

IJZERwijzer 1



IJZERWIJZER

JAARGANG 2

NUMMER 1

**2000 - 2015
HVN bestaat 15jaar!!**

**Eerst een DNA bepaling of
eerst je levensverzekering
regelen?**

**Bloed doneren
in Duitsland**

**Algemene Ledenvergadering
en contactdag op 25 april
in Breda**

 **HVN**
Hemochromatose
Vereniging Nederland



Inhoud

3 Van de voorzitter

De enquête over het bloed doneren als hemochromatose patiënt komt er nu echt aan. U heeft daarvoor wel een PC nodig. Vraag hulp wanneer u geen PC hebt of er niet handig mee bent. Het is echt belangrijk om aan deze enquête mee te doen.

4 Hemochromatose en dan

Een duidelijk verhaal, gehouden op de contactdag in Weert, november vorig jaar. Lees hier het de samenvatting van de voordracht. De complete lezing met illustraties is op de website te vinden.

8 Kan een hemochromatose patiënt ook bloed-donor zijn?

De redactie is verheugd over de reactie op het artikel over bloed doneren in de vorige IJzerwijzer. Al lezend in de nieuwsbrieven van onze buitenlandse zuster-verenigingen kwamen we ook nog interessante zaken op dit gebied tegen.

10 Verslag bijeenkomst HVN bestuur en Medische Advies Raad

Minstens een keer per jaar heeft het HVN bestuur een overleg met de MAR. Wellicht mede vanwege de nieuwe instroom werd dit een wederzijds inspirerend overleg.

12 Ziek zijn in Japan

Dit is voorlopig de laatste bijdrage van onze correspondent in Japan. Dank aan Isabel voor haar inkijkjes in de Japanse cultuur.

14 Hemochromatose door de jaren heen

De HVN bestaat 15 jaar. Geen groot feest. Wel het hele jaar aandacht voor de ontwikkeling van de vereniging en verhalen en logo's uit de oude doos.

Colofon

Hemochromatose Vereniging Nederland

Postbus 252
2260 AG Leidschendam

Telefonisch contact via de patiëntencontactpersonen (zie blz 13)
info@hemochromatose.nl
www.hemochromatose.nl

Redactie

Driek Cornelissen
Anneke Geldof (eindredactie)

Sylvia Groot
Isabel de Ridder
Anton Visser

Redactieadres:

Bouwdriest 40
3831 PD Leusden
E.ijzerwijzer@hemochromatose.nl
Kopijstop nummer 2
1 juni 2015

Bestuur Hemochromatose

Vereniging Nederland (HVN)

Henk Jacobs, voorzitter

E.hjacobs@hemochromatose.nl

Maria Brinkhof, secretaris

E.m.brinkhof@hemochromatose.nl

Hans Louwrier, penningmeester

E.h.louwrier@hemochromatose.nl

Anton Visser

E.a.visser@hemochromatose.nl

Regiocoördinatoren

Frans Heylen (België) +32 (0)34 809 681

frans.heylen@hemochromatose.nl

Medische Advies Raad

Dr. C.T.B.M. van Deursen

Dr. E.M.G. Jacobs

Dr. H.G. Kreeftenberg

Dr. P.W.G. van der Linden

Dr. A. Rennings

Prof. dr. D.W. Swinkels

Fotografie

John Fox Images; Shutterstock; HVN

Illustraties

Getty Images

Vormgeving

Mik Ontwerpers, 's-Hertogenbosch

Drukwerk

Gianotten Printed Media, Tilburg

ISSN 15716678

IJzerwijzer is een uitgave van de Hemochromatose Vereniging Nederland en verschijnt vier keer per jaar. De vereniging heeft als doel het behartigen van patiëntenbelangen van mensen met hemochromatose. Het lidmaatschap loopt van 1 januari tot en met 31 december van een jaar. Het lidmaatschap kan worden opgezegd vóór 1 november.

De eindverantwoordelijkheid van IJzerwijzer ligt bij het bestuur van de HVN. De auteurs zijn verantwoordelijk voor de inhoud van de artikelen. Hoewel de inhoud van deze uitgave met zeer veel zorg is samengesteld, aanvaardt de HVN geen enkele aansprakelijkheid voor schade die is ontstaan door eventuele fouten en of onvolkomenheden. Het overnemen van artikelen en mededelingen uit IJzerwijzer is geoorloofd na schriftelijke toestemming van het bestuur van de HVN en met bronvermelding. De redactie behoudt zich het recht voor om ingezonden bijdragen in te korten en te redigeren.

Deze IJzerwijzer is gedrukt op niet milieubelastend papier.

Van *de voorzitter*



Geacht Lid,

Graag nodigen wij u uit om deel te nemen aan een online onderzoek over bloeddonatie. Dit onderzoek wordt uitgevoerd door Stichting Sanquin Bloedvoorziening in samenwerking met de Hemochromatose Vereniging Nederland (HVN). Momenteel mogen Hemochromatose patiënten geen bloed doneren voor patiënten doeleinden. We willen graag weten hoe u denkt over eventuele bloeddonatie en het bloeddonschap. Daarnaast willen we graag uw mening over Hemochromatose in het dagelijks leven en de HVN.

De uitnodiging voor de online vragenlijst krijgt u van de HVN en de resultaten worden verwerkt door de afdeling Donor Studies van Sanquin Bloedvoorziening. De vragenlijst vult u volledig anoniem in. Dit betekent dat de resultaten van de vragenlijst op geen enkele manier herleid kunnen worden tot uw persoonlijke gegevens. Daarnaast worden uw gegevens niet aan Sanquin Bloedvoorziening of andere instanties verstrekt. Een kort verslag van de resultaten van het onderzoek zullen gepresenteerd worden aan de Medische Advies Raad van Sanquin Bloedvoorziening en er volgt een publicatie in de IJzerwijzer.

Uw deelname aan het onderzoek is geheel vrijwillig en kan op elk moment worden onderbroken of stopgezet. Het invullen van de vragenlijst duurt ongeveer 10 minuten.

Kopieer of typ deze link over in uw internetbrowser en surf naar:

<https://response.questback.com/stichtingsanquinbloedvoorziening/hemochromatose/>

Of scan deze code met uw telefoon of tablet:



In het ledengedeelte van de website (www.hemochromatose.nl) is de link naar de enquête ook te vinden.

Wij danken u alvast hartelijk voor uw medewerking!

Heeft u nog vragen en/of opmerkingen over dit onderzoek?

Dan kunt u contact opnemen met het volgende e-mailadres:

secretaris@hemochromatose.nl •

Henk Jacobs, voorzitter

ELK JAAR WEER
STERVEN 4500
NEDERLANDERS
AAN DARMKANKER
DAT IS NIET TE VERTEREN!



GIRO
2737

HEMOCHROMATOSE EN DAN..



Contactdag zaterdag 22 november 2014 in Weert
Spreker: Dr E.M.G Jacobs,
Internist-hematoloog Elker-
liek Ziekenhuis in Helmond

Wat is hemochromatose?

Als artsen spreken over hemochromatose hebben zij het in eerste instantie over Hereditaire of wel erfelijke hemochromatose (HH), ook wel primaire hemochromatose (PH) genoemd.

Meer in het bijzonder wordt dan gesproken over:

- HFE gerelateerde hemochromatose (met genetische afwijking) - de vorm die de meeste mensen zullen hebben en
- Non-HFE gerelateerde hemochromatose - een erfelijke vorm van ijzerstapeling, maar niet met het gen geboren

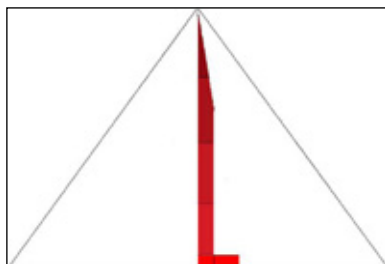
Daarnaast kan men ook een verworven ijzerstapeling hebben, ontstaan als gevolg van (behandeling van) andere ziektes, zoals bijvoorbeeld hemolyse, chronische leverziekten, beenmergtransplantaties en andere. Hier wordt gesproken over de primaire vorm van hemochromatose, HFE gerelateerd. Het is een ziektebeeld met specifieke klachten, die ook bij veel andere ziektes kunnen passen.

