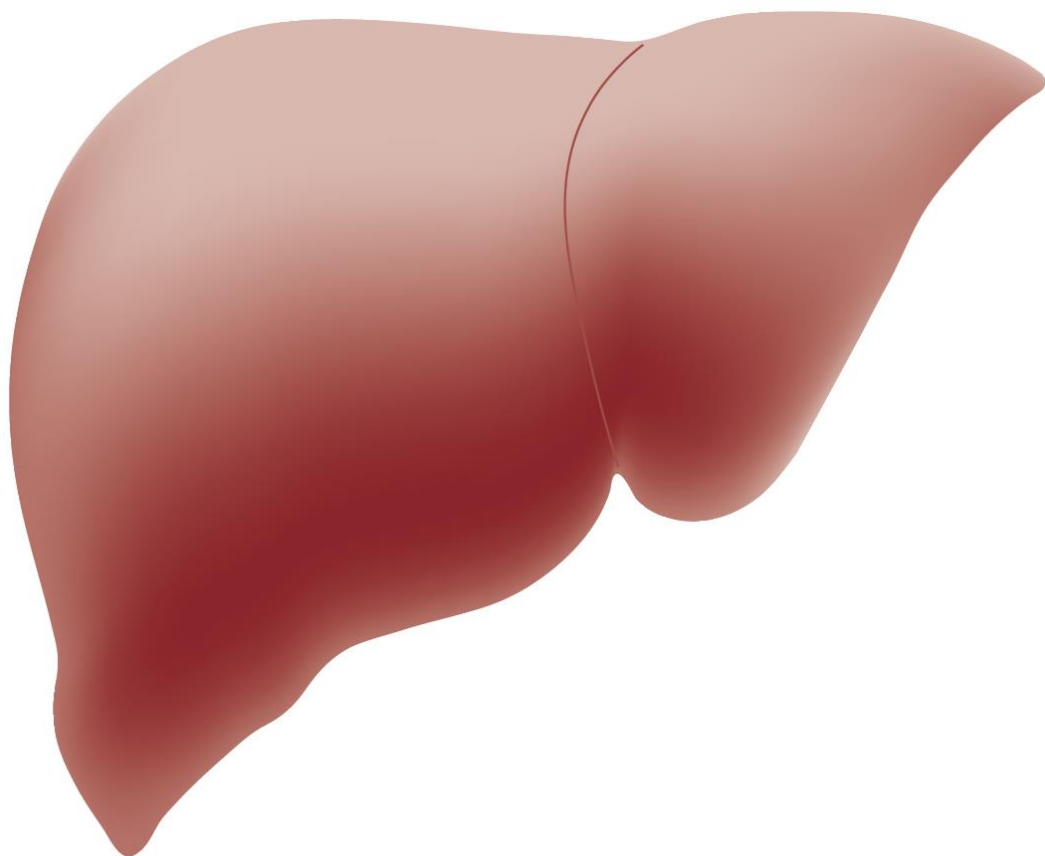


Information till Dig som har Hemokromatos



Vad är hemokromatos?

Hemokromatos är en ärftlig sjukdom som leder till att man tar upp för mycket järn från födan, och efter många år utvecklas ett överskott på järn i kroppen. Man måste ärva anlaget från bägge sina föräldrar (dubbel anlagsbärare) för att utveckla hemokromatos. Är man enkel anlagsbärare (d.v.s. att man har ärvt anlaget från den ena föräldern men inte den andra) utvecklar man inte hemokromatos.

Hur vanlig är sjukdomen?

Sjukdomen finns hos ca 2-3/1000 invånare (0,2-0,3 % av befolkningen är dubbla anlagsbärare). Mellan 5-10 % av befolkningen är enkla anlagsbärare. Ett syskon till en patient med hemokromatos har 25 % risk att ha ärvt sjukdomen och 50 % sannolikhet att vara anlagsbärare.

Vad får man för besvär av järnöverskottet?

De flesta har inga symptom alls. En del patienter kan uppleva en ökad trötthet. Det är först efter många år, när järninlagringen blir uttalad, som man kan få kroppsliga symptom. Det första organ som drabbas är levern. Överskotts järn lagras in i levercellerna, som kan ta skada. Järninlagringen ökar gradvis med åren och kan bli massiv i 50-70 års ålder. Vid massiv järninlagring i levern finns risk att utveckla skrumplever (levercirros). Andra organ som kan drabbas är bukspottskörteln, hjärtat och lederna. Järninlagring i bukspottskörteln kan hos vissa patienter leda till diabetes. Hjärtbesvär är sällsynt och ses endast i grava fall av hemokromatos. Ledbesvär däremot är vanligt. Framför allt värk, stelhet och svullnad i fingerleder och knogarna, men även andra leder kan drabbas. Om sjukdomen har gått så långt att man utvecklat skrumplever föreligger tyvärr en ökad risk att utveckla cancer i levern.

Hur upptäcker man sjukdomen?

Med två blodprover kan man se om det finns misstanke om hemokromatos, vilka kan tas på en vårdcentral. Det ena provet är ferritin som avspeglar mängden järn i levern. Det andra heter järnmättnad och visar på järnhalten i blodet. Järnmättnaden varierar från dag till dag, den kan öka om man ätit en järnrik måltid eller sjunka om man har en kraftig förkylning. Ferritin är mer konstant och ökar sakta med åren vid hemokromatos, då allt mer järn lagras i levern. Unga patienter med hemokromatos kan därför ha ett normalt ferritin, men en förhöjd järnmättnad. Om bägge dessa prov är normala hos en vuxen individ, kan sjukdomen uteslutas.

