

ijzerwijzer 1

Tijdschrift over ijzerstapeling 25^{ste} jaargang, maart 2024

ZORGBOEK IJZERSTAPELINGSZIEKTE

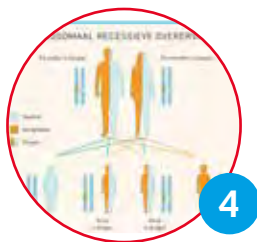


- Lotgenotencontact
- Interview HVN-lid
- Nieuwe Zorgboek
- Osteoporose en hemochromatose

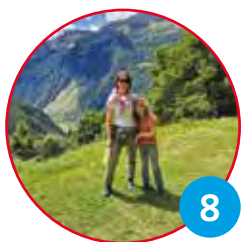
hemochromatose.nl



Voorwoord



Lotgenotencontact



Interview
HVN-lid



Nieuwe
Zorgboek



Verzekeringen en
Geldverstrekkers



Osteoporose



Nieuws van
het bestuur



Buitenlands
nieuws



Patiëntencontact
en informatie

Hemochromatose Vereniging Nederland
Postbus 418, 2000AK Haarlem

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

Redactie

Raymond Mertens
Gijsbertha Reiling
Frans Hoogeveen
Femmy Soeters (eindredacteur)
E eindredacteur@hemochromatose.nl
Menno van der Waart (hoofredacteur)

Redactieadres:

E hoofredacteur@hemochromatose.nl

Kopijstap nr. 2 • 10 april 2024

Bestuur Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN)

Cees van Deursen, voorzitter
E voorzitter@hemochromatose.nl

Annemieke Vroom, secretaris
E secretaris@hemochromatose.nl

Hans Louwrier, penningmeester
E penningmeester@hemochromatose.nl

Vacature
E bestuurslid2@hemochromatose.nl

Menno van der Waart, P&R
E hoofredacteur@hemochromatose.nl

Ledenadministratie

Ans Klerx
E ledenadm1@hemochromatose.nl

Webmaster

Theo van der Zee
E 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.

We kunnen terugkijken op een jaar met diverse activiteiten. Zo hebben we vier goed bezochte contactmiddagen kunnen organiseren, de website is vernieuwd en we zijn begonnen met een Facebook pagina. Er is goed gebruik gemaakt van de mogelijkheid om via e-mail vragen te stellen. Op deze manieren willen we gelegenheid geven om ervaringen uit te wisselen en ook informatie verspreiden over hemochromatose en wat daar allemaal bij komt kijken.

Het ledenaantal is gegroeid naar boven de 1000. De HVN is zeker geen kleine vereniging! De verwachtingen en de behoeften zullen niet voor iedereen hetzelfde zijn. Daarom nodigen we iedereen uit om mee te denken en suggesties te geven over de invulling van de taken van onze vereniging. We zijn ook weer druk bezig om de contactmiddagen voor dit jaar te plannen. Het is steeds weer een uitdaging om sprekers en onderwerpen te vinden voor deze bijeenkomsten. Als u denkt dat uw behandelende arts een geschikte spreker zou zijn, of als u ideeën hebt voor een onderwerp om eens te behandelen: laat het ons gerust weten.

De eerste IJzerwijzer van 2024 bevat weer interessante artikelen, met dank aan de redactieleden die dit mogelijk hebben gemaakt. Zo kunt u in deze IJzerwijzer het verslag lezen van de contactbijeenkomst in Hapert, met voordrachten van dr. Nijziel en van de heer Ad van Cleef die al vanaf het begin lid is van de HVN. En u treft ook weer een interview met een lid van de vereniging. Redactielid mevrouw Gijssbertha Reiling – van de Kemp sprak met mevrouw Chantal van Gool. Zij wilde zich aanmelden als donor bij Sanquin maar bleek hemochromatose te hebben.

Dr. Alexander Rennings geeft nog een toelichting bij het interview met de heer Batist, die de juveniele vorm van hemochromatose heeft. Het interview zelf staat in de vorige IJzerwijzer.

Marc van der Sterren was een artikel op het spoor gekomen over de “Keltische vloek”. In Schotland en Ierland komt hemochromatose meer voor dan op het vasteland van Europa. Een bekende Schotse dame overleed vorig jaar, achteraf bleek dat zij hemochromatose had. Dit was aanleiding om meer aandacht aan deze aandoening te besteden.

Dr. Herman Kreeftenberg heeft zich naast hemochromatose ook intensief bezig gehouden met osteoporose. Hij is daarom de meest geschikte persoon om dieper in te gaan op de combinatie van deze aandoeningen. Is er een relatie, of is het samengaan een kwestie van toeval? Dr. Kreeftenberg geeft het antwoord.

Het afgelopen jaar is het Zorgboek IJzerstapelingziekte onder de loep genomen. De tekst is gereviseerd en waar nodig bij de tijd gebracht. Ook de vormgeving is aangepakt met als resultaat een prettig leesbare bron van informatie over hemochromatose. Als bestuur zijn we trots op dit boek.

Op zaterdag 16 maart staat de volgende contactmiddag gepland. Wellicht treffen we u op deze, of een andere bijeenkomst. En als u niet in de gelegenheid bent om ter plaatse aanwezig te zijn, dan is het ook mogelijk om de bijeenkomst thuis online te volgen. Misschien dus: tot ziens. Ik wens u veel leesplezier.

Cees van Deursen, voorzitter



In memoriam Peter Jansen

Op 20 augustus is Petrus Johannes (Peter) Jansen in de leeftijd van 81 jaar overleden. Peter werd op 11 januari 2001 lid van de HVN die het jaar daarvoor was opgericht. Na enkele jaren trad Peter toe tot het bestuur waar hij verantwoordelijk was voor het organiseren van de contactbijeenkomsten. Later is hij een van de contactpersonen geworden voor de provincies Noord en Zuid Holland en die rol heeft hij tot voor kort ingevuld. Helaas is daar door een slopende ziekte een eind aan gekomen. We hebben Peter ervaren als een betrokken collega die zich jarenlang voor de vereniging heeft ingezet.

