



Hereditaire haemochromatose

informatie voor patiënten

INLEIDING	3
ALGEMEEN	4
KLACHTEN	4
DIAGNOSESTELLING	6
BEHANDELING	8
ONDERZOEKEN	10
AANDACHTSPUNTEN	11
WOORDVERKLARINGEN	11
PATIËNTENVERENIGING HVV	12
CONTACTGEGEVENS	13

U ontvangt deze brochure omdat bij u hereditaire haemochromatose werd vastgesteld. Deze brochure geeft u een eerste antwoord op uw vragen betreffende de mogelijke klachten, de onderzoeken en de behandeling van de aandoening.

Deze brochure is geen vervanging van het persoonlijke contact met uw arts en verpleegkundige. Als er iets onduidelijk is, of als u zich onzeker voelt, aarzel dan niet om uw arts of de verpleegkundige vragen te stellen. Ze zullen graag naar u luisteren en u zo goed mogelijk proberen te helpen.

ALGEMEEN

Hereditaire haemochromatose (= aangeboren, erfelijke ijzerstapeling) is een aandoening waarbij het lichaam te veel ijzer opneemt uit de voeding, met als gevolg een opstapeling van ijzer in het lichaam. Een tijdige diagnose is belangrijk, omdat het opgestapelde ijzer verschillende klachten en orgaanaantasting kan veroorzaken.

Ijzerstapeling is de meest voorkomende genetische afwijking in Noord-Europa en komt voor bij één op 200 tot één op 400 personen. Van de Belgische bevolking is één op de tien personen drager van een fout in het gen dat verantwoordelijk is voor erfelijke haemochromatose.

KLACHTEN

Klachten kunnen optreden wanneer het ijzer zich gedurende lange tijd opstapelt in het lichaam. De klachten zijn uiteenlopend: vermoeidheid, gewrichtsproblemen, huidverkleuringen, hartproblemen, hormonale stoornissen zoals suikerziekte ... Elke patiënt kan andere klachten hebben en ook in intensiteit verschillen ze van persoon tot persoon.

VERMOEIDHEID

Vaak voelen patiënten met haemochromatose zich moe. Ze voelen zich futloos en hebben weinig energie. Deze vermoeidheid verbetert

meestal naarmate de behandeling vordert, al gebeurt dat niet bij iedereen.

GEWRICHTSKLACHTEN

Een ijzerophoping in het slijmvlies rond de gewrichten en het kraakbeen is mogelijk. Gewrichtspijnen kunnen zich uiten in onder andere aanslepende pijn met stijfheid en verbreding van gewrichten of heel lichte ontstekingsverschijnselen. In een gevorderd stadium kan functiebeperking optreden. Eventuele artrose (slijtage van het gewricht) zal vooral optreden tussen de middenhandsbeentjes en vingers, in de polsen, schouders en enkels. Ook botontkalking en daarmee samenhangend osteoporose worden vaker gezien bij patiënten met haemochromatose.

LEVERFUNCTIESTOORNISSEN

De opstapeling van ijzer gebeurt vaak in de lever, met leverfunctiestoornissen als gevolg. Dit kan zich onder andere uiten in een vergrote lever, gestoorde leverwaarden bij bloedname ... Het niet tijdig ontdekken van haemochromatose kan een blijvende beschadiging van de lever veroorzaken, men spreekt dan over 'cirrose' (= ernstige verlittekening van de lever).

DIABETES MELLITUS TYPE 2 (SUIKERZIEKTE)

De ontwikkeling van suikerziekte door stapeling van ijzer in de alveesklier (het pancreas) is een mogelijk gevolg van haemochromatose. Aderlatingen kunnen soms leiden tot verbeterde suikerwaarden (zie verder).

HARTPROBLEMEN

Soms stapelt ijzer zich op in het hart, met een verstoorde hartwerking als gevolg. Mogelijke klachten zijn onder andere kortademigheid en hartritmestoornissen.

HORMONALE SCHOMMELINGEN

Opstapeling van ijzer in de geslachtsorganen en de hypofyse (hersenaanhangsel) kunnen symptomen geven van libidoverlies en impotentie. Ook een vervroegde overgang (menopauze) en een verminderde vruchtbaarheid komen voor.

VERMINDERDE WERKING VAN DE SCHILDKLIER (HYPOTHYROÏDIE)

Ijzerstapeling kan een effect hebben op de werking van de schildklier. Klachten die kunnen optreden bij een verminderde werking van de schildklier zijn bijvoorbeeld moeheid, kouwelijkheid, gewichtstoename ...

