



■ Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit)

— Was versteht man unter Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit)?

Unter Hämochromatose versteht man eine erhöhte Eisenaufnahme mit Eisenablagerungen in den Organen. Sie führt zu einem bindegewebigen Umbau (Zirrhose) von Leber und Bauchspeicheldrüse (Pankreas).

Die eigentliche Ursache dieser Stoffwechselstörung ist bis heute unbekannt. Dennoch weiß man, dass es sich um eine angeborene Erkrankung handelt, die sich meist erst in höherem Lebensalter bemerkbar macht (zwischen dem 40. und 60. Lebensjahr).

Die vererbliche Form der Hämochromatose ist in unseren Breiten die mit Abstand häufigste Erbkrankheit. Jede 10. Person ist Träger eines veränderten Gens und jeder 200.–400. hat ein hohes Erkrankungsrisiko. Die Hämochromatose ist bei Frauen sehr selten, Männer dagegen werden 10-mal häufiger befallen.

— Wie kommt es zur Hämochromatose?

Die Ursache der Erkrankung ist eine gesteigerte Aufnahme von Eisen aus dem oberen Dünndarm. Grundlage hierfür ist eine Veränderung im Erbmaterial.

Gegenüber der normalen Eisenaufnahme von etwa 1 mg täglich aus der Nahrung wird bei der Erbspeicherkrankheit die 10-fache Tagesmenge aufgenommen und im Körper abgelagert, da dieser über keinen ausreichenden Mechanismus zur Eisenausscheidung verfügt. Der normale Eisengehalt des Körpers von etwa 5 g ist dabei um das 10-fache oder mehr erhöht. Das vermehrt in der Leber gespeicherte Eisen schädigt die Leberzellen und es entsteht ein bindegewebiger Umbau der Leber, eine Leberzirrhose.

Ebenfalls finden sich starke Eisenablagerungen in der Bauchspeicheldrüse (Pankreas), wo das Eisen die insulinbindenden Zellen schädigen kann mit der Folge, dass sich eine Zuckerkrankheit entwickelt (sog. Bronzediabetes).

Daneben kommt es zu Eisenablagerungen mit nachfolgenden Schädigungen in folgenden Organen: im Herzmuskel, in der Niere und in der Nebennierenrinde, im Hoden, im Vorderlappen der Hirnanhangdrüse (Hypophyse), in den Speichel- und Schweißdrüsen, in der Schilddrüse, in der Milz, im Knochenmark, in der Magen- und Darmschleimhaut, in der Wand der Blutgefäße und in den Extremitätenmuskeln.

— Gibt es charakteristische Frühsymptome bei Hämochromatose?

Erste uncharakteristische Symptome werden von den Betroffenen oft mit Müdigkeit, Depressionen, Gereiztheit, Bauchschmerzen, Infektanfälligkeit und Impotenz beschrieben.



Häufig bestehen Gelenkbeschwerden mit Gelenkschwellungen und Steifheit der Gelenke, besonders an den Gelenken von Ring- und Mittelfinger.

Die Symptome der Eisenspeicherkrankheit sind Folge der verschiedenen Organstörungen. Typisch ist eine graubraune Verfärbung der Haut (bronzefarben, daher „Bronzediabetes“). Gelegentlich sammelt sich das Eisen sehr schnell im Körper an und die Symptome der Eisenspeicherkrankheit zeigen sich schon im frühen Erwachsenenalter. Ist dies der Fall, so finden sich gewöhnlich Impotenz und ein zunehmendes Herzversagen.

Um diese Frühformen der Eisenspeicherkrankheit zu erkennen, empfiehlt sich in Familien, in denen ein Fall von angeborener Eisenspeicherkrankheit aufgetreten ist, ein „Screening“ (= Untersuchung) aller Familienangehöriger, die das 18. Lebensjahr überschritten haben. In diesem Fall ist der Test eine Kassenleistung.

— Welche Screening-Tests gibt es, wenn man eine Hämochromatose ausschließen will?

- Es gibt ein „klinisch-chemisches“ Screening – dabei werden der Ferritin-Spiegel im Blut und die Transferrin-Sättigung bestimmt. Die Kombination aus erhöhter Sättigung und erhöhtem Ferritin-Spiegel ist spezifisch für die Hämochromatose.

Das Problem: Sind die Werte normal, heißt das nicht, dass ein Betroffener mit genetischer (homozygoter) Veranlagung nicht doch noch erkrankt. Man wiegt vielleicht den einen oder anderen in falscher Sicherheit. Dies ist der Grund, dass der Test in gewissen Zeitabständen wiederholt werden sollte.

- Außerdem gibt es ein „genetisches“ Screening, mit dem nach der häufigsten Genmutation – einem Defekt des Hämochromatose-Gens – gesucht wird.

Sinn macht ein solcher Gentest etwa bei Verwandten ersten Grades eines Betroffenen oder bei auffälligen Blutwerten. In diesem Fall handelt es sich meistens um eine Kassenleistung.

— Welche Therapiemöglichkeiten gibt es bei Hämochromatose?

Therapie der ersten Wahl ist der Aderlass.

Zunächst wird ein Aderlass von 500 ml Blut einmal pro Woche empfohlen, bis die Eisenspeicher entleert sind bzw. der Ferritin-Zielwert erreicht ist. Danach reichen bei manchen zwei Aderlässe pro Jahr, bei anderen werden zehn gemacht. Man braucht keine Hemmungen wegen der Blutmenge oder der Frequenz zu haben.



Fazit:

Frühe Entdeckung und Behandlung der Eisenspeicherkrankheit sind unbedingt erforderlich, um die Komplikationen dieser möglicherweise fatal endenden Erkrankung verhindern zu können.

Die Eisenspeicherkrankheit ist bis heute nicht heilbar. Sie kann aber, dank geeigneter Behandlungsmethoden wie der Aderlasstherapie, leicht und wirkungsvoll kontrolliert werden.

Es lohnt sich also der Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) mehr Bewusstsein zu schenken.

Die Screening-Untersuchungen zur frühen Entdeckung der Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) erhalten Sie für:

- | | |
|---|---------|
| ■ Ferritin | 14,57 € |
| ■ Transferrin-Sättigung (Eisen und Transferrin) | 9,38 € |

Hinzu kommen die ärztlichen Gebühren für die Beratung/Befundinterpretation und die Blutentnahme