



*St. Anna Ziekenhuis*



# GEEN HEMOCHROMATOSE



***10% BEVOLKING DRAGER***

***NORMAAL / C282Y***

**GEZOND HFE GEN → HEPCIDINE**

**REMT IJZEROPNAME UIT DE DARM**

**HOUDT IJZER IN MACROFAGEN ( KUPFERCELLEN )**



**HEPCIDINE STOPT**

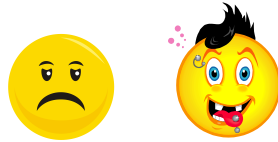
*HET IJZERMANNETJE  
FERROPORTINE*

# ***HEMOCHROMATOSE***

GEMUTEERD HFE GEN



**HOMOZYGOOT C282Y / C282Y**

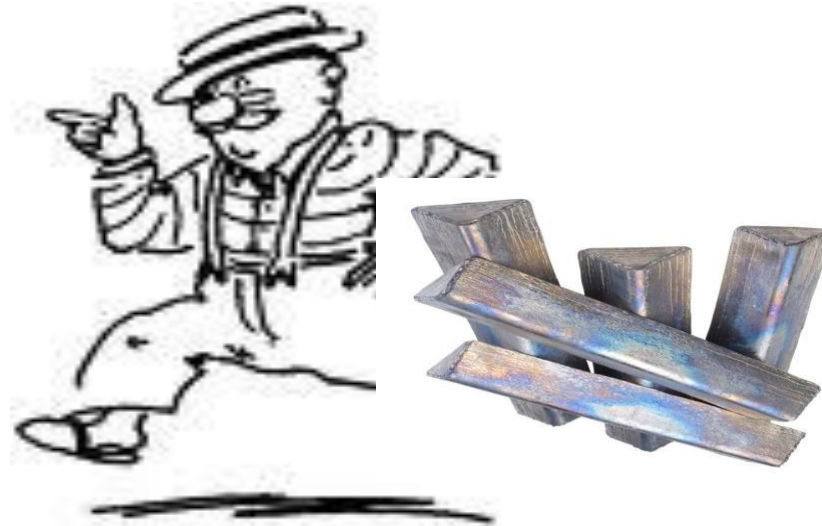


**UITZONDERING**

COMPOUD HETEROZYGOOT C282Y/H63D

***C282Y / C282Y***

***C282Y / H63D 5%***



GEEN HEPCIDINE

GEEN REMMING FERROPORTINE

**MASSALE IJZEROPNAME UIT DE DARM**

# → Genetisch Testen

## HFE GEN

MOGELIJK IJZERSTAPELING

**C282Y / C282Y**

**C282Y / H63D**

meestal mild tenzij in associatie met alcohol of metabool syndroom



### GEEN IJZERSTAPELING

**NORMAAL / C282Y**

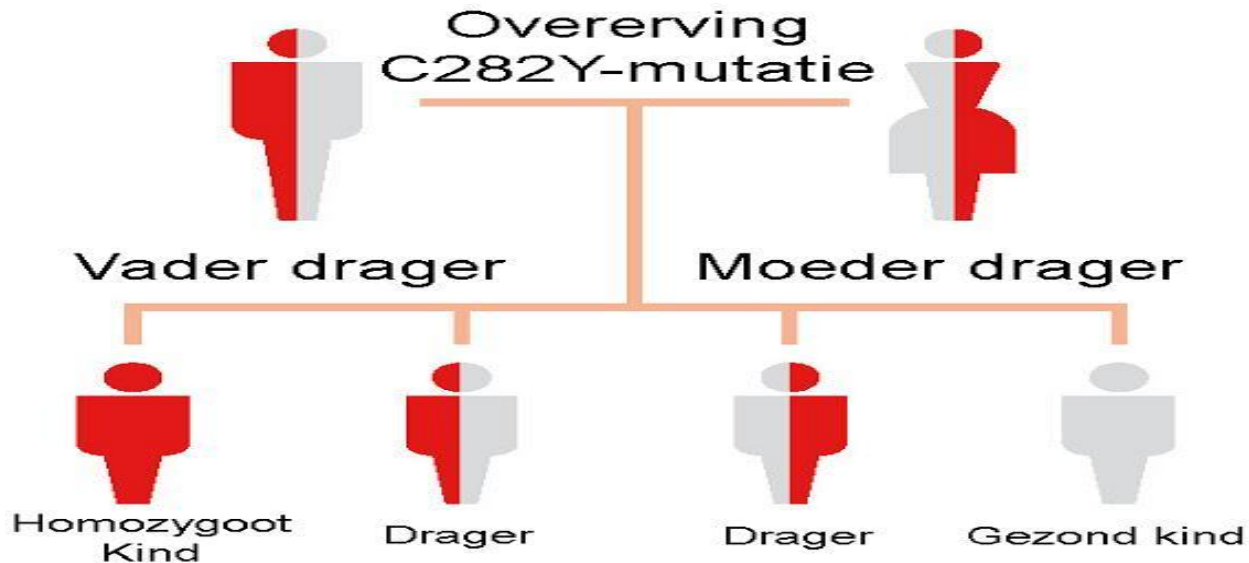
KINDEREN VAN EEN OUDER MET HEMOCHROMATOSE

**H63D / H63D**

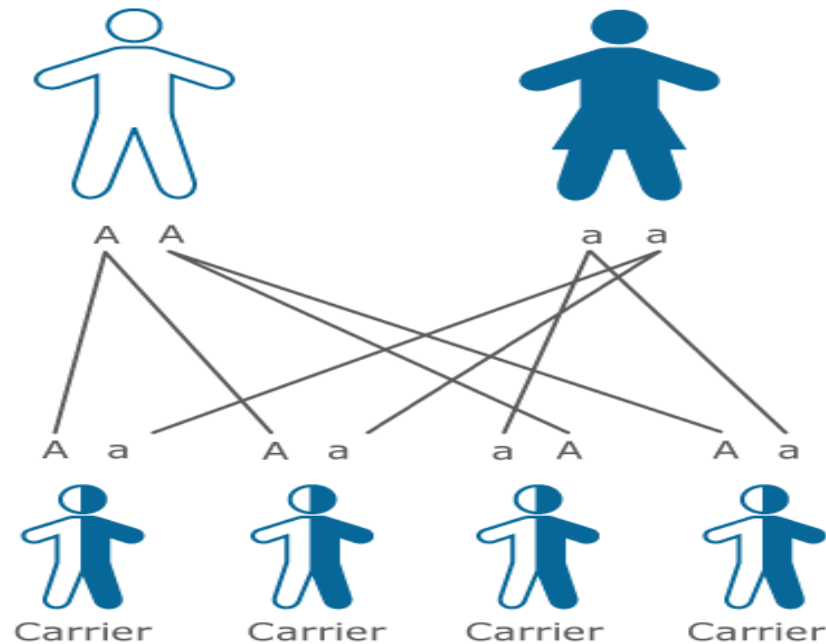
# OUDERS VAN PATIENT ZIJN DRAGER

RECESSIEF

broers en zusters van een patiënt 25% kans



# KINDEREN VAN PATIENT ZIJN DRAGER



# HOE DE DIAGNOSE TE STELLEN



# DIAGNOSTIEK 1e STAP

# FERRITINE

# DIAGNOSTIEK 2e STAP

## Fe-saturatie

ijzerverzadiging >45%

# DIAGNOSTIEK 3e STAP

HFE-gen

C282Y homozygotie

# DIAGNOSTIEK 4e STAP

MRI lever

**TS > 45 EN FERRITINE > 200 GEEN ANDERE VERKLARING**

**GEEN MUTATIE HFE GEN**

**MRI TOONT IJZERSTAPELING**

## **DIAGNOSTIEK ZELDZAME VORMEN HEREDITAIRE HEMOCHROMATOSE**

**HFE- gerelateerde hereditaire hemochromatose (Type 1)**

NIET C282Y of H63D ZELDZAME MUTATIES

**Type 2 [A] haemojuveline mutaties en [B] hepcidine mutaties**

Versnelde ijzerstapeling met overlijden voor 30<sup>e</sup> jaar

**Type 3 transferrine receptor-2 mutaties**

Mechanisme onbekend

**Type 4 ferroportine mutaties**

IJzerstapeling in de Kupffercellen. Aderlatingen worden niet goed verdragen.