

Hereditaire hemochromatose

Perspectief van een MDL-arts

K. Soufidi, MDL-arts

29-11-2025, HVN georganiseerde lotgenotencontactdag te Hapert



Voorstellen

ZUYDERLAND > MEDEWERKERS > K. SOUFIDI

Lees voor



drs. K. Soufidi

Functie: MDL-Arts
BIG-nummer: 09912266101
Specialisme: Maag-Darm En Leverziekten, Endoscopie
Specialisatie: Hepatologie (Ziekten Van De Lever), Hemochromatose (Ijzestapeling)
Tel. nr polikliniek: 088 - 459 9760

Heerlen Sittard-Geleen Kerkrade Brunssum Echt

✓ ✓

- Bijna 10 jaar MDL-arts in Zuyderland MC
- Aandachtsgebied: hepatologie
- Grote hemochromatose populatie Zuid Limburg
 - Overname van patiënten dr. Van Deursen
- Nauwe samenwerking met MUMC+
- Goede samenwerking met internist/hematologen

MDL arts

- Maag Darm en Lever-arts
- Gespecialiseerd in ziekten van
 - Maag en dunne darm
 - Dikke darm
 - Alvleesklier
 - Lever en galwegen

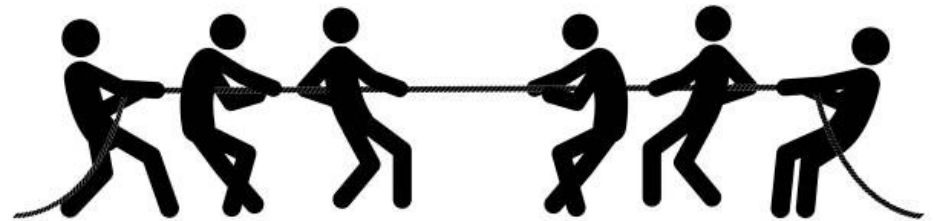


- Specialisatie lever en galwegen: hepatoloog

Ijzerstapeling bij internist of MDL arts?

MDL arts

- HH is een leverziekte
- HH veroorzaakt leverziekte



Ijzer

Ijzer meten in het bloed

- Ijzer = slecht oplosbaar in water
- Ferritine: opslag-eiwit
 - Te laag ferritine = ijzer te kort
 - Te hoog ferritine = meerdere oorzaken
- Transferrine: transport-eiwit
 - Darm -> bloed -> lever
 - TSAT: percentage transferrine gekoppeld aan ijzer
 - Hoog TSAT = veel transport ijzer darm -> lever

Ferritine ≠ ijzer

- Ferritine en TSAT zijn ook ontstekingsmarkers
- TSAT kan sterk schommelen
- Wanneer opletten:
 - Heel sterk verhoogd ferritine
 - Sterk wisselend ferritine
 - Laag TSAT
 - Tekenen van andere ziekte

Afwijkingen in ijzerwaardes

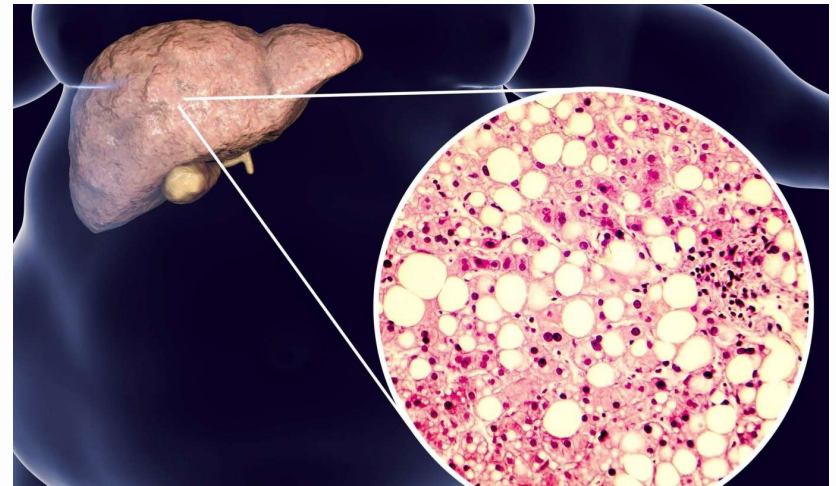
- Te **weinig** ijzer komt meeste voor
 - *Opname*: bv glutenallergie
 - *Inname*: bv vegetariër
 - *Verlies*: bv menstruatie, darmkanker
- Te **veel** ijzer
 - Primair genetisch: Hereditaire hemochromatose
 1. HFE gen afwijking
 2. Zeldzamere gen afwijkingen
 - Secundair: bloedziektes, transfusies