DIAGNOSESTELLING

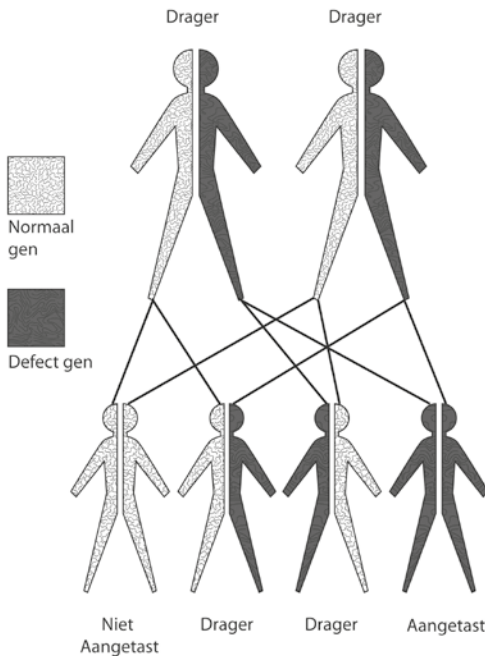
BLOEDNAME

Bij een vermoeden van haemochromatose zal de arts een bloedname doen, waarbij de waarden van onder andere 'ferritine' en 'transferinesaturatie' in uw bloed gemeten zullen worden. Als deze waar-

den verhoogd zijn en er wordt geen andere oorzaak voor gevonden (bijvoorbeeld leververvetting, een ontsteking, alcoholgebruik) volgt er een genetische test (DNA onderzoek of erfelijkheidsonderzoek).

Ferritine weerspiegelt de ijzerwaarde in het lichaam en transferrinesaturatie is een maat voor de hoeveelheid ijzer in het bloed.

GENETISCHE TEST



De genetische test gebeurt via een bloedname. Een DNA-onderzoek zal uitwijzen of er een fout zit in het haemochromatosegen en of u al dan niet hereditaire haemochromatose hebt.

Figuur 1. In dit voorbeeld zijn beide ouders drager van een defect gen en van een normaal gen. Elke ouder geeft één gen door aan zijn kind. Een kind dat twee defecte genen van zijn ouders erft, heeft de

ziekte hereditaire haemochromatose of erfelijke ijzerstapelingsziekte. Dit noemt men 'homozygoot'. Als je één defect gen erft, ben je drager. Dit noemt men 'heterozygoot'. In het laatste geval ontwikkelt u geen symptomen.

Kans op overerving als beide ouders drager zijn van het defecte gen:

- X 25 procent kans op de ziekte (1/4)
- X 50 procent kans op dragerschap (1/2)
- X 25 procent kans op een kind dat geen drager is (1/4)

In het geval van erfelijkheid spreken we van primaire haemochromatose. Secundaire haemochromatose is een teveel aan ijzer als gevolg van bijvoorbeeld herhaalde bloedtransfusies of ijzerinspuitingen.

FAMILIEONDERZOEK

De vaststelling van ijzerstapeling bij u houdt in dat uw ouders, broers, zussen en kinderen ook haemochromatose kunnen hebben. Dit betekent dat bij hen een genetische test kan gebeuren. We raden aan om deze test te doen vanaf de leeftijd van 18 jaar. U kunt de test laten uitvoeren bij uw behandelende arts of de huisarts.

BEHANDELING

ADERLATEN

Als haemochromatose wordt vastgesteld, zal de arts u, afhankelijk van uw bloedwaarden, vragen om te starten met aderlaten. Hierbij laat u in het ziekenhuis ongeveer 500 ml bloed afnemen (vergelijkbaar met bloedgeven als donor in een gespecialiseerd centrum). Op deze manier wordt er ijzer uit uw lichaam verwijderd.

De frequentie van aderlaten verschilt van persoon tot persoon. Afhankelijk van de bloedwaarden zal dit in het begin iedere week tot iedere twee weken gebeuren. Bij een normalisatie van de ijzerparameters in het bloed, zal de frequentie geleidelijk aan afgebouwd worden om uiteindelijk te komen tot één aderlating per maand of per drie à vier maanden. Controle van de ijzerwaarden en andere bloedwaarden, samen met de aderlating, zorgt ervoor dat de frequentie van aderlatingen telkens bijgestuurd kan worden.

Een aderlating gebeurt door een holle naald aan te brengen in een ader in uw arm. Deze naald is verbonden met een opvangzakje. Als u de gewenste hoeveelheid bloed hebt gegeven, wordt de naald verwijderd. Gemiddeld duurt een aderlating 30 tot 40 minuten.

