

# Hæmokromatose

Til patienter og pårørende

Hæmokromatose er en arvelig sygdom, hvor der ophobes jern i kroppen. Ophobningen sker først og fremmest i lever, hud, led, hjerte og bugspytkirtlen. Det syge arvestof (genet) kaldes HFE. For at få sygdommen skal du have fået det syge gen fra begge dine forældre (på fagsprog 'homozygot'). Ca. 0,7 % af befolkningen er homozygote. Hvis man kun arver genet fra én af sine forældre, bliver man bærer af genet, men udvikler som regel ikke sygdommen.

Sygdommen vil som regel ikke medføre nogen gener i de første mange år.

Genfejlen medfører, at reguleringsmekanismen for optagelse af jern svigter, og man optager mere jern end normalt fra tarmen.

Normalt bindes jern til andre stoffer i kroppen, og gør da ingen skade, men når der bliver for meget jern, findes jern frit i kroppens organer og er derved giftige for organerne.

Symptomer på Hæmokromatose er tiltagende træthed, ledsmerter og mavesmerter. Ved fremskreden sygdom kommer der tegn på skade af indre organer. I tidlig fase vil patienten oftest have forhøjet jern og jerndepot, og høj blodprocent. Hævede røde, varme og smertefulde led kan være udtryk for udfældning af jern i leddene.

## Hvor hyppig er sygdommen

Mellem 12.500-25.000 mennesker i Danmark har Hæmokromatose.

Der er ca. 500.000 raske bærere af HFE-genet.

Et forældrepar, hvor begge er bærere af HFE-genet, har en risiko på 25 % for at deres barn udvikler Hæmokromatose.

## Hvem bør undersøges?

Hvis der optræder Hæmokromatose i familien, bør der tilbydes udsøgelse af hele familien, dvs. både forældre, søskende og voksne børn.

Undersøgelsen består bl.a. af en genetisk test.

Den genetiske test kan vise, om man har 2 arveanlæg for Hæmokromatose, og dermed har en høj risiko for at udvikle jernophobning, eller om man kun er bærer af ét arveanlæg for sygdommen, og derved er rask anlægsbærer.

## Behandling

Målet med behandlingen er at forhindre, at frit jern lagres i kroppens organer, og derved standse udviklingen af komplikationer. Behandlingen er åreladning, det vil sige regelmæssig blodtapning. Det vil som regel betyde, at patienten giver ca. en halv liter blod hver gang, i en periode, indtil ferritinniveauet er lavt nok (under 100 mikrogram pr. liter).

# Hæmokromatose

## Hvad kan du selv gøre?

Bestræb dig på at have en god og varieret kost. Det vil sige:

- Højt indtag af kornprodukter, grøntsager og frugt.
- Undgå tørrede bælgfrugter, nødder, mandler og spar på tørrede frugter.
- Indtag af kød, blodpølse, indmad, muslinger eller andre jernrige madsorter bør begrænses.
- Alkohol er skadelig for leveren, og bør derfor reduceres, især hvis der allerede er leverskade.
- Jernoptagelsen vil aftage ved samtidig indtag af kaffe eller te til brødmåltiderne.
- Begræns indtaget af Vitamin C og andre vitaminer. Mineraler bør kun indtages, hvis der er påvist mangler.
- Chokolade, marcipan, lakrids og bolcher indeholder jern.
- Brug ikke jerntabletter.

## Hvordan er langtidsudsigterne

Hæmokromatose opstår ca i 40-60 års alderen - senere hos kvinder end mænd, pga. menstruation. Ved regelmæssige blodtapninger før sygdommen har ført til skade, vil det ikke forkorte den forventede levetid.

Hvis diagnosen stilles tidlig og ferritinniveauet kontrolleres regelmæssigt, bør patienten kunne leve helt normalt.

## Diætist

Der er mulighed for at komme til en diætist, hvis det ønskes.