



# Wanneer heb je hemochromatose?



Zaterdag 5 september 2026  
Contactmiddag HVN Assen  
dr. C.Th.B.M. van Deursen

# Wanneer heb je hemochromatose?

- *bij vermoeidheid?*



→ 26,5 % controlegroep <> 27,4 % HH patiënten!

# Wanneer heb je hemochromatose?

- *bij gewrichtsklachten?*



→ 41,6 % controlegroep <> 42,9 % HH patiënten!

# Wanneer heb je hemochromatose?

- als je een verhoogde ijzerspiegel hebt?

Het ijzer in het bloed wordt 10 – 20 x/etmaal ververst.  
Schommelingen in de ijzerspiegel kunnen > 20 % in 10 minuten bedragen.

De dag-tot-dag variatie is ongeveer 30%.

Verhoogd bij: ijzerstapeling  
(virale) leverontsteking  
voorbijgaand ook bij gezonden

# Wanneer heb je hemochromatose?

- *als je ferritine verhoogd is?*

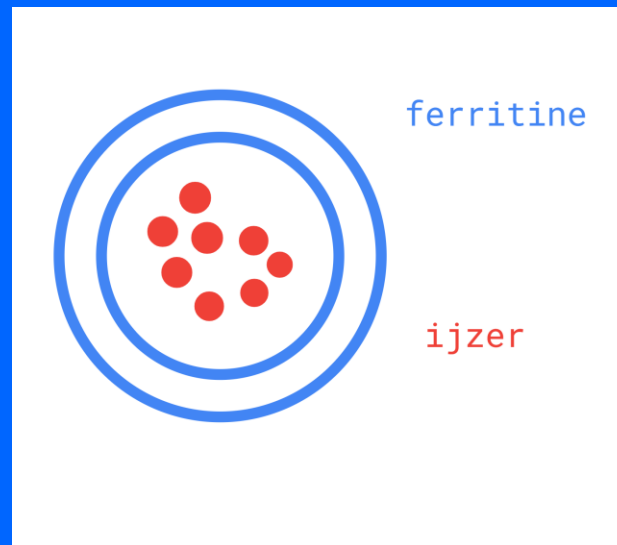
bijv. ferritine 635 µg/L (ref. 20 – 400 µg/L)?

Variatie tussen de metingen: 15 – 20 %

Referentiewaarden zijn afhankelijk van de bepalingsmethode die het ziekenhuis gebruikt.

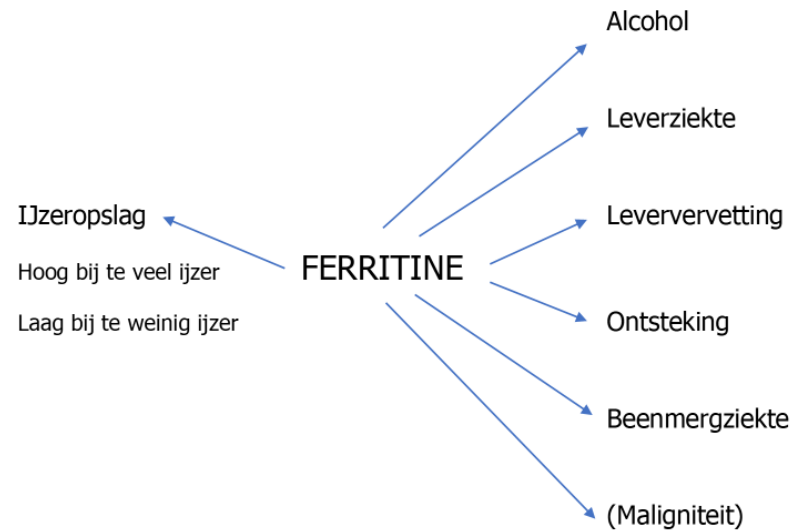
# Ferritine (2)

Ferritine: ijzeropslag in cel in niet-giftige vorm.