Als typisch kader van klachten noemen we

- chronische vermoeidheid
- gewrichtsklachten
- diabetes mellitus
- abnormaal vergrote lever, levercirrose
- onvruchtbaarheid en libidoverlies
- hartfalen en hartritme stoornissen
- huidpigmentaties

De symptomen komen zowel bij mannen als vrouwen voor, bij mannen eerder en ook vaker dan bij vrouwen, m.n. omdat vrouwen door de jaren heen bloed verliezen door menstruatie.

We kunnen 4 stadia onderscheiden:



- I Genetische aanleg
- II IJzerstapeling zonder symptomen (2-5 g)
- III IJzerstapeling met vroege symptomen
- IV IJzerstapeling met orgaanschade (zoals bijv. levercirrose, diabetes, gewrichtsklachten)

Tijdens het ouder worden klimt iemand dus van stadium I naar IV als hij of zij een van de mensen is waarbij de hemochromatose genen ook tot uiting komen en er geen tijdige behandeling plaatsvindt.

De DIAGNOSE wordt verkregen door eenvoudig bloedonderzoek naar verhoogde ijzerverzadiging (transferrineverzadiging) in combinatie met verhoogd ferritine. Soms is het ook een toevalsdiagnose omdat de leverenzymen verhoogd zijn en de Maag-/Lever-/Darmarts een leverbiopsie doet. Of men kijkt naar het aantal aderlatingen dat iemand heeft gehad. Als iemand binnen een bepaalde tijd veel aderlatingen aankan zonder dat er bloedarmoede ontstaat, dan moet iemand ijzerstapeling hebben,

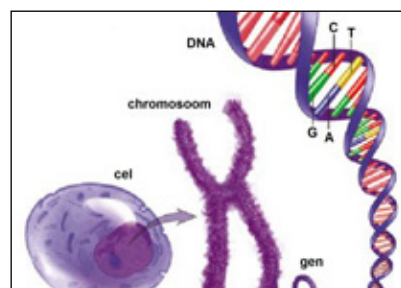
anders was er absoluut bloedarmoede ontstaan.

IJzer kan zich op een aantal plekken in het lichaam gaan stapelen waardoor klachten ontstaan als gewrichtsklachten, gevoeligheid voor infecties, suikerziekte, levercirrose en in het ergste stadium leverkanker, hart- en vaatziekten, de gebruide huid en ijzerstapeling in de hypofyse met als gevolg problemen met de schildklier, bijnier of geslachtshormonen.

Of geheugenverlies hier ook uit voort kan komen wordt door dr. Jacobs ontkennend beantwoord.

Achtergrond normale ijzerstofwisseling en wat gaat er fout bij hemochromatose?

IJzer is essentieel voor veel fundamentele celfuncties, zoals bijv. zuurstoftransport (Hb) en energieproductie. Een overmaat aan ijzer schaadt door de vorming van schadelijke stofjes, de zgn. vrije en reactieve zuurstofradicalen en bevordert de groei van micro-organismen waardoor gemakkelijker bepaalde ontstekingen kunnen ontstaan. Normaal gesproken circuleert er 20-25 mg ijzer per dag in ons bloed waarvan 1-2 mg wordt opgenomen in ons lichaam. De rest wordt in de darmen met de ontlasting afgevoerd. De opname, recycling, opslag en het gebruik van ijzer wordt vanuit de darmen geregeld waarbij het hormoon hepcidine een belangrijke rol speelt.



Dr. Jacobs legt in 't kort uit hoe iedere cel een stukje DNA heeft, wat als het ware opgerold zit op een chromosoom. Zou je dit helemaal uitrollen dan krijg je twee lange strengen van nucleotiden (bouwstenen van ons DNA), die in de vorm van een dubbele helix met elkaar

Leefgewoonten: **eet wat gezond is** en **wat je lekker vindt!** Maar **supplementen met ijzer** en **vitamine C zijn taboe** en wees **voorzichtig met alcohol**, want alcohol en ijzer samen is $2+2=8$, dat heeft een **overgroot effect op de lever!**

vervlochten zijn. De twee strengen zijn met elkaar verbonden door zogenaamde baseparen, die steeds twee tegenover elkaar liggende nucleotiden verbinden. DNA bevat 4 verschillende nucleotiden, die afgekort worden met de letters A, T, G en C. Zij vormen de paren AT en GC met elkaar.

Als daar nu een afwijking in zit, bijv. C op de plaats van T dan verandert de eigenschap van het eiwit en gaat die cel anders reageren.

In geval van hemochromatose zijn de C en T zijn verwisseld, de zgn. Cys282-Tyr mutatie.

Daarnaast komt nog een andere mutatie voor, de His63-Asp. Beide mutaties kunnen tot ijzerstapeling leiden.

Behandeling (hoe en hoe lang)

De behandeling start met intensieve ijzeronttrekking door middel van wekelijks 500 ml aderlaten totdat het ferritine < 50 g/l is, op geleide van een Hb van $> 8,0$ mmol/l voor mannen resp. $> 7,0$ mmol/l voor vrouwen (de waarden kunnen per ziekenhuis iets verschillen).

Als het ferritine < 50 wordt, krijgen

de meeste mensen klachten. Men is er daarom van teruggekomen om het ferritine zo laag te laten worden, mede omdat de huidige inzichten laten zien dat iemand dan juist meer gaat stapelen. Hoe snel iemand stapelt, hangt o.a. af van levensstijl en hoe gemakkelijk iemand ijzer opneemt. Dat verschilt per persoon. Dr. Jacobs probeert meestal tussen de 50 en 100 aan te houden, maar het is niet erg als de ferritine wat verder oploopt. Dat veroorzaakt geen orgaanschade. Daarnaast voelt de een zich beter bij een wat lager ferritine, terwijl een ander liever iets hoger zit. Mogelijk spelen hier dezelfde vooralsnog onbekende factoren een rol die ook maken dat de een wel en de ander niet gaat stapelen.

Daarna volgt aderlaten met een onderhoudsfrequentie van 2-8x per jaar, afhankelijk van de mate waarin iemand ijzer blijft stapelen. Vaak ziet men dat de frequentie van aderlaten omlaag gaat met het ouder worden, maar een LEVENSLANGE FOLLOW-UP blijft noodzakelijk. Mits men tijdig start met aderlaten heeft iemand met hemochroma-

tose een normale levensverwachting en kan progressie van weefsel-schade worden voorkomen.

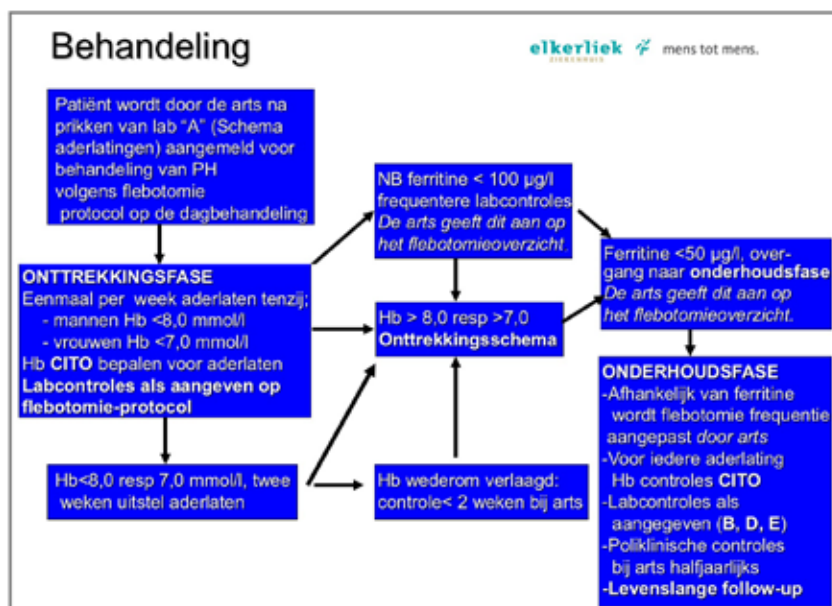
Leververbindweefseling is helaas niet te genezen, het kan nog wel iets teruggebracht worden, maar Cirrose niet en daarmee blijft het risico op levercelkanker.

