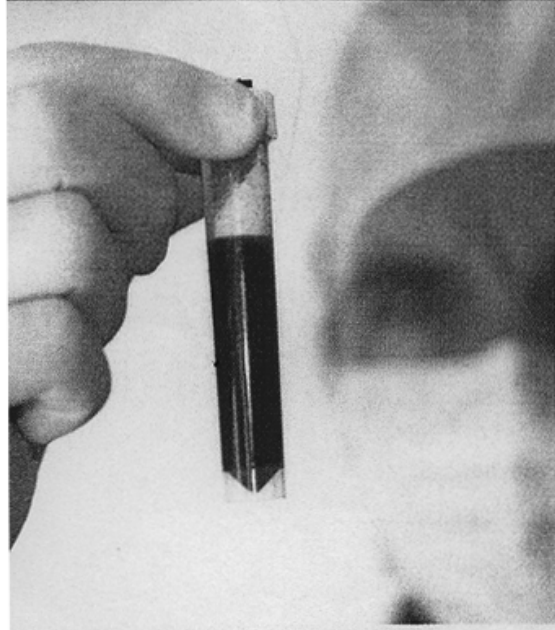


Bei der familiär auftretenden Form der Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) kommt es zu einer erhöhten Resorption von Eisen im Körper. Die Ursache: ein Gendefekt.

Hämochromatose



Zu viel Eisen im Körper

Das Tückische an dieser Krankheit: Betroffene können jahrelang vielfältige oder auch keine Beschwerden haben. Wird rechtzeitig diagnostiziert, kann mit Aderlass (!) erfolgreich behandelt werden.

TEXT: CARINA GIGLER

Normalerweise wird die Aufnahme von Eisen gut über einen Feedback-Mechanismus reguliert, bei der Hämochromatose funktioniert dieser Mechanismus aber nicht“, erklärt Prof. Dr. Peck-Radosavljevic von der Abteilung Gastroenterologie und Hepatologie an der Medizinischen Universität Wien. Und das bedeutet für die Betroffenen, dass Eisen übermäßig aufgenommen wird, sich in verschiedenen Organen ablagert und über Jahre zum Funktionsverlust der Organe führen kann. Dr. Peck-Radosavljevic: „Die molekularen Grundlagen des Gendefektes und der Pathophysiologie wurden in den letzten Jahren kontinuierlich erforscht. Das Grundproblem dürfte in einer ungebremsten Aufnahme von Eisen über die Nahrung bestehen.“

Jahrelang ohne Beschwerden?
Oft besteht trotzdem jahrelang Beschwerdefreiheit. Kommt es zur Beeinträchtigung der Organe, können je nachdem etwa Diabetes, Gelenksbeschwerden, Leberzirrhose oder Herzversagen auftreten, alleine oder in Kombination.
„Die klassische Therapie der Hämochromatose ist immer noch der Ader-

lass. Er ist einfach und sehr effektiv,“ weiß Dr. Peck-Radosavljevic. Heilung erfolgt dadurch keine, jedoch können Organschäden langfristig verhindert und ein beschwerdefreies Leben gewährleistet werden, so Dr. Peck.

Frühsymptome wie Müdigkeit und Gelenksbeschwerden sind oft unspezifisch. „Wer die Diagnose bekommen hat, sollte sich zunächst glücklich schätzen, dass eine Erklärung für die Symptome und Beschwerden, die vielfältig sein können, gefunden wurde“, berichtet Dr. Barbara Butzeck von der Hämochromatose-Vereinigung Deutschland. Denn aus Erfahrung weiß sie, dass „oft viel Zeit bis zur richtigen Diagnosestellung“ vergeht.

Früherkennung wichtig!
Für mehr Aufklärungsarbeit setzt sich Frau Dr. Butzeck daher tatkräftig ein. Etwa auf Veranstaltungen,

durch Broschüren und in den Vorlesungen vor MedizinstudentInnen. Eines der nächsten Ziele: eine eigene Gruppe aus Österreich, die es bis dato in der europäischen Hämochromatose-Vereinigung noch nicht gibt.

Schwierige Diagnose
Einen ersten diagnostischen Hinweis erhält man zumeist durch Untersuchungen aus dem Serum. Etwa durch ein massiv erhöhtes Ferritin und durch eine über 45 % erhöhte Transferrin-Sättigung, die an die Möglichkeit des Vorliegens einer Hämochromatose denken lassen sollten, so Dr. Peck-Radosavljevic, „obwohl diese Parameter durch verschiedene Faktoren beeinflusst werden können und kein Beweis für Hämochromatose sind“.

Gesichert wird die Diagnose meist durch zwei bekannte Mutationen im Hämochromatose-Gen. ■

Rat&Hilfe

- Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V., Tel.: 0049/(0)700-48 33 86 74, Info@haemochromatose-org, Internet: www.haemochromatose.org
- Klinische Abteilung Gastroenterologie und Hepatologie und Ambulanz für Hämochromatose, AKH Wien, Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien, Tel.: 01/40400-4741 DW und 01/404 00-4750 DW.

Foto: Thomas B-Fotolia.com