



Hemokromatózis (ORPHA 465508*)

* AZ ORPHA a EURORDIS által kidolgozott kódrendszer a BNO kóddal nem rendelkező ritka betegségekre. A hemokromatózisos beteg e-profiljába ORPHA 465508 kódot kell bejegyezni.

Gyakorisága: Magyarországon genetikusan minden 300. személy lehet érintett - a penetrancia ennél alacsonyabb.

Diagnózisa:

MAGAS SZÉRUM VAS ESETÉN:

Egy hónapig hagyja el a páciens:
- vastartalmú étrend-kiegészítőket
- C-vitamint, CoQ10 vitamint
- alkoholt; egy hónap után kontroll

FIATAL FELNÖTTEK SZŰRÉSE:

23 éves kor felett

KORAI TÜNETEK:

gyengeség
depresszió
ingerlékenység
ízületi panaszok
impotencia
elmaradó menstruáció
hasi fájdalom

KÉSŐI TÜNETEK:

bronz színű bőr
májzsugor
májrák
cukorbetegség
szívelégtelenség
hormonális zavarok
ízületi fájdalmak
krónikus hasi fájdalom
gyengeség
fokozott fertőzőeshajlam
lépnagyobbodás

LABORATÓRIUMI VIZSGÁLAT

- Transzferrin saturatio: >45%
- Serum ferritin:
>300 ug/L férfiaknál
>120 ug/L nőknél
- CRP normal

?

NEM

IGEN

1-es típusú hemokromatózis nem valószínűsíthető.
Ha a labor arra utal, más hemokromatózis alaptípus keresendő - illetve más betegség

Továbbküldés: hematológia vagy hepatológia vagy gastroenterológia szakrendelésre, 1-es típusú hemokromatózis gyanújával

Kezelése: A hemokromatózis a szérumban lévő vas szintjének ellenőrzése mellett rendszeres vérelbocsátásokkal kezelhető: a célértékek (normál ferritin) eléréséig gyakori, 1-4 hetente, később fenntartó, évi 2-5 venesecció szükséges (alkalmanként 300-450 ml).



VASBÓL IS MEGÁRT A SOK!

Hemokromatózis = vastűlterhelődés

Genetikailag igazolt hemokromatózis esetén a recesszív öröklődés miatt szükséges a családszűrést is elvégezni. A tünetmentes, megfelelő ferritin szintű érintettek esetén is **szükséges az évenkénti ellenőrzés**; javasoljuk, hogy rendszeresen adjanak vért.

2017 óta klinikai tünetek hiányában az érintett **véradó lehet**, az egészséges donorokkal azonos feltételekkel, de jeleznie kell véradásnál, hogy hemokromatózisa van.

A hemokromatózis **időben való felismerése és kezelése fontos**, mert ha későn diagnosztizálják, a **szövődmények visszafordíthatatlanok**, néha halálosak lehetnek. **Egészséges életmód, rendszeres ellenőrzés és fenntartó kezelések mellett teljes életet élhet a hemokromatózis génjeinek hordozója.**



Hemokromatózisos Betegek Egyesülete

www.hemokromatozis.hu

info@hemokromatozis.hu

4125 Budapest, Kútvölgyi út 4.

1088 Budapest, Szentkirályi u.46

Egyesületünk célja, hogy a hemokromatózis közismertté váljon, és elérjük, hogy a hibás géneket hordozó személy a korai diagnózisnak, az időben megkezdett kezelésnek és a rendszeres ellenőrzésnek köszönhetően ne váljon vastűlterhelődéses beteggé.

A Kútvölgyi Klinikán évente kétszer tartunk betegtalálkozót, június elején Világnapi rendezvényt. Minden érdeklődőt várunk!



BETEGSZERVEZETEK
MAGYARORSZÁGI
SZÖVETSÉGE

Támogatók:

