



Könnte es eine Hämochromatose-Arthropathie sein?

Einleitung:

Bis zur Stellung ihrer Diagnose können Patienten mit hereditärer Hämochromatose (HH) bis zu 7 Jahre lang oder länger bereits Symptome haben. Damit verzögert sich der Therapiebeginn zur Reduktion des Gesamteisenspeichers - meistens durch Aderlässe - zur Prävention von Leberzirrhose, Leberkrebs, Diabetes mellitus und Herzinsuffizienz. Gelenkschmerzen sind sehr häufig: Vor Diagnosestellung sind mehr als 75% aller Patienten davon betroffen. Die folgenden Merkmale sind charakteristisch für eine Arthropathie bei Hämochromatose (HA) und können helfen, eine HH frühzeitiger zu diagnostizieren.

Demographie

Früh einsetzende Gelenkschmerzen, meistens im 5. Lebensjahrzehnt, können aber teilweise auch schon ab dem 3. Lebensjahrzehnt auftreten.

Symptome

Gelenkschmerzen, auch in Kombination mit Morgensteifigkeit, können zusammen mit unerklärlicher Müdigkeit und Erschöpfung auftreten. Meistens treten diese Symptome ohne vorangegangenes Trauma oder andere abgrenzbare Ursachen auf.



Klinische Merkmale

Bei HA ist die Beweglichkeit eingeschränkt, und es tritt eher eine derbe Schwellung als eine Weichteilschwellung betroffener Gelenke auf. Auch wenn die klinische Präsentation an eine Osteoarthrose (OA) denken lässt, sind die hauptsächlich beteiligten Gelenke an atypischer Lokalisation für eine Osteoarthrose (OA), z. B. an den Sprunggelenken sowie an den 2. und 3. Fingergrundgelenken. Betroffene können hierdurch Schwierigkeiten haben, eine Faust zu machen. Die HA kann auch OA-typische Gelenke wie z. B. die Fingermittel-, die Hüft- und Kniegelenke betreffen.

Die Befunde in der Bildgebung – ähneln weitestgehend denen des Osteoarthritis-Röntgenbildes. Wegweisend können sein: Ausgeprägte Osteophyten, 'Haken-förmig', an den Fingergrundgelenken, aus den metacarpalen Köpfchen hervorgehend, und an den ersten Fingergrundgelenken dorsal lokalisiert. Weitere häufige Merkmale sind subchondrale Zysten, gelegentlich auch eine Chondrokalzinose (meistens im Hand- und Kniegelenk).

Im **MRT** finden sich zahlreiche und/oder große Knochenmarksläsionen (hauptsächlich Zysten), einen Verlust der Knorpelhöhe und Osteophyten. Im Sprunggelenk kann eine klinisch manifeste HA lange Zeit nur im MRT nachgewiesen werden.



Zusammenfassung

Der Verdacht auf eine HA besteht bei allen Betroffenen < 60 J. mit mutmaßlicher OA bei:

- Fehlenden abgrenzbaren Ursachen, z. B. physisches Trauma, inklusive Bandverletzungen, angeborene Anomalien, bestehender entzündlicher Arthritis oder wegweisender Familienanamnese
- Beteiligung der 2. und 3. Fingergrundgelenke und/oder der Sprunggelenke
- Floriden Osteophyten und Zysten in der Bildgebung
- Unerklärliche Müdigkeit und Erschöpfung

Wenn Sie einen Patienten mit diesen Merkmalen identifizieren, möglicherweise begleitet von erhöhten Transaminasen, untersuchen Sie auf das Vorliegen einer Eisenüberladung, indem Sie Transferrin-Sättigung und Serum-Ferritin bestimmen, und/oder überweisen Sie den Patienten an einen Rheumatologen.

Literaturangaben

1. Richardson A, Prideaux A, Kiely PDW. Haemochromatosis: unexplained MCP or ankle arthropathy should prompt diagnostic tests; findings from two UK observational cohort studies. *Scand J Rheumatol* 2017; 46: 69-74. DOI: 10.3109/03009742.2016.1155645
2. Sahinbegovic E, Dallos T, Aigner E, Axmann R, Manger B, Englbrecht M et al. Musculoskeletal disease burden of hereditary haemochromatosis. *Arthritis Rheum* 2010; 62: 3792-8.
3. Carroll GJ, Breidahl WH, Bulsara MK, Olynyk JK. Hereditary haemochromatosis is characterised by a clinically definable arthropathy that correlates with iron load. *Arthritis Rheum* 2011; 63: 286-94

Die HARI Gruppe

Dr Axel Braner, Rheumatologe, Universität Frankfurt, Frankfurt/Main, Deutschland

Dr Barbara Butzeck, Patientenvertreterin, HVD Deutschland, EFAPH Frankreich

Dr Graeme Carroll, Rheumatologe, Universität Notre Dame, Freemantle, Australien

Dr Stephanie Finzel, Rheumatologe, Universität Freiburg, Freiburg, Deutschland

Prof. Pascal Guggenbuhl, Rheumatologe, Universität Rennes, Rennes, Frankreich

Dr Patrick Kiely, Rheumatologe, St George's Healthcare NHS Foundation Trust, London, UK

Dr Jochen Zwerina, Rheumatologe, Hanusch-Krankenhaus, Wien, Österreich

HARI hat auch Patientenempfehlungen herausgegeben zum Thema 'Therapie der Hämochromatose-Arthropathie' sowie 'Osteoporose und Genetische Hämochromatose'.

Juni 2018

