

## **Hemochromatose**

**Versie 3**

# Epidemiologie

- Prevalentie: 1 op de 200 personen homozygoot = 80.000 personen in Nederland. 1 op de 10 personen is heterozygoot = 1.600.000 personen.
- De ziekte treedt bij 10 % van de homozygoten op = 8.000 personen in Nederland. (penetrantie)
- Hemochromatose is de meest frequent voorkomende autosomaal recessief erfelijke aandoening bij personen van Noord-West Europese afkomst.
- Ziekte treedt op na 40ste jaar. Mannen > 40, vrouwen > 50

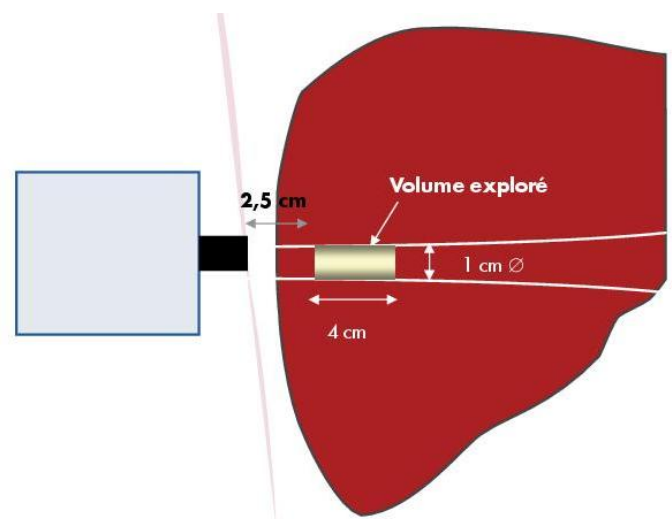
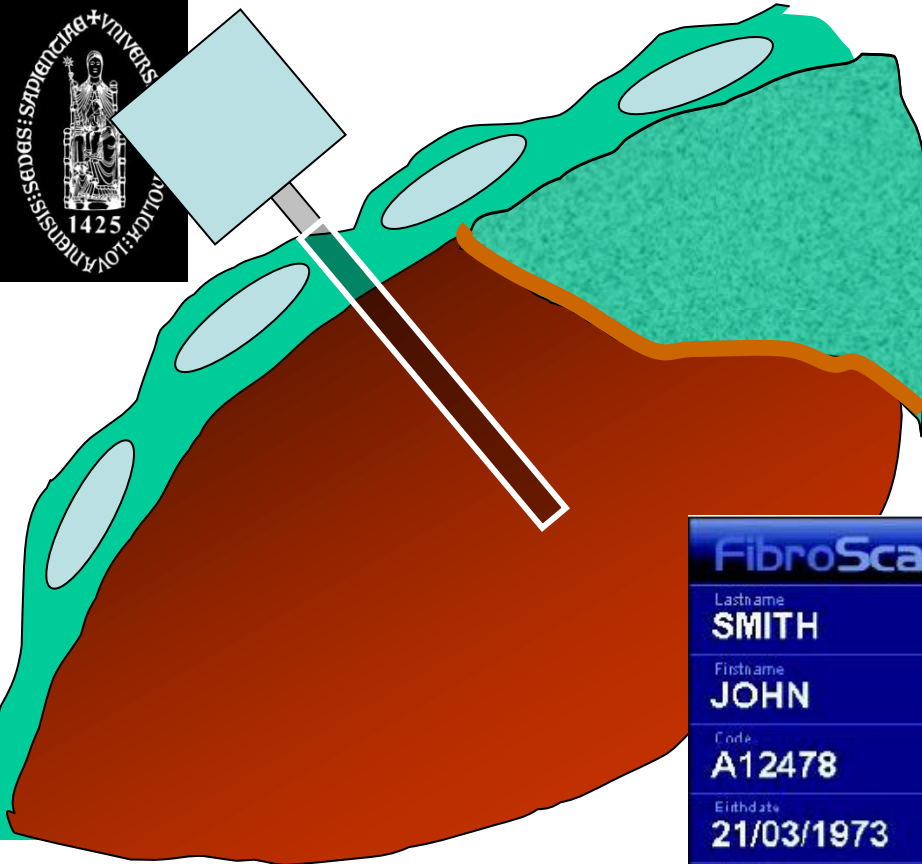
## Ziekteverschijnselen

- Hemochromatose heeft geen "eigen" ziektebeeld
- Hemochromatose heeft geen eenduidig ziektebeeld
- Mogelijke ziekteverschijnselen (als gevolg van de ijzerstapeling)
  - chronische vermoeidheid
  - Gewrichtsproblemen (artrose, pseudojicht)
  - buikklachten
  - Diabetes mellitus
  - Leverschade (fibrose, cirrhose, hepatocellulair carcinoma)
  - Hartklachten (aritmie en decompensatio cordis tgv CMP)
  - hormonale stoornissen, menstruatiestoornissen, schildklier
  - huidverkleuringen
  - libidoverlies en infertiliteit





# Fibroscan



**FibroScan®**

Lastname  
**SMITH**

Firstname  
**JOHN**

Code  
**A12478**

Eirthday  
**21/03/1973**

Operator  
**BROWN**

Date  
**07/10/03**

Examination time  
**00:02:55**

Stiffness (KPa)

**3.9**

IQR (KPa)      CS (KPa)

**0.7**            **3.6**

Information

Archives    Start    Print

Test 4/10  
Valid 10

## Behandeling

- Nadat de diagnose hemochromatose is gesteld is de behandeling zeer eenvoudig, te weten: **aderlaten**. Mogelijk alternatief: **erythrocytaferese**
- Naarmate de diagnose later wordt gesteld, leidt dit tot een grotere ijzerstapeling en tot een intensieve(re) en langdurige behandeling met aderlaten (of erythrocytaferese)
- Hoe laat de diagnose ook wordt gesteld, de meest toegepaste behandeling blijft aderlaten.
- Ondersteuning door maagzuurremmers, ijzerchelatoren en dieet.
- Een aderlating van 0,5 l bevat 250 mgr ijzer.
- Behandeling leidt tot herstel levensverwachting
- Behandeling stopt toename van symptomen.
- Behandeling kan leiden tot vermindering van klachten.

# Erythrocytaferese

- Een selectieve machinale afname van rode bloedcellen
- 400-1500 ml rode bloedcellen per keer
- Fysiologische zout of eiwitoplossingen als compensatievloeistof
- Citraat als antistollingsmiddel



## Vergelijking aderlatingen - erythrocytaferese

	Aderlatingen	Erythrocytaferese
Leeftijd	53	55
Ferritine (start)	1346	1688
Ferritine (Einde)	43	72
IJzer gemob.	200-250	524
Aantal behandelingen	32	11
Duur beh. (maanden)	17	6

# Richtlijn

- Heeft u een patiënt met vage klachten dan na een half jaar een ferritinebepaling laten uitvoeren
- Ferritine bij allerlei “bekende” ziektebeelden mee laten bepalen.