ERYTHROCYTAFERESE

Deze techniek zorgt ervoor dat uw eigen plasma met eiwitten, stollingsfactoren en bloedplaatjes wordt teruggegeven. Enkel de rode bloedlichaampjes worden verwijderd. Omdat dit een dure behandeling is, krijgt aderlaten de voorkeur en wordt erythrocytaferese enkel toegepast bij patiënten die een aderlating niet kunnen verdragen.

ONDERZOEKEN

Na de bevestiging van de diagnose hereditaire haemochromatose kan de arts volgende onderzoeken bij u laten uitvoeren:

- Bloedonderzoeken (hormonale parameters, hepatitis A- en B-antistoffen, schildklierwerking, diabetesparameters, levertesten ...)
- Echo of scan van de lever
- Fibroscan en/of biopsie van de lever
- Echo van het hart
- Botmeting in het kader van osteoporose

Als een onderzoek niet voor u van toepassing is, zal dit niet worden uitgevoerd.

Doordat ijzer zich bij patiënten met haemochromatose opstapelt in de lever, laat u zich best vaccineren tegen hepatitis A en hepatitis B, als u daar nog geen antistoffen tegen hebt. Dit kan gebeuren bij uw huisarts.

AANDACHTSPUNTEN

Vitamine C zorgt voor een verhoogde opname van ijzer uit het voedsel. Het is daarom aangeraden om geen fruit bij de maaltijd te eten of vruchtensappen te drinken. Tussen de maaltijden door kan dit wel. Probeer ook rood vlees te vermijden. Supplementen met vitamine C zijn uiteraard ook te mijden.

WOORDVERKLARINGEN

Begrippen	Verklaring
Aderlaten	Het geven van bloed
Artrose	Slijtage van het gewricht
Cirrose	Ernstige verlittekening van de lever
Diabetes mellitus type 2	Suikerziekte
Erythrocytaferese	Verwijdering van rode bloedlichaampjes uit het lichaam
Ferritine	Eiwit dat zorgt voor de binding van ijzer bij de opslag in de lever en het beenmerg
Hereditaire haemochromatose	Erfelijke ijzerstapelingsziekte
Heterozygoot	Overerving van een defect gen van één van de ouders

Homozygoot	Overerving van een defect gen van beide ouders
Hypofyse	Hersenaanhangsel
Hypothyroïdie	Verminderde werking van de schildklier
Secundaire haemochromatose	Ijzerstapeling door een niet-erfelijke oorzaak
Transferrine	Transporteiwit voor ijzer
Transferrinesaturatie	Mate waarin het transferrine verzadigd is met ijzer

PATIËNTENVERENIGING HVV

De patiëntenvereniging HVV (Haemochromatose Vereniging Vlaanderen) wil als patiëntenvereniging een platform en doorgeefluik zijn voor al uw vragen, het behartigt de belangen van haemochromatosepatiënten en streeft naar een grotere bekendheid van haemochromatose.

Onder de koepel van vzw Trefpunt Zelfhulp zetten we 'onze' ziekte in de kijker.

De vereniging creëert een band tussen leden/patiënten onderling, de hulpverleners en de academische wereld, waarbij doorverwijzing naar de gespecialiseerde hulpverlening en het geven van informatie centraal staan. Ze is tegelijk een spreekbuis en een luisterend oor, zodat wat in eerste instantie op onbegrip stuit omwille van vage klachten, uiteindelijk geaccepteerd wordt en duiding krijgt. Want het

is een feit dat haemochromatose meestal heel vaag en onherkenbaar is, waardoor de diagnose vaak niet onmiddellijk gesteld wordt.

De uiteindelijke bedoeling van de vereniging is dat u als patiënt of als partner, familie ... de aandoening een plaats kan geven in uw leven. Alle bestuursleden van HVV zijn dan ook patiënten en spreken vanuit hun eigen ervaringen, leefwereld en omgaan met haemochromatose.

Meer info over de vereniging vindt u via onderstaande contactgegevens.

CONTACTGEGEVENS

Patiëntenvereniging

Haemochromatose Vereniging Vlaanderen vzw
Maatschappelijke zetel: UZ Leuven campus Gasthuisberg
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 34 46 26
www.haemochromatose.be

Centrum metabole ziekten UZ Leuven

016 34 46 26

© oktober 2015 UZ Leuven

Overname van deze tekst en illustraties is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door de dienst metabole ziekten in samenwerking met de dienst communicatie.

U vindt deze brochure ook op www.uzleuven.be/brochure/700403.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 34 49 00
www.uzleuven.be

Als patiënt
kunt u uw afspraken,
facturen en persoonlijke
gegevens ook online
raadplegen via **mynexuz**.
Surf naar www.mynexuz.be
voor meer informatie.

