleen voor de basisverzekering en niet voor het aanvullende pakket. Een aantal verzekeraars heeft aangegeven dat ze in het eerste jaar ook iedereen zullen toelaten tot het aanvullende pakket. Dat zal waarschijnlijk in de daaropvolgende jaren wel anders gaan.

Nominale premie

De minister heeft het over een nominale premie voor de verzekerde om te betalen voor de basisverzekering van gemiddeld €1.100,- per jaar. In het veld wordt gedacht dat dit bedrag hoger zal zijn. Waarschijnlijk tegen de €1.265,- (op basis van een restitutiepolis, zie hieronder) omdat de kosten hoger zullen gaan uitvallen. Omdat er geen verschil is tussen particulier en ziekenfonds, is de nominale premie voor iedereen hetzelfde. Kinderen onder de 18 jaar betalen niets.

Toch kan de nominale premie voor de basisverzekering bij een verzekeraar verschillen, maar dat komt doordat er verschillende polissoorten binnen de basispolis kunnen worden aangeboden. Deze verschillend zitten in:

- Hoogte eigen risico (iedere verzekeraar is wel verplicht ook een eigen risico van € 0 aan te bieden)
- Keuze restitutie- of natura-polis of een combinatie daarvan (zie hieronder voor uitleg)
- Eventuele korting bij collectief

Restitutie of naturapolis

Met de nieuwe Zorgverzekeringswet is er voor zorgverzekeraars meer mogelijk in de inkoop van zorg. Dit komt met name tot uiting in de natura-polis. Deze polis wordt naar verwachting een paar honderd euro per jaar goedkoper. Als je als verzekerde deze polis afsluit, dan betekent dit dat je de zorg in natura krijgt aangeboden. Dus dat je gebruik moet maken van de zorgaanbieders, zoals ziekenhuizen e.d. die de zorgverzekeraar heeft gecontracteerd. Als je naar een ander ziekenhuis wilt, kan het zijn dat je een deel van het verschil in prijs zelf moet bij gaan betalen.

Bij een restitutiepolis krijg je alles vergoed ongeacht waar de zorg is geleverd. Meestal moet je de nota dan voorschieten, vergelijkbaar met de huidige particuliere verzekering van dit moment.

Veel verzekeraars zullen ook een combinatie van een restitutie- en natura-polis aanbieden.

Werkgevers leveren verplichte bijdrage

Ook werkgevers (of uitkeringsinstaties) leveren een bijdrage aan de verzekering. De Zorgverzekeringswet verplicht werknemers tot een inkomensgerelateerde bijdrage van 6,25% (dit wordt waarschijnlijk 6,5%). Werkgevers financieren deze bijdrage door een verplichte vergoeding aan werknemers. De inkomensgerelateerde bijdrage wordt gestort in een Zorgverzekeringsfonds.

Zorgverzekeraars ontvangen uit dit fonds een bijdrage (risicoverevening) als zij mensen in hun bestand hebben met bepaalde risico's. Zorgverzekeraars zijn immers verplicht iedereen te accepteren. Door te compenseren uit deze pot kunnen zij de financiële nadelen daarvan weghalen.

Vutters, mensen met een pre-pensioen en zelfstandig ondernemers betalen volgend jaar 4,4% over hun buto inkomen. Voor AOW-ers geldt datzelfde percentage alleen over hun aanvullend pensioen. Over hun AOW betalen ze wel 6,5%.

No claim

De no-claimregeling, die al per 1 januari 2005 voor ziekenfondsverzekerden is ingesteld, zal straks voor iedereen gelden. Maakt de verzekerde niet of nauwelijks gebruik van zorg, dan heeft hij recht op no-claim terug-gave. No claim geldt niet voor huisarts, verloskundige hulp, kraamzorg, bevolkingsonderzoek en zorg voor kinderen onder de 18 jaar. Maar als er gebruik wordt gemaakt van de avond-, nacht, of weekenddienst van de huisarts tellen deze kosten wel weer mee.

Zorgtoeslag

Met de invoering van de Zorgverzekeringswet wordt tegelijkertijd de Wet op de Zorgtoeslag ingevoerd. Met deze wet probeert de overheid via de fiscus bepaalde groepen een tegemoetkoming te geven in de kosten. Om te voorkomen, dat de nieuwe zorgverzekering als een zware last drukt op het inkomen, kunt u een

zorgtoeslag ontvangen. De regeling rondom de zorgtoeslag is vergelijkbaar met de huursubsidie en wordt uitgevoerd door de Belastingdienst. Het is een ingewikkelde berekening om te kijken of iemand recht heeft op de zorgtoeslag. Ook is het nog niet helemaal duidelijk wie er op vooruit zal gaan. Vooralsnog lijkt het er op dat met name gezinnen met kinderen onder de 18 jaar die momenteel particulier verzekerd zijn er op vooruit zullen gaan. Uit onze berekeningen zullen bepaalde groepen er zeker ook op achteruit gaan.

Als u wilt uitrekenen of u recht heeft op de zorgtoeslag, kunt u gebruik maken van de zorgcalculator. Deze is te vinden op de site: www.patiëntencollectief.nl

Om de zorgtoeslag aan te vragen ontvangt u in september een steenrode enveloppe van de Belastingdienst in de brievenbus waarmee u de Zorgtoeslag kunt aanvragen. De volgende jaren moet u dat op eigen initiatief doen. Voor wie er voor in aanmerking komt.

Data

Het hele wetgevingstraject is in sneltreinvaart gegaan. Dit betekent dat er ook nog veel onduidelijkheden zijn. De inhoud van de aanvullende polissen van de verzekeraars zijn bijvoorbeeld nog niet bekend. De wet schrijft echter voor dat consumenten voor 15 december 2005 een aanbod moeten hebben gekregen van hun huidige verzekeraar dat lijkt op hun huidige pakket. De verwachting is dat de verzekeraars zo lang mogelijk op elkaar wachten met het naar buiten brengen van prijzen en aanvullende pakketten.

Voor die tijd zijn patiëntenorganisaties al druk bezig binnen het Patiëntencollectief om een goede afspraak te maken voor een basispolis én een aanvullende polis die past bij de doelgroep.

Goede raad

Belangrijk is om niet uw huidige verzekering automatisch te betalen voordat u een keuze heeft gemaakt. Een betaling kan door een verzekeraar

namelijk gezien worden als een aanmelding. U krijgt voor december 2005 een aanbieding van uw huidige verzekeraar, maar dit is hét moment om je aan te sluiten bij de verzekering die het beste bij u past, ga er dus niet te snel op in.

Afmelden vóórdat u een andere verzekering heeft is ook geen goed idee. Niet alle verzekeraars zullen u voor de aanvullende verzekering accepteren bijvoorbeeld. U heeft in 2006 nog tot 1 mei de tijd.

Het is een ingewikkelde materie, maar uw gezondheid én uw portemonnee zijn te belangrijk om niet bij stil te staan. Neem uw tijd en laat u goed informeren. Uw patiëntenorganisatie zal u ook nog nader informeren over wat voor de achterban interessante ontwikkelingen zijn.

Voor de nieuwste ontwikkelingen kunt u kijken op de site www.patiëntencollectief.nl

Bron: Het Onderzoeksbureau/SEZ

Clandestien naar de bloedbank?

Door Cor van Tilborg

Niet zo heel vaak, maar toch wel regelmatig kijk ik op de website van de HVN. Zo ook enkele weken geleden. Ik kijk dan naar of er iets staat dat gewijzigd moet worden of al verouderd is.

Nieuwsgroep

Op de nieuwsgroep trof ik een bericht aan dat bij mij toch wel enige zorgen opriep. Een persoon vertelde dat het weggooien van bloed van hemochromatose patiënten hem toch wel zeer deed. Goed bloed, waar veel behoefte aan is, weggooien omdat er een wettelijke bepaling is die zegt dat een donor geen baat mag hebben bij een donatie. Wij als HVN zijn ook niet gelukkig met deze wettelijke bepaling. Om dit te veranderen zijn wij al enkele jaren in overleg met Sanquin (de koepel van de bloedbanken). We zijn nu zover dat Sanquin de aderlatingen wil uitvoeren en het bloed zal gebrui-

ken voor o.a. laboratorium doeleinden. Er is een protocol geschreven om dit goed uit te voeren door dr. Jacobs en dr. Rombout.

