
Hemochromatose (ijzerstapeling) in de familie

Radboudumc

Deze brochure is bedoeld als aanvulling op de gesprekken op bij de genetisch consulent en kan hier dus niet voor in de plaats komen.

Algemene informatie wordt hier weergegeven.

Informatie en uitslagen die betrekking hebben op de persoonlijke situatie worden met u besproken.

Deze brochure is ontwikkeld door de werkgroep hemochromatose, onderdeel van de polikliniek Inwendige Specialismen.

Inhoudsopgave

1. Hemochromatose	1
2. Risico op hemochromatose	2
• Bekende genetische aanleg	3
• Onbekende (genetische) aanleg	3
3. Behandeling	3
4. Gang van zaken bij familieonderzoek	4
• Voor de hemochromatose patiënt	4
• Voor de familie	5
5. Meer informatie	5

1. Hemochromatose

Primaire hemochromatose oftewel **ijzerstapelingsziekte** is een erfelijke aandoening. Andere namen zijn ook wel **hereditaire hemochromatose** of **erfelijke hemochromatose**.

Bij deze aandoening wordt er vanaf de geboorte telkens meer ijzer uit de voeding opgenomen dan het lichaam nodig heeft. De eerste twintig jaar van het leven heeft dat meestal geen nadelige gevolgen. Door de extra behoefte aan ijzer tijdens de groei komt het zelden voor dat ijzerstapeling dan al schade oplevert. Dat wordt anders op volwassen leeftijd. Dan kan er door de ijzerstapeling schade ontstaan aan verschillende organen, zoals aan de lever en aan de gewrichten.

Bij een ijzerstapelingspatiënt wordt er per dag 1 tot 5 mg meer ijzer opgenomen dan het lichaam nodig heeft. Dat lijkt weinig, maar in de loop der jaren wordt dat een aanzienlijke hoeveelheid. In tien jaar kan het lichaam 3 tot 15 gram ijzer stapelen, terwijl meer dan 10 tot 15 gram ijzer onherstelbare schade kan veroorzaken.

- *Hemochromatose gen*

Sinds 1996 is de erfelijke eigenschap die meestal verantwoordelijk is voor de ziekte bekend. Het betreft een veran-

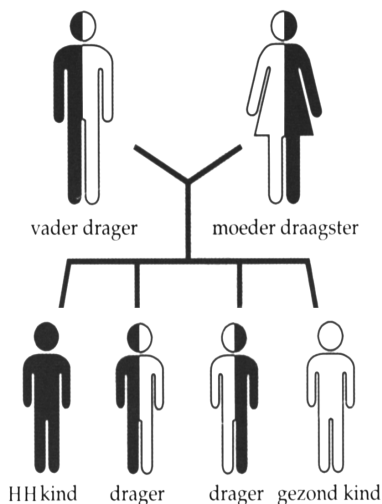
dering van het HFE-gen. Dit gen wordt ook wel het 'hemochromatose-gen' genoemd. Een erfelijke verandering op een gen wordt een 'mutatie' genoemd. Hier is er dus een mutatie in het hemochromatose-gen wat de ijzerstapeling veroorzaakt.

Zowel mannen als vrouwen kunnen de ziekte krijgen. De ziekte kan alleen verkregen worden als de erfelijke verandering van beide ouders verkregen wordt. De ouders hebben normaal zelf geen verschijnselen van ijzerstapeling, zij bezitten ieder slechts één afwijkend HFE-gen en een normaal gen. De patiënt heeft allebei de veranderde genen (een van vader en een van moeder) gekregen en heeft geen normaal gen. Broers en zussen van de patiënt kunnen ook beide veranderde genen hebben gekregen, maar zij kunnen ook een gewoon en een veranderd gen of twee gewone genen hebben gekregen. Zij zijn dan meestal niet ziek (zie figuur 1). Bij een klein deel van de patiënten met primaire hemochromatose is de oorzaak niet gelegen in de bovengenoemde verandering van het HFE-gen.

- *Onderzoek*

Het onderzoek naar primaire hemochromatose wordt verdeeld in twee stappen.

Als eerste worden de bekende genmutaties onderzocht. Indien men deze mutatie heeft zal aanvullend onderzoek naar ijzerstapeling verricht worden. Is er sprake van ijzerstapeling, dan wordt er een afspraak gemaakt bij de internist.



