

# Wat is hemochromatose?

## Informatiebrochure





# Inhoudstafel

<b>1</b>	<b>INLEIDING .....</b>	<b>4</b>
<b>2</b>	<b>WAT IS HEMOCHROMATOSE?.....</b>	<b>4</b>
<b>3</b>	<b>WAARVOOR HEEFT ONS LICHAAM IJZER NODIG?.....</b>	<b>4</b>
<b>4</b>	<b>HOE ONTSTAAT HEMOCHROMATOSE?.....</b>	<b>5</b>
	4.1 Primaire hemochromatose .....	5
	4.2 Secundaire hemochromatose. ....	5
<b>5</b>	<b>WELKE KLACHTEN VEROORZAAKT HEMOCHROMATOSE?....</b>	<b>6</b>
	5.1 Klachten bij een milde ijzerstapeling .....	6
	5.2 Klachten bij een ernstige ijzerstapeling .....	7
	5.3 Andere klachten.....	7
<b>6</b>	<b>ONDERZOEK OP HEMOCHROMATOSE.....</b>	<b>8</b>
	6.1 Klachten die aanleiding geven tot onderzoek.....	8
	6.2 Bloedonderzoek .....	8
	6.3 Genetisch onderzoek .....	8
<b>7</b>	<b>BEHANDELING HEMOCHROMATOSE.....</b>	<b>9</b>
	7.1 Aderlaten .....	9
	7.2 Hoe gebeurt de aderlating .....	9
	7.3 Tips bij aderlatingen.....	10
<b>8</b>	<b>ERFELIJKHEID EN FAMILIEONDERZOEK .....</b>	<b>10</b>
	8.1 Overerving van het HFE-gen .....	10
	8.2 Familieonderzoek .....	12
<b>9</b>	<b>IS EEN STRIKT DIEET NODIG? .....</b>	<b>12</b>

# 1 Inleiding

In deze brochure vindt u het antwoord op wat hemochromatose is, welke gevolgen het voor u heeft en wat u eraan kunt doen.

## 2 Wat is hemochromatose?

Hemochromatose wordt ook **ijzerstapeling** genoemd gezien het lichaam te veel ijzer uit het voedsel opneemt. Dit ijzer stapelt zich op in het lichaam omdat het lichaam dit niet zelf kan afvoeren. Het teveel aan ijzer in het lichaam gaat er niet vanzelf weer uit.

Het ijzer wordt in het begin veilig opgeslagen in de lever zonder ernstige gevolgen. Als de stapeling blijft doorgaan kan er schade ontstaan aan lever, alvleesklier, gewrichten, schildklier en hart.

Indien hemochromatose in een later stadium wordt vastgesteld, kan met de juiste behandeling verdere schade grotendeels worden voorkomen.

## 3 Waarvoor heeft ons lichaam ijzer nodig?

Ons lichaam heeft ijzer nodig om rode bloedcellen in het lichaam aan te maken en deze optimaal te laten werken. Bij een tekort aan ijzer in het lichaam spreken we van bloedarmoede.

De totale hoeveelheid ijzer in het lichaam is ongeveer 4 gram. Per dag gaat hiervan gemiddeld 1 milligram verloren (bij menstruerende vrouwen is dit 2 milligram).

Via de voeding (opname van ijzer uit de darm) moet dit ijzer weer worden aangevuld volgens de behoefte van het lichaam.

## 4 Hoe ontstaat hemochromatose?

### 4.1 Primaire hemochromatose

---

De erfelijke variant is de meest voorkomende en wordt ook nog aangeduid als **hereditaire** hemochromatose of **erfelijke** hemochromatose.

Het lichaam blijft ijzer opnemen (ook al is er meer dan voldoende aanwezig) doordat het erfelijk materiaal is veranderd.

Primaire hemochromatose kan men pas krijgen als hij of zij de erfelijke eigenschap van beide ouders meekrijgt. De ouders hebben vaak maar één afwijkend gen. Zowel mannen als vrouwen kunnen de ziekte krijgen.

### 4.2 Secundaire hemochromatose.

---

Deze vorm komt vooral voor bij mensen die problemen hebben met de aanmaak van rode bloedcellen.