Probleem

Maar toch is er nog een groot probleem. Sanquin stuurt de rekening voor o.a. ferritine bepalingen rechtstreeks naar de arts die de aanvraag heeft ingediend. Deze wil de rekening niet zelf betalen. Het is dan ook begrijpelijk dat de arts zegt, blijf maar in het ziekenhuis. De rekening wordt dan immers door het ziekenhuis betaald. Nu zult u zich afvragen wat heeft dat met de nieuwsgroep van de HVN te maken, maar de persoon die het erg vindt dat het bloed vernietigd wordt, stelde voor naar de bloedbank te gaan.

Wie controleert dan...

Immers als je niet zegt dat je hemochromatose patiënt bent, wordt je met open armen ontvangen en mag je

twee tot drie keer bloed geven per jaar. Tot zover alleen een ethisch probleem (het verzwijgen van informatie). Maar als je ferritine laag gehouden wordt (tussen de 20 en 50 µg/l) en je gaat nog eens drie aderlatingen doen. Wie controleert dan je ferritine? Regelmatig hoor ik van mensen dat het ferritine weg is, onder de nul, en dat het jaren duurt voor het ferritine zich herstelt. Bij mij duurde het bijna 4 jaar, zelfs met het toedienen van ijzerpreparaten en allerlei onderzoeken. Een ander merkte in de nieuwsgroep op, dat haar arts het ook niet zo nauw nam met controles en natuurlijk gebeurt dat niet altijd correct. Maar die arts heeft wel een overzicht van het aantal aderlatingen en een overzicht hoe het ferritine daarop reageert. Bij de bloedbanken ontbreken die gegevens.

Wees voorzichtig en denk eens tweemaal na voor je je in een avontuur stort waarbij je gezondheid op het spel staat.



Wat is de beste leeftijd om kinderen te testen op hemochromatose?

Samenvatting

Het is de bedoeling van deze studie om met objectieve bewijzen en met ethische argumenten de meest aangewezen leeftijd te bepalen om kinderen met een risico op primaire hemochromatose te testen.

Het testen van kinderen van een ouder die hemochromatose heeft wordt overal geadviseerd omdat het een makkelijk preventief te behandelen aandoening is. Over de leeftijd waarop dat gedaan zou moeten worden is nogal wat discussie. Sommigen zijn voor het testen op een zeer jonge leeftijd, terwijl anderen het testen willen uitstellen tot in de late tienerjaren. Tot op heden is er nog geen overzicht gepubliceerd wat betreft de verschillende argumenten die hierbij een rol spelen. Bij kinderen die homozygoot zijn voor de C282Y mutatie is ijzerstapeling zeldzaam in de eerste 20 jaar en meer-voudige klachten zijn slechts bekend van één patiënt.

DIAGNOSE VAN HEMOCHROMATOSE BIJ KINDEREN

Secundaire hemochromatose

Secundaire hemochromatose is meestal de oorzaak van ijzerstapeling bij kinderen. Hierbij valt te denken aan transfusie afhankelijke anemieën zoals Beta-thalassemia en de inname van te veel ijzersupplementen.

Primaire hemochromatose

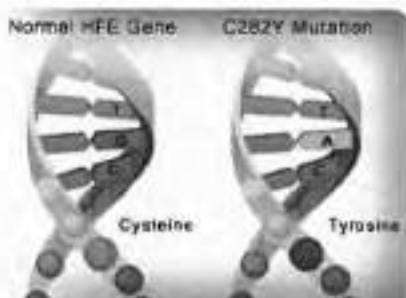
De meest voorkomende oorzaak van primaire hemochromatose is de zogenaamde C282Y mutatie. Daarnaast zijn er nog andere (zeldzame) vormen van erfelijke hemochromatose. Bij kinderen zijn de volgende vormen beschreven: jeugd-hemochromatose, neonatale hemochromatose en autosomaal dominante hemochromatose. Klachten door primaire hemochromatose bij kinderen zijn bijna altijd het gevolg van jeugd-hemochromatose, waarvan er wereldwijd 50 gevallen zijn beschreven. De oorzaak van jeugd-hemochromatose is echter niet een verandering in het C282Y gen. Deze

aandoening valt dus niet binnen het familieonderzoek dat in dit artikel wordt beschreven.

De C282Y mutatie

Klachten door hemochromatose komen het meeste voor als gevolg van de C282Y mutatie.

Eén op de acht personen is drager van dit gen en één op de 200 personen in de bevolking heeft twee van deze genen en is dus homozygoot voor de mutatie. Ongeveer 50% van de mensen die homozygoot zijn gaan ook daadwerkelijk ijzerstapelen. Over het percentage mensen dat ook echt klachten krijgt zijn nog geen goede schattingen voorhanden.



De H63D mutatie

De H63D mutatie is een tweede mutatie die voorkomt bij primaire hemochromatose. De kans op complicaties hierbij is ongeveer één procent. Vandaar dat deze combinatie bij familie screening meestal buiten beschouwing wordt gelaten.

Wat is het risico voor een kind in een familie waar primaire hemochromatose (door de C282Y mutatie) voorkomt?

Een kind van een persoon met C282Y hemochromatose heeft ongeveer een risico van één op 16 om ook homozygoot voor de C282Y mutatie te zijn. Dit komt omdat men altijd één gen van de ouder die homozygoot is zal erven en er is een kans van één op acht dat ook de andere ouder dit gen heeft. De kans dat men beide genen krijgt is dus één op 16. Aangezien dit een relatief hoog risico is moeten er stappen ondernomen worden om te

kijken of er een risico is op hemochromatose, aangezien de aandoening preventief te behandelen is.

De meest logische en kosten-effectieve aanpak, in eerste instantie, vooral wanneer er sprake is van meer kinderen, is het screenen van de andere ouder. Als die ouder geen drager is van de C282Y (en H63D) mutatie, dan hoeven de kinderen niet getest te worden. Als de andere ouder drager is van de C282Y (of H63D) mutatie, heeft het kind een kans van 50 procent om homozygoot te zijn van de C282Y mutatie (of samengesteld heterozygoot voor de C282Y/H63D mutatie).

Leeftijd controversieel

De leeftijd waarop kinderen getest zouden moeten worden op hun genetische status is controversieel. Een grote variëteit aan adviezen is in omloop. Sommigen adviseren te testen bij jonge kinderen, terwijl anderen adviseren te testen na de 18 jarige leeftijd.



Hoe vaak is ijzerstapeling in de jeugd het gevolg van erfelijke hemochromatose door de C282Y mutatie?

Uit verschillende studies komt naar voren dat dit erg zeldzaam is en dat het nauwelijks voorkomt!

Argumenten voor het testen van jonge kinderen op erfelijke hemochromatose

Het belangrijkste argument voor het testen van jonge kinderen is het theoretische risico dat er sprake is van ijzerstapeling. Zoals hierboven genoemd is komt ijzerstapeling in de praktijk nauwelijks voor, laat staan klachten hierdoor.

Een ander argument voor het testen van jonge kinderen is dat een negatief advies geruststellend werkt. Omgekeerd zal een positief resultaat, waarbij het kind homozygoot blijkt te zijn voor de C282Y mutatie, ervoor zorgen dat de ouders zichzelf en het



kind voor de toekomst voorbereiden. Een dergelijke houding zou overwogen kunnen worden voor ouders die overmatig bang zijn en erg slecht met onzekerheid kunnen omgaan.

Argumenten om het testen uit te stellen tot na de 18 jarige leeftijd

Het eerste argument is het erg lage risico op klachten en orgaanschade.

Een ander argument, dat een kind op 18 jarige leeftijd oud genoeg is om de mogelijke voor- en nadelen van een genetische test te begrijpen. Een individu kan aldus zijn eigen keuzes maken. Een potentieel nadeel om een kind te ontdekken die homozygoot is voor de C282Y mutatie is de mogelijkheid dat dit gevolgen kan hebben om later in het leven een verzekering af te sluiten. (Redactie: In Nederland is dit tot op heden nauwelijks een probleem. Indien u hier wel een probleem mee heeft (gehad) kunt u contact opnemen met het secretariaat van de HVN.