Kan man göra anlagstest (gen-diagnostik) för att hitta sjukdomen?

Ja, med ett enkelt blodprov kan man numera göra ett anlagstest för att se om man är dubbel eller enkel anlagsbärare för hemokromatos. Testet kallas HFE-test. Det klassiska hemokromatos anlaget har den krångliga beteckningen C282Y. Det betyder att i en speciell cellytemolekyl som finns i många av kroppens celler så har det skett en mutation i den 282:a aminosyran (cystin har bytts ut mot tyrosin). Mutationerna leder till att cellerna tar upp mer järn än de behöver.

Är man dubbel anlagsbärare för C282Y så finns risk att man utvecklar hemokromatos, men inte om man är enkel anlagsbärare.

En liten grupp patienter har en annan mutation kallad H63D i kombination med C282Y. De kallas för sammansatta anlagsbärare och kan också utveckla hemokromatos. 5 % av hemokromatospatienterna saknar mutationer i HFE. Sannolikt är det någon annan, ännu så länge upptäckt mutation som spelar roll i dessa fall.

Hur ställer man då diagnosen?

Genom HFE-test eller genom en leverbiopsi. Alla patienter behöver inte leverbiopsieras. Patienter som är dubbla anlagsbärare för C282Y och har ferritin under 1000 behöver vanligtvis inte genomgå en leverbiopsi. Är ferritinet över 1000 finns risk för leverskada och för att fastställa om levern är påverkad rekommenderas en leverbiopsi. Leverbiopsi görs på sjukhus och innebär att man tar ett vävnadsprov från levern för mikroskopisk undersökning. Då ser man dels om det finns för mycket järn symtom levern tagit skada på något sätt.

Kan man bota hemokromatos?

Nej. Eftersom sjukdomen är ärftlig bär man den med sig hela livet. Den är däremot lätt att behandla. Järnöverskottet avlägsnas med blodtappningar. Om man tappar ut en liten mängd blod med jämna mellanrum tillverkar benmärgen fler röda blodkroppar. För denna produktion behövs järn, som tas från blodomloppet och levern. För varje blodtappning minskar järnhalten i kroppen med ungefär en kvarts gram (250 mg). En patient med hemokromatos kan ha samlat på sig 10-20 gram extra järn i levern.

Hur många blodtappningar behövs innan överskottsjärnet är borta?

I början tappar man en gång per vecka för att få bort järnöverskottet. Ofta behövs 20-30 sådana tappningar eller ännu fler, vilket kallas för intensiv behandling. När överskottet är borta räcker det att man tappar 2-6 ggr/år för att hålla jämna steg med det nya järn som hela tiden tas upp av kroppen. Denna underhållsbehandling måste man hålla på med livet ut.

Kan man bli blodgivare?

I princip ja. Hemokromatosblodet är ofta av god kvalitet eftersom blodkropparna nyligen är tillverkade i benmärgen. Man får dock inte bli blodgivare om man har förhöjda levervärden, vilket många hemokromatospatienter har, åtminstone före behandling. Många blodcentraler är extremt försiktiga och vägrar ta emot blod från patienter som tidigare i livet haft förhöjda levervärden, även om det beror på hemokromatos. I många fall nekas man därför till att bli blodgivare av sin blodcentral.

Vad kan jag äta för mat?

Normalkost. Större doser av C-vitamin bör undvikas då det ger ett ökat upptag av järn i tarmen. Stor konsumtion av lever och rött kött bör också undvikas då det innehåller mycket järn. Hög konsumtion av alkohol ger en inlagring av järn i levern och bör därför undvikas.

Blir man frisk om man kommer under behandling?

Om behandlingen startar innan man hunnit få symptom kommer inga men att uppträda om man fortsätter tappningarna livet ut. Om man hunnit utveckla leverskador eller diabetes innan man kommer under behandling brukar detta förbättras när järnet avlägsnats, även om man inte blir helt återställd. Om man hunnit få ledbesvär är det mer bekymmersamt eftersom dessa oftast inte blir bättre av tappningarna.

När skall man misstänka att man ärvt sjukdomen och alltså kontrollera ferritin och järnmättnad?

Ferritin och järnmättnad bör kontrolleras i följande fall:

1. om man har en nära släkting med hemokromatos
2. om man vid hälsokontroll har ett förhöjt järnvärde i serum
3. om man har förhöjda levervärden eller ledbesvär i händerna och det inte finns någon annan rimlig förklaring till dessa besvär.

Blir alla lika sjuka?

Nej. Alla homozygoter utvecklar inte sjukdomen. Kvinnor klarar sig bättre än män eftersom de har menstruationer och alltså "blodtappar" sig själva under många år. Många kvinnor hinner därför aldrig utveckla några besvär under sin livstid. Dessutom varierar sjukdomens svårhetsgrad mellan olika individer. Ca 87 % av homozygota män samt 57 % av homozygota kvinnor utvecklar sjukdomen. Kraftig alkoholkonsumtion ökar risken för insjuknande. I extremfall kan skador på inre organ utvecklas redan in 30-35 års ålder, men det är vanligare att skador först börjar märkas i 50-60 års ålder eller senare.

Om jag har en släkting med hemokromatos hur stor är risken att även jag drabbas?

Syskon till en hemokromatos patient har 25 % sannolikhet att ha ärvt samma sjukdom medan sannolikheten är ca 5 % hos barn till en patient med hemokromatos. Vi rekommenderar att syskon och barn, som är äldre än 18 år, till personer med ärftlig hemokromatos skall kontrollera Ferritin, järnmättnad samt HFE-genotyp. Detta kan med fördel ske på vederbörandes vårdcentral.