De patiënt krijgt meestal bloedarmoede als de rode bloedcellen te snel worden afgebroken. Het lichaam doet dan alle moeite om de grondstoffen aan te slepen die het nodig heeft om rode bloedcellen te maken. Ijzer is één van de belangrijkste grondstoffen. Het lichaam zal dus meer en meer ijzer uit de darm opnemen ondanks het feit dat er in allerlei organen al veel te veel ijzer ligt opgeslagen.

Als de bloedarmoede toeneemt, krijgt de patiënt ernstige klachten. Er worden dan bloedtransfusies toegediend, maar die zorgen op hun beurt voor een stijging van de ijzervoorraad in het lichaam. Een ijzeruitdrijvende medicatie is dan noodzakelijk.

Secundaire hemochromatose kan ook ontstaan bij teveel ijzer vanuit de voeding, meer bepaald overdreven alcoholgebruik.

## 5 Welke klachten veroorzaakt hemochromatose?

Meestal betekent meer gestapeld ijzer een hogere ferritinewaarde en veelal meer klachten. Dit kan van persoon tot persoon verschillen.

Bij **mannen** ontstaan de klachten meestal na het 40<sup>ste</sup> levensjaar.

De symptomen bij **vrouwen** beginnen meestal later vermits zij beter beschermd zijn (bloedverlies tijdens de menstruatie en bij bevallingen).

De **leeftijd** waarop de klachten zich aandienen verschillen sterk van persoon tot persoon vermits niet alle patiënten met hemochromatose een gelijke hoeveelheid ijzer opnemen.

### 5.1 Klachten bij een milde ijzerstapeling

---

Volgende klachten komen meestal voor bij een milde ijzerstapeling  
= ferritinegehalte  $\leq$  1000 microgram per liter.

#### **Chronische vermoeidheid**

Veel patiënten voelen zich moe of zwak. De vermoeidheid is erger als de diagnose later wordt gesteld. Na behandeling vermindert vaak de vermoeidheid.

#### **Buikklachten**

#### **Gewrichtsklachten**

Gewrichtsproblemen treffen ruim de helft van de mensen met hemochromatose. De klachten ontstaan meestal in de handen en polsen. Ook andere gewrichten zoals voeten, knieën, heupen, ellebogen en schouders kunnen hinder ondervinden.

#### **Leververgroting en levercirrose**

Het teveel aan ijzer wordt voor een groot deel opgeslagen in de lever hetgeen vaak leidt tot een vergrote lever. Sommige patiënten krijgen daardoor leverfunctiestoornissen die meestal verdwijnen na ontijzering.

Maar er kan ook blijvende beschadiging van de lever optreden zoals levercirrose (gehalte ferritine  $>$  1000 microgram per liter bloed). De kans op levercirrose stijgt ook bij veelvuldig alcoholgebruik. IJzerstapeling en alcohol versterken elkaar immers.

## 5.2 Klachten bij een ernstige ijzerstapeling

---

Volgende klachten komen meestal voor bij een ernstige ijzerstapeling  
= ferritinegehalte > 1000 microgram per liter.

### **Diabetes**

Een bestaande aanleg tot suikerziekte kan ontstaan door ijzerstapeling in de alveesklier. Na ontijzering verbetert bij sommige diabetici de suikerziekte en anderen kunnen de suikerziekte beter beheersen.

### **Hartklachten**

Er ontstaan meestal pas hartproblemen (verzwakte hartspier met kortademigheid bij inspanning, hartritme stoornissen) als er een ernstige ijzerstapeling aanwezig is. Als er ijzerstapeling is in het hart, is het aangewezen dat een hartspecialist uw hart onderzoekt (elektrocardiogram, echografie ...).

### **Leverfibrose**

### **Hormonale stoornissen**

Er kunnen stoornissen ontstaan in de aanmaak van geslachtshormonen door ijzerstapeling in de geslachtsorganen en de hypofyse. Daardoor kan de behoefte aan seks afnemen. Mannen kunnen bovendien impotentieklachten krijgen.

### **Huidverkleuringen**

De huid kan een bronsachtige (bruingrijze) verkleuring krijgen door een overmatige pigmentatie bij een ernstige ijzerstapeling.