Een ander probleem is de mogelijkheid dat, tegen de tijd dat het kind volwassen is, het genetische resultaat alweer lang en breed vergeten is. Mogelijk kan op jonge leeftijd testen ook leiden tot een slechtere naleving van preventieve maatregelen, aangezien de persoon zelf niet gevraagd heeft om de test, noch om de resultaten en gevolgen.

Ouders kunnen hun kinderen blootstellen aan ongewenste acties, die mogelijk tot schade leiden (zoals een ijzerarm dieet opleggen).

Ouders zouden kunnen eisen dat hun kind ieder jaar getest wordt op de ijzerwaarden, terwijl een mogelijkheid voor ijzerstapeling zich pas aan het einde van de tienerjaren zou kunnen voordoen. Kinderen zouden getraumatiseerd kunnen worden door het (onnodig) afnemen van bloed.

Tenslotte, bij ouders die weten dat hun kind homozygoot is voor de C282Y mutatie, kunnen alle klachten toegeschreven worden aan hemochromatose. Dit terwijl er eigenlijk altijd iets anders aan ten grondslag ligt.

Conclusies

Er is in de literatuur slechts één geval bekend van een kind met primaire hemochromatose (C282Y). O.a. hierop zijn de volgende adviezen gebaseerd.

Aanbevelingen

1. Het testen van de niet aangedane partner (indien beschikbaar) voor de C282Y (en H63D) mutatie zou in eerste instantie uitgevoerd moeten worden. Indien de partner geen mutatie heeft dan hoeft er bij de kinderen geen genetische tests uitgevoerd te worden. Tenzij er klachten zijn die zouden wijzen op hemochromatose.
2. We adviseren om screening uit te stellen tot na het 18e levensjaar.
3. In enkele gevallen, ondanks de hierboven gevoerde discussie en de logica hierachter, zouden er families kunnen zijn die blijven aandringen op het testen van hun jonge kinderen. Wij denken dat dit verzoek niet altijd geweigerd zou moeten worden. Wel adviseren wij met klem dat het volgende met de ouders besproken zou moeten worden voordat de tests worden uitgevoerd:
 - a Het risico op klachten bij C282Y homozygoten voor het 18e levensjaar is extreem laag.
 - b Er is geen bewijs dat C282Y homozygotie bij kinderen een groter risico met zich meebrengt

op kinderziektes, schoolproblemen en gedragsproblemen.

- c Aanpassen van de voeding of preventieve aderlatingen zouden niet moeten worden uitgevoerd, omdat er geen bewijs is dat dit op lange termijn de gevolgen van de aandoening zal verbeteren. Er is echter wel bewijs dat een lagere ijzerinname of het verwijderen van ijzer een ijzertekort kan veroorzaken en mogelijk schade voor het kind.
- d Mogelijke lange termijn verzekeringsproblemen voor een positief bevonden C282Y kind zouden besproken moeten worden.
- e Als een kind C282Y positief is, zouden de ijzerparameters gemeten moeten worden om de ouders gerust te stellen. Deze tests hoeven niet herhaald te worden tot na de pubertijd.

Deze aanbevelingen zullen regelmatig herzien moeten worden, aangezien steeds meer informatie over ijzerstapeling in kinderen met een risico op C282Y (en H63D) beschikbaar komt, net zoals de effecten van het genetisch testen van kinderen. Lange termijn studies van kinderen die homozygoot zijn voor de C282Y mutatie zijn nodig om het natuurlijke beloop beter te bepalen.

(Redactie: Dit artikel geeft de mening weer van één bepaalde groep artsen. Het is altijd mogelijk dat andere artsen er anders over denken. Neem bij twijfel altijd contact op met uw eigen arts).

Weet u een kind met hemochromatose (door de C282Y mutatie)? Neem dan s.v.p. contact op met de redactie/secretariaat van de HVN. We melden het dan in de volgende IJZERwIJZER!

Het gehele artikel is te lezen op: <http://www.ijzerstapeling.nl/kinderen.pdf> (Engelstalig)

Bron: Genetic Testing, no 2, 2004

Graag meer aandacht voor secundaire hemochromatose



Rode bloedcellen

Beste redactie,

Helaas voor de redactie van de IJZERwIJZER heb ik toch een punt van kritiek. Al jarenlang ben ik HVN lid, maar het volgende moet me toch echt van het hart.

Ik ben een patiënte met secundaire hemochromatose. Waarom wordt hier zo weinig aandacht aan besteed? Alle aandacht en (bijna) alle artikelen gaan over de primaire vorm. Ben ik soms de enige? Graag zou ik meer informatie en/of artikelen over secundaire hemochromatose zien in de IJZERwIJZER. Dus redactie doe hier iets aan! Ook graag reacties van patiënten met deze vorm van hemochromatose.

Als tiener had ik veel last van bloedarmoede en werd langdurig behandeld met ijzertabletten en ijzerinjecties. Na jarenlang onderzoek, een leverpunctie en een beenmergpunctie aangevuld met een DNA bepaling, kwam uiteindelijk de conclusie: hemochromatose, een secundaire vorm.

In mijn geval is mij verteld (en dat na heel lang doorvragen) dat het te maken heeft met de productie van afwijkende bloedcellen in het beenmerg. Na weer lang doorvragen (waarom zijn artsen zo terughoudend met je te vertellen wat je hebt) vertelde men mij eindelijk dat de vorm die ik heb, niet zo vaak voorkomt en dan nog meestal bij bewoners van het zuidelijke halfrond. Ik heb geen erfelijke banden met bewoners uit die streken. Dat was mogelijk de reden waarom het stellen van de juiste diagnose zo lang duurde. Ook had ik klachten die passen bij een traag werkende schildklier. Dit bleek ook zo te zijn. Ik werd

daarvoor behandeld. Omdat de verbetering uitbleef is men toch verder gaan zoeken en na de al eerder aangehaalde lever- en beenmergpuncties kwam de juiste diagnose: secundaire hemochromatose. Een ferritine van 4000 µg/l (waaraan de ijzertabletten en ijzerinjecties hebben bijgedragen) en een Hb van 6.

Second opinion

Het advies voor mij: aderlaten. Na zeven keer aderlaten zakte het Hb naar 5.4 en dat voelde niet prettig. Omdat alles toch wel vrij lang duurde heb ik ook een second opinion aangevraagd in het Academisch Ziekenhuis te Groningen. Die arts was het eens met de al eerder gedane bevindingen en behandeling. Van hem kreeg ik ook een medisch dossier mee, ook al zeggen die getallen me niet zo veel, want dat is allemaal vrij technisch.

Om het Hb naar een aanvaardbare hoogte te krijgen, ben ik begonnen met 250 mg pyridoxine + 10 mg foliumzuur, wat het Hb naar ongeveer 7 bracht. Met deze Hb waarde kon ik weer beginnen met aderlaten. Ik doe dat nog steeds één keer per twee weken een halve liter en de medicatie. Het Hb blijft nu zo rond de 7.5. Ik heb nu de 54e aderlating gehad in 1½ jaar waarbij het ferritine gehalte is gezakt van

4000 µg/l naar 400 µg/l. Het geheel gaat nu goed, nog even volhouden dus.

M.V. te P

Antwoord van de redactie:

Inderdaad, onze aandacht voor secundaire hemochromatose was tot nu toe minimaal.

We gaan hier iets aan veranderen.

Onlangs heeft het bestuur van de HVN een eerste overleg gehad met de Stichting Zeldzame Bloedziekten (<http://www.bloedziekten.nl>). Bij enkele van deze bloedziekten is er namelijk sprake van (secundaire) ijzerstapeling. Ook is er sinds kort overleg met het Academisch Medisch Centrum over secundaire hemochromatose. Verder hebben we informatie over secundaire hemochromatose gezet op de website: www.desferal.nl.

Het is allemaal nog in ontwikkeling en het zal nog wel even duren voordat alle informatie over secundaire hemochromatose compleet is. Maar we zijn er in ieder geval mee bezig.

In uw specifieke geval wil ik nog toevoegen dat het belangrijk is om te weten door welke aandoening uw secundaire hemochromatose veroorzaakt wordt. Immers secundaire hemochromatose is altijd het gevolg van een andere aandoening! Indien u deze aandoening doorgeeft aan het secretariaat helpen we u graag verder voor het vinden van meer informatie.



