

Informatie over erfelijke hemochromatose

Wat is hemochromatose?

Hemochromatose is een ander woord voor ijzerstapelingsziekte. Bij hemochromatose wordt er meer ijzer uit de voeding gehaald dan nodig is. Omdat er geen systeem in het lichaam is om dit overvloedige ijzer af te voeren, wordt er ijzer opgeslagen ('gestapeld') in de lever en andere organen. Afhankelijk van waar in het lichaam het overvloedige ijzer wordt opgeslagen, kunnen op de lange duur organen beschadigd worden en kunnen er klachten optreden. Er kan onder andere sprake zijn van chronische moeheid, gewrichtsklachten, libidoverlies, onvruchtbaarheid, leververgroting, suikerziekte en bruine huidverkleuring.

Hemochromatose is in de meeste gevallen erfelijk. Dit wordt primaire hemochromatose genoemd. In ongeveer 5% is de hemochromatose niet erfelijk, maar ontstaan door bijvoorbeeld veel bloedtransfusies of bepaalde bloed- of leverziekten (secundaire hemochromatose).

Welke medische adviezen zijn er?

Hemochromatose kan behandeld worden door middel van het afnemen van bloed ('aderlaten'). Wanneer hiermee tijdig begonnen wordt kunnen alle klachten en orgaanschade worden voorkomen.

Wat is de oorzaak?

Erfelijke hemochromatose wordt meestal veroorzaakt door een specifieke DNA-verandering (mutatie) in het *HFE*-gen. Dit gen is betrokken bij de regulatie van de opname van ijzer uit het voedsel. De mutatie wordt aangeduid met de code Cys282Tyr of C282Y. Door de mutatie is deze regulatie verstoord en wordt er te veel ijzer uit het voedsel opgenomen.

Primaire hemochromatose komt voor bij ongeveer 1 op de 400 mensen van Noord-Europese afkomst. Dat betekent dat ongeveer 1 op de 10 mensen van Noord-Europese afkomst drager is van de C282Y-mutatie. In andere bevolkingsgroepen komt hemochromatose (en daarmee ook dragerschap) meestal minder vaak voor.

Hoe erft hemochromatose over?

Hemochromatose veroorzaakt door mutaties in het *HFE*-gen erft autosomaal recessief over. Ieder mens heeft twee kopieën van het *HFE*-gen: één kopie geërfd van vader en één kopie geërfd van moeder. Bij autosomaal recessieve overerving heeft iemand alleen klachten van de ziekte als hij of zij in *beide* kopieën van het betrokken gen een mutatie heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een mutatie heeft is drager. Dragere hebben in principe geen klachten van de ziekte.

Als beide ouders drager zijn van een mutatie in het *HFE*-gen, dan heeft ieder kind van deze ouders een kans van 1 op 4 (25%) om van beide ouders de mutatie te erven. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters. In dat geval zullen zij wel een verhoogde kans op klachten van hemochromatose hebben.

Lang niet iedereen met de aanleg voor hemochromatose krijgt klachten

Hoe het precies komt weten we niet, maar lang niet iedereen met de C282Y-mutatie in beide kopieën van het *HFE*-gen krijgt klachten. Het is zelfs zo dat minstens 80% van de mensen met deze aanleg voor hemochromatose daar nooit klachten van krijgt. Orgaanschade kan echter geleidelijk ontstaan zonder dat iemand klachten heeft. Daarom is het belangrijk om mensen met (tweemaal de aanleg voor) hemochromatose op te sporen en de ijzerwaardes in het bloed om de paar jaar te controleren. Mochten deze te hoog worden, dan kan vroegtijdige behandeling klachten en orgaanschade volledig voorkomen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kans dat broers en zussen hemochromatose hebben

De kans dat broers en zussen van iemand met hemochromatose ook van beide ouders de aanleg voor hemochromatose hebben gekregen is voor elk van hen 25%, ervan uitgaande dat de ouders elk eenmaal de C282Y-mutatie hebben. Als één van beide ouders tweemaal de C282Y-mutatie heeft, is de kans op tweemaal de aanleg voor hemochromatose 50%.

Kans dat kinderen hemochromatose hebben

Kinderen van iemand met hemochromatose die tweemaal de C282Y-mutatie zullen van deze ouder altijd een kopie van het *HFE*-gen met de C282Y-mutatie erven. De kans dat hun andere ouder drager is van de C282Y-mutatie is 1 op 10, indien deze ouder van Noord-Europese afkomst is. Voor ieder kind van iemand met hemochromatose is de kans op tweemaal de C282Y-mutatie in dat geval 5% (1 op 20). Als de andere ouder toevallig zelf ook hemochromatose heeft, zal elk kind altijd tweemaal de aanleg voor hemochromatose erven. Als de andere ouder niet van Noord-Europese afkomst is, kan de kans op hemochromatose voor het kind lager zijn.

Onderzoek bij familieleden van personen met hemochromatose

Aan broers, zussen, ouders en de kinderen van mensen met hemochromatose wordt geadviseerd om te laten onderzoeken of zij tweemaal een kopie van het *HFE*-gen met de C282Y-mutatie hebben en dus een verhoogde kans op klachten van hemochromatose. Dit advies geldt vanaf de leeftijd van minimaal 18 jaar. Vóór het 18^e jaar zijn er nooit klachten en is behandeling van hemochromatose nooit nodig. De huisarts kan deze eenvoudige DNA-bepaling zelf aanvragen bij het laboratorium van elk groot ziekenhuis. Wanneer een familielid ook tweemaal de C282Y-mutatie blijkt te hebben dient deze voor verdere controles te worden doorverwezen naar de internist of hematoloog.

Moeten familieleden van dragers ook worden onderzocht op de erfelijke aanleg voor hemochromatose?

Wanneer genetisch onderzoek bij een broer, zus of kind van iemand met hemochromatose uitwijst dat hij of zij drager is (ofwel één kopie van het *HFE*-gen met de C282Y-mutatie heeft) worden geen verdere controles geadviseerd. Immers, dragers krijgen doorgaans geen klachten. Kinderen van dragers komen

in principe niet in aanmerking voor onderzoek naar de erfelijke aanleg. Hun kans op (klachten van) hemochromatose wordt zo klein geacht dat genetisch onderzoek bij hen niet wordt geadviseerd.

Waar vind ik meer informatie?

De Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN, website www.hemochromatose.nl) geeft uitgebreide informatie voor mensen met hemochromatose en voor professionals. Op deze website staat bijvoorbeeld een richtlijn voor onderzoek, behandeling en controle bij hemochromatose.

29 oktober 2020.