Jammer genoeg heeft aderlaten weinig effect op gewrichtsproblemen. De toename neemt wel af, het zal zich meer gedragen zoals bij iedereen die ouder wordt, maar aanwezig schade blijft.

Afname van het ferritine zal de klachten niet doen verergeren, is dat bij sommige mensen wel het geval, dan moet de oorzaak ergens anders liggen.

Leefgewoonten: eet wat gezond is en wat je lekker vindt! Houd je erg van rood vlees, mits met mate is dat ook niet erg, misschien moet je een keer extra aderlaten per jaar. Men is ervan teruggekomen dat voeding een heel grote invloed op de ijzerstapeling heeft. Maar supplementen met ijzer en vitamine C zijn taboe en wees voorzichtig met alcohol, want alcohol en ijzer samen is $2+2=8$, dat heeft een overgroot effect op de lever!

Soms lijkt het ferritine tijdens de ontijzeringsfase niet of nauwelijks te willen zakken. In de meeste gevallen geldt 'stug volhouden' en meestal zakt het dan ineens heel veel. Mocht het toch hoog blijven dan speelt er waarschijnlijk iets anders mee waardoor het ferritine hoog blijft. Wat ook een rol kan spelen is, dat wij in de Westerse wereld vaak meer eten dan we verbranden. Dit leidt tot leververvetting en daarmee krijg je een lichte ontsteking van de lever, wat het ferritine doet stijgen. Zou je dan echter aderlaten, dan zakt het Hb en weet je dat het niet aan een teveel aan ijzer ligt.



Hoe opsporen?

Het klinisch beeld van hemochromatose laat aspecifieke klachten zien die bij vele ziektebeelden kunnen passen. Men moet dus eigenlijk verder kijken.

Komen de eerder genoemde symptomen ter sprake dan is het verstandig om achtereenvolgens nader bloedonderzoek te doen naar:

- Serum ijzer, transferrine en transferrineverzadiging
- Serum ferritine
- Hemochromatose genen
- Indien er aanwijzingen voor zijn verder onderzoek

Een leverbioptie is in normale gevallen niet nodig voor de diagnose. Dit wordt alleen gedaan als iemand niet homozygoot/compound blijkt te zijn (als alternatief kan een MRI gemaakt worden) en/of als er sprake is van bijkomende ziektebeelden (leverontstekingen/hoog alcoholgebruik) en om een prognose te bepalen bij een ferritine > 1000 en/of (ALAT) > 2x normaal waarde (alani-neaminotransferase (ALAT) is bloedonderzoek om leverbeschadiging te detecteren).

Als we naar de genen kijken, blijkt dat in de Westerse wereld 1 op de 10 mensen drager is. Echter slechts bij 1-10% van de mensen die beide genen hebben, komt de ziekte tot uiting, dat wil zeggen dat men ook daadwerkelijk ijzer gaat stapelen. Als de ziekte eenmaal in een familie tot uiting komt, dan hebben die familieleden kennelijk ook de genen erbij, die het tot uiting laten komen. Maar er zijn ook families, waarbij de ziekte bij niemand tot uiting komt, zij hebben bepaalde genen dus blijkbaar niet. Men vermoedt dat een foutje mede in de ijzerregulerende hormonen hierbij wellicht een rol speelt, maar daar is nog niet voldoende inzicht in.

Soms lijkt het **ferritine** tijdens de **ontijzeringsfase niet of nauwelijks te willen zakken**. In de meeste gevallen geldt **‘stug volhouden’** en meestal **zakt** het dan **ineens heel veel**.

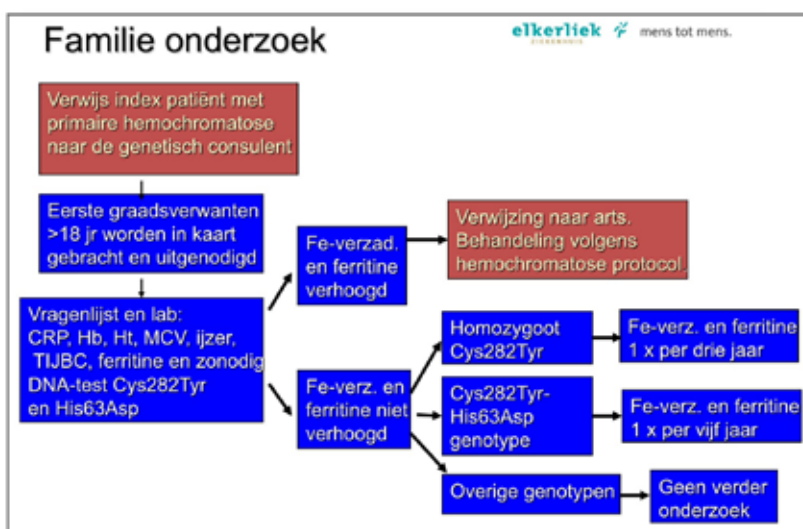
Om de ziekte te krijgen, hangt simpel gezegd af van wat men mee krijgt van thuis. Een homozygoot heeft van zowel vader als van moeder een fout gen meegekregen. Een heterozygoot heeft alleen van vader of van moeder een fout gen meegekregen.

Zijn vader en moeder beide drager (heterozygoot), dan hebben de kinderen ca. 25 % kans om homozygoot te zijn en de ziekte te krijgen. Is een van de twee echter homozygoot en de ander drager, dan is de kans 50/50 of men de ziekte heeft of drager is. Zijn beide ouders homozygoot, dan hoeven de kinderen niet getest te worden, zij zijn dan 100% zeker ook homozygoot. Als de ziekte tot uiting komt in een familie, wordt familieonderzoek aangeraden, om door middel van bloedonderzoek naar ijzerstapeling en eventueel DNA onderzoek

diegenen op te sporen die de ziekte ook hebben en zo eventuele klachten en orgaanschade (zoveel mogelijk) te voorkomen.

Zijn bij eerstegraads familieleden de ijzerverzadiging en ferritine verhoogd, dan moet met behandeling gestart worden.

Is iemand homozygoot, maar zijn ijzerverzadiging en ferritine niet verhoogd, dan is het verstandig regelmatig de ijzerstatus te testen om te voorkomen dat deze persoon ijzer gaat stapelen. Indien men pas gaat testen als er klachten zijn, is men vaak al te laat, dan kan er al schade zijn en kan bovendien het ferritine al zo hoog zijn dat men met een onttrekkingsfase moet beginnen. Begint men bijv. zo rond de 30 met een paar maal per jaar bloed geven/aderlaten, dan voorkom je zowel stapelen als ook de klachten.



Onderzoek naar hemochromatose

Dr. Jacobs heeft in samenwerking met het UMC St Radboud, Nijmegen (coördinatie centrum) -Ziekenhuis Atrium, Brussum - AZG, Groningen en UMCU, Utrecht de HEFAS studie (HEmochromatose FAMILIE Studie) opgezet en daarbij onderzoek gedaan naar het voorkomen van primaire hemochromatose (PH) en bijpassende klachten in families van homozygote PH patiënten.

Er stonden bij dit onderzoek drie vragen centraal:

1. Is er een gezondheidsprobleem in de HH families?
2. Is er een relatie tussen de erfelijke aanleg en de ijzerwaarden? (bep. risicogroepen?)
3. Is er een relatie tussen de erfelijke aanleg en overlijden? (bep. risicogroepen?)

De families werd gevraagd een vragenlijst in te vullen m.b.t. gezondheid en ziekte, hemochromatose - kennis hierover en behandeling - en de impact van hemochromatose - in de sociale omgeving, wat doet het met je. Eventueel werd bloed afgenomen, en werd familiescreening en/of counseling aangeboden. De voornaamste conclusies zijn de parameters die iets zeggen over de ontwikkeling van ijzerstapeling bij eerstegraads familieleden van fami-

lies bij wie primaire hemochromatose tot uiting is gekomen. De belangrijkste parameter is het genotype (C282Y/C282Y and C282Y/H63D). Daarbij speelt waarschijnlijk nog meer een rol, maar daar is nog niet voldoende inzicht in. Dan is bij mannen het risico om de ziekte te krijgen iets hoger dan bij vrouwen.