Cees van Deursen/Menno van der Waart

Hemochromatose, stand van zaken 2023

Het is alweer even geleden, maar op zaterdag 4 november werd in Hapert (N.Brabant) de laatste lotgenotencontactdag in 2023 gehouden. Sprekers deze middag waren dr. Marten Nijziel, internist-hematoloog aan het Catharina Kanker Instituut in Eindhoven en Ad van Cleef, al jaren hemochromatosepatiënt en een regelmatig bezoeker van de contactdagen. Over de presentatie van Ad van Cleef kunt u verderop in de IJzerwijzer een verslag lezen van de hand van Menno van der Waart. Nu eerst het verslag van de presentatie van dr. Marten Nijziel, getiteld: 'tien vragen over hemochromatose die u altijd al wilde stellen'.

Wat is hemochromatose?

Hemochromatose is ijzerstapeling. Er zit teveel ijzer in het lichaam en dat teveel kun je niet uitpoepen of plassen. Dat overtollige ijzer gaat stapelen in de organen. Met name in lever, hart en gewrichten, maar ook in de hersenen, alvleesklier en huid. Het ijzer maakt organen kapot en geeft daardoor klachten.

Wat is de oorzaak van hemochromatose?

Er zijn twee grote oorzaken:

- de erfelijke vorm: teveel opname van ijzer uit de voeding = hereditaire (primaire) hemochromatose.
- niet erfelijke vorm: teveel toediening van ijzer, b.v. door bloedtransfusies = secundaire ijzerstapeling.

Wat weten we van hereditaire hemochromatose (HH)?

We weten dat in 1865 dokter Armand Trousseau een patiënt beschreef met suikerziekte en een teint alsof hij net een half jaar op de Canarische eilanden had doorgebracht, de diabète bronzé. In 1935 begon men te denken aan een erfelijke ziekte, maar pas in 1996 werden twee mutaties in het HFE-gen gevonden.

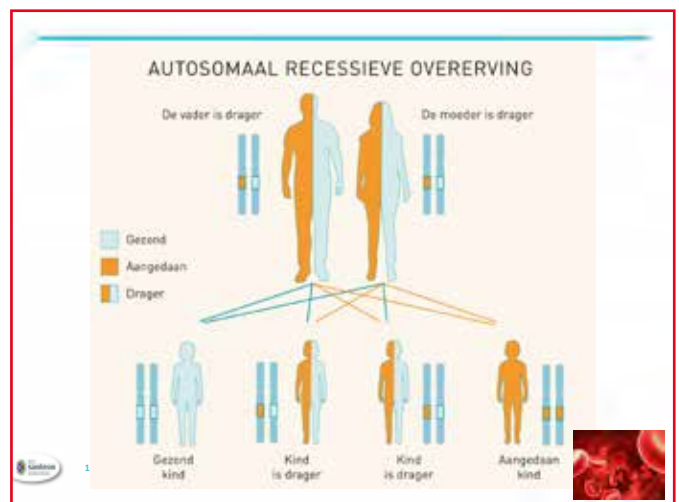
Er zijn twee belangrijke mutaties in het DNA: de C282Y en de H63D mutatie. Deze foutjes zorgen ervoor dat iemand kan gaan ijzerstapelen.

Hoe is de overerving?

Hemochromatose heeft een zogeheten autosomaal recessieve overerving. Dat wil zeggen dat iemand zowel van vader als van moeder een gemuteerd (fout) gen moet krijgen om de aandoening te krijgen. Krijgt iemand alleen van vader (of moeder) een gemuteerd gen, dan is die persoon drager en zal geen hemochromatose krijgen.

Hemochromatose krijg je dus alleen als op beide DNA strengen een mutatie zit. In de meeste gevallen is dit C282Y/C282Y, iemand is dan homozygoot. Maar ook een combinatie van foutjes kan hemochromatose veroorzaken. Dan heeft de ene DNA streng de C282Y mutatie en de andere streng de H63D. Iemand met deze combinatie noemen we compound heterozygoot.

Maar dan wordt het verhaal nog ingewikkelder. Twee afwijkende genen leiden namelijk niet altijd tot ijzerstapeling. Bij homozygoot C282Y ontwikkelen 40 - 90 % van mannen ijzerstapeling en 25 - 70 % van de vrouwen. Bij C282Y/H63D zal slechts 1 - 5 % ijzer gaan stapelen. Andere factoren zijn dan mede van belang (bijvoorbeeld drankgebruik, overgewicht etc.).



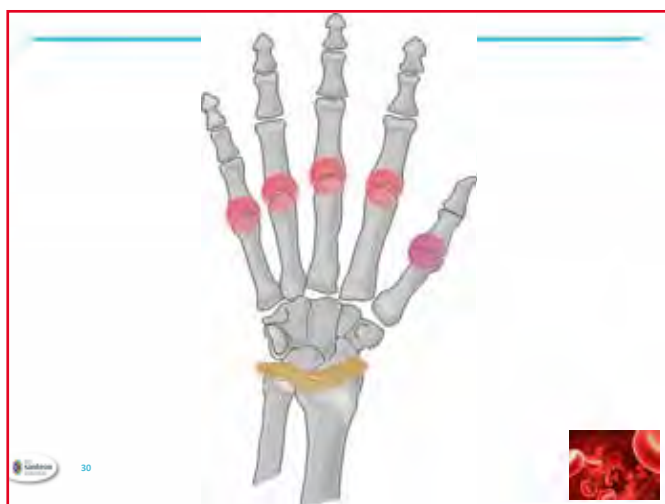
Wat gebeurt er bij hemochromatose?

Normaal wordt er ongeveer 5 % van het ijzer in de voeding opgenomen in de darm. Bij iemand met hemochromatose is dat 30 %. Omdat een teveel aan opgenomen ijzer niet kan worden uitgepoept of uitgeplast, wordt het opgestapeld in de organen. Hepcidine speelt een centrale rol in de ijzerstofwisseling. Hepcidine is een eiwit dat in de lever gemaakt wordt en de opname van ijzer uit de darm reguleert, evenals de verdeling in het lichaam. Het zorgt ervoor dat de balans in evenwicht is. Bij hemochromatose is de ijzerregulatie via het hepcidine verstoord.

Wat voor klachten krijg ik van hemochromatose?