Ijzer wordt in het lichaam opgeslagen in ferritine

Toch maar liever een aderlating?

Bij bepaalde aandoeningen (niet bij hemochromatose) gebruikt men bloedzuigers om plaatselijk bloed te verwijderen. De bloedzuiger bijt een gaatje in de huid en zuigt zich dan vol met ongeveer 15 cc bloed. Na een half uur valt de bloedzuiger van de huid af. Degene die liever iedere keer 30 bloedzuigers wil in plaats van een (dikke) naald moeten wij teleurstellen. Deze methode wordt niet toegepast omdat aderlaten toch een stuk efficiënter is. Een alternatief voor de standaard dikke naalden wordt in sommige ziekenhuizen gebruikt in de

vorm van dunne naalden. Bij de bloedbank waar, als alles goed gaat, men binnenkort legaal bloed kan doneren gebruikt men de standaard dikke naalden. Dit trouwens met veel behendigheid.



Van de redactie

Wij zijn uiteraard nog steeds erg blij met ingestuurde patientenverhalen of ingevulde vragenlijsten. Heeft u een interessant stukje voor de IJZERWIJZER gezien in de krant, tijdschrift, etc.? Wij zouden het zeer op prijs stellen als u dit naar de redactie stuurt of het even doorgeeft!



Wij zijn ook geïnteresseerd in lege inktcartridges van uw printer en oude mobiele telefoons.

U kunt ze inleveren op onze informatiedagen!

Omdat Toner-cartridges relatief weinig opleveren en veel ruimte innemen kunt u deze niet op de informatiedagen inleveren. Mocht u ze wel hebben en willen weten of er een vergoeding voor wordt gegeven kunt u kijken op: www.accutec.nl of www.parc-ink.nl Wij zouden het zeer op prijs stellen dat als u ze opstuurt naar één van

deze bedrijven de bankgegevens van de HVN invult Postbank 8408045 t.n.v. HVN).



Voorbeeld van toner-cartridge

Redactie IJZERWIJZER,
Zandheuvel 66,
4901 HX Oosterhout.
E-mail:
ijzerwijzer@hemochromatose.nl
Telefoon en fax: 0162- 433 681

Screening van pasgeborenen: de hielprik



Velen zullen het wel gehoord hebben. De Gezondheidsraad heeft geadviseerd om de screening van pasgeborenen uit te breiden. In plaats van drie aandoeningen zal er nu getest gaan worden op vijftien aandoeningen. De eerste vraag die er dan bij je

opkomt is of ze dan ook op hemochromatose gaan testen. Het antwoord is heel kort: NEE.

De uitleg voor dit antwoord is redelijk eenvoudig. Het doel van de screening op pasgeborenen is het opsporen van aandoeningen waarbij interventies kort na de geboorte duidelijke voordelen hebben voor de pasgeborenen. Bij hemochromatose is hier geen sprake van. Immers de problemen zullen zich pas gaan voordoen (ver) na het 18e levensjaar. Tegen die tijd is men al lang weer vergeten dat er een risico bestond op ijzerstapeling uit een test die 18 jaar daarvoor was gedaan. Daarnaast zal een positieve uitslag al

snel tot ongerustheid leiden bij de ouders, terwijl dit totaal onnodig is. Een derde punt is het feit dat een dergelijke screening op hemochromatose nogal wat kosten met zich mee zal brengen en dat bij slechts één op de 200 baby's het gen gevonden zal worden. En er is tot nu toe nogal wat onduidelijkheid over hoeveel van deze baby's met het gen nu daadwerkelijk ijzer gaat stapelen en in welke mate. Kortom, er zijn genoeg redenen om bij de hielprik niet op hemochromatose te testen. De HVN doet zijn best om via alle andere wegen die er zijn te stimuleren dat hemochromatose in een vroeg stadium wordt opgespoord.

Voor uw agenda:

In de Week van de Chronisch Zieken zal de informatiestand van de HVN aanwezig zijn op het openingscongres, dat dit jaar gehouden wordt in het Academisch Ziekenhuis te Groningen. 4 november.

Op 7 november zijn we, ook met de informatiestand, in het Catharina Ziekenhuis te Eindhoven.

Op zaterdag 5 november is er een informatie- en contactdag in Haarlem. Als sprekers zullen daar aanwezig zijn: Prof.dr. J.J.M. Marx, internist en mw. drs M.J. Postuma, GZ Psychologe o.m.

verbonden aan het Rijnlands Ziekenhuis te Leiderdorp. Beide sprekers zullen een voordracht houden en daarna willen we een soort rondetafel gesprek houden met beide sprekers. Hoe een en ander precies gaat verlopen is nog niet bekend maar wij zullen u tijdig informeren.

Door dr. Swinkels en prof. dr. Marx wordt ook hard gewerkt aan een Europees symposium in Nijmegen dat op 31 maart en 1 april 2006 wordt gehouden. De bedoeling is dat het symposium op 31 maart voor de art-

sen en op 1 april voor patiënten en verdere geïnteresseerden wordt gehouden.

Hoe een en ander er precies komt uit te zien is nog niet geheel duidelijk maar wij houden u op de hoogte.

**Week
van de
chronisch
zieken**

Nieuwe toepassing voor de rode bloedcelzeef

Met aferese-apparatuur kun je heel selectief bestanddelen uit het bloed halen. De nieuwe generatie aferese-apparatuur is bovendien voor de donor minder belastend. De mogelijkheden zijn er, maar hoe reëel zijn de toepassingen? Eva Rombout onderzoekt momenteel de toepassingsmogelijkheden voor erythrocytaferese. Voordat je de methode gaat gebruiken voor hemochromatose of autologe bloeddonthaties, moet je bijvoorbeeld eerst weten wat de patiënt ermee opschiet en hoe kosteneffectief het is.



Eind 2006 krijgen we antwoord. Sanquin is een specialist in bloedafname. Soms hoeft geen vol bloed afgenomen te worden, maar slechts een bestanddeel. Met plasmaferese kan het bloed bijvoorbeeld worden gescheiden in plasma en bloedcellen, waarna alleen het plasma wordt geogst en de cellen direct weer worden teruggegeven aan de donor. Scheiding aan het bed, zogezegd.

Afhankelijk van de instelling van de aferesemachine kunnen ook andere bestanddelen selectief uit het bloed worden gefilterd. Zo worden bij erythrocytaferese uitsluitend de rode bloedcellen uit het volbloed gezeefd en krijgt de donor de rest onmiddellijk weer toegediend. Internist Eva Rombout, manager Onderzoek en Ontwikkeling van de Bloedbank Regio Zuidoost, onderzoekt sinds kort twee klinische toepassingen voor deze erythrocytaferese. Dat doet ze in samenwerking met epidemioloog Paul van Noord, datamanager Ellen Francken en research-nurse Ans Nillesen.

Flexibel

De autologe bloeddonthatie is er een van. Rombout: 'Met name door de angst voor besmetting met donorbloed, onder andere met HIV is er

vraag naar donatie en transfusie van autoloog bloed. Een patiënt laat, voorafgaand aan een geplande operatie, eigen bloed afnemen, zodat hij tijdens de operatie binnen zekere grenzen niet meer afhankelijk is van donorbloed. Dat voelt soms veiliger.' De bloedafname moet in een beperkte periode plaatsvinden. Enerzijds kunnen erythrocyten slechts vijftig dagen bewaard worden. Anderzijds moet de laatste afname minimaal drie dagen voor de operatie plaatsvinden. 'We hebben dus niet zo heel veel speling om twee tot vier keer een halve liter vol bloed af te nemen waaruit de erythrocyten voor de autologe donatie worden gewonnen', zegt Rombout. 'Erythrocytaferese geeft in dat opzicht veel meer speling. Omdat je uitsluitend rode bloedcellen afneemt, kun je veel meer rode bloedcellen verzamelen dan met de huidige volbloedmethode. Zelfs zoveel, dat je de benodigde hoeveelheid in één tot maximaal twee keer te pakken hebt. Daardoor kun je flexibeler plannen, met meer gemak voor de patiënt.'