En tot slot zegt ook de familiegraad iets over de kans om de ziekte daadwerkelijk te ontwikkelen - een achternichte- of neefje heeft minder risico dan de broers en zussen.

Onderstaande grafiek laat zien welke ziektes het meeste voorkomen. Deze ziektes kwamen meer voor bij familieleden met beide genen dan bij hen die alleen drager zijn. Vergelijken met mensen zonder genen gaven degenen met genen aan dat ze bepaalde ziektes hadden waar mensen zonder genen zeiden dat ze geen ziektes hadden.

Tot slot uitgelicht bij de vragen

Er kunnen meer mineralen (bijv. koper, calcium, magnesium) in het lichaam stapelen, als gevolg van verschillende stofwisselings-, lever- of nierziekten.

Er is bij het onderzoek naar hemochromatose gerelateerde ziekten

geen verband gelegd tussen hemochromatose en auto-immuunziekten, een redelijk zeldzaam ziektebeeld als Lichen Planus (LP) is niet naar voren gekomen. Als er meerdere LP patiënten met hemochromatose zijn, zou eventueel onderzoek misschien van die kant uit moeten gaan.

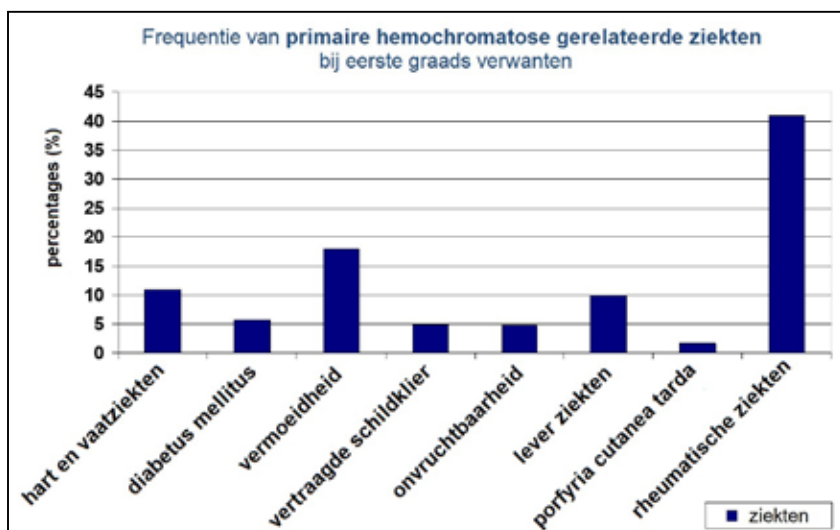
Suikerziekte op de ogen hangt niet samen met hemochromatose. Alleen suikerziekte als gevolg van ijzerstapeling in de alvleesklier hoort bij hemochromatose. Ook tussen Macula-degeneratie en hemochromatose is geen verband aangetoond.

Een van de leden mag niet aderen omdat zijn Hb te laag is, terwijl zijn ferritine te hoog is. Hij heeft daarnaast last van wekenlange koortsp periodes, waarvoor (nog) geen verklaring is gevonden. In dit geval zou de koorts mogelijk de veroorzaker kunnen zijn van het te hoge ferritine. Om zeker te weten dat er geen ijzer meer in de lever zit, zou een MRI gemaakt kunnen worden.

Sanquin doet tegenwoordig door het hele land aderalingen door middel van afarese. Wel zit er een kostenplaatje aan wat nog niet goed is uitgewerkt tussen Sanquin, ziekenhuizen en verzekeraars. Inmiddels is gebleken dat het totale kostenplaatje van flebotomie en afarese ongeveer gelijk is, zij het dat het voor de patiënt over het algemeen veel vriendelijker is.

Voorzitter Henk Jacobs sluit de middag tenslotte af met de aanbeveling eventuele afwijkende klachten/ ziekten bij een later uit te voeren enquête onder de leden aan te geven. Mocht een bepaalde aandoening daar vaker uit naar voren komen dan kan dat aan de MAR worden voorgelegd. •

Sylvia Groot
redacteur



KAN EEN HEMOCHROMATOSE PATIËNT ook bloeddonor zijn?

In Duitsland zijn hemochromatose patiënten of heterozygote C282Y-gendragers niet automatisch uitgesloten als bloeddonor. Zij moeten echter wel voldoen aan de algemene criteria om bloed te mogen geven.

Volgens de Duitse richtlijn voor het verkrijgen van bloed en bloedproducten en het toepassen van bloedproducten, "Hämotherapie (2005, aangepast 05/2010)", is een ieder als bloeddonor geschikt, die na medische keuring zich in een dusdanige gezondheidstoestand bevindt, dat bloedafname zonder problemen kan geschieden.

Dit geldt zowel met het oog op de gezondheidstoestand van de donor als ook voor de productie van zo veilig mogelijke bloed- en plasma-producten*.

Criteria voor bloeddonoren in Duitsland*.

criterium	Eisen
Hemoglobine of Hematokriet in donorbloed	Vrouwen: Hb = 12,5 g/dl (7,75 mmol/l) of Hkt = 0,38 l/l Mannen: Hb = 13,5 g/dl (8,37 mmol/l) of Hkt = 0,40 l/l
Leeftijd	18-68 jaar, toelating van oudere donoren of personen die voor het eerst bloed geven > 60 jaar is mogelijk na individuele beoordeling door een arts
Lichaamsgewicht	minimaal 50 kg
Bloeddruk	systolisch: 100-180 mm Hg diastolisch: < 100 mm Hg
Pols	onopvallend, Freq. 50-110/min; personen, die intensief sporten en een pols < 50/min hebben, kunnen toegelaten worden.
Temperatuurmeting	Geen koorts
Totaalbeeld	Geen herkenbare ziektesymptomen
Huid op de aanprikplaats	Geen wondjes of beschadigingen

* voor meer informatie baek.de, Bundesärztekammer en haemochromatose.org

Prof. Dr. med. Birgit Gathof, hoofd-afdeling / internist - specialist voor transfusiegeneskunde aan de Universiteitskliniek Keulen schreef hierover het navolgende artikel.

HEMOCHROMATOSE: VOORKOMEN DOOR BLOED- DONATIE?

De standaardtherapie voor hemochromatose patiënten is aderlating, waar ook gezonde mensen met de erfelijke aanleg van de ziekte maar nog geen ijzerstapeling baat bij hebben.

Bij een aderlating van ca. 500 ml volbloed wordt ca. 250 mg ijzer aan het lichaam onttrokken. Hierdoor wordt het teveel gestapelde ijzer uit het lichaam verwijderd.

De aderlatingen kunnen plaatsvinden door middel van Erythrocytaferese, een techniek waarbij men via een naald in een of beide armen middels een steriele slangenset aangesloten wordt op een aferese-apparaat, of direct via een holle naald in een bloedzak.

Overal ter wereld krijgen bloedbanken de vraag van hemochromatose patiënten of behandelend artsen, of dit bloed niet voor andere mensen als donorbloed gebruikt kan worden. Omdat er wereldwijd een tekort aan donorbloed is, zouden we dit bloed als donorbloed voor patiënten toegankelijk moeten maken. Aan de andere kant moeten eventuele risico's voor de te behandelen patiënten, bijvoorbeeld door een verhoogd ijzergehalte of onbekende risico's bij de bloeddonor vermeden worden.

Per land - wereldwijd en ook in Europa - als ook bij de verschillende organisaties die betrokken zijn bij de bloedinzameling, gelden andere regels: sommige organisaties weigeren hemochromatose patiënten als bloeddonor om het feit dat zij zelf patiënt en daarmee niet gezond zouden zijn.

Conform de actuele richtlijn* kunnen symptoomvrije HFE patiënten echter na de ontijzeringfase toegelaten worden als bloeddonor als de donatiearts daar toestemming voor geeft.

En ook gezonde familieleden van de HFE patiënt en gezonde dragers kunnen door bloeddonatie hun ijzergehalte op een normaal peil houden.