Aanmaak van ferritine gestimuleerd door ijzer en  
door ontstekingswitten

# Ferritine (3)



# Wanneer heb je hemochromatose?

- *als je suikerziekte hebt?*



→ 8,4 % controlegroep <> 5,6 % HH patiënten!

# Wie heeft hemochromatose?

- *iemand met afwijkende leverwaarden?*



→ 3,8 % controlegroep <> 8,2 % HH patiënten!

# Bij welke patiënten aan ijzerstapeling denken?



Bij volwassen mannen én vrouwen met klachten van

- onverklaarde chronische moeheid en/of
- gewrichtsklachten en/of
- onverklaarde verhoging van levertesten



# Welk bloedonderzoek moet dan worden verricht?

*IJzerstatus:*      serumijzer  
                         transferrine (transporteiwit voor ijzer)  
                         → transferrineverzadiging  
                         ferritine (ijzervoorraad)

Als transferrineverzadiging > 45 %  
ferritine boven de referentiewaarde (>200♀ en >300♂)

→ Kans op hemochromatose (***nog niet zeker!***)

Welke volgende stap?

Bijvoorbeeld transferrineverzadiging 75 %  
ferritine 2530 µg/L

→ DNA-onderzoek naar de mutaties  
in het ijzer-gen: *HFE*  
C282Y (en H63D)

*C282Y/C282Y homozygoot*

# Je hebt hemochromatose-gen geërfd, wat dan?

*- is er orgaanschade?*

- Lever: levertesten,  
echo/fibroscan van de lever  
evt. MRI
- Alvleesklier: bloedsuiker
- Gewrichten: röntgenfoto's
- Hart: ECG, echo van het hart
- Hormoonklieren: bloedonderzoek

Conclusie: je hebt hemochromatose:  
erfelijke ijzerstapeling, wat dan?

- starten met de behandeling
  - aderlatingen
  - erythrocytaferese

-> doel:

het teveel aan ijzer aan het lichaam onttrekken  
om (verdere) orgaanschade te voorkomen

# Wat houdt de behandeling in?

Uitvoering van de behandeling:

aderlating, wekelijks, 1/2 liter ( $\pm$  0,25 g ijzer)  
onder controle van Hb,  
op geleide van sferritine tot  $< 100$



# Therapeutische erythrocytaferese

- Een selectieve machinale afname van rode bloedcellen
- 400-1500 ml rode bloedcellen per keer
- Fysiologische zout of eiwitoplossingen als compensatievloeistof
- Citraat als antistollingsmiddel



# Hereditaire Hemochromatose behandeling

Diverse aspecten:

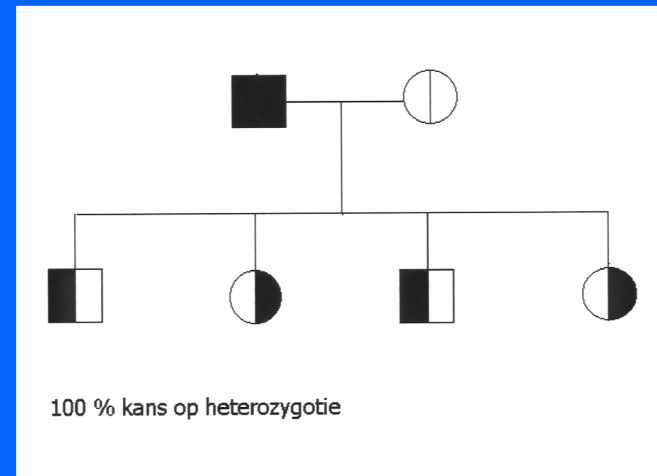
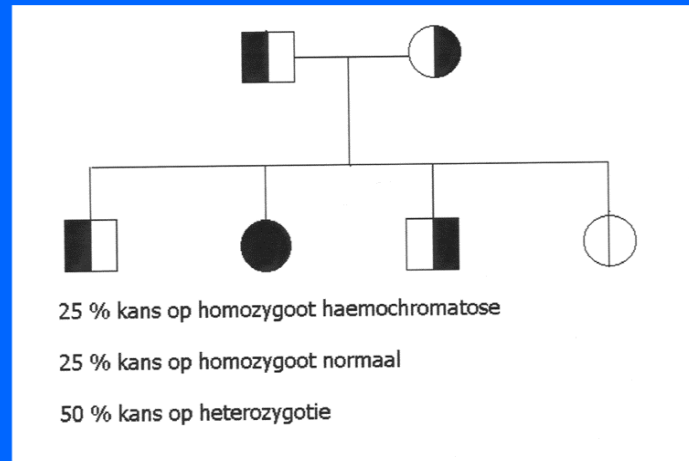
- ijzerstapeling
- vermoeidheid/gewrichtsklachten
- leven/omgaan met de ziekte  
*patiëntenvereniging/lotgenotencontact*