Autologe doelgroep

Bovendien lijkt erythrocytaferese goedkoper, onder andere omdat het afgenomen bloed maar één keer getest en gekeurd hoeft te worden. Sanquin voert nu op de locaties Maastricht, Venlo, Roermond, Sittard en Heerlen in de regio Limburg een onderzoek uit waarmee de verschillen tussen autologe volbloedafname en erythrocytaferese in kaart worden gebracht. Behalve naar de kosteneffectiviteit, wordt ook gekeken naar de complicaties rond de donaties. Rombout: 'Sommige patiënten zijn hemodynamisch minder stabiel en vallen bij volbloedafname snel flauw. Bij erythrocytaferese lijkt die kans een stuk kleiner.'

Rombout wil ook wat meer zicht krijgen op de doelgroepen. 'Bij echt grote ingrepen met veel bloedverlies kom je niet toe met twee tot vier zakken rode bloedcellen', zegt ze. 'Je moet dus vooraf goed weten voor welke operaties zo'n autoloog bloedproduct zinvol is. Bij sommige operaties werkt het uitstekend, bij andere moet je er niet aan beginnen. Voorbeelden? Nou,

bij plastische chirurgie is zelden een bloedtransfusie nodig, dus is het de vraag of je het daarvoor moet doen. Gaat het mis bij grote vaatchirurgische ingrepen, dan is de autologe bloedvoorraad meestal te klein. Dat lijkt dus ook geen ideale toepassing. Op dit moment komen vooral orthopedie en kaakchirurgie in aanmerking. Omdat bij die operaties vooraf vrij goed kan worden ingeschat hoeveel bloedverlies er zal optreden.'

Ijzerstapeling

De definitieve gegevens van dit onderzoek - waarvoor ongeveer honderdvijftig patiënten nodig zijn - komen eind 2006 beschikbaar. Omstreeks dezelfde tijd worden ook de resultaten gepresenteerd van onderzoek naar een tweede toepassing: erythrocytaferese bij hemochromatose. Hemochromatose is een ijzerstapelingsziekte. Het lichaam kan op eigen kracht niet voldoende ijzer naar buiten werken, waardoor het ijzer zich langzaam maar zeker opstapelt in het lichaam.

Rombout: 'De ziekte uit zich op heel diverse manieren, bijvoorbeeld via algemene vermoeidheidsverschijnselen of gewrichtsklachten. Stapeling van ijzer in de alvleesklier kan leiden tot diabetes. Door ijzerstapeling in het hart treden na verloop van tijd ritmestoornissen op en krijgen mensen uiteindelijk hartfalen. Te veel ijzer in de lever leidt tot cirrose. Maar ook seksuele klachten komen voor. Vrouwen melden vaak een verlies aan libido, mannen klagen over impotentie. Kortom: bij hemochromatose gaat het om een enorme brede waaier aan symptomen.'

Twee jaar aderlaten

Die waaier aan symptomen zorgt er ook voor dat bij veel hemochromatosepatiënten de diagnose pas laat, soms zelfs pas héél laat, gesteld wordt. Omdat bij de gewrichtsklachten wordt gedacht aan artrose of reuma. Omdat de diabetespatiënt wordt behandeld als diabetespatiënt, terwijl de werkelijke oorzaak hemochromatose er 'onzichtbaar' onder verborgen ligt. Een snelle, vroege diagnose is dus van groot belang. Temeer omdat er

een goede behandeling voor ijzerstapeling bestaat: de aderlating. Want rode bloedcellen bevatten veel ijzer. Wie rode bloedcellen loost, loost dus veel ijzer. Zodra is vastgesteld dat iemand hemochromatose heeft volgt een behandeling waarmee het teveel aan ijzer wordt weggewerkt. Dat gebeurt via een wekelijkse aderlating van een halve liter volbloed. Hoe vaak die wekelijkse aderlating moet worden herhaald, hangt af van de ijzerstapeling in de patiënt. Hoe hoger het ijzerniveau, hoe meer aderlatingen. Sommige patiënten bereiken na vijftwintig aderlatingen alweer een aanvaardbaar niveau. Maar andere patiënten zijn pas na twee jaar klaar, als ze al meer dan honderd wekelijkse aderlatingen achter de rug hebben. Is het ijzerniveau weer normaal, dan volgt de standaardbehandeling die in principe levenslang voortduurt en bestaat uit een onderhoudsdosis van twee tot acht aderlatingen per jaar.

Effectieve ijzerverwijderaar

'Het aderlaten werkt en is goedkoop', zegt Rombout, 'maar voor de patiënt is het behoorlijk belastend. Stel je voor dat je vijftig keer per jaar naar het ziekenhuis moet voor de behandeling en je maar moeilijk tijd kunt vrijmaken vanwege een drukke baan of andere verplichtingen. Dan lijkt erythrocytaferese een uitkomst. In een

pilot-studie hebben we zeven mensen met erythrocytaferese behandeld en de resultaten zijn zo goed dat we nu een groter gerandomiseerd onderzoek hebben opgezet. We willen twintig mensen behandelen met aderlatingen en twintig mensen met erythrocytaferese. Op basis van die gegevens kunnen we dan een besluit nemen of we het gaan toepassen. Vergeleken met vijftwintig tot honderd volbloed aderlatingen zijn slechts zes tot twaalf erythrocytafereses nodig. Een aanzienlijk verschil. Rombout gaat nu precies in kaart brengen wat de uiteindelijke kosten per methode zijn. Maar ook eventuele patiëntencomplicaties en de therapeutische effecten worden meegenomen. Rombout: 'De patiënten hebben bijvoorbeeld gewrichtsklachten of zijn extreem vermoeid. Haal je het ijzer sneller weg met erythrocytaferese dan zie je de klachten bij de patiënt mischien ook eerder verdwijnen.'

Familieonderzoek

Hemochromatose is een van de meest voorkomende erfelijke ziekten in Nederland maar de exacte cijfers kennen we nog niet precies. Een op de tweehonderd tot vierhonderd Nederlanders is drager van het gemuteerde gen. Is iemand drager van twee gemuteerde genen, dan heeft hij twintig tot veertig procent kans op hemo-

chromatose. Heeft hij slechts één gemuteerd gen, dan daalt de kans tot ongeveer een op de honderd.

Rombout: 'Tot voor kort dachten we dat iedereen met twee gemuteerde genen de ziekte kreeg, maar dat is niet zo. De mutatie maakt je kwetsbaar voor de ziekte maar er komen ook andere factoren bij kijken zoals alcoholgebruik. In samenwerking met dr Koek van het Academisch Ziekenhuis Maastricht en dr Van Deursen van het Atrium Medisch Centrum Heerlen proberen we meer zicht te krijgen op de feitelijke cijfers. Hoeveel mensen in Brabant en Limburg - we beperken ons tot de eigen regio - hebben een of twee gemuteerde genen en hoeveel van hen ontwikkelen daadwerkelijk hemochromatose? In december 2006 hopen we de antwoorden te kunnen geven.

Pieter Lomans

Referenties

Muncunill J, Vaquer P, Galmes A et al. In hereditary hemochromatosis, red cell apheresis removes excess iron twice as fast as manual whole blood phlebotomy. *J Clin Apheresis*.2002;17:88-92.

Bron: *Bloedbeeld (Sanquin)*, februari 2005

Ijzerchelatie is als bloeddonatie niet mogelijk

Bloeddonatie is altijd de eerste optie als het gaat om ijzer te verwijderen uit het lichaam.

Bij patiënten met een secundaire hemochromatose is dit vaak niet mogelijk. Immers zij hebben door hun

ziekte alle rode bloedlichaampjes nodig die ze maar hebben. Meestal hebben ze de ijzerstapeling gekregen door bloedtransfusies.

In een heel enkel geval is ook bij primaire hemochromatose bloeddonatie niet mogelijk. Denk bijvoorbeeld aan heel dunne aderen. Maar let op: bel in dat geval eerst de HVN, want wij hebben informatiemateriaal om ook dat probleem op te lossen.

Als bloeddonatie niet mogelijk is is er een alternatief! Het gaat dan om zogenaamde ijzerchelatoren. Dit zijn medicijnen die worden

ingespoten of ingenomen en daarna opgenomen door het lichaam. In het lichaam binden deze ijzerchelatoren zich aan ijzer om daarna het lichaam weer via de urine en/of ontlasting te verlaten.

Nadeel is dat deze medicijnen altijd bijwerkingen hebben.