Op de poli transfusiegeneskunde aan de Universiteitskliniek Keulen hebben wij meer dan 10 jaar ervaring met bloeddonatie van hemochromatose patiënten en mensen die het HFE gen in zich dragen. Meer dan 10 personen met ijzerstapeling of dragers van het HFE gen houden hun lichaamsijzer door middel van bloeddonatie (mannen maximaal 6x, vrouwen maximaal 4x per jaar 500 ml) op peil ter preventie van klachten en orgaanschade door ijzerstapeling. Hun bloedwaarden voor ijzerstapeling worden regelmatig bij iedere donatie bepaald. Op grond van een wijziging in de richtlijn kunnen nu ook oudere mensen regelmatig bloed geven en daarmee de preventie van hemochromatose voortzetten. •

Vertaling: Sylvia Groot
redacteur

*Literatuur: "Richtlinien zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten (Hämotherapie)", Bundesanzeiger, 9.7.2010, ISSN 0720-6100

Bron: Hämochromatose Vereinigung Deutschland

Naar aanleiding van het stukje "bloeddonor ja of nee" in de laatste IJzerwijzer wil ik u graag vertellen over mijn ervaringen met aderlaten in Duitsland.

Ongeveer zes jaar geleden verhuisde ik (hemochromatose-patiënt) naar een boerderij vlak over de grens in Duitsland. Omdat ik werkzaam ben in Nederland werd ik een zogenaamde "Grensganger". Je Nederlandse ziekteverzekering loopt gewoon door maar je wordt tevens ingeschreven bij een Duits "ziekenfonds". Ik kon dus kiezen voor zorg in Duitsland of Nederland. Toen mijn Nederlandse MLD-arts werd gepensioneerd heb ik een Duitse huisarts gevonden die tevens internist is. Zij is goed op de hoogte van de behandeling van hemochromatose. Met haar heb ik overlegd om bloeddonor te worden. Dit wordt geregeld door het Duitse Rode Kruis. Het is daar geen probleem dat ik hemochromatose patiënt ben.

Wat betreft de medische risico's. Bij elke bloedafname moet ik een blad met vragen beantwoorden en dat ondertekenen (bezoek aan bepaalde landen, ziektes, medicijnen, enz.). Daarnaast krijg ik een (anonieme) sticker die ik kan plakken als ik denk dat mijn bloed beter niet gebruikt kan worden (medische risico's gelopen). Zo zou ik dus toch kunnen aderlaten wanneer ik niet durf toe te geven dat er wat mis is met m'n bloed. Misschien zou dit bij de Nederlandse bloedbank ook kunnen worden toegepast.

Dan nog een tip voor mensen die dicht bij de grens wonen. Je kunt ook als Nederlander bloed doneren bij het Duitse Rode Kruis. Ik ga altijd samen met mijn zoon die ook hemochromatose heeft, maar die gewoon in Nederland woont.

Een paar voordelen

- Het Rode Kruis komt naar u toe, naar bijvoorbeeld de school in het dorp bij u in de buurt.
- Het prikken gaat altijd in één keer goed (deze mensen doen de hele dag niets anders).
- Er wordt goed opgepast of je de aderlating goed verdraagt.
- Je krijgt een uitstekende verzorging met drankjes, een maaltijd en een klein cadeautje.

HVN-leden die dus niet te ver van de grens wonen, kan ik echt aanbevelen om bloeddonor in Duitsland te worden. Zie www.drk-blutspende.de, daar staan de plaatsen en tijden. De eerste keer kun je, na het invullen van de formulieren, meteen deelnemen. Mijn zoon bevalt het goed en zijn Nederlandse arts vindt het ook een prima oplossing.

Ik hoop dat u iets aan mijn verhaal hebt in de onderhandelingen met Sanquin. Eventueel kunt u HVN-leden wijzen op de mogelijkheid om naar Duitsland te gaan voor het doneren van bloed.

Vriendelijke groet,

Ineke Freriks •

Reactie bestuur HVN

Geachte mevrouw Freriks,

Het is mij bekend dat in Duitsland bloed van personen met hemochromatose als donorbloed wordt gebruikt. Ik heb dat ook vermeld in mijn brief aan de minister. De methode die gebruikt wordt om de veiligheid te garanderen is mij tot nu toe niet bekend en deze kennis zal ik zeker mee nemen in de gesprekken met Sanquin. Hartelijk dank voor deze informatie.

Met vriendelijke groet,

Henk Jacobs
voorzitter HVN •

Je kunt ook als **Nederlander bloed doneren** bij het **Duitse Rode Kruis**.

VERSLAG BIJENKOMST *HVN bestuur met Medisch*

15 januari 2015

Aanwezig: Dr. C.T.B.M. van Deursen, Dr. E.M.G. Jacobs, Dr. H.G. Kreeftenberg, Prof. Dr. D.W. Swinkels, Dr. P.W. van der Linden, Dr. A. Rennings, Henk Jacobs (voorzitter), Hans Louwrier, Anton Visser en Maria Brinkhof

Tijdens de lunch voorafgaande aan de vergadering hebben de nieuwe MAR-leden en de bestuursleden met elkaar kennis gemaakt. De MAR-leden worden bekend gemaakt met het gebruik van het Virtuele Kantoor door het bestuur en kunnen indien gewenst een account krijgen om hier ook gebruik van te maken. Voorlopig is hier nog geen behoefte aan. Na het vaststellen van de agenda en het goedkeuren van de notulen van de vorige vergadering wordt begonnen met het eerste punt van de vergadering.

Ontwikkelingen op het gebied van Hemochromatose

Onderzoek van Dr. C. van Deursen inzake het gebruik van protonpompremmers bij Hemochromatose. Dit onderzoek is nog volop aan de gang, maar het ziet er naar uit dat door het gebruik van protonpompremmers het aderlaten in de onderhoudsfase fors kan verminderen. Een en ander is nog niet bevestigd en bijwerkingen zijn nog niet voldoende in beeld.

Ontwikkelingen inzake Ipriflavone en Vorinostat als stoffen die het Hcpidine kunnen verhogen

Het onderzoek hierna is in een beginstadium en de werking van deze stoffen is zeker niet afdoende, er zullen altijd aderlatingen nodig blijven.

Nieuwe richtlijnen

De richtlijnen van 2007 moeten worden bekeken en aangepast waar nodig. Vorig jaar zijn de richtlijnen van diverse landen met elkaar door een Belgische organisatie vergeleken. De richtlijnen van Europese landen zijn beter dan de Amerikaanse. Dr. Rennings zal hierin actie ondernemen.



Contact met Sanquin

Het bestuur heeft het contact vernieuwd met Sanquin en onder druk van de minister wordt samenwerking onderzocht. Allereerst zal er door middel van een vragenlijst worden bekeken hoe de leden denken over het doneren van het bloed van de aderlatingen. Dr. E. Jacobs is bang dat Sanquin de gehele behandeling wil overnemen, maar dat is zeker niet de bedoeling, ook niet van het HVN bestuur. Het gaat er alleen om, dat de aderlatingen bij Sanquin plaats kunnen vinden en dus gedoneerd kunnen worden. Ze stelt voor dat de Hemochromatosepatiënten gewoon meedoen met alle andere donoren en de extra aderlatingen dan in het ziekenhuis plaats vinden. De Gezondheidsraad heeft toestemming gegeven voor het doneren van de aderlatingen.

Bibliotheek functie van de vereniging

Leden voorzien van literatuur: Op de website zou per onderwerp een lijst met links gemaakt kunnen worden betreffende publicaties omtrent Hemochromatose, zodat er geen juridische problemen zijn. Prof. Swinkels zal deze lijst aanleveren.
Literatuur voor professionals: Een pagina met "veel gestelde vragen" en daarbij de antwoorden of links naar de antwoorden kan ook handig zijn. De MAR-leden gaan hier naar kijken en komen er op terug.

Verzekeringen

Het zou goed zijn als er een lijn is van de HVN naar de verzekeraars. Dit in verband met verzekeringen, hypotheek, etc van de leden. Henk Jacobs zal contact opnemen met de bond van verzekeraars.

De website: indruk en verbeterpunten

De website is vrij statisch en het is soms moeilijk zoeken naar informatie. Door de Webmaster wordt er aan gewerkt om de toegankelijkheid te verbeteren.

