

## Diagnostischer Nachweis

Eine kleine Menge Blut ermittelt die biologische Eisenbilanz durch Untersuchung der

- > Transferrin-Sättigung <sup>(1)</sup>
- > Ferritin<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> Eisentransport im Blut

<sup>(2)</sup> Eisenspeicherung in den Organen



Die genetische Untersuchung einer Blut- (oder Speichel-) probe bestätigt die Diagnose. Am häufigsten findet sich eine doppelte (homozygote) Mutation C282Y im HFE-Gen. Bei den seltenen Formen erfolgt die genetische Untersuchung der Nicht-HFE – Mutationen in spezialisierten Laboratorien bzw. nationalen Referenzzentren.

## Eine Familienangelegenheit

Im Falle eines positiven Gentests besteht die Pflicht, die Angehörigen (Eltern, Geschwister, Nachkommen) zu informieren.



European Federation of Associations of Patients  
with Haemochromatosis

Fédération Européenne des Associations de Malades  
de l'Hémochromatose

4, rue Paul Demange

78290 CROISSY-SUR-SEINE

E-mail : efaph@gmx.eu

www.european-haemochromatosis.eu

## Ziele der EFAPH

Erhöhung des Bekanntheitsgrades der erblichen Hämochromatose unter den medizinischen Berufen und der breiten Öffentlichkeit.

Zusammenarbeit der Länder um die Forschung, Prävention und Therapie zu fördern und zu verbessern.

Austausch guter klinischer Erfahrungen unter den bestehenden Hämochromatose-Vereinigungen und Förderung des Aufbaus neuer nationaler Patienten- Organisationen um die Behandlung und Überlebenschancen aller Hämochromatose-Patienten zu verbessern.

	Austria*		Ireland
	Belgium		Italy
	France		United Kingdom
	Germany		Norway
	Greece*		Portugal
	Hungary		Spain
	Iceland		Switzerland*

\* Geplant



**DEUTSCH** (Übersetzung der frz. Originalversion)

Kontakt: Vidumestr. 23a, D - 45527 HATTINGEN

Tel: +49-2324-935234 Fax: +49-2324-33670

info@haemochromatose.org

www.haemochromatose.de

Test außervertraglichen

# HÄMOCHROMATOSE

## Erbliche Eisen-Speicherkrankheiten



## Informieren - Vorbeugen - Behandeln



# Was ist Hämochromatose?

## Zu viel Eisen

Hämochromatose führt zu einer zunehmenden Speicherung von Eisen im Organismus.

Unerkannt kann sie zu schweren Schäden an den Zielorganen führen (Leber, Herz, Gelenke, Bauchspeicheldrüse, Hirnanhangsdrüse...) und unbehandelt einen vorzeitigen Tod bedeuten.

Hämochromatose ist erblich. Eltern und Nachkommen der Betroffenen sind üblicherweise Träger der Mutation C282Y in einfacher Ausführung (heterozygot).

## Eine Erbkrankheit

### DIE HÄUFIGSTE FORM

Am häufigsten liegt eine doppelte (homozygote) C282Y-Mutation im **HFE**-Gen vor, die einen vermehrten Eisen-Transport ins Blut verursacht, welches bei Erwachsenen schwere Schädigungen (ausgeprägte chronische Müdigkeit, Leberzirrhose, Leberkrebs, Diabetes, Herzschwäche, Gelenksbeschwerden bis zur Invalidisierung) bewirken kann.

Diese Mutation ist bei Bevölkerungsgruppen aus nordeuropäischen Regionen **sehr häufig**, insbesondere bei keltischer Abstammung.

### SELTENE FORMEN

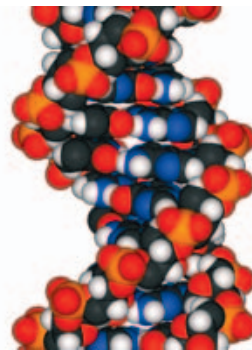
Auch Kinder und Jugendliche können schwere Eisenspeicherkrankheiten entwickeln. Diese seltenen jugendlichen Formen werden durch Mutationen in anderen (Hemojuvelin, Hepsidin, Ferroportin), **Nicht-HFE**-Genen verursacht. Die Betroffenen benötigen für Diagnostik und Therapie eine Betreuung in spezialisierten Kliniken bzw. nationalen Referenzzentren.

Wenn auch selten, kommen diese Formen doch auf der ganzen Welt vor.

## Frühzeitige Diagnose

Die **Alarmzeichen**, die unspezifisch sind, können die Quelle für eine irrtümliche Interpretation und folglich Verzögerung der richtigen Diagnose sein.

- > Abnorme chronische Müdigkeit
- > Gelenkschmerzen
- > Herzrhythmusstörungen
- > Diabetes mellitus
- > Sexuelle bzw. Hormonstörungen
- > Graubraune Hautpigmentation ...



Wenn die Hämochromatose frühzeitig erkannt und die Behandlung konsequent durchgeführt wird, sind Lebensqualität und -erwartung normal.

Im Gegensatz dazu verschlimmert sich die Erkrankung ohne Therapie und die gute Prognose wird aufs Spiel gesetzt.

Derzeit ist die genetische Hämochromatose in den meisten europäischen Ländern nicht ausreichend bekannt.

Man schätzt, dass in Mitteleuropa 1 von 300 Personen die genetische Anlage aufweist. Das entspricht in Europa einer Zahl von ca. 2,2 Millionen homozygoten Genträgern.

Die sehr seltenen Non-HFE- Formen sind weitaus weniger bekannt.

## Eine schnelle und sichere Behandlung



Zurzeit besteht die Behandlung in regelmäßig zu wiederholenden Aderlässen zur Entfernung des überschüssigen Eisens aus dem Körper.

Der Arzt setzt den Rhythmus und das Volumen der Aderlässe fest: In der ersten Phase (Induktion) einmal pro Woche bis der Eisenüberschuss entfernt wurde. In der zweiten, prinzipiell lebenslangen Phase (Erhaltung) werden die Abstände vergrößert (je nach Patient monatlich bis halbjährlich). Das Ziel ist es, die erneute Speicherung von Eisen im Organismus zu verhindern.

Die heutige Forschung ist auf die Entwicklung medikamentöser Alternativen zum Aderlass ausgerichtet. Ein besseres Verständnis des Mechanismus der Eisenspeicherung ist hierfür entscheidend.