Het medicijn desferal

Desferal wordt sinds de jaren 60 toegepast en is nog steeds de eerste keus bij ijzerchelatie. Nadeel van dit medicijn is dat het via een naald geïnjecteerd moet worden en dat de patiënt de hele dag een pompje bij zich moet dragen zodat het middel langzaam wordt toegediend.

Gevolg: patiënten zijn er weinig



Desferal (Deferoxamine)



Desferalpompe

enthousiast over en willen het niet altijd gebruiken.



Deferiprone (LI of Ferprox)

Sinds de jaren 90 is het middel Deferiprone in de handel. Het is een ijzerchelator in pilvorm. Een paar keer per dag moet de patiënt een behoorlijk aantal pillen slikken. Nadeel zijn de

bijwerkingen en er kan niet altijd voldoende ijzer verwijderd worden. Het middel is nog steeds niet officieel goedgekeurd en mag alleen gebruikt worden als het gebruik van Desferal niet mogelijk is.

De nieuwste ijzerchelator is ICL670. Het is een ijzerchelator in pilvorm. Op dit moment zijn er verschillende studies naar dit middel gepubliceerd. Het middel is al getest op meer dan 1000 patiënten. De bijwerkingen lijken mee te vallen en het middel hoeft maar één keer per dag ingenomen te worden. Het ziet er naar uit, dat binnenkort in Rotterdam en Nijmegen voor het eerst ook in Nederland proeven met dit middel gedaan worden. In deze



ICL670 (Exjade)

academische centra kunnen dan geselecteerde patiënten van het middel gebruik maken.

De publicaties over dit middel zien er veelbelovend uit!

Meer informatie over ijzerchelatoren en secundaire hemochromatose op: www.desferal.nl

Mijn verhaal



Ik ben 52 jaar. Sinds jaren heb ik klachten over mijn gezondheid. Door af en toe optredende hartritme-stoornissen bezoek ik jaarlijks al jaren de cardioloog. Ook andere specialisten bezoek ik regelmatig, maar ze hebben nooit echt iets kunnen vinden. Momenteel heb veel last van hoofdpijn, pijn in de nek en rug, kortademigheid en moeheid. De neuroloog heeft mij naar de fysiotherapeut gestuurd waar ik nu drie keer naar toe ben geweest.

Diagnose Hemochromatose

Een paar maanden geleden had ik last van onregelmatige stoelgang en ook druk in de buik.

Afspraak gemaakt met de internist dr. Buijs in Heerlen en een volledig maag en darmonderzoek gehad. Niets

ernstigs vastgesteld. Maar dr. Buijs had een helder moment en dacht mijn ijzer te laten onderzoeken. Zij vermoedde dat dit te laag was. Maar de waarde was over de 700 en dus liet zij een DNA onderzoek doen. En jawel hoor. Het HFE gen van beide ouders gekregen. Dus hemochromatose.

Nu ben ik bezig om alles eens op een rijtje te zetten. Binnen zeer korte tijd is de waarde al boven de 900 en heeft de internist met het ziekenhuis in Maastricht gesproken.

Gelukkig is dr. Buijs zeer actief en ziet de gevaren van hemochromatose. Zij heeft de cardioloog onmiddellijk een brief gestuurd en ik heb al de echo gehad en zal spoedig twee dagen een holster moeten dragen om het hartritme te controleren. Ook heeft zij mij op het hart gedrukt dat al mijn broers en zussen zich laten onderzoeken. Zij zijn hiermee bezig. Vorige week kwam aan het licht dat mijn moeder een waarde had van boven de 500. Zij is 89 jaar oud.

Ik weet niet welke klachten al dan niet terug te voeren zijn naar de hemochromatose. Dat maakt me op het ogenblik totaal onzeker. Even afwachten tot na de behandeling.

De toekomst

Het zou een teleurstelling voor me zijn als ik me niet beter zou gaan voelen nadat mijn ijzerwaarde terug is gebracht naar het normale ferritine gehalte van 50. In de 32 jaar dat ik werk, de laatste 30 jaar bij dezelfde baas, ben ik slechts maximaal één week ziek geweest. Als ik me eens niet zo goed voelde nam ik een vrije dag. Ik heb een zeer goede baan in de IT bij een grote multinational. En die zou ik nog een paar jaar willen houden want we gaan volgend jaar over naar SAP. Nogmaals, niet alle klachten die ik heb, zoals druk in mijn hoofd, vind ik terug in de kenmerken van hemochromatose. Maar dat ik de ziekte heb, weet ik 100% zeker.

Ijzer is toch goed

Iedereen is verwonderd als ik vertel dat ik teveel ijzer heb en daardoor klachten heb en dat dit zelfs zeer gevaarlijk kan zijn. Ijzer is toch goed! Velen hebben toch te weinig, zeggen ze dan. Ze maken er zelfs grapjes over. Pas op met onweer, of ben je niet gezonken met zwemmen.

Groetjes,
Jo

Contactdag Roermond



Dhr. Dijkers, voorzitter van de HVN

25 juni was de derde contactdag van dit jaar die gehouden werd in Roermond. De opkomst was goed, met zo'n 80 belangstellende, als was er nog ruimte genoeg in de zaal. Er werd begonnen met een heerlijk kopje koffie met een stukje Limburgse vlaai. Daarna was het de beurt aan Dhr. Dijkers, voorzitter van de HVN, die in een korte toespraak het belang van bijeenkomsten benadrukte. Na een overzicht van de dagindeling te hebben gegeven gaf hij het woord aan dr. van Deursen.



Dr. van Deursen

Dr. van Deursen is als internist verbonden aan het Atrium ziekenhuis te Brunssum en medisch adviseur van de HVN. Hij gaf een boeiende uiteenzetting over hemochromatose in het algemeen. Ook de geschiedenis van hemochromatose werd even aangehaald. In 1865 werden de eerste klinische verschijnselen ontdekt door Trousseau, 1871 werd ook door Troisier onderzoek gedaan. In 1882 kwamen Hanot en Chauffard tot de ontdekking van cirrhose hypertrophique dans le diabète sucré en gaf in

1889 Von Recklinghausen de aandoeining de nu bekende naam: hemochromatose. 1935 - 1963 - 1976 Kunnen worden aangemerkt als mijlpalen in het onderzoek evenals in 1996 de ontdekking van het hemochromatose-gen door Feder en 2000 de ontdekking van Hcpidin dat de regulatie verzorgt van de ijzeropname.

Na een korte vragenronde gaf dhr. Dijkers het woord aan dr. Rombout. Zij is als internist-donorspecialist werkzaam bij bloedbank Sanquin, regio Zuidoost Nederland.



Dr. Rombout

Dr. Rombout gaf een voordracht betreffende erythrocytaferese, dit is een geselecteerde afname van de rode bloedcellen waarna het plasma wat overblijft weer wordt teruggegeven aan de patiënt. Op dit ogenblik wordt door de bloedbank Maastricht onder leiding van dr. Rombout een studie gedaan naar het afnemen van volbloed, aderlatingen zoals wij die kennen, en het afnemen van erythrocyten waarbij het plasma wordt teruggegeven. Hoewel dit onderzoek nog loopt tot 2007 hierbij toch een vergelijking tussen de beide behandelingsmethoden.

Hoewel op dit moment waarschijnlijk veel hemochromatosepatiënten zullen zeggen wij gaan naar de bloedbank voor erythrocytaferese, moeten zij toch nog even het geduld bewaren tot het onderzoek van dr. Rombout is afgerond.

Na een voortreffelijke lunch was het de beurt aan dr. Riksen, werkzaam als revalidatiearts in het Atrium ziekenhuis te Brunssum, om een voordracht te geven over de revalidatie voor hemochromatosepatiënten. Alle aspecten van ergo- en fysiotherapie werden door hem behandeld, waarbij de nadruk werd gelegd op het in beweging blijven zonder te veel te belasten. Een en ander werd door een filmpje verduidelijkt, hoewel onze indruk is dat men dan wel zeer veel moet oefenen.

Na een vragenronde waren er de gebruikelijke bloemen en enveloppen voor de sprekers.

Wij zijn van mening dat het een geslaagde dag is geweest waar toch weer veel patiënten hun voordeel kunnen doen.

