



GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

BLAUE INFORMATIONSSREIHE

ERBLICHE HÄMOCHROMATOSE – ZU VIEL EISEN IM KÖRPER



Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore
in Kooperation mit dem Pränatalzentrum Hamburg

ERBLICHE HÄMOCHROMATOSE – ZU VIEL EISEN IM KÖRPER

Die primäre Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) ist eine häufige, erbliche Stoffwechselerkrankung, bei der es über eine vermehrte Aufnahme von Eisen aus dem Darm zu einer Eisenüberladung im Körper kommen kann.

Wird die Hämochromatose nicht frühzeitig erkannt, kann das überschüssige Eisen verschiedene Organe wie Leber, Bauchspeicheldrüse, Haut, Herz, Milz, Hypophyse, Schilddrüse und Gelenke schädigen und nachfolgend zu schweren Krankheiten wie Leberzirrhose, Leberkrebs, Diabetes („Bronzediabetes“), Arthritis und Hypogonadismus führen.

Das mittlere Erkrankungsalter liegt bei 40-50 Jahren. Wie schwer ein Patient erkrankt, ist abhängig von weiteren Faktoren, wie dem veränderten Gen, dem Geschlecht, der Ernährung oder weiteren, zusätzlich vorliegenden Krankheiten wie z.B. einer Hepatitis. Die Hämochromatose ist nicht meldepflichtig, daher liegen über die Häufigkeit der Erkrankung keine genauen Zahlen vor. Nach wissenschaftlichen Schätzungen kann man davon ausgehen, dass in Deutschland über 200.000 Menschen mit einer Hämochromatose leben.

Da die Krankheitssymptome eine Vielzahl von Organen betreffen können und die auftretenden Frühsymptome unspezifisch sind, haben die Patienten oft eine „diagnostische Odyssee“ hinter sich, bevor die Ursachen ihrer Beschwerden erkannt werden. Dabei ist die Früherkennung der Hämochromatose von entscheidender Bedeutung, um die Erkrankung erfolgreich behandeln zu können.

Die häufigsten Frühsymptome, die auf eine Hämochromatose hinweisen können, sind:

- Erschöpfungszustände (Müdigkeit, Abgeschlagenheit und Schwäche)
- abdominelle Schmerzen
- Gelenkschmerzen (nicht selten zuerst im Bereich der Hände auffallend)
- Libidoverlust und Impotenz
- verzögerte oder ausbleibende Monatsblutung (Amenorrhoe)
- Infektanfälligkeit
- Kardiomyopathie

Ziel der Behandlung ist eine Entleerung der Eisenspeicher. Durch eine Entfernung von überschüssigem Eisen v.a. mit Hilfe therapeutischer Aderlässe (Phlebotomie-Therapie) lassen sich im frühen Verlauf der Krankheit irreversible Organschäden vermeiden und Morbidität und Mortalität deutlich verringern. Hämochromatose-Patienten sind daher ideale Blutspender. Begleitend lässt sich über eine gezielte Lebensmittelauswahl und Meidung besonders eisenhaltiger Nahrungsmittel, wie Innereien, Fleisch und Wurstwaren zusätzlich die Eisenzufuhr über die Nahrung deutlich verringern.

Je nachdem, welches Gen betroffen ist, unterscheidet man verschiedene Typen der **erblichen Hämochromatose** (Typ 1-4). In Deutschland ist die Hämochromatose Typ 1 die zahlenmäßig bedeutsamste Form, hier ist das sogenannte **HFE-Gen** betroffen.

Entsprechend dem autosomal rezessiven Erbgang beim häufigsten Hämochromatose Typ 1 entwickeln Personen aber nur dann eine Eisenüberladung, wenn die Mutation sowohl vom Vater als auch von der Mutter weitergegeben wird. Personen mit einer Genveränderung auf nur einem Allel (heterozygote Merkmalsträger) entwickeln keine Eisenüberladung.

In etwa 80-90% der Fälle liegt eine einzige Veränderung auf dem HFE-Gen vor (C282Y-Mutation), die in homozygoter Form (sowohl vom Vater als auch von der Mutter weitergegeben) zum Risiko der Eisenüberladung mit Krankheitsfolgen führt. Die Wahrscheinlichkeit für Patienten, die krankheitsauslösende Mutationen in einem der Hämochromatose Gene tragen, zu erkranken, wird für alle Formen mit 40 bis 90 Prozent angegeben, sie ist bei Frauen deutlich niedriger als bei Männern.

INFORMIEREN SIE SICH ÜBER MÖGLICHKEITEN ZUR FRÜHERKENNUNG UND PROPHYLAXE

Die differentialdiagnostische Unterscheidung einer primären von einer sekundären Hämochromatose durch einen Gentest ist von großer Bedeutung, da sich in vielen Fällen nicht nur Prognose und Therapie einer erblichen, primären Hämochromatose von einer im Laufe des Lebens erworbenen sekundären Hämochromatose unterscheiden, sondern sich auch die einzelnen Hämochromatose-Formen in der Ausprägung des Schweregrades unterscheiden.

Wenn in Ihrer Familie gehäuft Hämochromatose aufgetreten ist und Sie sich näher über Ihr individuelles Risiko und die Möglichkeiten zur Früherkennung und Prophylaxe informieren möchten, ist eine humangenetische Beratung sinnvoll.

In unserer Humangenetischen Praxis mit angeschlossenen genetischen Laboren in Hamburg sind vier Fachärztinnen für Humangenetik tätig. Wenn Sie eine humangenetische Beratung wünschen, können Sie gern einen **Beratungstermin** vereinbaren unter Telefon 040-432926-0 oder per Fax: 040-432926-20



DR. MED. USHA PETERS



DR. MED. SASKIA KLEIER



DR. MED. ASTRID PREUSSE



DR. MED. BRITTA FIEBIG



GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE**
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE



GENETISCHE BERATUNG & TERMINVERGABE

Anmeldung unter Telefon 040 - 432 926-0
oder per Fax 040 - 432 926-20



IHR ANSPRECHPARTNER IM LABOR

Dipl. Biol. Winfried Schmidt
berät Sie unter Telefon 040 - 432 926-55



UND SO ERREICHEN SIE UNS

Unsere Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore ist gut erreichbar und zentrumsnah im Hamburger Stadtteil Eimsbüttel gelegen.

PKW-ANFAHRT: Richtung Hamburg
Centrum / Hamburg Messe

PER FERNBAHN: Bis Hauptbahnhof
oder Bahnhof Dammtor, dann
S-Bahn bis Sternschanze,
ab dort fünf Minuten Fußweg

PER U-/S-BAHN ODER BUS:

U3 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

S11, S21, S31 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

Bus 15, 181 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