Figuur 1
Voorbeeld van overerving. Elke ouder heeft twee erfelijke eigenschappen voor hereditaire hemochromatose (vader: donkere en lichte zijde, moeder: donkere en lichte zijde). Ieder geeft één van die eigenschappen door aan het kind. Een donkere zijde betekent

dat de ouder de eigenschap voor de ziekte bezit. Een lichte zijde staat voor de gezonde eigenschap. Twee donkere zijdes: de betreffende persoon is 'homozygoot'. Deze heeft de eigenschap voor de ziekte op beide genen en kan het volledige ziektebeeld ontwikkelen. Een donkere en een lichte zijde: deze persoon is 'heterozygoot' en zal de ziekte niet krijgen. Deze persoon is wel drager. Twee lichte zijdes: deze persoon is 'negatief' (geen drager van de ijzerstapelingsziekte, de eigenschap voor de ziekte is niet aanwezig). Bij ongeveer 15% van de patiënten met hemochromatose verloopt de overerving op andere wijze.

2. Risico op hemochromatose

Zoals hierboven genoemd is de kans op ijzerstapelingsziekte afhankelijk van de genen die iemand van zijn ouders krijgt. Ouders die beide een veranderd gen dragen hebben 25% kans een kind te krijgen wat beide veranderde genen van hen heeft. Van deze 25% krijgt ongeveer 20% daadwerkelijk de ziekteverschijnselen. Broers en zussen van deze patiënt hebben dan dezelfde kans om ook de ijzerstapelingsziekte te krijgen, maar kunnen dus ook maar één afwijkend gen, of twee normale genen hebben. Zij hebben dan meestal geen verhoogde ijzerstapeling (zie figuur 1).

Soms heeft iemand beide afwijkende genen, maar toch geen ijzerstapeling. Soms is er toch ijzerstapeling zonder dat het hemochromatose-gen veranderd is.

- *Bekende genetische aanleg*

Als bekend is dat er in een familie hemochromatose voorkomt door de verandering van het hemochromatose-gen, dan wordt aan de andere familieleden gevraagd ook onderzoek naar de ijzerstapeling te laten doen. Dit kan door gen-onderzoek.

Belangrijker is het dat door bloedonderzoek de ijzerstapeling in het lichaam gemeten wordt. Hiermee kan vastgesteld worden of er behandeling nodig is. Met de behandeling kan verdere schade door ijzerstapeling voorkomen worden.

- *Onbekende (genetische) aanleg*

Zoals hierboven al is beschreven is het ook mogelijk dat er in een familie wel hemochromatose voorkomt, maar dat de bekende gen-mutatie niet gevonden wordt.

Er zou sprake kunnen zijn van een nog onbekende verandering in het hemochromatose-gen. Ook zou er sprake kunnen zijn van een ander veranderd gen wat de ziekte veroorzaakt. De erfelijkheid kan nu alleen berekend

en gedeeltelijk voorspeld worden uit de stamboomgegevens van de familie. Bij de familieleden kan wél de ijzerstapeling bekeken worden en dus de noodzaak voor eventuele behandeling van deze familieleden.

3. Behandeling

De behandeling van hemochromatose bestaat uit het verminderen van het gestapeld ijzer in het lichaam. Dit teveel aan ijzer veroorzaakt klachten als moeheid, hartritmestoornissen, gewrichtsklachten, verbindweefseling van de lever, leverenzymstijgingen en soms zelfs levercelkanker, impotentie, suikerziekte en een huidziekte (porfyria cutanea tarda). Bij afname van de hoeveelheid gestapeld ijzer in het lichaam kunnen klachten als vermoeidheid afnemen of verdwijnen en bijvoorbeeld suikerziekte kan vaak beter ingesteld worden. De al ontstane schade als verbindweefseling van een orgaan of gedeelte ervan kan niet meer ongedaan gemaakt worden. Heel belangrijk is het om juist verdere schade te voorkomen, zodat de uiteindelijke levensverwachting van een ijzerstapelingspatiënt gelijk wordt aan die van gezonde mensen.

De behandeling is eenvoudig. Het teveel aan ijzer in het lichaam wordt via bloedafnames verminderd. Dit zijn bloedafnames zoals ze op de bloed-

bank geschieden. Ze worden ook wel 'aderlatingen' genoemd.