Tot ziens op de volgende bijeenkomst op 5 november te Haarlem



Aderlatingen
52 behandelingen
daling ferritine 2508 - 137
26 liter bloed afgenomen
Prijs € 6400, =

Erythrocytaferese
7 behandelingen
daling ferritine 2138 - 68
3,5 liter erythrocyten afgenomen
Prijs € 3493, =

Hieronder een redelijk technisch artikel uit het Nederlands Tijdschrift voor de Geneeskunde over hemochromatose. De redactie is zich ervan bewust dat het artikel niet voor iedereen goed te lezen is. Omdat meerdere patiënten zich zullen herkennen in deze medische beschrijving en om de kennis op het gebied van gewrichtsklachten bij hemochromatose te vergroten hebben we het artikel toch geplaatst. De redactie van de IJZERwIJZER heeft het artikel ingekort. Alleen de gevallen van patiënten met hemochromatose worden beschreven. (Red).

Artritis ten gevolge van diabetes mellitus of hemochromatose

A.M. Huisman, H.W. de Valk, H.J. Prins, J.W.J. Bijlsma en J.W.G. Jacobs

Samenvatting:

4 patiënten met artritis bleken deze te hebben als gevolg van een interne aandoening: een 60-jarige vrouw en een 20-jarige man met diabetes mellitus en artritis van een enkel hadden Charcot-artropathie, terwijl een 53-jarige vrouw en een 60-jarige man met polyarthritis tevoren niet-herkende hemochromatose hadden. Daarop volgde adequate behandeling. Charcot-artropathie en hemochromatose zijn geen zeldzame aandoeningen. Tijdige herkenning is van belang, omdat therapeutische maatregelen schade aan gewrichten en organen kunnen beperken: in geval van Charcot-artropathie gaat het daarbij om immobilisatie en eventueel bisfosfonaten en in geval van hemochromatose om aderlating.

Gewrichtsproblemen tengevolge van interne aandoeningen zijn soms moeilijk te herkennen door specifieke presentatie en nabootsing van reumatische aandoeningen. Onderstaande gevallen illustreren dat men op een dwaalspoor kan geraken alvorens tot de juiste diagnose en daarmee juiste therapie te komen.

ZIEKTEGESCHIEDENISSEN

Patiënt C, een 53-jarige vrouw, was sinds 3 jaar bekend met reumafactor-negatieve reumatoïde artritis (RA). Deze diagnose was gesteld op basis van symmetrische polyarthritis van kleine handgewrichten; er waren destijds geen aanwijzingen voor een andere systeemziekte. Zij meldde op de polikliniek dat haar gewrichtsklachten progressief waren, ondanks behandeling met het antireumaticum salazopyrine. Bij lichamelijk onderzoek werd symmetrische polyarthritis gevonden van metacarpofalangeaal gewricht (MCP) 2 en 3 (wijs en middelvinger,

Red.) en ernstige artritis van de rechter enkel. De diagnose 'RA' werd in twijfel getrokken en er werd een nieuwe analyse naar de oorzaak van de polyarthritis ingezet, waarbij lichte verhoging van de serumferritineconcentratie (318 mg/l; referentiewaarde: 25-280) opviel, met sterke verhoging van de ijzerverzadiging (92%). Röntgenonderzoek toonde gewrichtsspleetversmalling van MCP 2 en 3 beiderzijds met haakvorming, alsook gewrichtsspleetversmalling van de rechter knie en rechter enkel. MRI van de rechter enkel liet ijzerafzetting zien in het synovium. De diagnose 'RA' werd gewijzigd in 'artropathie bij hemochromatose'. Patiënte werd verwezen naar de internist voor behandeling van de hemochromatose en na 6 maanden werden geen tekenen van gewrichtsontsteking meer geconstateerd.

Patiënt D, een 60-jarige man, bezocht de polikliniek Reumatologie in verband met sinds 3 maanden bestaande pijn en stijfheid van de knieën. Bij navraag bleek hij ook wisselend zwelling te hebben van MCP 2 en 3 van de rechter hand. Bij lichamelijk onderzoek werd geen artritis vastgesteld, maar wel benigne zwelling en crepitaties van de knieën. Gezien de klachten van MCP 2 en 3 van de rechter hand, die anamnestic deden denken aan intermitterende artritis, werd nader onderzoek ingezet.

Laboratoriumonderzoek toonde lichte stijging van transaminasewaarden, een sterk verhoogde serumferritineconcentratie: 1302 mg/l met verhoogde ijzerverzadiging: 82%. Röntgenonderzoek van de handen toonde duidelijke gewrichtsspleetversmalling van MCP 2 en 3, rechts meer dan links. De röntgenfoto van de knieën liet het beeld zien van artrose (figuur 1). De diagnose 'artropathie bij hemochro-

matose' werd gesteld en patiënt werd verwezen naar de internist voor behandeling.

Aan de hand van vier ziektegeschiedenissen wordt geïllustreerd dat twee niet zeldzame interne aandoeningen een artritisbeeld kunnen veroorzaken, namelijk diabetes mellitus en hemochromatose. Bij de patiënten A en C trad 'doctor's delay' op bij het stellen van de diagnose, omdat in eerste instantie gedacht werd aan respectievelijk een vaatanomalie en RA. Het uitwerken van de differentiaaldiagnose van (poly)arthritis kan verrassende diagnoses aan het licht brengen, zodat passende therapie gegeven kan worden. De ziektegeschiedenis van patiënt D illustreert dat patiënten met secundaire artrose ten gevolge van hemochromatose zich pas laat kunnen presenteren. De behandeling in de vorm van aderlating zal zijn huidige klachten niet veel meer beïnvloeden gezien de gevorderde gonartrose. Wel kan (verdere) schade voorkomen worden aan andere gewrichten en inwendige organen.

Anterieur-posterieure röntgenopname van de knieën van patiënt D: beiderzijds is er aanzienlijke gewrichtsspleetversmalling, vooral mediaal, hetgeen wijst op artrose. De schaalverdeling is in cm.

Primaire hemochromatose

Primaire hemochromatose wordt gekenmerkt door ijzerstapeling in lever, pancreas, hart en synovia van de gewrichten. De klachten ontstaan sluipend en zijn divers en specifiek, waardoor het ziektebeeld moeilijk wordt herkend. Tijdige herkenning is van belang vanuit preventief en therapeutisch oogpunt. Van de patiënten met hemochromatose heeft 28-81% artropathie.



Ongebruikelijke bevindingen, zoals artrose op relatief jonge leeftijd of op ongebruikelijke plaatsen, zoals MCP-gewrichten, moeten aan hemochromatose doen denken. De eerste stap in de diagnostiek is het bepalen van de serumferritineconcentratie en de ijzerverzadiging. In de praktijk wordt vaak alleen de serumferritineconcentratie bepaald. Deze hoeft bij hemochromatose echter niet heel hoog te zijn, zoals de ziektegeschiedenis van patiënt C laat zien. De ijzerverzadiging is een betere bepaling om hemochromatose op te sporen. Voor het stellen van de diagnose is genetisch onderzoek niet strikt noodzakelijk. Een genetische test kan zelfs misleidend zijn. Immers, mutaties van de aan het HFE- gen gerelateerde genotypen leiden niet altijd tot stoornissen in de

ijzerstofwisseling en bij 10% van de patiënten met hemochromatose zijn de huidig beschikbare, genetische tests negatief.

Bijna ieder gewricht kan worden aangetast, maar vaak betreft het MCP-gewrichten. Ijzerzouten bevorderen de vorming en de depositie van calciumpyrofosfaat kristallen, waarbij chondrocalcinose en aanvallen van pseudo-jicht kunnen ontstaan. Indien synovitis optreedt in MCP-gewrichten, is het klinische beeld soms moeilijk te onderscheiden van RA.

Met röntgenonderzoek kunnen erosieve afwijkingen, passend bij RA, onderscheiden worden van degeneratieve afwijkingen tengevolge van hemochromatose, als de aandoeningen voldoende lang hebben bestaan om röntgenschade te veroorzaken. De ziektegeschiedenis van patiënt C illustreert 'doctor's delay' doordat hemochromatose het beeld van RA nabootste. Die van patiënt D illustreert dat de duur van de klachten niet overeenkomt met de mate van, in dit geval, secundaire artrose. Waarschijnlijk was hier 'patient's delay'. Tegenwoordig wordt bepleit om RA in een vroeg stadium te behandelen om gewrichtsschade tengevolge van erosies te voorkomen. De patiën-

ten worden daarom eerder verwezen naar de reumatoloog. In zo'n vroeg stadium van de ziekte is differentiatie tussen RA en hemochromatose röntgenologisch nog niet mogelijk.