Ook van belang: familie-onderzoek!!

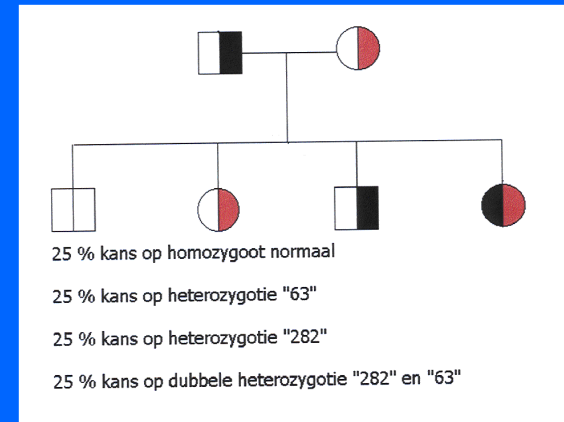
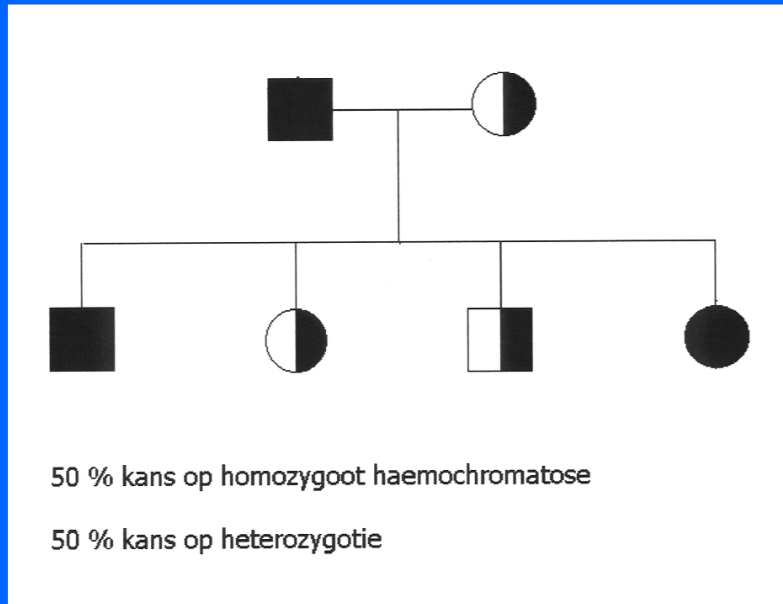


Eerstegraads familieleden

# Familie-onderzoek: stamboom



# Familie-onderzoek: stamboom



Tot besluit:

Hemochromatose heeft geen kenmerkende klachten

Bij combinatie van chronische vermoeidheid  
gewrichtsklachten  
afwijkende levertesten

→ denken aan ijzerstapeling als mogelijke oorzaak

Transferrineverzadiging > 45 % én ferritine verhoogd  
→ DNA onderzoek

## Tot besluit:

Uitslag: C282Y/C282Y homozygoot:

- onderzoek naar mogelijke orgaanschade
- behandeling starten
- eerstegraads familieleden onderzoeken

Bij tijdige behandeling normale levensverwachting!

De meeste mensen met de erfelijke aanleg voor hemochromatose krijgen hier geen klachten van.

