

## Felállítani a diagnózist

Vérmintából történő mérés alapján

- > transferrin szaturáció<sup>(1)</sup>
- > serum ferritin koncentráció<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> vas-szállító fehérje a vérben

<sup>(2)</sup> vasast tároló fehérje a szervekben



Adenosine and Thymine base  
Guanosine and cytosine base

A vér vagy nyál génvizsgálata biztosítja a diagnózist.

A Hemokromatózis leggyakoribb formájának igazolására a genetikai tesztben a C282Y/C282Y (heterozygota) mindkét DNS szálon jelenlevő mutációját vizsgálják. A többi ritka formák, az úgynevezett **nem-HFE** specifikus mutációk kivizsgálására nemzeti és az azzal kapcsolatban álló nemzetközi laboratóriumok állnak rendelkezésre.

## Egy családban előforduló beteg esetén

Amennyiben a teszt pozitív, a beteg felelőssége tájékoztatni közvetlen hozzátartozóit, felhívni figyelmüket arra, hogy tegyék meg a megfelelő lépéseket a betegség kialakulásának megelőzésére.



European Federation of Associations of Patients  
with Haemochromatosis

Hemokromatózisos Betegek Társaságának  
Föderációja

4, rue Paul Demange  
78290 CROISSY-SUR-SEINE

E-mail : efaph@gmx.eu

www.european-haemochromatosis.eu

## EFAPH céljai

A szakma és a nagyközönség minél szélesebb körben történő megismertetése az örökletes hemokromatózissal.

Minél több ország bevonása a betegség kialakulásának minél szélesebb körben megvalósuló megelőzése, kezelése és kutatása érdekében.

Segíteni a betegszervezetek felállítását, működését abból a célból, hogy egyre bővülő lehetőségeik legyenek a gondozás, kezelés, életminőség javítása és minél hosszabb betegtúlélés elérése terén.

 Ausztria*	 Írország
 Belgium	 Olaszország
 Franciaország	 Egyesült Királyság
 Németország	 Norvégia
 Görögország*	 Portugália
 Magyarország	 Spanyolország
 Izland	 Svájc*

\* Tervezett



Hemokromatózisos Betegek Egyesülete

1088 Budapest, Szentkirályi u. 46.  
e-mail: info@hemokromatozis.hu  
honlap: www.hemokromatozis.hu

# HEMOKROMATÓZIS

## Vastúlterhelődéssel járó megbetegedések



## Információ- Megelőzés Kezelés



# Mi a Hemokromatózis?

## Vastűterhelődés

A hemokromatózis progresszív és kiterjedt vastűterhelődést jelent az emberi szervezetben belül. Kezelés nélkül egy sor komoly megbetegedéshez vezet különösen olyan, a vaslerakódásban leginkább érintett szervekben, mint a máj, a szív, a hasnyálmirigy, az ízületek és végül a betegek halálának okozója.

A hemokromatózis örökletes megbetegedés. A beteg szülei és gyermekei egy kromoszóma szálon hordozzák a C282Y génmutációt.

## A BETEGSÉG LEGGYAKORIBB FORMÁJA

A leggyakoribb mutáció a **HFE** génben, amit C282/C282Y-al jelölünk, felelős a hemokromatózis leggyakoribb formájáért. Ez a mutáció jelentős vasszintet eredményez a vérben, ezáltal súlyos szervkárosodásokat okozva: krónikus fáradtságérzet, májzsugor, májrák, cukorbetegség és szívelégtelenség.

Ez a mutáció nagyon gyakran fordul elő, főként az észak Európai országokból származó népeknél, különösen, akik kelta eredetiek.

## Örökletes megbetegedés

## A BETEGSÉG LEGRITKÁBB FORMÁI

A kisgyermek és a tizenévesek is szenvedhetnek súlyos vastűterhelődésben csakúgy, mint a felnőttek. Azon ritka fiatalos esetekben, melyekben a mutáció nem a **HFE** génben van, valószínűleg a hemojuvenil, hepcidin, ferroportin, vagy más gén lehet érintett...

Ezek a ritka vastűterhelődéses formák a világon mindenütt előfordulnak.

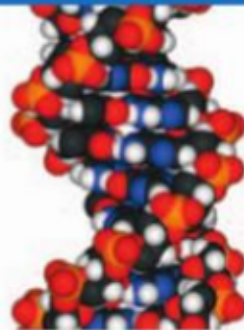
Nemzeti referencia központok specializálódtak a vastűterhelődéses megbetegedésekre és rendelkezésre állnak a diagnózis felállítására és a kezelés irányítására.

A hemokromatózis legritkább, nem HFE génhez kötött formái még nem teljesen tisztázottak.

## Korai diagnózis

**Nem specifikus figyelmeztető jelek**, félrevezetőek lehetnek és ezért késleltethetik a diagnózist:

- > szokatlan és krónikus fáradékonyság,
- > fájdalmas ízületek,
- > szívritmus zavarok,
- > cukorbetegség,
- > szexuális zavarok,
- > A bőr szürkés elszíneződése...



Abban az esetben, ha a Hemokromatózis megbetegedés korán felismerésre kerül, időben kezelik és megfelelően gondozzák, a beteg normális életet élhet és az élettartama sem lesz rövidebb az átlagosnál.

Másrészről viszont, a betegség felismerésének és kezelésének

hiányában, az állapot folyamatosan romlik, és az életkilátások rosszak.

Jelenleg a betegséget nem igazán ismerik a legtöbb európai országban.

Ugyanakkor minden háromezredik egyén érintett lehet ebben a vastűterheléssel járó genetikai megbetegedésben. Európában ez mintegy 2,2 millió embert jelent. Az Ir népesség a leginkább érintett: 80 emberből egy homozigóta mutáns.

## Gyors és megalapozott gondozás



Manapság a kezelés nagyrészt időszakonkénti vérlebcátásból áll, a vastűterhelődés elhárítása érdekében.

A kezelőorvos megállapítja a vérlebcátások gyakoriságát és esetenkénti mennyiségét.

Az első alkalmakkor (bevezető kezelés) hetente történik vérlebcátás, egészen addig, míg a vastűterhelődés megszűnik.

A második fázisban (fenntartó kezelés) a vérlebcátásokra egyre ritkábban kerül sor: havonta, majd félfévente egyszer, a vastűterhelődés visszatérének megelőzésére.

Az orvosi kutatások jelenleg azt vizsgálják, milyen gyógyszerek alkalmazásával lehetne a vérlebcátásokat

kiváltani, vagy annak alternatíváját adni. A vasanyagcsere minél jobb megismerése ebben a tekintetben is kívánatos.