IJzer zit in de rode bloedcellen verpakt, dus bij iedere bloedafname verdwijnen er rode bloedcellen en dus ijzer uit het lichaam. Als de ijzerstapeling in het lichaam al fors is zal de frequentie van aderlaten ongeveer eenmaal per week zijn. Deze frequentie zal in de loop van de behandeling worden aangepast aan de hoeveelheid gestapeld ijzer wat nog in het lichaam is achtergebleven.

Bijwerkingen van de aderlatingen zijn soms moeheid en bloedarmoede. Naar aanleiding van de bijwerkingen wordt het schema van aderlatingen aangepast.

4. Gang van zaken bij familieonderzoek

- *Voor de hemochromatose patiënt*
Als u bekend bent met hemochromatose is het raadzaam dat ook uw familie in de eerste graad (broers, zussen en eventueel ouders en kinderen) wordt onderzocht. Er is immers sprake van een erfelijke ziekte, waarbij behandeling, mits tijdig begonnen, mogelijk is. Belangrijk is dat door een vroege behandeling klachten en complicaties, zoals hierboven genoemd, kunnen worden voorkomen of worden verminderd. Na de diagnose hemochromatose vraagt uw behandelend arts u om een

afpraak te maken met een genetisch consulent. Deze is gespecialiseerd in hemochromatose en de erfelijkheid hiervan. U krijgt van de genetisch consulent uitleg over de erfelijkheid van hemochromatose. Samen met u wordt een familiestamboom opgesteld. Aan de hand hiervan worden gegevens van uw eerstegraads familieleden (naam, adres en huisarts) gevraagd. Via deze familiegegevens informeert men dan met uw toestemming uw familieleden schriftelijk over het bestaan van de ziekte in de familie.

Uw familieleden worden geadviseerd ook een afspraak te maken met de genetisch consulent. Er zal met ieder familielid apart besproken worden wat de mogelijke gevolgen voor hem/haar zijn. Hierna kan uw familielid beslissen of hij/zij onderzoek naar de ijzerstapelingsziekte wil laten doen.

- *Voor de familie*

Als u als familielid van een hemochromatose patiënt de genetisch consulent bezoekt krijgt u eerst uitleg over de aandoening en de mogelijke gevolgen van deze aandoening.

Mocht u hierna willen laten onderzoeken of u ook ijzerstapelingsziekte heeft dan wordt u gevraagd een vragenlijst in te vullen. Deze vragenlijst bevat vragen over het mogelijk aanwezig zijn van

klachten die met de ijzerstapeling te maken kunnen hebben.

Ook krijgt u de vraag om bloedonderzoek te laten verrichten. Hierbij wordt gekeken naar de ijzerwaarden in het bloed en of er sprake is van de bekende gen-verandering die de ijzerstapeling kan veroorzaken.

De vragenlijst wordt samen met bloeduitslagen in een team van deskundigen besproken. In dit team zijn onder andere de genetisch consulent, een klinisch geneticus, een internist en een klinisch chemicus aanwezig. Zij bespreken of er sprake is van hemochromatose. Afhankelijk van de uitslagen en gemaakte afspraken, besluit het team u de uitslag schriftelijk toe te zenden of u uit te nodigen voor een gesprek met een internist. Mocht er inderdaad sprake zijn van hemochromatose dan verzorgt de internist de behandeling en verdere begeleiding.

5. Meer informatie

Hemochromatose Vereniging
Nederland
Postbus 252
2260 AG Leidschendam
Telefoon: 088 - 0020800
E-mail: info@hemochromatose.nl
Informatie via het Internet:
www.hemochromatose.nl

Nederlandse Leverpatiënten Vereniging
(Werkgroep Hemochromatose)
Utrechtseweg 59
3818 EA Amersfoort
Telefoon: 033 - 4612231
E-mail: info@leverpatientenvereniging.nl
Informatie via het Internet:
www.leverpatientenvereniging.nl

Noteer hier uw vragen

A large, empty rectangular box with a thin black border, occupying most of the page below the text. It is intended for the user to write their questions.

Adres

Polikliniek Inwendige Specialismen (post blauw)
Geert Grooteplein-Zuid 8, route 433
6525 GA Nijmegen

Postadres

Radboudumc
433 Polikliniek Inwendige Specialismen
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Contact

Afspraken:

- Poli (verzetten afspraken) 024 - 361 65 04
- Genetisch consulent 024 - 361 39 46