## 5.3 Andere klachten

---

Soms komen er nog andere klachten voor die (in)direct het gevolg zijn van hemochromatose: buikkoliek, depressiviteit, prikkelbaarheid, psychische stoornissen, verminderde concentratie, kramp, slaapstoornissen, hoofdpijn, haaruitval, jeuk (ten gevolge van levercirrose), ascites (water in de buik), vochtophoping in de benen (oedeem).

De symptomen die hierboven beschreven zijn kunnen ook steeds een andere oorzaak hebben. Bespreek uw klachten met uw arts.

## 6 Onderzoek op hemochromatose

### 6.1 Klachten die aanleiding geven tot onderzoek

---

De huisarts kan laten onderzoeken of u hemochromatose heeft wanneer u twee of meer van de hierboven vermelde klachten heeft en als hiervoor geen andere verklaring te vinden is.

De specialist kan besluiten u te onderzoeken op hemochromatose als u zes maanden of langer één van de genoemde onverklaarde klachten heeft.

### 6.2 Bloedonderzoek

---

Bij een vermoeden van hemochromatose kan de arts uw bloed onderzoeken.

Als het ferritinegehalte verhoogd is en als er geen andere verklaringen zijn voor deze verhoging (zoals ontstekingen) kan verder onderzoek nog volgen.

### 6.3 Genetisch onderzoek

---

Via DNA-onderzoek van het hemochromatose-gen (HFE-gen) is het mogelijk om vast te stellen of iemand de erfelijke vorm van ijzerstapeling, hereditaire hemochromatose, heeft.

Het genetisch onderzoek kan bepalen of u één of twee afwijkende genen heeft.

Als u één afwijkend gen heeft, bent u **heterozygoot** voor het afwijkende gen en drager van de afwijking.

Bij twee afwijkende genen bent u **homozygoot** voor het afwijkende gen.



# 7 Behandeling hemochromatose

## 7.1 Aderlaten

---

Rode bloedcellen leven gemiddeld 120 dagen en sterven daarna af. Daarom worden deze cellen continu aangemaakt in het beenmerg. Het verwijderde bloed wordt door het lichaam in een paar dagen weer helemaal aangevuld.

Door een aderlating neemt de hoeveelheid bloed af en maakt het lichaam extra nieuwe rode bloedcellen aan. Die cellen hebben op hun beurt weer ijzer nodig. Hierdoor daalt de ijzervoorraad in het lichaam.

De aderlatingen gaan door totdat al het overtollige ijzer uit het lichaam is verwijderd. Per keer wordt zo mogelijk 500 ml bloed afgenomen.

**In een eerste fase** krijgt u elke week een aderlating, indien medisch gezien verantwoord. Uw arts kan ook besluiten om het lichaam te laten wennen aan de eerste twee of drie aderlatingen en deze met tussenpozen van 10 tot 14 dagen laten uitvoeren.

U bent ontijzerd als het ferritinegehalte onder de 50 microgram per liter bloed komt.

**In een tweede fase** blijft u onder controle na ontijzering en start de onderhoudsbehandeling. U krijgt 2 tot 12 aderlatingen per jaar, afhankelijk van de hoeveelheid ijzer die u opneemt.

## 7.2 Hoe gebeurt de aderlating

---

Aderlatingen mogen alleen plaats vinden als er voldoende aanmaak van rode bloedcellen is.

Het bloed wordt afgenomen in een zetel of een bed. Via een bloedvat in uw arm wordt een holle naald aangebracht. De naald is via een slangetje met een bloedzak verbonden waarin het bloed stroomt. Duw de punctieplaats goed af om nabloeding te vermijden.

Een halve liter bloed per aderlating bevat ongeveer 200 tot 250 milligram ijzer en wordt verwijderd in de vorm van rode bloedkleurstof (hemoglobine). Het ferritinegehalte in het bloed daalt daarmee met ongeveer 20 tot 50 microgram per liter.