Als eerste zal het ijzer in de lever stapelen en leverfunctiestoornissen en zelfs cirrose kunnen veroorzaken. IJzerstapeling in het hart zal ritmestoornissen en hartfalen veroorzaken. Verder zijn reumatische klachten in de gewrichten, diabetes, trage werking van de schildklier, hypofysestoornissen (potentie) en huidverkleuringen vaak genoemde klachten. Ook

intense moeheid is een veel gehoorde klacht. Overigens zal niet iedereen van al deze klachten last krijgen.



Dit zijn de punten waar meestal gewrichtsklachten voorkomen bij hemochromatose.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

De diagnose is vrij simpel te stellen, namelijk door bloed te prikken en het ferritine en de transferrine saturatie te bepalen. Zijn beide bepalingen (veel) te hoog en is er verdenking van hemochromatose, dan kan aanvullend DNA onderzoek uitsluitsel bieden.

Het komt regelmatig voor dat iemand door de huisarts wordt doorgestuurd naar de reumatoloog in verband met gewrichtsklachten of naar de cardioloog met hartritme stoornissen terwijl die dan tot de conclusie komen dat ijzerstapeling de oorzaak is.

Vaak is de diagnose ook een toevallsbevinding en wordt ijzerstapeling zichtbaar op een röntgenfoto, echo, scan of MRI.

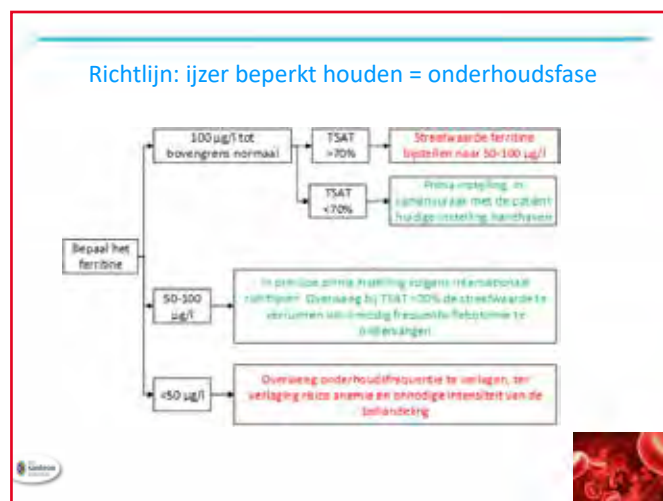
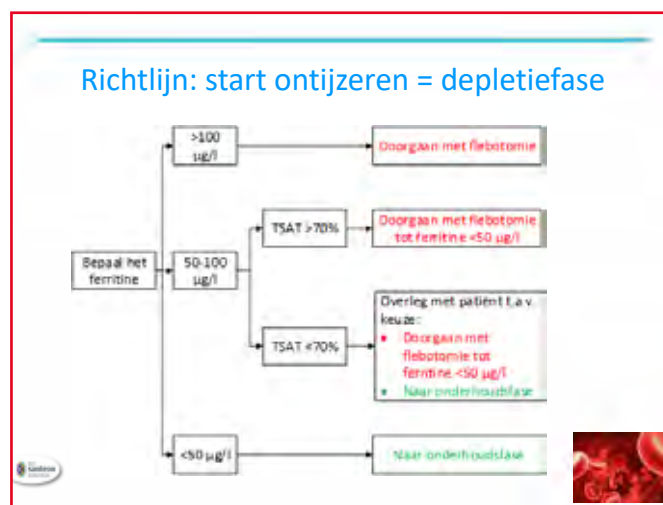
Welk onderzoek moet er gedaan worden voor de start van de behandeling?

Als eerste zal het ferritine en de transferrine saturatie bepaald moeten worden, alsmede een DNA onderzoek. Een leverbiopsie wordt niet meer gedaan, omdat een MRI veel minder belastend is. Heeft iemand last van hartritme stoornissen, dan kan een hartfunctieonderzoek gedaan worden.

Wanneer moet ik behandeld worden en hoe is die behandeling anno 2023?

Omdat ijzer niet kan worden uitgeoept of uitgeplast en de grootste voorraad ijzer in het bloed zit, is de behandeling heel ouderwets: door aderlatingen.

Voor de ontijzeringsfase (depletiefase) en de onderhoudsfase zijn speciale richtlijnen opgesteld. De schema's van deze richtlijnen ziet u onderstaand.



Zijn er nog andere belangrijke dingen die ik moet weten?

Iemand met hemochromatose mag bloed doneren bij de bloedbank mits aan alle specifieke voorwaarden voldaan is, en dat zijn voorwaarden die voor iedereen gelden.

Een hemochromatosepatiënt moet door de behandelend arts worden doorverwezen en in de onderhoudsfase zitten.

Een alternatief voor aderlatingen is erythrocytaferese. Daarbij worden alleen de rode bloedcellen (erythrocyten) verwijderd en andere bloedcellen, eiwitten en vocht weer teruggegeven.

Deze behandeling kan bij bloedbank Sanquin en in een paar ziekenhuizen in Nederland plaatsvinden.

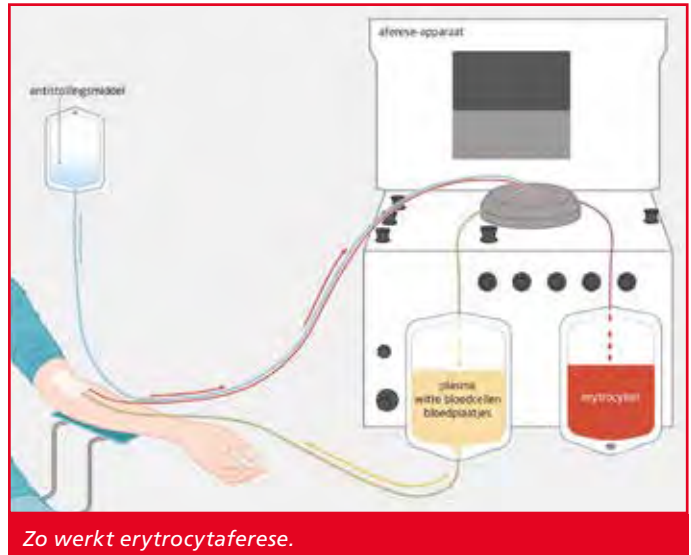
Adviezen

Adviezen die aan hemochromatosepatiënten gegeven worden zijn: vermijd het eten van (veel) rood vlees, gebruik geen vitamine C-rijke dranken of vruchten tijdens de maaltijd en wees terughoudend met het nuttigen van alcohol.

