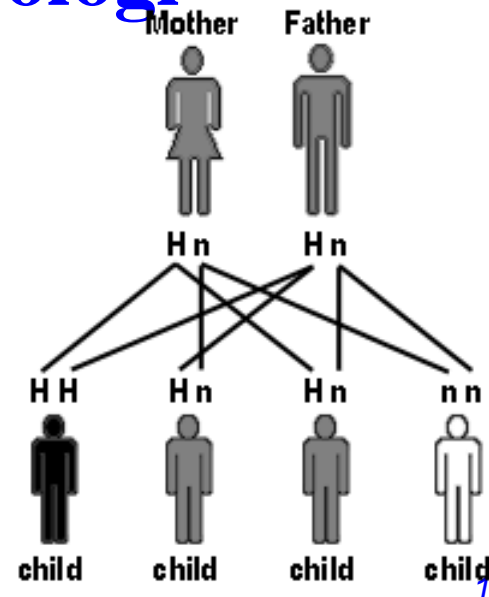


# Genetisk *HFE*-Hæmokromatose

## De nye retningslinier for Diagnose og behandling

Dansk Selskab for Gastroenterologi  
og Hepatologi 2017

Nils Milman, Speciallæge  
Dansk Hæmokromatoseforening



# Dansk Hæmokromatoseforening

## Danish Haemochromatosis association (DHA)

- Foreningen er baseret på frivillig, ulønnet indsats fra medlemmerne og bestyrelsen
- Tak til alle medlemmer og bestyrelsesmedlemmer der gennem årene har bidraget til foreningens trivsel
- Tak til Kirsten Børgesen for ihærdig indsats for hæmokromatose-sagen

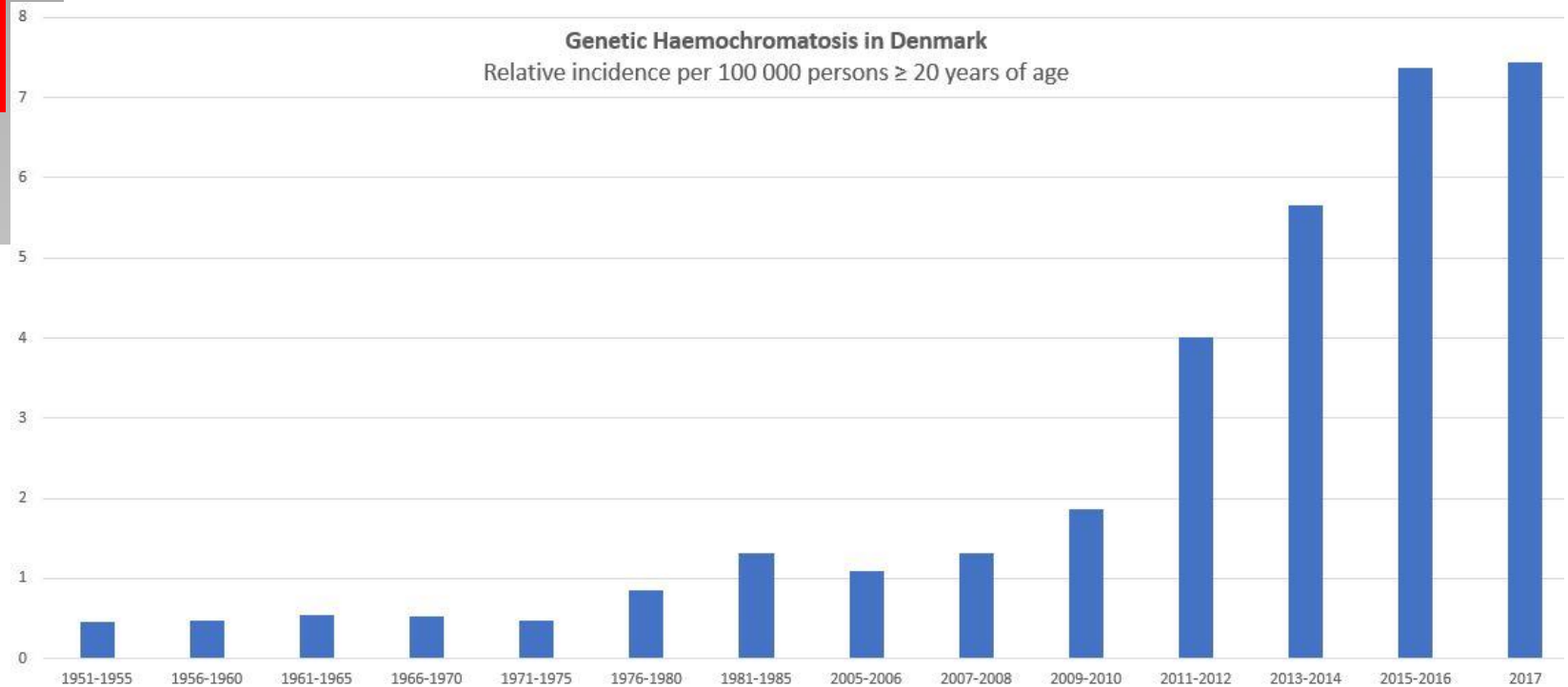
# Udbrede kendskab til foreningen og hæmokromatose sygdommen

- Tak til Direktør Kristian Krogh i firmaet Pharmovital for stor støtte til foreningen ved at trykke og udsende brochurer til alle praktiserende læger og tappesteder og dermed udbrede kendskabet til både foreningen og hæmokromatose sygdommen