## 7.3 Tips bij aderlatingen

---

- » Na de aderlating blijft u best 10 tot 20 minuten liggen of zitten. U loopt de kans slap of duizelig te worden als u onmiddellijk na de aderlating opstaat. Tijdens deze rusttijd kunt u het beste iets drinken en eten. In korte tijd bent u immers 10% van uw bloedhoeveelheid kwijtgeraakt.
- » Na afloop van de aderlating vermijdt u best overmatige inspanningen en tilt u best geen zware spullen met de arm waarin werd geprikt.
- » Op de dag van de aderlating drinkt u best 2 liter. Indien u hartklachten heeft, dan overlegt u beter met uw arts vermits veel drinken problemen kan geven.
- » Als het inbrengen van de naald pijnlijk is voor u, kunt u de arts vragen om een huidverdovende pleister. Deze pleister brengt u 30 minuten voor de aderlating aan op de plek waar u wordt geprikt. De crème in de pleister dringt door in de huid en zorgt ervoor dat de huid gevoelloos wordt.
- » U kunt beter geen alcohol drinken tijdens de ontijzeringsfase.
- » Indien u diepliggende of dunne aderen heeft, kan het lastig zijn om een geschikte ader te vinden. Uw handen van tevoren een paar minuten in warm water leggen of een hot pack op de arm leggen kan hierbij helpen. Het beter zichtbaar maken van uw aderen kan door van tijd tot tijd in een (stress)bal te knijpen.

# 8 Erfelijkheid en familieonderzoek

## 8.1 Overerving van het HFE-gen

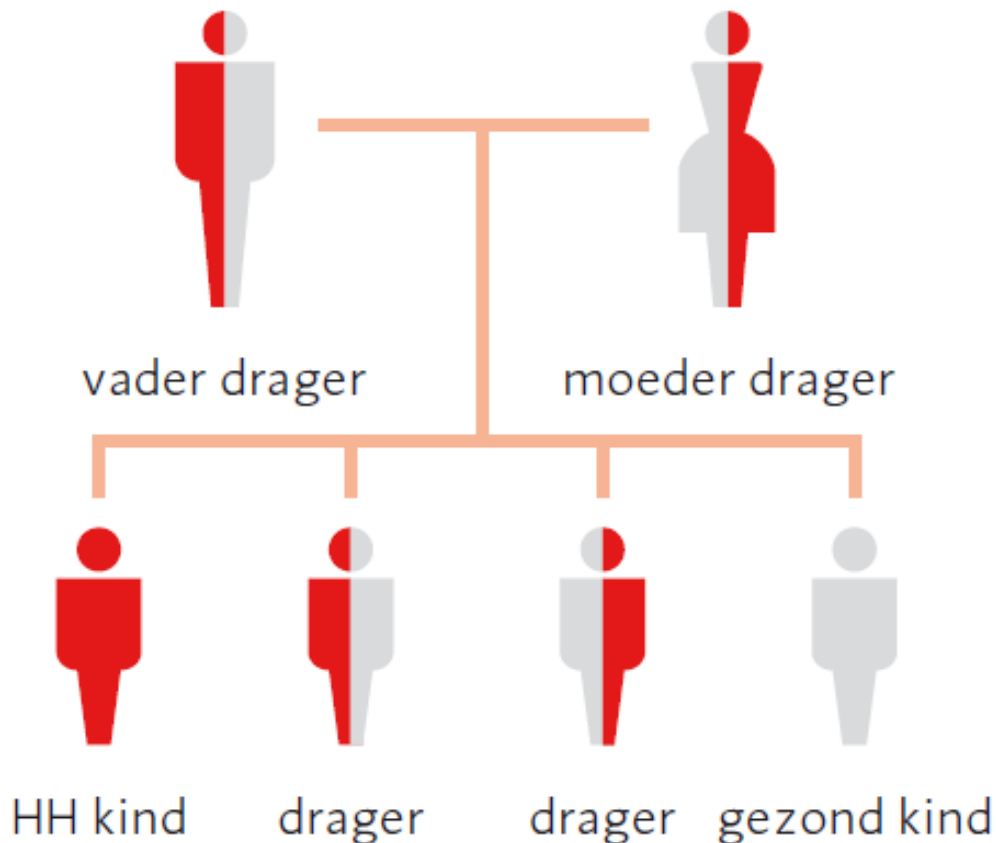
---

De erfelijke eigenschap die hemochromatose veroorzaakt is het gevolg van mutatie of veranderingen in het hemochromatose-gen (HFE-gen).

