

Forløbsbeskrivelse hyperferritinæmi og hæmokromatose.

Der henvises også til afsnittet om hæmokromatose på sundhed.dk

Hereditær hæmokromatose (HH) skyldes en mutation i HFE genet som medfører øget jernabsorption fra tarmen og dermed jernoverskud i kroppen. Arvegangen er autosomal recessiv.

Biokemisk påvises høj jernmætning af transferrin (og forhøjede ferritin værdier.

Prævalensen af heterozygte mutation i HFE-genet er ca. 10 % i etnisk nor og ca. 0,5% for homozygote.

Den kliniske penetransen (*jernophobning medførende organskade og dysfunktion med sygdom*) for homozygot HFE-C282Y er lav og stærkt varierende i litteraturen, mens den biokemiske penetrans (*vedvarende forhøjet ferritin med jernmætning >45%*) er høj (>90%).

Den typiske patient opdages tilfældigt i forbindelse med blodprøvetagning af anden årsag, og > 75 % af patienterne er således asymptomatiske ved diagnosetidspunktet. Symptomer ses sjældent før 30-årsalder hos mænd og før 50 årsalder hos kvinder. Træthed, ledsmerter, mavesmerter og nedsat libido er blandt de hyppigste og første symptomer. Cirrose udvikles meget sjældent og typisk kun sammen med anden leverlidelse, f.eks., viral hepatitis eller alkohol overforbrug.

Sekundær hæmokromatose - Samlebetegnelse for jernaflejringssygdomme (uden mutationer i HFE-genet). Ses oftest ved hyppige blodtransfusioner eller hæmodialyse. Sjældne genetiske mutationer ses også.

Tilgang til patienten med hyperferritinæmi i almen praksis.

Ferritin er en akutfase-reaktant og således forøget ved inflammatorisk sygdom. Ferritin og CRP bør derfor kontrolleres, når patienten i øvrigt er rask.

Høje niveauer af ferritin kan bl.a. ses ved leversygdomme, stofskiftesygdom, nyreinsufficiens, kronisk hæmolyse, stort alkoholforbrug, metabolisk syndrom samt i sjældne tilfælde malignitet.

Ferritin niveauet skal ses i det lys og kun ved vedvarende forhøjede værdier af både ferritin, og transferrin mætning (flere målinger med minimum 4 ugers mellemrum) udføres genetisk testning for arvelig hæmokromatose (HFE-gentest).

Ved positiv gentest henvises til lokal gastroenterologisk afdeling mhp. venesection.

Ved vedvarende hyperferritinæmi uden positiv gentest bør man primært overveje henvisning til diagnostisk ambulatorium mhp. underliggende malignitet (okkult cancer). Alternativt kan henvises til lokal gastroenterologisk afdeling mhp. udredning for sekundær hæmokromatose/hæmosiderose. Isoleret hyperferritinæmi (normal transferrinmætning) ses stort set kun ved inflammatoriske og/eller maligne tilstande.

Behandling af HH

Der tappes 450 ml blod hver anden uge. Typisk 6-12 mdr afhængigt af mængden af jern i kroppen.

Målet er et S-ferritin <100 µg/l og normalisering af jernmætningen

Derefter kan tilstanden vedligeholdes med tapning 3-6 gange om året

Familieundersøgelse ved HH

Førstegrads slægtninge til patienter med HFE-relateret HH bør undersøges med både jern blodprøver (ferritin, jernmætning og CRP) og HFE-gentest. Grundig information er nødvendig, inden samtykke til gentesten.