Suggesties voor de lotgenoten contactdagen

Er wordt voorgesteld andere disciplines uit te nodigen, bijvoorbeeld een fysiotherapeut, een bedrijfsdeskundige of een psycholoog. Dr. E. Jacobs stelt voor Carrouselcursussen aan te bieden met informatie en workshops van diverse disciplines. MAR-leden zullen collega's zoeken om lezingen te houden. De HVN zal hen een lijst doen toekomen met artsen die reeds een lezing hebben gehouden of aangegeven hebben dit een keer te willen doen.

Bestand artsen second opinion

De MAR-leden (behalve prof. Swinkels) kunnen worden ingezet voor een second opinion, maar het moet gaan om een losse beoordeling. Er wordt dan geen behandeling overgenomen.



Hoe kan er meer inhoud worden gegeven aan de Medisch Advies Raad

Prof. Swinkels geeft aan dat internationaal van alles gebeurt. Patiëntenverenigingen zijn aan het professionaliseren en timmeren aan de weg. Regelmatig zijn er ook patiëntenverenigingen aanwezig bij congressen. Het zou goed zijn hier meer open voor te staan en bijvoorbeeld aan te sluiten bij de Europese Hemochromatose Vereniging. Er valt veel te leren. Henk Jacobs geeft aan dat de HVN lid is geweest, maar er uit gestapt is omdat het erg rommelig was en er geen meerwaarde was op dat moment. Hij zal nog een keer contact opnemen met hen.

Proberen jongeren aan te spreken via twitter, Facebook etc. Duidelijk aangeven wat het voordeel is van een lidmaatschap. Veel via de website communiceren. De MAR-leden kunnen de HVN onder de aandacht brengen bij de patiënten.

Uitbreiding MAR, wel of niet? Zo ja, wie?

De MAR zou nog kunnen worden uitgebreid met iemand uit de Zuidwesthoek van Nederland en/of Zeeland. Dr. Van der Linden zal bekende collega's aansporen zitting te nemen.

Rondvraag

Prof. Swinkels wil graag op de hoogte gehouden worden van de voortgang en wil graag een aparte actielijst bij de notulen ontvangen.

Dr. Rennings vond het een fascinerende, voor hem eerste, vergadering en wil zich graag inzetten voor de vereniging, zolang het niet al te veel tijd in beslag neemt.

Dr. Van der Linden wil graag een lijst met telefoonnummers en e-mailadressen van alle MAR-leden. Deze zal met de notulen worden gemaaid.

Dr. Kreeftenberg vraagt hoe lang hij, gezien zijn leeftijd, nog welkom is bij de MAR. Hij is welkom totdat hij het zelf genoeg vindt.

Hierna dankt de voorzitter iedereen voor de positieve bijdrage en sluit de vergadering. •

Anton Visser
redacteur en bestuurslid HVN

BELASTINGVOORDEEL IN ACHT STAPPEN

Geeft u veel geld uit aan medische zorg, hulpmiddelen, aanpassingen en voorzieningen? Hebt u door uw handicap of ziekte extra kosten voor kleding of vervoer? Volgt u een dieet op voorschrift van een arts of een erkende diëtist? Maak dan gebruik van de aftrek van specifieke zorgkosten bij de aangifte inkomstenbelasting.

Stap 1 - Vraag zo nodig hulp

Komt u er zelf niet uit? Veel belangenorganisaties beschikken over deskundige vrijwilligers, die u graag helpen. Neem voor meer informatie contact op met uw gehandicaptenorganisatie, patiëntenvereniging, ouderenorganisatie, belastingwinkel of vakbond.

Stap 2 - De voorbereiding

Hebt u nog geen DigiD? Ga dan eerst naar de website www.digid.nl en vraag er een aan. Bent u fiscale partners? Dan hebt u elk uw eigen DigiD nodig. Veel mensen krijgen van de Belastingdienst per brief of per e-mail een uitnodiging om aangifte te doen. Er staat dan bij dat u uw aangifte moet insturen vóór 1 mei 2015. Lukt dat niet, vraag dan uitstel tot 1 september.

Stap 3 - Begin met invullen

Open het Aangifteprogramma. Vul de algemene gegevens in waar het programma om vraagt. Als u hier mee klaar bent, ga dan naar het onderdeel Aftrek, vink 'Specifieke zorgkosten' aan en klik op Akkoord.

Stap 4 - Pak uw administratie erbij

In de donkerblauwe kolom links in beeld ziet u, onder de Aftrekposten, de post Specifieke zorgkosten staan. Als u daar op klikt, krijgt u een lijstje te zien met de verschillende onderdelen van deze aftrekpost.

Stap 5 - Algemene voorwaarden

Voor de aftrek van specifieke zorgkosten geldt een aantal algemene regels en beperkingen. U moet de kosten in 2014 hebben betaald. Het gaat om kosten voor uzelf, uw fiscaal partner, uw kinderen tot 27 jaar (ongeacht waar ze wonen) of familieleden die bij u wonen en die van uw zorg afhankelijk zijn.

Stap 6 - Loop de verschillende onderdelen na

In het Aangifteprogramma staat telkens voor elk onderdeel een geel vakje met een vraagteken erin. Als u daarop klikt, krijgt u een uitgebreide toelichting bij de betreffende aftrekpost.

Stap 7 - Maak een verdeling

Deze stap geldt alleen voor fiscale partners. Bij de vorige stappen hebt u de aftrekbare specifieke zorgkosten uitgerekend voor uzelf en uw fiscale partner samen. U moet deze aftrek nu gaan verdelen. U mag zelf bepalen in welke verhouding u dat doet. Klik op 'Verdelen' in de blauwe kolom links in beeld in het Aangifteprogramma en ga naar het onderdeel Specifieke zorgkosten. Als u bij één van beiden een bedrag invult, berekent het Aangifteprogramma zelf hoeveel aftrek er voor de ander overblijft.

Stap 8 - Insturen

Loop de hele aangifte voor de zekerheid nog eens goed na. Kijk ook in de rubriek 'Overzicht' en ga na of alle posten er goed in terugkomen. Stuur vervolgens uw aangifte in via internet, met behulp van uw DigiD.

Meer weten? Kijk op www.meerkosten.nl in de rubriek 'Belastingvoordeel' of download gratis de volledige belastingbrochure 'Belastingvoordeel 2014 voor mensen met een handicap of chronische ziekte' van de webwinkel (rubriek geldzaken) op www.iederin.nl.

Dit is een verkorte versie van de door Ieder(in) aangeboden informatie.

ieder(in)

ZIEK ZIJN *in*Japan

Van uw correspondent in Japan.

Hoe zou het een patiënt met chronische aandoening zoals hemochromatose vergaan op de Japanse werkvloer? Dat vroeg ik mij afgelopen jaar eens af, rondlopend op de Universiteit van Nagoya, in centraal Japan. Wellicht zou een interview met een patiënt of arts hier een antwoord op kunnen geven?



Ervaringsdeskundigen op het gebied van ijzerstapeling zijn er echter weinig in dit Aziatische land. Hemochromatose is tot op heden slechts bij zo'n 19 personen vastgesteld (tussen 2001 en 2015, bron: ironic-health.com). De doorsnee Japanner is dan ook niet bekend met het fenomeen ijzerstapeling. De arts en ander ziekenhuispersoneel kent de aandoening vaak wel, maar heeft meestal nog nooit patiënten met ijzerstapeling ontmoet. Dit werd al vrij snel duidelijk bij een rondvraag naar eventuele interviewkandidaten: nul op het rekest. In plaats van een interview daarom maar een klein gedachte-experiment.

Te beginnen met de Japanse werkvloer. Of het nu in een supermarkt is, het zakenleven of aan de universiteit, werkdagen van 12 tot 14 uur zijn in Japan eerder regel dan uitzondering. Men leeft in Japan volledig voor het werk; werk gaat zelfs boven het gezin en er is weinig ruimte voor persoonlijke omstandigheden. Daarbij komt het dat er een sterke mate van hiërarchie heerst; in de samenleving in

het algemeen, en op het werk in het bijzonder. Niet aan de eisen van de baas voldoen betekent gezichtsverlies voor zowel de baas als voor de werknemer en dat wil men zo goed en zo kwaad als het kan vermijden. Met als gevolg dat werknemers, en de bazen zelf ook, zich een slag in de rondte werken. Nu is deze manier van werken voor een gezond persoon al een hele opgave. Met daarnaast ook nog een chronische aandoening is het waarschijnlijk zo goed als onmogelijk.

