

Hämochromatose

Die Hämochromatose ist eine vererbte Stoffwechselerkrankung, bei der es über eine vermehrte Aufnahme von Eisen aus dem Darm zur Eisenspeicherung und nachfolgenden Schädigung verschiedener Organe, wie z. B. Leber, Bauchspeicheldrüse, Herz und Gelenken kommen kann. Wird die Erkrankung nicht rechtzeitig erkannt und behandelt, kann es zu Leberzirrhose, Leberkrebs, Diabetes mellitus (Zuckererkrankung) und Impotenz kommen. Im Gegensatz zu vielen anderen Stoffwechselerkrankungen liegt bei der Hämochromatose in der Regel eine einzige Punktmutation (C282Y) auf dem Hämochromatose-Gen (auch HFE-Gen genannt) vor, die in homozygoter Form (von Vater und Mutter weitergegeben) zum Risiko der Eisenüberladung mit Krankheitsfolgen führt. Die genetischen Veränderungen auf nur einem Allel (von Vater oder Mutter weitervererbt) betreffen in der Bevölkerung Mitteleuropas bis zu 40 % der Bevölkerung. Diese „heterozygoten“ Personen entwickeln in aller Regel keine Eisenüberladung und haben keine Hämochromatose.

Selbst C282Y-homozygote Anlageträger entwickeln im Laufe ihres Lebens nicht immer so ausgeprägte Eisenablagerungen, dass sie krank werden. Die Ausprägung der Eisenspeicherung hängt auch von nicht vererbten Faktoren ab: so entwickeln Frauen (Regelblutung), Vegetarier (wenig Eisen in der Nahrung) und Alkoholabstinente (Alkohol erhöht die Eisenaufnahme im Darm vermehrt) seltener eine krankhafte Eisenüberladung. Es ist bis heute nicht genau geklärt, wie viele von den homozygoten Personen (0,5 % der mitteleuropäischen Bevölkerung sind homozygot) im Laufe des Lebens wirklich Komplikationen einer Eisenüberladung entwickeln; man geht heute davon aus, dass dies wahrscheinlich nur in 30 % oder weniger der Fall ist. Trotzdem zählt die Hämochromatose zu den häufigsten vererbten Stoffwechselerkrankungen. Man weiß seit einigen Jahren, dass die frühzeitige Erkennung und prophylaktische Eisentfernung mittels Aderlasstherapie zu einer normalen Lebenserwartung führt und nahezu alle Risiken verhindert. Auch bei Patienten mit schon eingetretenen Folgeerscheinungen der Eisenüberladung kann die Aderlasstherapie zur Besserung der Probleme und der Lebenserwartung führen. Alle Anstrengungen gehen deshalb heute dahin, Patienten mit Hämochromatose möglichst frühzeitig zu erkennen und – falls notwendig – vorsorglich zu behandeln. Die wichtigsten Laborwerte für die Erkennung der Hämochromatose sind Ferritin und Transferrinsättigung. Bei der Hämochromatose sind beide Werte deutlich erhöht; Ferritinerhöhungen bei normaler Transferrinsättigung sind in der Regel nicht Folge einer Hämochromatose und haben eine andere Ursache.

Es gibt Veränderungen auf weiteren Genen des Eisenstoffwechsels, die ebenfalls zu einer Eisenüberladung führen können. Diese sind aber sehr selten.

Information, Beratung und Hilfe für Hämochromatose-Patienten bietet die Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V. (HVD). Die HVD hat ihre Zentrale in Köln, unterhält aber auch Kontaktstellen in anderen Bundesländern. Adresse: Linder Weg 88 A, 51147 Köln, Tel./Fax 02203 696531; Service-Tel./Fax 0700 48338674; www.haemochromatose.org

Prof. Dr. Claus Niederau

Katholisches Klinikum Oberhausen GmbH, St. Josef-Hospital

Akademisches Lehrkrankenhaus der Universität Duisburg-Essen

Mülheimer Str. 83, 46045 Oberhausen

Telefon 0208 8374501; Telefax 0208 8374569; E-Mail c.niederau@kk-ob.de