Oorzaken te hoog ferritine

1. **Hereditaire hemochromatose**
 - (aanleg voor) ijzerstapeling door afwijking HFE gen
 - Blijvend hoog ferritine en hoog TSAT
 - Geen grote schommelingen in korte tijd
2. **Andere oorzaken, maar GEEN ijzerstapeling**
 - Alcohol
 - Leverziekte: hepatitis (bv viraal) en leververvetting
 - Ontsteking/infectie
 - Beenmergziekte
3. **Combinatie van 1. en 2.**

Leververvetting

- Veel voorkomende oorzaak voor verhoogd ferritine
- Tegenwoordig belangrijke oorzaak voor leverziekte
- Diagnose: echo van de lever
- Oorzaken
 - Metabool syndroom (MAFLD)
 - Alcohol
- Leefstijladviezen en behandeling metabool syndroom
 - Aderlatingen geen oplossing/behandeling



Hereditaire hemochromatose

Hereditaire hemochromatose

- HFE gen mutatie
- Meest voorkomende: C282 en H63D mutaties
- Klassiek: homozygoot C282Y
 - Afwijkend gen van beide ouders
- Komt relatief vaak voor bij Europese afkomst
 - 1:227 tot 1:100

HFE gen overerving



Ouder 1

Ouder 2



Kind

- Normaal

- C282Y

- C282Y

- C282Y

- Normaal

- C282Y

- Normaal

- H63D

- Normaal

- **Homozygoot**

- Heterozygoot

- **Compound heterozygoot**

Van bloedwaarde naar diagnose

- Verhoogd ferritine \neq ijzerstapeling
- Genetische aanleg \neq ijzerstapeling
- Ijzerstapeling \neq niet ziekte
- = Lage klinische penetrantie
- Verhoogd ferritine: altijd brede blik behouden!

Komt een patiënt bij een MDL-arts ...

- Per toeval:
 - 45 jr man via bloedbank met hoog ferritine
- Familie screening via huisarts:
 - 35 jr gezonde man ivm broer met diagnose ijzerstapeling
- Via reumatoloog:
 - 45 jr vrouw met gewrichtsklachten en hoog ferritine
- Verdenking leverziekte via huisarts:
 - 60 jr man met levertestafwijkingen

Balans vinden tussen

- Geen diagnose missen



- Te veel diagnostiek
- Verkeerde diagnose

Vroege diagnose belangrijk

Familie screening of verhoogd ferritine

Vroege opsporing genmutatie



Voorkomen van (meer) ijzerstapeling



Voorkomen van (meer) orgaanschade



Voorkomen van ziekte

Stappen plan VOOR het stellen vd diagnose


1. Er aan denken
2. Blijvend verhoogd ferritine EN TSAT
3. Uitsluiten andere oorzaken
4. Genetisch onderzoek: HFE gen
5. (soms) MRI scan lever
6. (zeer zelden) leverbiopt

Diagnose hereditaire hemochromatose


Homozygote C282Y mutatie HFE gen

- Met ijzerstapeling
 - Verhoogd ferritine/TSAT
 - Geen andere oorzaken verhoogd ferritine
- Zonder ijzerstapeling
 - Normaal ferritine
 - Aanleg tot ontwikkelingen ijzerstapeling

Behandeling

- Aderlaten
Veel ervaring, kan in elk ziekenhuis
- Erythrocytaferese
Alleen bij Sanguin (bloedbank NL)
Bij sterk verhoogd ferritine
Bij moeizame aderlatingen

- Bloeddonor
Voorwaardes: bv ferritine 1x <100
- Maagzuurremmers
Bijwerkingen, dagelijks nemen

Sanquin (Bloedbank NI)