# Dansk Hæmokromatoseforening

- DHA blev stiftet i 2012 af patienter og læger med interesse for sygdommen
- Tidligere havde hæmokromatose ingen specialetilknytning – **alle** læger kunne diagnosticere og behandle – og det betød i praksis at ”**ingen specifikke læger havde ansvaret for sygdommen!**”
- **Stort gennembrud for DHA** efter 5 års intenst arbejde da Sundhedsstyrelsen i specialefordelingen 2017 bestemte at hæmokromatose hører under det gastroenterologiske-hepatologiske speciale som nu har ansvaret for udredning og behandling af sygdommen

# Hvad DHA har opnået på 6 år – et stigende antal patienter bliver fundet!



# Dansk Selskab for Gastroenterologi og hepatologi (DSGH) guideline for *HFE*-hæmokromatose

- **Titel: ”*HFE*-hæmokromatose Udredning, diagnostik og behandling”**
- Kan downloades fra DSHG’s website <https://www.dsgh.dk/images/guidelines/pdfversion/HFE-Haemokromatose.pdf> og fra DHA’s hjemmeside
- DSGH’s arbejdsgruppe: 6 læger inklusive speciallæge Nils Milman (fungerende formand og næstformand i DHA) og overlæge Karin Magnussen (bestyrelsesmedlem i DHA)
- Tovholder: Overlæge Frank Schiødt, Gastroenheden, Bispebjerg Hospital,

# Hvem skal gentestes for hæmokromatose? C282Y og H63D

- Personer med forhøjet ferritin
- over 200  $\mu\text{g/L}$  for kvinder - over 300  $\mu\text{g/L}$  for mænd
- og med transferrinmætning over 45%
- Patienter med leversygdom (cirrose) og forhøjet ferritin
- Biologiske forældre, søskende og børn

# Hvem skal behandles for hæmokromatose?

- **Homozygote C282Y/C282Y og H63D og compound heterozygote C282Y/H63D**
- **Med forhøjet ferritin eller tegn til leversygdom (cirrose)**



# Initial behandling - blodtapning

- Tapning af 400-500 ml fuldblod hver uge eller hver 2. uge
- Hæmoglobin måles før hver tapning
- Ferritin måles ved hver 4.-6. tapning
- Hvis hæmoglobin falder - udsættes tapning til hæmoglobin er normal og tappeintervallerne øges
- Når ferritin er under 100  $\mu\text{g/L}$  går personen over til vedligeholdelsesbehandling
- Der fjernes ca. 300 mg jern ved hver tapning

# Vedligeholdelses-tapning

- ❑ Ferritin skal holdes på 50-100  $\mu\text{g/L}$
- ❑ Transferrinmætning holdes om muligt under 60%
- ❑ Personen må ikke udvikle anæmi
- ❑ Tapning efter behov 1-4 gange årligt
- ❑ Hæmoglobin, ferritin, transferrinmætning måles før hver tapning
- ❑ Tappeintervallet justeres løbende afhængig af ferritin
- ❑ Livslang kontrol og behandling

# Øvrige undersøgelser – screening for:

- Cirrose og levercancer (ultralyd, CT- og MR-skanning)
- Ledsmertes (røntgen af leddene)
- Diabetes (glukosebelastning)
- Hjertesygdom (ekkokardiografi)
- Hormonforstyrrelser: kønshormoner, stofskifteprøver (blodprøver)
- Osteoporose – knogleskørhed (DXA- skanning)

# Virker behandlingen?

- **JA!!**
- Nyt studie på patienter med ferritin 300-1000  $\mu\text{g/L}$  viser effekt på træthed og hjernefunktion
- Bedre livskvalitet – mindre træthed
- Bedre organfunktioner (lever, diabetes, hjerte, hud)
- Ledsmarter og hormonforstyrrelser ofte uændrede
- **TOTALT: Længere overlevelse og bedre livskvalitet ved behandling**

# Kost - generelt

- ❑ Følg Fødevarestyrelsens anbefalinger om en alsidig og sund kost
- ❑ Spis **ikke** jernberigede fødevarer
- ❑ Begræns indtagelse af rødt kød (oksekød og vildtkød) og lever/leverpostej - spis kylling og fisk, evt. soyaprotein, mælk, ost, grøntsager
- ❑ Gurkemeje hæmmer jernoptagelsen evt. krydderier med gurkemeje til måltidet
- ❑ To bøger ”The Hemochromatosis Cook Book” og ”Hemochromatosis” af Dr. Eric Lewis – kan findes på internettet

# Må-Må ikke! - God Appetit!



# Drikkevarer - generelt

- Te **hæmmer** jernoptagelsen – det er vist i et klinisk studie
- Drik gerne en kop **TE - grøn eller mørk** eller kaffe eller mælk til måltidet – alle hæmmer jernoptagelsen
- Alkoholiske drikke **øger** jernoptagelsen

# Alkohol

- ❑ Alkohol i enhver form **øger** (desværre) jernoptagelsen!!
- ❑ Følg Sundhedsstyrelsens anbefalinger
- ❑ Begræns alkoholindtaget
- ❑ Drik evt. alkohol mellem måltiderne



# Vitaminer og mineraler

- Tag **ikke** jerntilskud under nogen form!!
- Vitamin-mineral tabletter **uden** jern tages **mellem** måltiderne pga. vitamin C indholdet
- Anbefaler Pharma-Nord's tabletter, der også indeholder folinsyre og vitamin B<sub>12</sub>
- Calciumtabletter med vitamin D tages **til** måltiderne
- Under induktionstapninger én daglig vitamin-mineraltablet eller evt. særskilt tilskud af folinsyre og vitamin B<sub>12</sub>

# TAK FOR OPMÆRKSOMHEDEN!!

