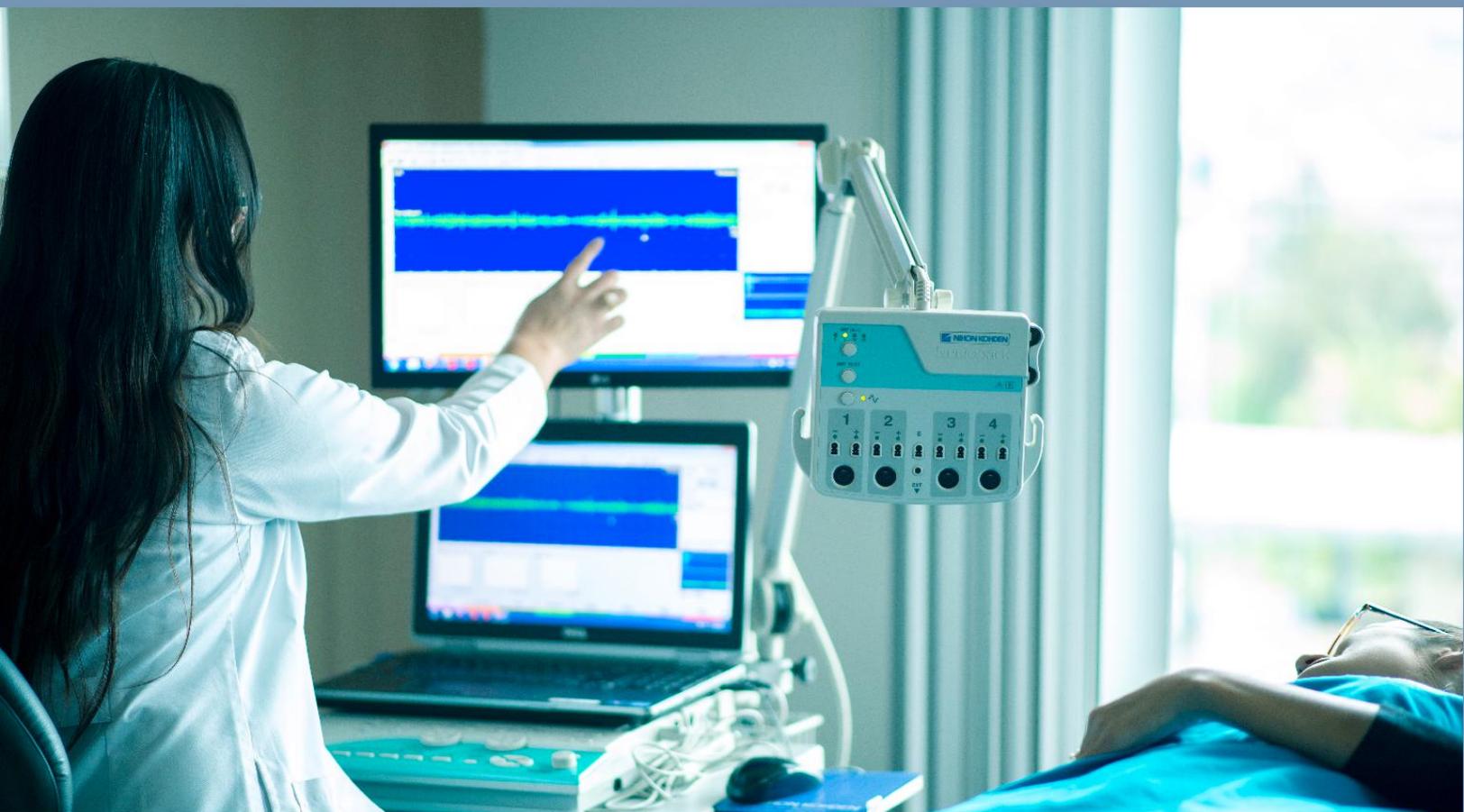


Lothian Catherine
Thomas Berg

Hämochromatosen & verwandte Syndrome



Eine kompakte Einführung in Eisensyndrome
über die Hämochromatose hinaus.

