

Hyperferritinemie wel of geen hemochromatose

Doel van de werkafpraak is de huisarts middelen aan te reiken om een hoog ferritine te kunnen interpreteren.

Hemochromatose is een ziekte, die gepaard kan gaan met stapeling van ijzer in diverse weefsels en kan leiden tot orgaanschade. Er is onderscheid in primaire en secundaire hemochromatose. De **primaire** vorm is een autosomaal recessief overervende aandoening bij mensen van Noord-Europese afkomst waarbij er in de darmmucosa een verhoogde opname van ijzer plaatsvindt. 10-15% van de uit Noord Europa afkomstige Nederlandse bevolking is drager, dus heterozygoot van het HFE-gen (C282Y mutatie) en 0,25-0,50% homozygoot voor het HFE-gen. De klinische penetrantie van homozygotie naar ijzerstapelingsziekte is waarschijnlijk laag (< 10%). Daarnaast is er nog de compound heterozygotie, dat wil zeggen heterozygotie voor de C282Y mutatie en de zeldzamere H63D (C282Y/H63D) met een waarschijnlijk nog veel lagere klinische penetrantie. Bij de **secundaire** vorm ontstaat de ijzerstapelingsziekte als gevolg van bloedtransfusies, onnodige ijzerbehandeling of verhoogde gestoorde aanmaak of verhoogde afbraak van erythrocyten.

Ferritine is een positief acute fase eiwit. Bij een infectie kan het ferritine verhoogd zijn. Daarom is het verstandig altijd het CRP mee te laten bepalen.

De **symptomen van ijzerstapelingsziekte** openbaren zich vaak op latere leeftijd (bij mannen > 40 jaar, bij vrouwen > 50 jaar) en zijn divers. Vaak wordt de oorzaak niet onderkend. Klachten kunnen zijn: moeheid, gewrichtsklachten, diabetes mellitus, buikklachten, impotentie, hart en vaat ziekten, huidpigmentaties. Deze klachten afzonderlijk zijn geen reden om hemochromatose-diagnostiek te doen, een combinatie van klachten zou wel een reden kunnen zijn. Vraag bij de anamnese naar bloedtransfusies, leverziekten, infecties, alcoholgebruik en voorkomen in de familie.

Huisarts

Beleid bij hyperferritinemie en normaal CRP

- De huisarts bepaalt de transferrinesaturatie. Als deze >45% is, dan nuchter herhalen en indien weer verhoogd, verwijst de huisarts naar de internist.
- Als transferrinesaturatie < 45% is, dan kan de huisarts op zoek gaan naar andere oorzaken zoals metabool syndroom, diabetes mellitus, leverlijden (steatosis hepatis) en alcoholgebruik
- Bij ferritine >1000 µg/l en transferrinesaturatie <45% overlegt de huisarts met de internist
- 1^e graads familieleden met hemochromatose verwijst de huisarts direct door naar de internis

Internist

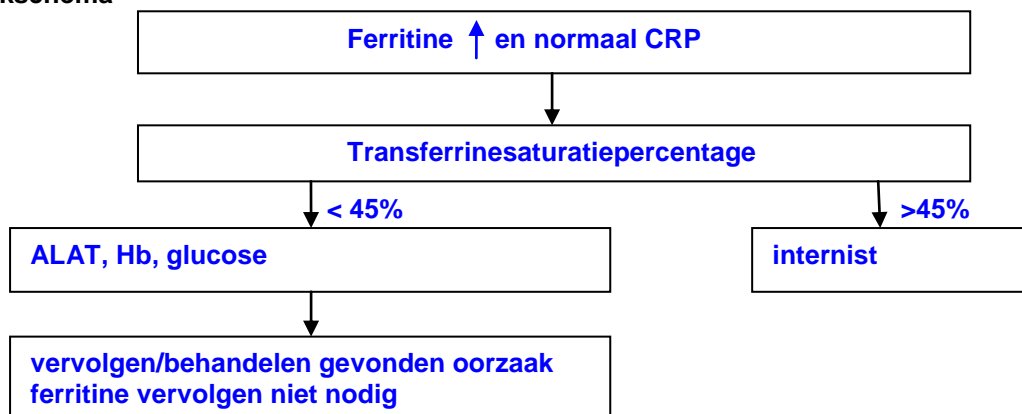
Aanvullend onderzoek: door internist

- Genotypering HFE
- Zelden leverbiopsie; alleen bij twijfel ijzerstapelings of verdenking cirrose (bv: bij ferritine >1000µg/l)
- MRI t.b.v. semi-kwantitatieve bepaling van ijzer in de lever; soms als tussenstap voor leverbiopsie
- soms echo hart op geleide van symptomen.

Genetisch onderzoek bij 1^e graads familieleden.

Behandeling: aderlaten, streefwaarde ferritine < 100 µg/l

Werkschema



ICPC Codering:

B 85 Onverklaarde afwijking bloedonderzoek

Aanleiding voor deze werkafpraak is de ontwikkeling van een DTO (diagnostisch toets overleg) Hemochromatose. Op verzoek van de huisartsen is hiervan een samenwerkingsafpraak afgeleid.

Literatuur:

- DTO Hemochromatose, 2014
- LESA rationeel aanvragen van laboratoriumdiagnostiek, NHG, 2012
- Richtlijn hereditaire hemochromatose, NIV, 2007

Samenstelling werkgroep: dhr. A.F.M. Bartels, huisarts; dhr. dr. M. Hoogendoorn, internist-hematoloog; mw. G.J. Vermeer, medisch coördinator MCC Leeuwarden met aanvullingen van dhr. .dr. R.F.J. Kemperman, klinisch chemicus september 2014