In Japan is er voor een griepje of een vergelijkbare kwaal van korte duur over het algemeen wel begrip. Bij de eerste kuch of nies gaan bij de zieke vaak direct de mondkapjes voor, en een paar dagen bijslapen is dan vaak het advies om de kwaal de wereld uit te helpen. Anders is het wanneer men voor langere tijd in de ziekenmolen geraakt. Het hebben van voldoende passie voor het werk zal de klachten en vermoeidheid wel overwinnen, is dan vaak het motto.

Het hebben van lichamelijke klachten kost echter een enorme voorraad energie. Een chronische aan-

doening beperkt de werknemer dan ook vaak in het volbrengen van lange werkdagen. Daarnaast kosten ook de frequente ziekenhuisbezoeken veelal meer tijd dan de baas lief is. De wachttijden voor consulten en behandelingen zijn in Japan zeer kort, zeker in vergelijking met de Nederlandse wachtlijsten. De afspraken in het ziekenhuis zelf duren echter al vaak een uur of 3 per keer, wat de voortgang op het werk op den duur behoorlijk in de weg kan staan. Natuurlijk zijn er meer of minder meegaande bazen en valt er vaak wel iets te overleggen. Het werkgever-werknemer systeem is in Japan echter stukken minder soepel dan in het -iets te?- vrije Westen. In Japan staat de groep voorop en gaat men vaak aan het feit voorbij dat de gezondheid van een individu uiteindelijk cruciaal is voor de gezondheid van de groep.

Alhoewel, wellicht dat de persoonlijke gezondheid ook wel wat aandacht vangt, daar men jaarlijks een medische keuring ondergaat, met standaard bloed- en urinetesten, en een thorax foto als kers op de taart. Alleen... hemochromatose? Nee, daar wordt dan weer niet op getest. •

Isabel de Ridder
redacteur

Het hebben van **voldoende passie** voor het werk zal **de klachten** en **vermoeidheid** wel **overwinnen**, is dan vaak **het motto**.

Patiëntencontacten informatie

De onderstaande personen zijn telefonisch en/of via e-mail te benaderen voor een persoonlijk gesprek of e-mail contact als u in welke zin dan ook met vragen zit die u niet direct bij uw arts, familieleden of vrienden kwijt kunt of wilt. Deze HVN vrijwilligers zijn er voor u. Zij zijn uit eigen ervaring goed bekend met de aandoening hemochromatose en kunnen u wellicht helpen om met de praktische en soms ook emotionele problemen die u ondervindt te leren omgaan. Aarzel dus niet maar bel of mail een van deze vrijwilligers. Mocht u indien u belt om wat voor reden dan ook geen gehoor krijgen belt u dan gerust een ander uit de lijst. •



regio	naam	telefoon	e-mail
Friesland, Groningen, Drenthe, Flevoland	Anneke Duyn	088 - 0020809	a.duyn@hemochromatose.nl
Noord-Holland, Zuid-Holland	Peter Jansen	088 - 0020815	p.jansen@hemochromatose.nl
België	Frans Heylen	0032 - 34809681	frans.heylen@hemochromatose.nl
Zeeland	Henny Neve	088 - 0020814	h.neve@hemochromatose.nl
Gelderland	Agnes Visser	088 - 0020813	a.visser@hemochromatose.nl
Overijssel, Utrecht	Ineke Turfboer	088 - 0020808	i.turfboer@hemochromatose.nl
Noord-Brabant, Limburg	Marius & Ria Straver	088 - 0020804	mariusstraver@ziggo.nl

Contactdagen 2015

Zaterdag 25 april

Breda + ALV
Spreker: H. Jacobs (onder voorbehoud)
Locatie: Hotel Princeville
Princenhagelaan 5
4813 DA – Breda

Zaterdag 19 september

omgeving Weert/Helmond

Zaterdag 28 november

omgeving Haarlem/Leiden

Oproep Algemene Ledenvergadering

Op zaterdag 25 april wordt, voorafgaand aan de lezing, de Algemene Ledenvergadering gehouden. Wij nodigen u hiervoor van harte uit.

Voor u is dit het uitgelezen moment uw stem te laten horen en duidelijk te maken wat u van het reilen en zeilen van de HVN vindt.

Voor het bestuur is het belangrijk om te horen wat leden belangrijk vinden.

Hemochromatose *door de jaren heen*

Hemochromatose houdt de wetenschap al heel wat jaren bezig, 135 jaar om precies te zijn. Hieronder volgen enkele belangrijke mijlpalen van verschillende onderzoekers.

Al in 1865 beschreef Trousseau het syndroom van verlittekening van de lever en van de alvleesklier en de bruine verkleuring van de huid. Hij legde nog geen verband met ijzer. Enkele jaren later, in 1871, schreef Troisier over het samengaan van suikerziekte en de bruine verkleuring van de huid (hij noemde dit diabete bronze: letterlijk vertaald: gebruide suikerpatiënt) en verlittekening en opvallende verkleuring van de lever. Elf jaar later werd deze constatering gevolgd door een publicatie door Hanot en Chauffard over de afwijkende kleur en de grootte van de lever bij patiënten (later bleek dit het gevolg van ijzerstapeling te zijn).

Von Recklinghausen paste als eerste ijzerkleuring toe op weefsel van patiënten en stelde vast dat er bij een aantal patiënten een grote mate van ijzerstapeling was. Hij was degene die de aandoening zijn naam gaf: "hemochromatose". Het onderzoek ging voort en in 1935 suggereerde ene Sheldon na zorgvuldig onderzoek van een groot aantal patiënten met hemochromatose dat deze aandoening het gevolg was van een toegenomen opname van ijzer in de darm en dat het hier ging om een aangeboren stoornis van de stofwisseling. In 1946 verrichte Davis de eerste leverbiopsie om het ijzer aan

te tonen. Zes jaar later, (87 jaar na de eerste ontdekking) konden Davis en Arrowsmith melden dat zij enige patiënten met hemochromatose succesvol hadden behandeld met aderlatingen, de behandeling die nog steeds met succes wordt voorgesteld door ene Scheuer om de mate van ijzerstapeling in de lever te kunnen aangeven.

1963 werd een zwarte bladzijde in de hemochromatosegeschiedenis omdat ene MacDonald stelde dat de ijzerstapeling bij hemochromatose het gevolg was van overmatig alcoholgebruik en andere voedingsfactoren.

De discussie werd fel en sleepte zich een aantal jaren voort, totdat Simon in 1975 aantoonde dat er een verband bestond tussen een erfelijk kenmerk (HLA-A3) en hemochromatose.

Door daarop volgende onderzoeken werd duidelijk dat hemochromatose, in tegenstelling tot wat altijd werd aangenomen, geen zeldzame, maar een juist zeer veel voorkomende erfelijke aandoening is.

In 1985 werd door Niederau vastgesteld dat patiënten met hemochromatose, die tijdig door de behandeling met aderlaten een normale hoeveelheid ijzer in het lichaam hadden gekregen en geen

levercirrose hebben, dezelfde levensverwachting hebben als personen zonder hemochromatose.

Nog maar vier jaar geleden, in 1996, werd door Feder het "hemochromatose-gen" geïdentificeerd. Dit gen werd HFE genoemd. Er werden twee mutaties (varianties van het gen) gevonden: *cys282tyr* en *his63asp*. Het eerstgenoemde gen komt het meest voor. •

*Uit IJzerwijzer nr 5 2000.
Bijdrage: Dr. C. Van Deursen*

Bron: J.C. Barton: A brief history of hemochromatosis. In: J.C. Barton en C.Q. Edwards: Hemochromatosis, genetics, pathophysiology, diagnosis and treatment; Cambridge University Press, 2000

in 1996, werd door Feder het "hemochromatose-gen" geïdentificeerd. Dit gen werd HFE genoemd. Er werden twee mutaties (varianties van het gen) gevonden: *cys282tyr* en *his63asp*

IJZERwIJZER

VREES VOOR VERZEKERBAARHEID

staat toepassing DNA-onderzoek in de weg

Twee derde van de Nederlanders vreest dat een DNA-onderzoek het moeilijker kan maken een levensverzekering af te sluiten. De regels hierover zijn onbekend en worden ervaren als onvoldoende vertrouwenwekkend. Dat blijkt uit een onderzoek dat is verricht door het informatiecentrum voor Erfelijkheid, het Erfocentrum.

