



Hämochromatose Genuntersuchung / Patienten-Information 1

Was ist die hereditäre Hämochromatose?

Der Mensch nimmt das für viele Körperfunktionen wichtige Eisen im Darm aus der Nahrung auf. Normalerweise nimmt der Organismus nur soviel Eisen auf, wie er benötigt. Der Rest wird mit dem Stuhl ausgeschieden. Bei der hereditären Hämochromatose wird aufgrund einer Störung der Regulation der Eisenaufnahme zu viel Eisen aus der Nahrung aufgenommen. Dieses überschüssige Eisen wird im Organismus abgelagert und ruft Schädigungen der Organe hervor. Die Krankheit heißt zu deutsch erbliche Eisenspeicherkrankheit.

Welche Symptome haben Patienten mit hereditärer Hämochromatose?

Im Vordergrund stehen die Schädigungen von Leber und Bauchspeicheldrüse. In der Leber führt die Eisenablagerung zu schweren Schäden, die bis zum Leberversagen und zur Entstehung von Leberkrebs führen können. Die Schädigung der Bauchspeicheldrüse kann dazu führen, dass diese kein Insulin mehr produziert und der Patient zuckerkrank wird, es entsteht ein Diabetes mellitus. Ferner können noch Herzerkrankungen, Gelenksbeschwerden, Hormonstörungen (Impotenz, Menstruationsstörungen), eine Verfärbung der Haut und ein allgemeiner Erschöpfungszustand auftreten.

Wie wird die Krankheit festgestellt?

Die Krankheit macht über viele Jahre keine Beschwerden und bleibt deshalb lange unerkannt. Beschwerden (s.oben) treten in der Regel erst zwischen dem 4. und 6. Lebensjahrzehnt auf, bei Männern früher als bei Frauen. In der jahrelangen beschwerdefreien Phase der Erkrankung sind in den meisten Fällen die Eisenwerte im Blut schon auffällig erhöht. Lassen sich die abnormen Eisenwerte nicht durch andere Erkrankungen erklären, sollte eine genetische Untersuchung (Hämochromatose Genotypisierung) durchgeführt werden. Bei dieser Untersuchung wird festgestellt, ob die für die Erkrankung typischen Veränderungen in der Erbsubstanz des betroffenen Patienten vorhanden sind.

Wie wird die Krankheit behandelt?

Wird die Diagnose frühzeitig gestellt, zu einem Zeitpunkt, an dem noch keine Beschwerden und Organschäden vorliegen, kann die Zukunftsaussicht der Patienten durch eine konsequente Therapie deutlich verbessert werden. Auch bei fortgeschrittener Erkrankung führt die richtige Behandlung zu einer Besserung. Zur Therapie werden Aderlässe durchgeführt, da mit den roten Blutkörperchen auch Eisen aus dem Organismus entfernt wird. Es werden auch Medikamente eingesetzt, die Eisen im Organismus binden und dann der Ausscheidung zuführen. Wichtig ist auch die Verringerung der Eisenzufuhr durch Vermeidung der Aufnahme von Fleisch und Wurst, sowie die Vermeidung von Alkohol zur Schonung der Leber.

weiter auf nächster Seite →



Hämochromatose Genuntersuchung / Patienten-Information 2

Wie wird die Krankheit vererbt?

Das Erbgut jedes Menschen setzt sich zu gleichen Teilen aus mütterlicher und väterlicher Erbsubstanz zusammen. Das Erbgut hat somit bei jedem Merkmal (Gen) einen mütterlichen und einen väterlichen Anteil. Diese Anteile können gesund oder defekt sein. Defekte Genanteile sind für das Auftreten genetisch bedingter Erkrankungen verantwortlich.

Der Erbgang kann rezessiv oder dominant sein:

Beim rezessiven Erbgang kommt die Erkrankung zum Ausbruch, wenn von beiden Elternteilen ein defektes Gen übertragen wurde. Beim dominanten Erbgang genügt die Übertragung eines defekten Gens, damit die Erkrankung auftritt. Die erbliche Eisenspeicherkrankheit wird rezessiv übertragen. Erbt das Kind von beiden Eltern das entsprechende defekte Gen, dann erkrankt es. Wird nur ein verändertes Gen vererbt, vom Vater oder von der Mutter, erkrankt es nicht, ist selbst aber Überträger für dieses veränderte Gen.

Varianten des rezessiven Erbganges

