

## Merkblatt Hämochromatose

Die Hämochromatose, auch Eisenspeicherkrankheit genannt, ist eine Erbkrankheit. Dem Körper gelingt es dabei nicht, überflüssiges Eisen aus dem Körper auszuscheiden. Die zunehmende Eiseneinlagerung in den Organen führt bei Männern ab zirka 40, bei Frauen ab zirka 50 Jahren, zu vielfältigen klinischen Symptomen. Die häufigsten sind Gelenkbeschwerden, Diabetes, Impotenz und Leberzirrhose.

### Wann muss ich zum Arzt?

Die frühen Symptome sind sehr uncharakteristisch. Länger bestehende Gelenkbeschwerden sollten auf jeden Fall abgeklärt werden. Die Abklärung solcher Beschwerden muss immer auch eine Ferritin- und Transferrinsättigungsmessung beinhalten.

Bei unerklärlicherweise erhöhten Leberwerten im Labor, einer Leberfibrose und Leberzirrhose sowie einem neu entdeckten Diabetes mellitus müssen bei der Ursachensuche stets auch das Ferritin sowie das Transferrin und die Transferrinsättigung gemessen werden.

Weitere Symptome sind:

- Müdigkeit und Schwäche
- Dunkle Hautpigmentierung
- Symptome der Zuckerkrankheit wie häufiges Wasserlösen, Gewichtsverlust
- Impotenz
- Symptome einer verminderten Herzfunktion mit Kurzatmigkeit oder unregelmässigem Puls

### Welche Tests führen zur Diagnose?

Als erster Test wird ein sogenannter Eisenstatus aus dem Blut erhoben (Ferritin, Transferrin, Eisen, Transferrinsättigung): Das **Ferritin** widerspiegelt das Gesamtkörper-Eisen; das an das Transferrin gebundene Eisen, die **Transferrinsättigung** ist ein Mass für die vermehrte Eisenaufnahme über den Darm in den Körper.

Wenn einer dieser beiden Werte erhöht ist, sollte eine genetische Testung hinsichtlich der Eisenspeicherkrankheit durchgeführt werden. Diese kann über eine normale Blutentnahme erfolgen.

### Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Üblicherweise werden sogenannte Aderlässe durchgeführt, bis der Ferritinwert zwischen 50 und 100 ug/l liegt. Sind die Personen gesund und ohne Organschädigungen, und liegt das Ferritin < 50 ug/l, werden sie gerne als Blutspender angenommen.

Bei Unmöglichkeit, Aderlässe durchzuführen (schlechte Venen, schwere Anämie aus anderer Ursache etc.), können Medikamente eingesetzt werden, die das Eisen „chelieren“, also im Blut abbinden und dieses via Urin ausscheiden. Da diese Medikamente auch schwere Nebenwirkungen haben können, sollten sie zurückhaltend eingesetzt werden.

**Welche Ursache hat die vererbte Hämochromatose, was müssen Familienmitglieder nun also beachten?**

Bei der vererbten Hämochromatose ist die Regulierung der Eisenaufnahme aufgehoben. Der Körper nimmt ungebremst und unkontrolliert Eisen auf. Dieses lagert sich im Laufe des Lebens in den Organen ab, sodass es wichtig ist, die Veranlagung dafür früh zu erkennen. Verwandte ersten Grades einer betroffenen Person sollten sich deshalb, sobald sie erwachsen sind auf die entsprechenden genetischen Veränderungen testen lassen.

**Welche Folgen kann eine Hämochromatose haben, wenn man sie zu spät erkennt?**

Eine zu spät erkannte Hämochromatose geht mit Organschädigungen einher: In der Leber kommt es zu einer Zirrhose mit einem deutlich erhöhten Risiko für ein Leberzellkarzinom, die Hormondrüsen werden meist irreversibel geschädigt, sodass insbesondere ein Diabetes mellitus entsteht. Wenn das Herz betroffen ist, kommt es zu einer klassischen, aber kaum behandelbaren Herzschwäche mit Herzrhythmusstörungen.

**Gibt es vorbeugende Massnahmen?**

Empfehlungen zu vorbeugenden Massnahmen oder zur Einnahme ausschliesslich eisenarmer Nahrungsmittel gibt es nicht.

Allerdings sollte der Konsum von rotem Fleisch gemässigt sein, da dies unsere beste Eisenquelle ist. Weitere Einschränkungen werden nicht empfohlen.