

Hämochromatose

Was ist eine Hämochromatose?

Die Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) ist eine der häufigsten erblichen Stoffwechselerkrankungen, die autosomal-rezessiv vererbt wird, d. h. die Erkrankung tritt nur dann auf, wenn das mütterliche **und** väterliche Gen einen Defekt tragen. Von den in Deutschland lebenden, ca. 250.000 Menschen, die die Anlagen von beiden Elternteilen erhalten haben, erkranken im Laufe ihres Lebens etwa 20–50 % an Hämochromatose. Frauen sind sehr selten betroffen – bei Männern tritt sie 10-mal häufiger auf. Bei der Hämochromatose kommt es zu einer erhöhten Eisenaufnahme und Eisenablagerungen in den Organen.

In der Leber schädigt das gespeicherte Eisen die Leberzellen und es entsteht eine Leberzirrhose, in der Bauchspeicheldrüse führt die Eisenablagerung zu einem Diabetes mellitus. Daneben kommt es auch in anderen Organen zu Schädigungen, z. B. im Herzmuskel, der Niere, der Hirnanhangdrüse und im Knochenmark.

Wie äußert sich die Hämochromatose?

Symptome der Krankheit sind:

- Müdigkeit
- Depressionen
- Gereiztheit
- Bauchschmerzen
- Infektanfälligkeit
- Impotenz
- Gelenkbeschwerden, besonders in Knie, Hüfte und Finger
- Graubraune Färbung der Haut

Wie kann Hämochromatose diagnostiziert werden?

Für die „klinisch-chemische“ Diagnose werden durch eine Blutuntersuchung der Ferritinspiegel im Blut und die Transferrinsättigung mit Eisen bestimmt. Die Kombination aus erhöhter Sättigung und erhöhtem Ferritinspiegel ist spezifisch für die Hämochromatose. Sind die Werte normal, heißt das nicht, dass ein Betroffener mit genetischer Veranlagung nicht doch noch erkrankt. Aus diesem Grund sollte der Test in gewissen Zeitabständen wiederholt werden.

Beim „genetischen“ Screening wird nach dem häufigsten Defekt des Hämochromatose-Gens (HFE-Genanalyse) gesucht. Dieser Gentest macht bei Verwandten ersten Grades eines Betroffenen oder bei auffälligen Blutwerten Sinn.

Mein Arzt hat mich über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Analyse aufgeklärt.

(Name des Patienten/des Vertreters)

(Ort, Datum)

(Unterschrift)

(Name des anwesenden Arztes, Stempel)

(Ort, Datum)

(Unterschrift)