

KORT INFORMATION OM ARVELIG HÆMOKROMATOSE

Af Speciallæge Nils Milman

Denne information er til dig som har fået påvist hæmokromatose, eller som har en nær slægtning med sygdommen. Vi håber den kan give dig øget kendskab om hæmokromatose og svar på nogle af de hyppigste spørgsmål omkring sygdommen.

Hvad er hæmokromatose?

Hæmokromatose er en medfødt, arvelig disposition til sygdom, hvor man er bærer af en mutation på hæmokromatose-genet (HFE-genet). I Danmark er ca. 4 ud af hver 1.000 personer bærer af sygdomsgenet. Det er den hyppigst forekommende arvelige disposition til sygdom i Danmark.

Hæmokromatose skyldes, at jernoptagelsen i tarmen fra kosten er unormal høj og med tiden fører til, at kroppen optager alt for meget jern. Kroppen har ingen mulighed for at skille sig af med overskudsjern. Ved hæmokromatose aflejres overskudsjern i kroppens forskellige organer og kan med tiden føre til skader på blandt andet led, lever, hjerte, bugspytkirtel (pancreas) og hypofyse.

Hvilke symptomer er der ved hæmokromatose?

Sygdommen kan give:

- Træthed, uoplagthed
- Gigtsmerter i leddene, hyppigst de små led i hænderne men også i store led som knæ og hofte
- Diabetes (sukkersyge)
- Nedsat lyst til sex og rejsningsproblemer (erektile dysfunktion) hos mænd
- Leverskade med skrumpelever (levercirrose) og leversvigt
- Hjertesygdom med hjertesvigt
- Smerter i maven
- Abnorm "solbrændthed" af huden

Kvinder udvikler organskader senere i livet end mænd, fordi de har et mangeårigt, naturligt blodtab og dermed jernstab i forbindelse med menstruationer og fødsler.

Hvordan påvises hæmokromatose?

Diagnosen stilles på en blodprøve som analyseres for serum transferrin-jernmætning og serum ferritin. Er disse prøver forhøjede udføres en DNA-analyse hvor man undersøger for mutationer på HFE-genet.

Hvordan behandles hæmokromatose?

Sygdommen behandles med blodtapninger hvor man tapper 300-500 milliliter blod ad gangen. I starten tappes patienten én gang om ugen indtil kroppens overskudsjern er fjernet. Herefter går patienten over til vedligeholdelsestapning 2-4 gange om året. Ved hver blodtapning fjernes 250 milligram jern.

Gennem tapninger kan man forhindre udvikling af alvorlige organskader. Patienterne får det bedre og de fleste symptomer forsvinder, selv om ledsmerter hos nogle fortsætter uændret.

Hvis patienten, inden sygdommen er diagnosticeret, har udviklet diabetes kan det blive nødvendigt med behandling, enten i form af tabletter eller med insulin. Ved skrumpeliver med leversvigt kan der foretages levertransplantation.

Patienter med hæmokromatose må ikke tage nogen form for jerntilskud, heller ikke jern i vitamin-mineral piller og ikke tage unødvendigt C-vitamin. De bør spise normal sund, alsidig kost men begrænse indtaget af kød og alkohol. Særlige kostændringer kan formentlig nedsætte optagelsen af jern og dermed nedsætte behovet for blodtapninger.

Familien skal undersøges for hæmokromatose

Det er vigtigt at huske: Hvis hæmokromatose opdages og behandles i tide med blodtapninger, får man ikke symptomer eller organskader af sygdommen og lever lige så længe som personer uden sygdommen. Forebyggelse er derfor meget vigtig i indsatsen mod sygdommen.

Når en person har fået påvist hæmokromatose skal de nærmeste slægtninge (forældre, søskende, børn) også undersøges for sygdommen med en blodprøve. Risikoen for at søskende til en person med hæmokromatose også er bærere af sygdomsgenet er 1 ud af 4 søskende. DNA-analyse af HFE-genet, serum transferrin-jernmætning og serum ferritin er gode redskaber til familieudredning. Man kan i de fleste tilfælde vente med at undersøge børnene indtil de er blevet 18 år og dermed voksne.

Udgivet af:

DANSK HÆMOKROMATOSE FORENING



Hvis du har hæmokromatose eller har et familiemedlem med sygdommen bør du melde dig ind i den danske patientforening (www.haemokromatose.dk) som varetager patienternes interesser og støtter forskning indenfor sygdommen.

Speciallæge Nils Milman

Senest opdateret 01.02.2017