Conclusie hereditaire hemochromatose

- Een van de meest voorkomende erfelijke ziektes
- vroegtijdige ontdekking van belang om schade te voorkomen
- begrip van hoe de ziekte ontstaat en welke factoren betrokken zijn
- makkelijk te behandelen
- nog geen genezing mogelijk

Femmy Soeters



Ad van Cleef geeft duidelijke uitleg

De tweede spreker op de contactbijeenkomst in Hapert is de heer Ad van Cleef. Hij is lid van de HVN, is zelf hemochromatose patiënt en hij bezoekt met enige regelmaat de contactbijeenkomsten. Hij is daar positief over, maar vindt ook, dat de lezingen die daar worden gegeven vaak aan de lastige kant zijn, zeker voor nieuwkomers die vaak nog een 'onbeschreven blad' zijn.

Hij stelde daarom voor om een keer zelf als spreker op te treden met een verhaal, dat ook voor 'nieuwelingen' goed te begrijpen is. Het bestuur van de HVN vond dat een goed idee en heeft Ad van Cleef uitgenodigd om in Hapert zijn verhaal te vertellen.

Toeval

Ad van Cleef kwam bij toeval uit bij de diagnose hemochromatose. Hij was voor een ontsteking van zijn been op bezoek bij een dermatoloog. Die liet wat uitgebreider bloedonderzoek doen en vond dat er in ieder geval wat mis was met een paar bloedwaarden. Zijn ferritine was 5200 ug/l en zijn transferrineverzadiging 95 %. Die waarden zouden veel lager moeten zijn: ≤ 300 ug/l resp. ≤ 45 %. Die te hoge waarden wezen in de richting van hemochromatose, of, zoals Ad liever zegt, van 'ijzerstapeling'. Een DNA onderzoek bevestigde die diagnose.

Ad legt vervolgens uit, dat ijzer een belangrijk element is voor allerlei processen in het lichaam, maar als je er teveel van opneemt stapelt het op in verschillende organen en gewrichten en dat leidt tot problemen, zoals vermoeidheid, pijnlijke gewrichten, hartproblemen, suikerziekte, kortom, een hoop narigheid.

Bij de man beginnen die problemen meestal pas vanaf 40 jaar, omdat ze in de jaren daarvoor veel ijzer hebben gebruikt voor lichaamsopbouw en bij de vrouwen is het vanaf rond 50 jaar, omdat ze daarvoor op natuurlijke wijze ijzer verliezen via menstruatie.

Littekenweefsel

De oplossing is om het teveel aan ijzer te verwijderen. Daar zijn pillen voor op de markt, maar die veroorzaken veel bijwerkingen en dan is het middel mogelijk erger dan de kwaal. De meest



eenvoudige oplossing is het welbekende aderlaten. Er wordt een halve liter bloed afgetapt, net zo vaak tot die ferritine en transferrineverzadiging waarden weer genormaliseerd zijn en er geen teveel aan ijzer meer in het lichaam aanwezig is.

Bij het aderlaten werd bij Ad aanvankelijk een dikke naald gebruikt, maar dat gaf aanleiding tot littekenweefsel waardoor het prikken steeds moeilijker werd. De oplossing is het gebruik van een dunne naald. Dan duurt het aderlaten wel wat langer maar het levert minder problemen op. Ook het van te voren opwarmen van de te prikken arm is een handig trucje; de aderen komen dan wat dichtter naar de oppervlakte en zijn daardoor beter zichtbaar en beter aan te prikken. Daar zijn 'warmte pleisters' voor te koop bij de meeste drogisterijen, maar ook voor 'een prikkie' bij Action, of elders (figuur 1).

Terughoudend met alcohol

Ad wijst op het terughoudend zijn met het eten van ijzerrijke voeding, het bij voorkeur niet drinken van vitamine C-rijke dranken (bijvoorbeeld sinaasappelsap) tijdens het eten en het matig zijn met alcohol-houdende drank.

Ad vertelt hoe belangrijk het is om familieleden te informeren als er sprake is van hemochromatose, omdat deze aandoening

erfelijk is en dus van de ouders aan hun kinderen kan worden doorgegeven. In zijn familie met vrij grote gezinnen zijn veel leden vroeg gestorven aan verschillende kwalen. Het is zeer wel mogelijk dat dit het gevolg was van onderliggende, maar niet herkende, ijzerstapeling. Familiescreening is daarom aan te raden. De HVN heeft daartoe een familiebrief opgesteld als informatiebron. Volgens Ad een goed initiatief, al vindt hij dat de daarin gebruikte medische termen toch aan de lastige kant zijn voor de gemiddelde lezer.

Hemochromatose patiënten die een levensverzekering of een hypotheek willen afsluiten worden nogal eens geconfronteerd met een hogere premie, omdat zij een extra risico zouden vormen voor extra ziektekosten of vroegtijdig overlijden. De HVN heeft ook hiervoor een brief opgesteld, die uitlegt dat hemochromatose patiënten geen extra risico's opleveren als ze bijtijds zijn gediagnostiseerd en worden behandeld. Beide brieven zijn op de HVN site te vinden.

Reclame

Tenslotte maakt Ad nog wat reclame voor de HVN met wat je voor slechts Euro 25 per jaar krijgt: vier IJzerwijzers en vier Nieuwsbrieven, gratis informatie via de website en via onze specialisten, de mogelijkheid om contactbijeenkomsten bij te wonen, het nieuwe zorgboek, kortom lid worden van onze vereniging wordt van harte aanbevolen.

Ad van Cleef wordt door voorzitter Cees van Deursen bedankt en krijgt bloemen en een attentie voor zijn bijdrage.

