

## Ferritinspiegel erhöht

# Ist es eine Hämochromatose?

Die Hämochromatose ist die häufigste genetische Erkrankung in Deutschland. Sie führt durch gesteigerte Resorption von Eisen zu einer langsamen, progredienten Eisenüberladung verschiedener Organsysteme. Der gute alte Aderlass ist nach wie vor Therapie der Wahl.

— Der Hämochromatose liegen autosomal-rezessiv vererbte Mutationen des HFE-Gens zugrunde. Homozygote Anlageträger finden sich mit einer Häufigkeit von 1:200–1:400 in der Bevölkerung, heterozygote Anlageträger mit einer Häufigkeit von 1:10.

Die klinische Penetranz der Mutationen ist allerdings sehr unterschiedlich, erklärte Prof. Uta Merle, Heidelberg. Das liegt daran, dass die Eisenspeicher auch durch zahlreiche nicht vererbte Faktoren beeinflusst werden, wie z. B. Eisenzufuhr, Magensäuresekretion, Konsum von Alkohol, Tee und Kaffee, metabolisches Syndrom, Blutverluste oder Magen- bzw. Darmresektionen. Bei Veganern manifestiert sich die Krankheit seltener, weil sie wenig Eisen aufnehmen. Insgesamt wird die Hämochromatose bei 60–75% der Anlageträger manifest.

### Transferrinsättigung entscheidend

Je mehr Eisen sich im Körper befindet, desto mehr Hepcidin bildet die Leber normalerweise. Dieses blockiert die Eisenaufnahme im Darm, wie Merle erläuterte. Liegt eine Hämochromatose vor, bildet die Leber zu wenig Hepcidin, sodass enteral permanent zuviel Eisen

aufgenommen wird. Die Transferrinsättigung ist deshalb unabhängig vom Stadium der Hämochromatose erhöht. Ein Wert über 45% macht eine Hämochromatose wahrscheinlich.

Erst ab Ferritinwerten über 1.000 µg/l macht sich die Eisenüberladung in verschiedenen Organsystemen bemerkbar: Am häufigsten betrifft sie die Leber und setzt dort eine Fibrosierung in Gang. Mittels Fibroscan nach einer Fibrose zu suchen, macht ebenfalls erst bei Ferritinwerten oberhalb von 1.000 µg/l Sinn. Bei Patienten mit Leberzirrhose wird zusätzlich alle sechs Monate ein Screening auf ein hepatozelluläres Karzinom (HCC) empfohlen, weil das HCC-Risiko bei Hämochromatose sehr hoch ist.

Die Eisenüberladung kann auch anderen Organen zusetzen: den B-Zellen des Pankreas, dem Myokard, den gonadotropen Zellen der Hypophyse und den Gelenken. Die Folgen sind Diabetes, Kardiomyopathie, Impotenz, Amenorrhö oder Arthropathie.

### Eisenüberladung stoppen

Therapie der Wahl sind regelmäßige Aderlässe, z. B. alle 1–2 Wochen 500 ml. Darunter können sich auch fortgeschrit-



Regelmäßige Aderlässe sind für Hämochromatose-Patienten lebensrettend.

tene Fibrosen wieder zurückbilden. Auch Manifestationen an anderen Organen bessern sich mit Ausnahme der Arthropathie. Überdies kann durch eine Aderlasstherapie das Neuaufreten von Endorganschäden verhindert werden.

Mit der Therapie kann man unverzüglich beginnen, wenn eine Hämochromatose mittels Gentest bestätigt ist und der Ferritinspiegel > 200 µg/l (Frauen) bzw. > 300 µg/l (Männer) liegt. Mit dem ersten Aderlass soll der Ferritinspiegel auf < 50 µg/l gesenkt und dann langfristig unter 100 µg/l gehalten werden. Man darf es mit der Ferritinsenkung aber auch nicht so übertreiben, dass irgendwann auch das Myoglobin entsättigt wird und der Patient Beschwerden bekommt. Man kann auch ein Ferritin-gesteuertes Vorgehen wählen: Der Ferritinspiegel wird alle drei Monate kontrolliert. Überschreitet er 100 µg/l, lässt man den Patienten wieder zur Ader.

Dr. med. Angelika Bischoff

• DGIM-Kongress Mannheim, 29. April bis 2. Mai 2017

## Erhöhtes Ferritin kann viele Ursachen haben

Bei etwa 13% der Menschen, die einen Hausarzt aufsuchen, findet man nach einer großen amerikanischen Erhebung einen erhöhten Ferritinspiegel. Von den Menschen mit erhöhtem Ferritin haben aber nur 2,6% eine Hämochromatose. In den meisten Fällen liegen andere Ursachen zugrunde wie Alkoholmissbrauch, Entzündung oder metabolisches Syndrom. Bei etwa 15% der Patienten mit metabolischem Syndrom und 50% der Patienten mit Fettlebererkrankung findet sich ein Dysmetabolic Iron Overload Syndrome (DIOS) mit leichter hepatischer Eisenüberladung. Das Ferritin ist erhöht, aber im Unterschied zur Hämochromatose findet sich eine normale Transferrinsättigung. Ausschließen lässt sich die Hämochromatose durch eine Transferrinsättigung unter 45%.

