



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

KORAI TÜNETEK:

- gyengeség
- depresszió
- ingerlékenység
- izület panaszok
- impotencia
- elmaradó menstruáció
- hasi fájdalom

FIATAL FELNÖTTEK SZŰRÉSE:

23 éves kor felett

KÉSŐI TÜNETEK:

- bronz színű bőr
- májzsugor
- májrák
- cukorbetegség
- szívelégtelenség
- hormonalis zavarok
- izület fájdalmak
- krónikus hasi fájdalom
- gyengeség
- fokozott fertőzőeshajlam
- hajlam
- lépnagyobbodás

LABORATÓRIUMI VIZSGÁLAT

- Transferrin 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

Kezelés: 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 venesectio szükséges (alkalmanként 300-450 ml).



VASBÓL IS MEGÁRT A SOK!

Hemokromatózis = vastűlterhelődés

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

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.

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

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 beteg-találkozót, június elején Világnapi rendezvényt. Minden érdeklődőt várunk!

Támogatók:



BETEGSZERVEZETEK
MAGYARORSZÁGI
SZÖVETSÉGE