Menno van der Waart

Het verhaal van Chantal van Gool

Allereerst, een beknopte versie, zoals de redactie in eerste instantie ontving van Chantal van Gool:

“Ruim anderhalf jaar geleden wilde ik (Chantal) bloeddonor worden en daar werd ontdekt dat mijn ferritine gehalte veel te hoog was, namelijk 3060 ug/l. Op grond van DNA onderzoek bleek ik het hemochromatose gen te hebben maar behalve mijn lever waren er verder geen organen beschadigd. Sindsdien heb ik om de week een aderlating van een halve liter. Ik heb er dus al heel veel gehad, meer dan 30, en het ferritine gehalte gaat heel langzaam naar beneden, inmiddels zit ik op 1080 ug/l. Dat is echter nog steeds hoog, en ik ben dus ook wel jaloers door alle verhalen die ik steeds lees van mensen die na 10 aderlatingen weer oké zijn.

Ik had niet veel klachten. Achteraf gezien was ik wel veel moe, had ik veel pijn aan mijn polsen en buikpijn, maar niet iets waar ik me zorgen over maakte. De behandeling kost me wel wat energie maar ik ben van nature erg energiek en ga gewoon door. Ik heb zeker af en toe moedeloze momenten, bijvoorbeeld als ferritine weer eens gestegen is na 5 aderlatingen, of als iedereen gezellig aan de borrel zit en ik dus niet (ik drink al 1,5 jaar geen alcohol), of als het einde van de behandelfase maar niet in zicht komt. Maar ik laat mijn leven er verder toch niet door beperken.

Ik ben 51 jaar, heb een drukke baan (Hoofd Fondsenwerving bij Nationaal Fonds Kinderhulp), gezin (dochter van 10, man met eigen zaak), veel nevenactiviteiten, van oudercommissie, tot mantelzorg over (schoon)ouders”.

Bovenstaand verhaal was onder andere de aanleiding -naast een ontmoeting met Chantal op een lotgenotencontactdag in Duiven- om te vragen of Chantal open stond voor aanvullende vragen.

Zo energiek als haar verhaal klinkt, is Chantal ook via Facetime! Geen vraag was te gek en ondanks dat Chantal zich niet te veel laat beperken door haar hemochromatose, denkt ze wel heel goed over een en ander na.

Inmiddels is haar ferritine niveau 695 ug/l en haar Hb is stabiel op 8.1. Nog steeds heeft ze aderlatingen nodig om de week, soms om de 10 dagen. Het aanprikken van de ader wordt lastiger door het littekenweefsel. Een keer mis prikken is voor Chantal dus echt vervelend. Dan kan ze meestal de volgende keer die arm niet gebruiken voor de aderlating.

Het verhaal van Chantal is in die zin bijzonder dat ze ondanks de nu goede daling van het ferritine na ruim 1,5 jaar tussendoor nog stijgingen heeft. Bijvoorbeeld van 955

ug/l naar 1080 ug/l over een periode van 2 maanden en 5 aderlatingen. Inmiddels zit ze rond de 600 ug/l. De stijgingen zijn teleurstellend voor haar; dan denkt ze soms, waar doe ik dit voor? Ze drinkt sinds 1,5 jaar geen alcohol meer en ervaart dit tijdens feestjes als ongezellig, hoewel ze geen grote drinker was voor die tijd.

Verder is ze onder behandeling van een leverspecialist in het Rotterdamse Erasmus ziekenhuis. Op een scan van de lever zijn vlekjes te zien; binnenkort wordt deze scan herhaald. De specialist heeft haar verteld dat het kleine gebieden in de lever kunnen zijn waar veel of waar juist geen ijzer in zit; daar is op dit moment geen zekerheid over. Ze is gerustgesteld wat betreft een eventuele kwaadaardige ontwikkeling in haar lever. De arts vertelde dat er in een tumor geen ijzer kan zitten.

Chantal vertelt dat ze de eerste diagnose als een opluchting heeft ervaren; gelukkig had ze geen ernstige ziekte! De internist was het echter niet met haar eens; ze had wel degelijk een nare ziekte.

Het meest lastige vindt ze dat haar ziekte op dit moment zoveel tijd kost en dat de aderlatingen zwaarder voor haar worden. Normaliter laat ze niets schieten vanwege de aderlatingen, maar recent heeft ze een barbecue overgeslagen omdat ze zo vlak na de aderlating eigenlijk te moe was. Voor de andere aanwezigen bij deze barbecue werd het daardoor duidelijk dat Chantal dus echt wel ziek is. Chantal kent inmiddels elke afdeling en iedere afdelingsassistente in het Deventer ziekenhuis waar ze wordt behandeld. Ze maakt er nu voor haarzelf een soort verwen uurtje van zoals ze dat zelf zegt. Boekje mee, poosje op een bed liggen, verwend worden met eten en drinken.

Behalve vaak vermoeid zijn, heeft Chantal nog enkele fysieke klachten die verband zouden kunnen houden met hemochromatose. “Maar zegt” ze, “die kunnen ook op zichzelf staan”. Over de gewrichtsklachten in de polsen vertelt ze dat ze daarvan geen last meer heeft dankzij het slikken van vitamine D. Buikklachten heeft ze al heel lang en ze gaat meer uit van de diagnose spastische darm. Voor haar gevoel heeft ze nog geen gas terug hoeven nemen wat betreft haar activiteiten. Ze wandelt graag en regelmatig. Ze is op dit moment met het Trekvogel pad bezig. Duursporten zoals hardlopen, doet ze niet meer. Ze fietst en wandelt veel. Ook vergaderen doet ze het liefst lopend. Een andere hobby is koken.



Haar zus hoefde zich in het Radboud ziekenhuis alleen op ferritine te laten controleren. Deze waarde was normaal en zij is niet doorgegaan voor DNA onderzoek. Daarmee kon ze ook voorkomen dat het eventueel tegen haar zou worden gebruikt bij het afsluiten van een hypotheek of levensverzekering. Vanuit de HVN kon ik Chantal vertellen dat onze voorzitter Cees van Deursen actief is om dit soort onterechte praktijken uit te bannen. Als hemochromatose patiënt heb je in principe een normale levensverwachting; verzekeringen mogen dit niet tegen je gebruiken.

Ze vertelt dat ze uit een gezin van aanpakkers komt en eigenlijk ook getrouwd is met een aanpakker. Haar man heeft een bouwbedrijf en daar is het "niet, maar poetsen". Haar dochter van 10 is eigenlijk nog te jong om te beseffen waar

haar moeder doorheen gaat, aldus Chantal. Ze wil haar dochter laten testen als ze 18 jaar is.