 Sanquin Bloedvoorziening		TG70.002.F.BB / versie 007 Aanvraagformulier therapeutische afereze / bloedafname op afdelocatie Sanquin	Status: Geldig Geldig: 01-06-2022 Pagina: 1 van 1
Naam patiënt: _____ Geboortedatum: _____ Geslacht: <input type="checkbox"/> man <input type="checkbox"/> vrouw BSN: _____ Adres: _____ Plaats: _____ E-mail: _____ Telefoon: _____			
Ziekenhuis: Zuyderland medisch centrum Afdeling: Poli MDL Aanvragend arts: Drs Soufidi Telefoon: 0884596760 Sein: _____ E-mail: mdl-centrum@zuyderland.nl			
Diagnose: hemochromatose C282Y homozygoot Genetische mutatie: _____ Gewenste datum eerste procedure : _____ Of: <input type="checkbox"/> Nog vast te stellen in overleg met de patiënt Frequentie onderhoudsbehandelingen: _____ Aantal procedures : _____ Type procedure <input type="checkbox"/> Volbloeddonatie <input checked="" type="checkbox"/> Erythrocytaferese <input type="checkbox"/> Plasma exchange			
Aanvullende gegevens			
Cardiologische afwijkingen: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Neurologische afwijkingen: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Pulmonale afwijkingen: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Anders: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Medicijnen: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Specificeer: _____ <small>Dit veld is verplicht als u een vraag met JA hebt beantwoord</small> Goede veneuze toegang in elleboogplooï aanwezig: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee Lengte: _____ cm Gewicht: _____ Kg TBV: _____ mL TPV: _____ mL			
Laboratoriumuitslagen			
Hb _____ mmol/L	Hematocriet _____ L/L	WBC _____ x10 ⁹ /L	
Ferritine _____ µg/L	Transferrine saturatie _____ %	Trombocyten _____ x10 ⁹ /L	
Totaal eiwit _____ g/L	IgG/IgM _____ g/L	iCalcium _____ mmol/L	
De behandelend arts is verantwoordelijk voor: <small>(onder verwijzing naar de behandelovereenkomst tussen Ziekenhuis en Sanquin)</small>			
<ul style="list-style-type: none"> De informatieverstrekking aan en verkrijging van toestemming van patiënt voor therapeutische afname Periodieke bepaling van de ferritine bij de hemochromatosepatiënt 			
Met ondertekening verklaart de behandelend arts, dat de gezondheidssituatie van de patiënt het toelaat om in een extramurale setting te worden behandeld, te weten op een afdelocatie van Sanquin. De door Sanquin Bloedbank berekende prijs is conform de vigerende vastgestelde prijslijst.			
Datum aanvraag _____ Naam aanvragend arts _____ Drs Soufidi		Vink af voor akkoord <input checked="" type="checkbox"/>	
Dit formulier invullen en als attachment bij e-mail versturen aan: UTGNoord@sanquin.nl of UTGZuid@sanquin.nl			
Datum ontvangst _____	Naam Sanquinarts _____	Paraaf Sanquinarts _____	

- Medisch specialist
 - Aanmelden
 - Eind verantwoordelijk
 - Hoofdbehandelaar
- Voorwaardes
 - Bv bloeddonor <64 jaar
 - Bv ernstige hart/vaatziekten
- Bloeddonatie
 - Mannen: max 5x per jaar
 - Vrouwen: max 3x per jaar

Streef waardes

Stabiele ferritine binnen laag normale range

- TSAT beloop
- Geen bewezen streef waarde
- Beloop in de tijd
- Andere oorzaken stijging ferritine?
- Bijwerkingen behandeling
- Verwachtingen toekomst

- Klachten?

Orgaanschade: de lever

Leverschade

Met name bij ferritine >1000 bij diagnose

1. Lever

- Levertestafwijkingen
- Cirrose tekenen

2. Gewrichten

- Vroegtijdige artrose en gewrichtsklachten
- Vaak via reumatoloog

3. Zeldzaam andere organen

- Op geleide van klachten/symptomen

Lever fibrose en cirrose

- Verlittekening = fibrose stadium I tm IV
- Fibrose IV = cirrose
 - Echo of CT lever
 - Fibroscan
- Cirrose
 - Begin stadium: geen klachten
 - Kans op leverfunctiestoornissen
 - Kans op leverkanker
 - Half jaarlijks bloed-controle en echo-lever

Fibroscan

- Niet-invasieve test
 - Meten stijfheid vd lever
 - Hogere score = grotere stijfheid = meer fibrose
- Bij wie:
 - Ferritine >1000
 - Ijzerstapeling + levertestafwijkingen
 - Tekenen van cirrose bij bloedonderzoek/beeldvorming



Take home message

- Verhoogd ferritine \neq ijzerstapeling
- Alertheid maar ook brede blik voor diagnose EN tijdens behandeling
- Vroege opsporing om orgaanschade te voorkomen
- Fibroscan om leverschade te meten
- Bloedbank: bloeddonatie en erythrocytaferese