De vraag is wanneer bij gewrichtsklachten onderzoek moet worden ingezet naar hemochromatose. Het is niet zinnig om alle patiënten met gewrichtsklachten hierop te screenen, maar indien er alleen artritis is van MCP 2 en 3, zonder klachten van de voorvoeten, moet hemochromatose opgenomen worden in de differentiaaldiagnose. Evenmin is er grond om alle patiënten met artrose op hemochromatose te controleren. Wel vormt artrose op ongebruikelijke plaatsen, zoals de MCP-gewrichten, vooral MCP 2 en 3, een duidelijke aanwijzing. Ook bij chondrocalcinose moet aan hemochromatose gedacht worden.

Conclusie. Hemochromatose is geen zeldzame aandoening. Tijdige herkenning is van belang, omdat therapeutische maatregelen schade aan organen en gewrichten kunnen beperken d.m.v. van aderlating.

Bron: Nederlands Tijdschrift voor de Geneeskunde 2005; 149; 196-200

Aderlaten en zeer pijnlijke opmerkingen

Beste redactie,

Mijn aderlatingen onderga ik in het ziekenhuis "Gooi Noord" in Blaricum. Ik word daar voortreffelijk geholpen met een dunne naald en vacuümfles. Meestal ga ik op maandagmiddag aderlaten en ben dan op dinsdag totaal uitgeput. Daarna gaat het geleidelijk beter. Na een week is alle ellende weer voorbij.

Als ik erg moe ben is het wel aan mij te zien dat ik een chronische aandoening heb. Verder valt het wel mee. Als ik kleding met korte mouwen draag vallen de littekens van de naalden erg op en daar heb ik al eens opmerkingen over gehad. Zeer pijnlijk. Maar ondanks dat draag ik toch regelmatig korte mouwen.

Intussen heb ik 132 aderlatingen gehad. Toch wel de moeite vind ik,

maar de frequentie is nu gelukkig teruggegaan naar één keer per 10 weken.

Verder vind ik dat het humeur en de stemming onder hemochromatose patiënten, ik ken er diversen, best meevallen. Natuurlijk heb je goede en minder goede dagen maar wie heeft die niet?

Het grootste probleem heb ik altijd als ik aan familie, vrienden, kennissen wil vertellen wat hemochromatose is. Je ontvangt prompt een blik van ongelof. Je ziet er toch goed uit, hoe kan jij nou ziek zijn. Meestal laat ik ze de brochure van de vereniging lezen en ik heb wat korte informatie van internet www.gezondheidsplein.nl gehaald. Dat is vrij eenvoudig en begrijpelijk. Dat wil wel eens tot ze doordringen.

Met vriendelijke groet,

Helma



Colofon

Redactie IJZERwIJZER:

Philip de Sterke, Karina Brooshooft,
Olav Bouhuys en Ron van Deelen

Correspondentie-adres:
REDACTIE IJZERwIJZER
Zandheuvel 66, 4901 HX
Oosterhout
Telefoon en fax: 0162- 433 681
E-mail:
ijzerwijzer@hemochromatose.nl

Kopijsluiting volgende uitgave:
25 november 2005

Het bestuur van de Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN):

Voorzitter:
Dhr. C.J. Dijkers
E-mail:
cj.dijkers@hemochromatose.nl

Secretaris:
Dhr. C.J. van Tilborg
Tel/fax: +31(0)162 43 36 81
E-mail: info@hemochromatose.nl

Penningmeester:
Dhr. H. Louwrier
E-mail: hlouwrier@wanadoo.nl

Bestuurslid
Dhr. P.H.L. de Sterke
E-mail:
pdesterke@hemochromatose.nl

Bestuurslid
Mevr. K. Brooshooft
E-mail:
k.brooshooft@hemochromatose.nl

Medisch adviseurs van de HVN:

Dr. C.Th.B.M. van Deursen
Dr. E.M.G. Jacobs
Dr. H.G. Kreeftenberg
Prof. dr. J.J.M. Marx
Dr. D.W. Swinkels

Informatie

Er is verschillende informatie beschikbaar voor leden en niet-leden. U kunt bestellen door te bellen met het secretariaat (z.o.z.) of de bon hieronder in te vullen en op te sturen.

De volgende brochures zijn beschikbaar:

1. Hemochromatose
2. Hulp bij aderen laten
3. Aandachtspuntenlijst
4. IJzerstapeling en voeding
5. Drie-luiken/Strooifolders
6. Hemochromatose en gewrichtsklachten

Drie-luiken/Strooifolders zijn op aanvraag verkrijgbaar bij het secretariaat (z.o.z.).

Een lidmaatschap van de vereniging loopt van 1 januari tot en met 31 december van een jaar. Opzeggen van het lidmaatschap voor 1 november van een kalenderjaar.

Ja, ik meld mij aan als:

- Lid van de Hemochromatose Vereniging Nederland voor tenminste € 20,00 per jaar
- Gezinslid* van de Hemochromatose Vereniging Nederland voor tenminste € 25,00 per jaar
- Donateur van de Hemochromatose Vereniging Nederland voor tenminste € 20,00 per jaar
- Wenst de informatiebrochures te ontvangen (leden gratis) (2 =) € 5,00 / (set =) € 10,00

Naam: _____

Adres: _____

Postcode: _____ Plaats: _____

Provincie: _____

Telefoonnr.: _____ E-mail: _____ @ _____

Geboortedatum: _____ M/V

Datum: _____ Handtekening: _____

- Ik betaal na ontvangst van de acceptgirokaart
- Hierbij machtigt ik de Hemochromatose Vereniging Nederland om € _____ van mijn bank/giro rekeningnummer _____ af te schrijven. Indien u niet akkoord gaat met het afgeschreven bedrag kunt u het binnen 30 dagen laten terugstorten bij uw bank/giro

* Dan zijn alle leden van het gezin, inclusief uzelf, woonachtig op het opgegeven adres lid van de HVN

Voor patiëntencontact en informatie:

Karina Brooshoofd 070 3523232
Jan Cox 0475 462711
Frans Heylen +32 (0)3 4809681
(België)
Wil Keller 0347 372488
Cor van Tilborg 0162 433681
Wilma Meerleveld 020 6366693
Ria en Marius Straver 013 5331503
Jackie Stultjes 020 6597287
(desferalgebruik bij secundaire hemochromatose)
Philip de Sterke per e-mail:
pdesterke@hemochromatose.nl

De website:
www.hemochromatose.nl

DTP en druk:

Emmerik Offsetdrukkerij BV
Breda
076 560 12 11

Secretariaat:

Hemochromatose Vereniging
Nederland
Zandheuvel 66
4901 HX Oosterhout
Tel/fax: +31 (0)162433681
E-mail:
c.v.tilborg@hemochromatose.nl
Internet: www.hemochromatose.nl

Juridisch Steunpunt Chronisch ziekten en Gehandicapten

Tel.: (035) 672 26 66
(op werkdagen van 10.00 - 13.30 uur)
Fax: (035) 672 26 67
E-mail: info@juridischsteunpunt.nl
Adres:
Postbus 1724, 1200 BS Hilversum

IJZERwIJZER is een kwartaaluitgave van de Hemochromatose Vereniging Nederland, de vereniging heeft als doel het behartigen van patiëntenbelangen van mensen met hemochromatose.

De eindverantwoordelijkheid van de IJZERwIJZER ligt bij het bestuur van de HVN. De verantwoordelijkheid van de inhoud van de artikelen berust bij de auteurs. Hoewel de inhoud van de IJZERwIJZER met zeer veel zorg is samengesteld, aanvaardt de HVN geen enkele aansprakelijkheid voor schade ontstaan door eventuele fouten en/of onvolkomenheden. Overnemen van artikelen en mededelingen uit dit blad is enkel geoorloofd na schriftelijke toestemming van het bestuur van de HVN en met bronvermelding.

**Deze kaart in voldoende gefrankeerde enveloppe opsturen aan het secretariaat:
(faxen en e-mailen mag ook)**