Heeft Chantal nog tips voor nieuwe patiënten?

1. Onderga de aderlatingen maar gewoon; dan houd je het 't beste vol
2. Houd perspectief; je komt een keer in een rustiger fase
3. Probeer een en ander positief te benaderen
4. Blijf zo fit mogelijk, maar overbelast jezelf niet.

Gijsbertha Reiling-van de Kemp

Reactie op interview Jos Batist



In de vorige IJzerwijzer (2023/4) stond een interview met Jos Batist. Bij Jos werd ruim 50 jaar geleden hemochromatose ontdekt, hij was toen 17 jaar. Er was toentertijd veel minder bekend over hemochromatose dan nu. En dat zo'n jong persoon al zo aan het stapelen was, vond men vreemd. Veel onderzoeken later bleek Jos, evenals zijn 8 jaar oudere zus de juveniele vorm van hemochromatose te hebben, een zeldzame vorm van hemochromatose. Dr. Alexander Rennings van het expertisecentrum IJzerstapeling in het Radboudumc geeft graag wat uitleg.

Nawoord bij interview met de heer Batist

Het bovenstaande verhaal is illustratief voor juveniele hemochromatose. Als we het in Nederland hebben over erfelijke hemochromatose dan wordt daarmee vaak automatisch HFE-gerelateerde hemochromatose bedoeld. In meer dan 90 % van de patiënten met erfelijke hemochromatose zit de genetische verandering (mutatie) in het HFE-gen (meestal plek 282). De verandering op deze plaats wordt eigenlijk alleen gezien bij witte Europeanen (Caucasian). Binnen dit gen kan de afwijking echter ook nog op andere plekken voorkomen en daarnaast kan ook een afwijking in andere genen leiden tot erfelijke hemochromatose. Eén daarvan is het HJV gen dat leidt tot juveniele hemochromatose.

In het Radboudumc hebben we 5 patiënten met deze juveniele variant onder controle. In vergelijking met HFE-hemochromatose zijn een aantal aspecten in het oog springend. Zo is de diagnose bij allen gesteld voor het 25e levensjaar, ook bij vrouwen. Daarnaast valt het extreem hoge ferritine op (2000-5000 ug/l), zeker gezien de leeftijd. Verder zie je veel vaker uitval van de geslachtsorganen door ijzerstapeling. Tot slot van het beknopte overzicht hebben deze patiënten tijdens de onderhoudsfase een hogere flebotomie-frequentie. Vooral is het lastig om de ijzerverzadiging onder het streven van 70 % te krijgen.

Dr. A. Rennings

Onderzoekje vegetarische leefwijze/ hemochromatose

Aan mensen met hemochromatose wordt het advies gegeven om zuinig te zijn met het gebruik van rood vlees en orgaanvlees. IJzer uit vlees wordt namelijk gemakkelijk opgenomen in het lichaam.

Er zijn steeds meer mensen die een vegetarisch of veganistisch dieet volgen. Waarschijnlijk geldt dit ook voor mensen met hemochromatose. De vraag is dan, of door het volgen van een dergelijk dieet het aantal aderlatingen om de ijzerstatus stabiel te houden, afneemt. Cees van Deursen is hier erg benieuwd naar en hij wil aan de lezers vragen om hun ervaringen aan hem door te sturen. Dat kan naar: voorzitter@hemochromatose.nl.



Een vernieuwd Zorgboek IJzerstapelingsziekte

Nieuwe leden krijgen een 'welkomstpakket' en daar zit onder andere het Zorgboek IJzerstapelingsziekte bij. Dat Zorgboek is een aantal keer uitgegeven door de Stichting September en in 2015 beleefde het zijn derde druk. Die boeken kocht de HVN dus van genoemde Stichting. Aan de inhoud werkten allerlei specialisten mee en ook enkele vertegenwoordigers van de HVN droegen hun redactionele steentje bij.

Begin vorig jaar waren we door onze voorraad heen en wilden we een nieuwe lading bestellen, maar toen bleek dat Stichting September deze uitgave niet langer wilde voortzetten. Wel was de woordvoerder bereid om ons de rechten te verkopen. Dat hebben we geaccepteerd, maar toen wachtte ons wel de klus om het boek zelf te gaan uitgeven.

Gecontroleerd

Onze huidige voorzitter Cees van Deursen, zijn voorganger Henk Jacobs en ondergetekende hebben de handen ineen geslagen en zijn aan deze behoorlijk tijdrovende onderneming begonnen. Alle hoofdstukken zijn nauwkeurig nagelopen en geactualiseerd; fouten zijn gecorrigeerd; alle websites zijn gecontroleerd en minder gevoelig gemaakt voor wijzigingen; de index achterin hebben we laten vervallen omdat de toegevoegde waarde daarvan heel beperkt is gebleken en het hele boek heeft een veel frissere 'look' gekregen. Daarbij heeft de vormgever van de vorige editie, Peter van Mastrigt, ons geweldig goed geholpen.



Het boek wordt gedrukt 'on demand'. Dat betekent dat de HVN op elk moment aan de drukker opdracht kan geven om een x aantal exemplaren te printen. Het voordeel daarvan is, dat wij belangrijke wijzigingen kunnen aanbrengen voordat een volgende partij wordt gedrukt. Zo houden we het boek actueel en hoeven we geen zeven jaar te wachten, zoals dat het geval was bij de vorige uitgave.

Dus, we kunnen nu weer beschikken over een nieuw Zorgboek. Alle nieuwe leden die we vorig jaar geen boek konden geven krijgen dat alsnog thuisgestuurd. U kunt het ook inzien op onze website.

Menno van der Waart

Osteoporose bij hemochromatose

Vaak staat in het rijtje van klinische verschijnselen bij hemochromatose ook osteoporose vermeld. Is er een reëel verband zo vraagt een lezer van de IJzerwijzer zich af.