Hämochromatosen & verwandte Syndrome

[Eine häufige seltene Erkrankung](#)

[Die klassische Hämochromatose](#)

[Das Oslo Syndrom \(H63D-Syndrom\)](#)

[Namenlose Syndrome: Skandale in Serie](#)

[Umgang mit einer seltenen Krankheit](#)

[Literaturauswahl](#)

[Impressum](#)

Eine häufige seltene Erkrankung

Die hereditäre Hämochromatose (HH) ist eine vererbte Eisenüberlastungsstörung, die durch eine unangemessen niedrige Hepcidin-Sekretion verursacht wird und zu einer erhöhten Absorption von Nahrungseisen im Zwölffingerdarm führt, am häufigsten bei homozygoten C282Y-Personen und, in geringerem Maße, bei Menschen mit einer homozygoten Mutation des HFE-Gens H63D. Dies kann zu Eisenablagerungen (Ferritin, NTBI, LPI) in verschiedenen Organen und letztendlich zu Organschäden führen, obwohl eine unvollständige biochemische und klinische Penetranz sowie eine variable phänotypische Expression der HFE-Mutation bei der hereditären Hämochromatose vorliegt.

Unabhängig von der klassischen Hämochromatose gibt es weitere weitgehend unbekannte Eisenüberlastungssyndrome, die mit der hereditären Hämochromatose in Zusammenhang stehen, jedoch andere Symptombilder verursachen und andere Organe betreffen als die klassische Hämochromatose. Zu nennen wäre hier *pari pro toto* das H63D-Syndrom, das vor allem für die Neurologie, Kardiologie, Hepatologie und Urologie von Relevanz ist.

Ein erhöhtes Ferritin $<1000\mu\text{g/l}$ ist bei C282Y-Homozygoten mit einem erhöhten Zirrhose- und Mortalitätsrisiko verbunden. Umgekehrt ist ein Ferritin $<1000\mu\text{g/l}$ mit einer sehr geringen Wahrscheinlichkeit für eine Zirrhose assoziiert, so dass eine Leberbiopsie bei C282Y-Homozygoten in Abwesenheit von begleitenden

Risikofaktoren für eine Lebererkrankung, auch aufgrund der verbesserten Bildgebung, nicht mehr regelhaft notwendig ist. Die Phlebotomie bleibt die Hauptstütze der Behandlung einer klassischen Hämochromatose, bei manchen anderen Syndromen kann sie dagegen den Patienten schädigen. Neue Behandlungsmethoden werden erforscht, jedoch langsam und mit wenig Enthusiasmus der Pharmaunternehmen, weil der Markt der Betroffenen letztendlich doch überschaubar und die Syndrome zu verschieden sind.

Die Prognose für Menschen mit Störungen des Eisenstoffwechsels hängt von einer frühzeitigen Diagnosestellung und Behandlung ab. Die Behandlung kann dazu beitragen, Komplikationen der Erkrankung zu verhindern, zu verzögern oder manchmal auch umzukehren. Sie ermöglicht auch ein höheres Leistungsniveau und eine bessere Lebensqualität. Bei frühzeitiger Diagnose und Behandlung ist eine gänzlich normale Lebenserwartung möglich. Wenn bereits Organschäden aufgetreten sind, kann die Behandlung weitere Schäden verhindern und die Lebensdauer verlängern. Allerdings kann die Behandlung existierende Schäden möglicherweise nicht rückgängig machen. Wird die Hämochromatose nicht behandelt, kann sie zu schweren Organschäden oder, im Extremfall, sogar zum Tod führen.

Menschen, die sich einer Behandlung der klassischen Hämochromatose unterziehen, sprechen unterschiedlich auf die Standardbehandlung, den Aderlass, an. Einige Patienten erhalten andere Behandlungen, für manche Patienten gibt es überhaupt keine kausale Therapie, weil sie an Syndromen leiden, bei denen Standardbehandlungen nicht helfen. Menschen, die eine fortgeschrittene Eisenerkrankung haben oder die eine intensive Behandlung