Hemochromatose kan iemand krijgen als beide ouders dragers zijn van dit gen.

De figuur (volgende pagina) is een voorbeeld van overerving.

Elke ouder in de figuur is drager van een veranderd gen (donkere zijde) en van een gezond gen (lichte zijde). Iedere ouder heeft één van die genen door aan het kind. De figuur laat zien dat de kinderen verschillende combinaties van genen kunnen erven.



Heeft het kind twee donkere zijdes dan is het **homozygoot** voor het veranderende gen. Het heeft twee veranderende genen geërfd en loopt een groot risico om erfelijke hemochromatose te krijgen.

Heeft een kind een donkere en een lichte zijde dan is het **heterozygoot**. Het zal de ziekte niet krijgen maar is wel drager van de ziekte.

Een kind met twee lichte zijdes is **negatief** wat inhoudt dat het geen drager is van het veranderende gen dat de hemochromatose veroorzaakt. Het kind kan dus deze erfelijke variant van hemochromatose niet krijgen.

**Broers en zussen** van een hemochromatosepatiënt lopen het grootste risico om ook hemochromatose te krijgen.

## 8.2 Familieonderzoek

---

Het is raadzaam dat uw familieleden zich laten onderzoeken als is vastgesteld dat u beide veranderende genen heeft geërfd. Het betreft hier uw broers en zusters, ouders en oudere kinderen (ouder dan 18 jaar). Tot aan het 18<sup>e</sup> levensjaar hebben kinderen veel ijzer nodig en zullen zij in deze periode geen ijzer stapelen.

Als blijkt dat één van uw ouders, broers of zussen beide veranderende genen heeft geërfd, laat u zich beter testen.

Tijdig ontdekken en (zo nodig) behandelen van hemochromatose kan klachten voorkomen. Als zich al lichamelijke klachten hebben ontwikkeld, is de schade vaak niet meer te herstellen.

Via een bloedonderzoek kan bij familieleden gemeten worden hoe groot de ijzerstapeling in het lichaam is.

Als u primaire hemochromatose heeft, kunt u een afspraak maken met een genetisch consulent omtrent erfelijkheid. Er wordt samen met u een familiestamboom opgezet waarin gegevens van eerstegraads-familieleden zijn opgenomen. Als u daar toestemming voor geeft, wordt de familie schriftelijk geïnformeerd over het bestaan van de ziekte in de familie. Elk familielid kan na een genetisch consult beslissen of hij/zij een onderzoek naar ijzerstapeling laat doen.

## 9 Is een strikt dieet nodig?

Vermits alle voedingsmiddelen ijzer bevatten, is het bijna onmogelijk om een ijzervrij dieet te volgen. Als u een streng ijzerarm dieet zou volgen, loopt u het risico dat u te weinig binnenkrijgt van bepaalde vitamines en mineralen.

### **Wat kunt u gemakkelijk doen of laten?**

- » Drink thee tijdens de maaltijd want dit vermindert de opname van ijzer met ongeveer 30%.
- » Als u bij de maaltijd vitamine C gebruikt neemt het lichaam meer ijzer op. Eet daarom 2 stukken fruit per dag tussen de maaltijden. Gebruik geen vitamine C-supplementen en wees voorzichtig met multivitamines. Drink bij de maaltijd geen vruchtensappen.

- » Wees matig met rood vlees (rund en varken) want het bevat veel gemakkelijk opneembaar ijzer.
- » Gebruik geen gietijzeren pannen om te koken.
- » Wees voorzichtig met alcohol, want zowel ijzer als alcohol zijn schadelijk voor de lever. In combinatie werken ze sterker waardoor er eerder leverziekten ontstaan.
- » Algemeen geldt voldoende eten van groenten en fruit. Dagelijks gezond, gevarieerd en matig eten en zorgen voor voldoende lichaamsbeweging.

## 10 Contactgegevens

**Dagziekenhuis 11 Onco en interne**

Tel. 09 310 18 09

## 11 Notities

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Dotted lines for writing.