Laten we eerst even kijken wat osteoporose eigenlijk is en welke factoren een rol spelen bij het ontstaan. Bot wordt geproduceerd door osteoblasten, cellen die allerlei substanties ("osteïd") produceren, o.a. collageen, waarna er calcium ingebouwd wordt, een proces wat we mineralisatie noemen, waardoor het bot hard wordt. Actief vitamine D is hiervoor onmisbaar. Als dit onvoldoende aanwezig is spreken we bij kinderen van rachitis (Engelse Ziekte) en bij volwassenen van osteomalacie. Vitamine D ontstaat via zonlicht in de huid en zit ook in levertraan, vette vis, en wordt samen met vitamine A toegevoegd bij de margarineproductie.

Botmassa

Bot moet continu vernieuwd worden, ook vanwege voortdurende kleine beschadigingen (microfracturen). Osteoclasten breken dan het oude bot af, waarna de osteoblasten het weer door nieuw gezond bot vervangen. Dit gebeurt op microscopisch niveau in zogenaamde "botvormende units" (BFU's).

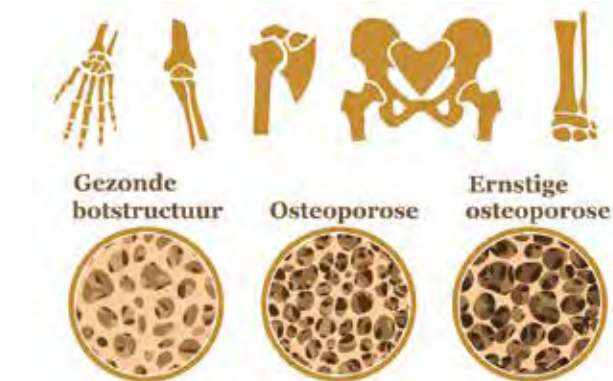
In de loop van het leven neemt de botmassa toe, tot op ongeveer 30-jarige leeftijd een maximum wordt bereikt, de piekbotmassa. Daarna neemt de totale botmassa bij iedereen geleidelijk af. Bij vrouwen na de menopauze nog iets sneller door het wegvallen van de oestrogene hormonen. En zo wordt ook de kans op botbreuken steeds groter met het stijgen van de leeftijd. Vooral de wervels, die opgebouwd zijn uit botbalkjes, worden dan minder stevig en kunnen geleidelijk "inzakken" waardoor de lichaamslengte afneemt. Soms gebeurt dit acuut, wat dan met heftige pijnklachten gepaard kan gaan.

Onder osteoporose verstaan we een dermate verlies van botmassa dat de kans op botbreuken (fracturen) sterk toegenomen is. We kunnen dit in de wervelkolom en in de heup meten door middel van een DEXA-scan.

Behandeling

Veel factoren kunnen een oorzakelijke rol spelen. Zo is onvoldoende belasting van het bot (bewegen) een belangrijke factor, evenals een tekort aan vitamine D en Calcium in de voeding (zuivel). Daarnaast een vroege overgang (menopauze), of medicatie (corticosteroïden zoals prednison). Soms zijn stofwisselingsziekten (schildklier) of bloed/beenmerg ziekten een factor waardoor met name de wervels dunner worden en kunnen inzakken. Andere oorzaken zijn lever- en nierfunctie stoornissen, waardoor er onvoldoende actief vitamine D wordt gemaakt. Ook een verhoogde activiteit van de bijnieren leidt tot een toenemende botafbraak door het activeren van de osteoclasten.

De behandeling van osteoporose bestaat vooral uit (belast) bewegen en uit het geven van middelen die de osteoclasten,



dus de afbraak, remmen. Voorbeelden zijn zgn. bisfosfonaten (tabletten of injecties) of "biologicals" als Denosumab. De voeding moet minstens 1200 mg Calcium en 800 eenheden (IU) vitamine D bevatten.

Niet direct

Na deze inleiding komt nu de eigenlijke vraag of hemochromatose ook een oorzakelijke link heeft met osteoporose. Ik denk dat het antwoord moet zijn, niet direct. Zeker niet in het beginstadium, bij een actief leven en een voldoende inname van Calcium en vitamine D.

Maar er zijn wel een aantal factoren die met name bij een onbehandelde hemochromatose belangrijk kunnen zijn en terug te voeren zijn op de besproken mechanismen.

Dat kan hormonaal zijn, als de geslachtshormonen zijn uitgevallen door ijzerstapeling. Of als iemand diabetes (type II) heeft ontwikkeld. En, als er al leverschade of cirrose aanwezig is, met o.a. een gestoorde vitamine D vorming.

Gewrichtsklachten, vaak alleen van de handen, maar soms ook van de grotere gewrichten als knieën en heupen, kunnen wel problematisch zijn en bijdragen aan een verminderde botdichtheid. In het kraakbeen van de gewrichten kan zich ijzer stapelen met ook afzetting van botkristallen (calciumpyrofosfaat), ook wel pseudojicht (chondrocalcinosis) genoemd, maar strikt genomen is dat geen osteoporose. Theoretisch kan door de afzetting van ijzer in het bot zelf de nieuwvorming van bot verminderd zijn door een negatieve invloed op de osteoblasten.

Samenvattend kunnen we zeggen dat osteoporose bij hemochromatose waarschijnlijk even vaak voor zal komen als in de normale bevolking, maar dat wel problemen aanwezig kunnen zijn of ontstaan als de overmaat aan ijzer groot is (was) en als met name ook de lever en/of de gewrichten aangedaan zijn.

Herman G. Kreeftenberg sr, Internist.

Korte berichten van het bestuur

Het bestuur kwam in de afgelopen periode bijeen op 20 november 2023 en 22 januari 2024, zoals gebruikelijk bij PGO-support in Utrecht. Afgezien van de gebruikelijke onderwerpen, zoals een overzicht van de financiën, planning van de contactdagen en voortgang van de lopende projecten zijn er altijd een paar bijzonderheden. Daarover leest u meer in deze 'korte berichten'.

Contactbijeenkomsten

Ook dit jaar zijn er weer vier contactbijeenkomsten gepland. Als u dit nummer van de IJzerwijzer op tijd ontvangt dan is dat net voor de eerste bijeenkomst van dit jaar die op 16 maart staat gepland. We proberen iedere keer een algemeen verhaal over hemochromatose te laten houden en daarnaast een verhaal over een onderwerp dat samenhangt met hemochromatose. We willen bij voorkeur niet steeds dezelfde sprekers uitnodigen, **dus als u suggesties mocht hebben voor sprekers over hemochromatose of aanverwante onderwerpen dan horen we dat graag.**

We hebben het afgelopen jaar deze bijeenkomsten via 'streaming' doorgestuurd naar leden die vanuit huis willen meeluisteren; op dat moment of later, want de link naar de bijeenkomst staat een paar dagen later op de website. We zullen in ieder geval ook dit jaar de streaming voortzetten en aan het eind van het jaar bepalen of dit, ook gelet op de kosten, voor verdere continuering zinvol en haalbaar is.

Statuten en huishoudelijk reglement

Vanwege wettelijke verplichtingen waren we genooddaakt om onze statuten en daarvan afgeleid het huishoudelijk reglement van onze vereniging tegen het licht te houden en daar waar nodig aan te passen. Dat was een saai klus, maar de documenten dateerden nog van de oprichting dus het was op zich geen luxe om ze te actualiseren. We hebben ze in een nieuw jasje gestoken, de notaris heeft de statuten gezien en bij de komende ALV, tijdens de tweede contactbijeenkomst op 25 mei, zullen ze aan de leden ter goedkeuring worden voorgelegd.

Website en facebook

De website heeft een gedaantewisseling ondergaan. Eind november is de nieuwe website 'life' gegaan. Het is wel even wennen om alles te vinden. De een zal de oude website wellicht missen, de ander waardeert misschien de wat modernere 'look'. Smaken verschillen nu eenmaal. **Maar we willen u vragen om eventuele tekortkomingen bij ons te melden. Ook suggesties voor mogelijke aanpassingen zijn welkom,** ook al zal dat niet altijd uitvoerbaar zijn.

In de vorige IJzerwijzer schreven we dat ons facebook account niet altijd goed te vinden was. Daar is door MEO, die dit medium voor ons heeft opgezet en het beheert, aan gewerkt. Hoe dat precies wordt gedaan is mij niet helemaal duidelijk, maar het komt er op neer, dat je de grote bazen van Google als het ware een zetje moet laten geven aan jouw facebook pagina en ja, daar moet je dan weer wel wat voor betalen. Voor niets gaat de zon op. Inmiddels is de pagina wel beter te vinden en verschijnt hij als je 'hemochromatose' of 'Hemochromatose Vereniging Nederland' intikt. Maar dan moet je natuurlijk wel ook zelf op facebook zitten. Ook voor dit initiatief geldt dat we eind van dit jaar evalueren of het zinvol is om deze pagina te handhaven.

Uitbreiding van het bestuur

Het huidige bestuur van de HVN telt vier leden: voorzitter, secretaris, penningmeester en een hoofdredacteur. Maar ons bestuur bestaat idealiter uit vijf mensen. Die vijfde persoon kan nader te bepalen taken op zich nemen of kan op termijn als vervanger van een van de huidige bestuursleden optreden. Het is een dankbare taak die wel wat tijd vergt, maar de kosten die u maakt, waaronder reiskosten, worden vergoed. **Misschien iets voor u om over na te denken?**

Namens het bestuur

Menno van der Waart
hoofdredacteur@hemochromatose.nl

Van een van onze leden, Marc van der Sterren, ontvingen wij onderstaande bijdrage

Schotland onderzoekt bevolking op Keltische Vloek

De dood van een aristocraat in Schotland ten gevolge van hemochromatose, leidt in Schotland tot een diepgravend bevolkingsonderzoek naar de Celtic Curse.



Na het overlijden van aristocraat Miranda McHardy in maart vorig jaar als gevolg van hemochromatose, zijn duizenden huishoudens opgeroepen om zich te laten screenen op deze genetische aandoening die in de Angelsaksische wereld bekendstaat als de Celtic Curse, ofwel de Keltische Vloek.

The Daily Mail schrijft dat de 59-jarige McHardy uit Banchory, Aberdeenshire, uit een familie stamt die eens één van de beroemdste voorouderlijke kastelen van Schotland bezat. Vóór haar plotselinge dood wist ze niet dat ze de aandoening had. Ze kampte met chronische artritis, diabetes type 1 en hart- en leverschade. Aandoeningen die allemaal te voorkomen waren, als ze had geweten dat ze hemochromatose had.

Fondsenwerving

Haar familie richtte de liefdadigheidsinstelling Haemochromatosis UK op, die begon met een fondsenwervingscampagne. Daarna boden zij ongeveer 25.000 huishoudens in de omgeving van Banchory een gratis genetische gezondheidscontrole per post aan. Streven is de screening over heel Schotland uit te breiden. Het invullen van de thuishtest-vingerprikkit duurt een paar minuten.

In Schotland is hemochromatose de meest voorkomende niet-gediagnosticeerde genetische aandoening. Hemochromatose staat bekend als de Celtic Curse omdat het mogelijk meer zou voorkomen bij mensen van Ierse afkomst. Het treft één op de 83 mensen in Ierland en één op de 113 mensen in Schotland – maar minder dan één op de twintig is gediagnosticeerd.

© Marc van der Sterren

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. •



Regio	Naam	Telefoon	E-mail
Noord-Brabant en Limburg	Ria Straver-Gemen	088-5054321	lotgenoten6@hemochromatose.nl
Noord-Holland, Zuid-Holland	Robert Visser	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	Vacature	088- 5054321	lotgenoten1@hemochromatose.nl

Contactdagen 2024

1e contactdag 2024

Op 16 maart In het Van der Valkhotel De Cantharel in Ugchelen. Sprekers zijn:

- Dr. Cees van Deursen met als onderwerp: Hemochromatose, wijzer over ijzer.
- Drs. Martijn van der Waart met als onderwerp: Leefstijl, hype of hoop.

2e contactdag 2024

Op 25 mei In het westen van het land. Locatie en spreker(s) worden tijdig bekend gemaakt.

3e contactdag 2024

Op 21 september In het zuiden van het land. Locatie en spreker(s) worden tijdig bekend gemaakt.

Let op! Deze datum is veranderd!

4e contactdag 2024

Op 9 november In het noorden van het land. Locatie en spreker(s) worden tijdig bekend gemaakt.