Het Erfocentrum en het Verbond van Verzekeraars hebben naar aanleiding van het onderzoek afgesproken de regelgeving met betrekking tot erfelijk onderzoek meer onder de aandacht te brengen en waar nodig te verhelderen.

DNA-onderzoek naar het risico op erfelijke kanker vergroot de kans op vroegtijdige ontdekking van de kanker en adequate behandeling. Als mensen weten dat ze een verhoogd risico hebben op erfelijke kanker, is ook preventief onderzoek en vaak preventieve behandeling mogelijk. Daardoor kunnen mensen langer gezond blijven.

Het Erfocentrum vroeg 326 respondenten hoe zij tegenover DNA-onderzoek naar erfelijke belasting voor kanker staan. Opvallend is dat bijna twee derde van de respondenten (64%) bezorgd of zelfs zeer bezorgd is over de invloed van de uitkomst van DNA-onderzoek op de mogelijkheid van het afsluiten van een verzekering. Slechts 9% is daarover helemaal niet bezorgd, en 28% enigszins bezorgd. Deze resultaten komen overeen met die van vergelijkbaar onderzoek onder 1200 Amerikanen.

Regels zijn onbekend

In de praktijk vragen aanbieders van levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen niet naar resultaten van erfelijkheidsonderzoek bij verzekeringen tot een grensbedrag. Verzekeraars volgen daarmee regelgeving, die juist tot doel heeft eventuele drempels bij het aanvragen van erfelijkheidsonderzoek weg te nemen.



Ook boven deze 'vragengrens' wordt in veel gevallen niet naar resultaten van DNA-onderzoek geïnformeerd, hoewel dat volgens de regels wel zou mogen.

Aanvragers van een verzekering hebben echter vaak geen duidelijk beeld hoe de regels worden toegepast, wat zorgt voor terughoudendheid bij het kiezen voor genetisch onderzoek. Het Erfocentrum is van mening dat mensen weloverwogen moeten kunnen kiezen voor een genetisch onderzoek zonder bang te hoeven zijn voor negatieve gevolgen voor hun verzekeraarbaarheid. Dat standpunt wordt onderschreven door het Verbond van Verzekeraars, dat heeft toegezegd de bekendheid met de regels bij erfelijkheidsonderzoek te vergroten.

Het Verbond zal hier onder meer via zijn consumentenwebsite www.vanatotzekerheid.nl aandacht aan besteden.

Het Erfocentrum biedt op haar website www.erfelijkheid.nl een special over erfelijkheid en verzekeren aan.

Zorgprofessionals herkennen de terughoudendheid bij mensen die zich zorgen maken om de gevolgen van een erfelijkheidsonderzoek voor verzekeraarbaarheid. "Deze mensen zijn bang dat in de toekomst

de regels alsnog ongunstig uitgelegd kunnen worden", zegt Alma Schiphorst, psychosociaal medewerker erfelijkheidsadvies van het AMC Amsterdam. "We horen van familieleden dat mensen om deze reden erfelijkheidsonderzoek, ook waar gezondheidswinst mee te behalen is, uitstellen of er zelfs vanaf zien."

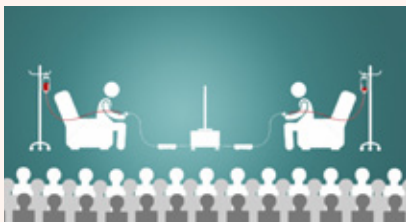
Klaas Dolsma, directeur van het Erfocentrum: "In de toekomst zal DNA-onderzoek steeds gewoner worden. Mensen die zich preventief laten onderzoeken op een erfelijke belasting mogen dan niet bang meer zijn daarop afgerekend te worden." Dat uitgangspunt onderschrijft Richard Weurding, algemeen directeur van het Verbond van Verzekeraars. "Wij vinden het belangrijk dat de verzekeraarbaarheid het doen van preventief onderzoek naar erfelijkheid niet in de weg staat. Juist daarom zijn deze afspraken gemaakt. Die gaan we nu meer onder de aandacht brengen". •



Kortnieuws

WELKOM IN DE BLOED-DORSTIGE WERELD VAN DE DIGITALE SPELLETJES

Computer- en videospelletjes bestaan al sinds de jaren vijftig en zijn tegenwoordig haast niet weg te denken. Van puzzels en schietspelletjes tot gesimuleerde sportspelletjes, voor iedereen is er wel wat wils. Sinds kort is het ook mogelijk om door het spelen van een videospelletje, een steentje bij te dragen aan de maatschappij.



De twee Canadese vrienden Taran Chadha en Jamie Umpherson hebben onlangs een prototype videogame op de markt gebracht, genaamd 'Blood Sport'. Het idee erachter? Een bloederig videospelletje. Elke speler is aan een infuus verbonden, welke met het computerspel in verbinding staat. Bij elke actie in het spel wordt vervolgens een seintje gegeven aan de machine, die zorgt voor een gedoseerde bloedafname. Niet thuis op de bank, maar bijvoorbeeld als een georganiseerd evenement onder gecontroleerde omstandigheden. De ontwerpers willen op deze manier aandacht vragen voor het tekort aan bloeddonoren. Of het prototype genoeg steun kan krijgen van bijvoorbeeld bloedbanken tot een volwassen project is nog even de vraag. Wie is er klaar voor een potje actief aan de tap? •

DOLFIJNEN MET IJZERSTAPELING

Kijk mama, daar heb je flipper en hij heeft ook hemochromatose! Het klinkt wellicht als het begin van een nogal aparte mop. Recent onderzoek (2012), door Liza Mazzaro en een tweede onafhankelijk onderzoek door Stephanie Venn-Watson, heeft echter laten zien dat onze salto-springende zoogdiervrienden weldegelijk ijzerstapeling kunnen ontwikkelen. Net als bij de menselijke variant van hemochromatose, kunnen dolfinen een te hoog serum Ferritine en Transferrine verzadiging ontwikkelen, met beschadigingen van de lever en andere organen tot gevolg.

De hemochromatose wordt echter niet veroorzaakt door een foutief HFE gen, zoals dat veelal bij de mens het geval is. Hemochromatose bij dolfinen is zeer waarschijnlijk niet erfelijk en heeft wellicht met het voedingspatroon te maken. Dolfinen in gevangenschap bleken namelijk gevoeliger te zijn voor ijzerstapeling dan hun wilde soortgenoten. Het teveel aan ijzer kan ook in de dolfinen worden teruggedrongen middels aderlatingen, al zal dat een hele kunst op zich zijn. Naast dolfinen zijn er nog tal van andere diersoorten die ijzerstapeling kunnen ontwikkelen. Zo is hemochromatose aangetroffen bij vogels in gevangenschap, zwarte neushoorns, vleermuizen en een aantal apensoorten. Verder onderzoek zal moeten uitwijzen of de verschillende varianten van niet-erfelijke hemochromatose overeenkomsten vertonen. Opheldering hierover zou een uitkomst kunnen bieden voor een verbeterde opsporing en behandeling van ijzerstapeling. •

*Isabel de Ridder
redacteur*

Bron: Comparative medicine, 2012, L. Mazzaro en Journal of Zoo and wildlife Medicine, 2012, S. Venn-Watson

CROWDFUNDING

Crowdfunding is een relatief nieuw verschijnsel wat op steeds meer fronten wordt ingezet.

Bij crowdfunding zamel je geld in voor je eigen project of idee, meestal zakelijk, waarvoor door bijvoorbeeld een bank geen lening wordt verstrekt. Vaak wordt een tegenprestatie aangeboden, afhankelijk van de hoogte van de bijdrage aan het uit te voeren project.

geef **GEZONDHEID**.nu

GeefGezondheid is de eerste Zorgcrowdfunding website. Wellicht een mogelijkheid om iets voor u zelf te realiseren wat niet meer met de middelen van vroeger kan.

Interesse?

<http://perssupport.nl/apssite/persberichten/full/2014/11/20/Eerste+zorgcrowdfunding+website+geeft+mensen+zelf+de+regie>

www.geefgezondheid.nu •