

DHA Medlemsmøde Sept 2019

- Præsentationer
- UK Genbank Undersøgelsen i England
- Australsk studie om at screening for hæmokromatose kan betale sig
- EFAPH mødet Heidelberg Maj 2019
- Ledsymptomer HARI – engelsk artikel oversat
- Afprøvning af ny medicin for hæmokromatose

UK Biobank Studiet

- Omfattede mere end 450.000 personer af Europæisk afstamning
- Prævalens af C282Y homozygote var 0,6%, dvs. 1 ud af 167 personer
- Prævalens af C282Y heterozygote var 14,3%, dvs. 1 ud af 7 personer

UK Biobank - MÆND

- C282Y homozygote mænd 40-70 år (n = 1.294) havde signifikant højere prævalens (hyppighed) af
- Leversygdomme
- Leddegigt (rheumatoid arthritis)
- Slidgigt (osteoarthritis)
- Nedsat kalkindhold i knoglerne (osteoporose)
- Diabetes

UK Biobank - Mænd

Skrøbeligt eller dårligt helbred

- Kroniske smerter
- Muskelgigt (polymyalgia rheumatica)
- Nedsat muskelmasse (muskelatrofi)
- Sammenlignet med mænd uden C282Y mutation (n = 175.539) (p<0.001)
- Totalt – var 1.5% af 65-70-årige mænd med dårligt helbred C282Y homozygote

UK Biobank - Mænd

- Penetransen (gennemslagskraften) af C282Y/C282Y homozygoti:
- +Diagnosen hæmokromatose
- +Leversygdom
- +Leddegigt (rheumatoid arthritis)
- +Slidgigt (osteoarthritis)
- +Diabetes
- Var 38% hos C282Y homozygote mod 16% hos mænd uden C282Y mutation, dvs. En "ekstra" sygdomshyppighed på 22%!!

UK Biobank - KVINDER

- C282Y homozygote kvinder 40-70 år (n = 1.596) havde signifikant højere prævalens (hyppighed) af
- Slidgigt (osteoarthritis) ($p < 0.001$)

- C282Y homozygote kvinder 65-70 år (n = 312) havde hyppigere
- Skrøbeligt eller dårligt helbred
- Kroniske ledsmerter (knæ, hofter, ryg)

UK Biobank - KVINDER

- Penetransen (gennemslagskraften) af C282Y/C282Y homozygoti:
- +Diagnosen hæmokromatose
- +Leversygdom
- +Leddegigt (rheumatoid arthritis)
- +Slidgigt (osteoarthritis)
- +Diabetes
- Var 27% hos C282Y homozygote mod 17% hos kvinder uden C282Y mutation, dvs. En “ekstra” sygdomshyppighed på 10%!!

Screening for hæmokromatose

- På grund af
 - den høje hyppighed af C282Y mutationen
 - den betydelige negative påvirkning af helbred og livskvalitet gennem hele livet
 - skal vi drøfte, om vi skal arbejde for screening af etniske danskere for HFE-mutationer
 - - som foreslået af Nils Milman i Ugeskrift for Læger i 1995
- HFE-hæmokromatose opfylder World Health Organization's kriterier for screening og det er tidligere vist, at danskere har en meget positiv holdning til screening for *HFE*-hæmokromatose

Screening

- Et australsk studie viser, at flere former for screening er omkostningseffektive for samfundets økonomi
 - De Graaf. The health Economics of HFE – University of Tasmania 2016
- 30-årige mænd med transferrin-mætning og/eller HFE-genotype
- 45-årige kvinder med transferrin-mætning efterfulgt af HFE-genotype

- Danmark??
 - Bloddonorer
 - Gravide

Haemochromatosis

is a common genetic condition
causing too much iron.

- T**ricky to say
- E**asy to treat
- S**imple to test
- T**ragic to ignore



Find out if your iron level is right.

TEST FOR Hæmokromatose - Screening for HFE??

- T-ricky to say
 - E-asy to treat
 - S-imple to test
 - T-ragic to ignore
-
- Kan vi lave noget lignende på dansk??

EFAPH - Heidelberg 09.-10.05.2019

- Generalforsamling
- Ny Præsident Ketil Toska – formand for Norsk Hæmokromatosforbund
- Der er oprettet et Svensk Hämokromatosforbund
- EFAPH har en skrantende økonomi med underskud
- Næste AGM EFAPH møde 2020 i Oxford

HARI initiativet fortsætter

- Hvis man har HFE-mutationer, selv C282Y/WT kan man godt have HFE-arthritis selv om man **ikke** har jernoverskud i kroppen
- Det tyder på at andre mekanismer end jern spiller en rolle i patogenesen
- Hepcidin påvirker ikke T-celleproliferationen in vitro
- HARI artiklen er oversat fra engelsk til dansk – har været til høring i DHA bestyrelse. Skal lægges på EFAPH website og DHA website.

Igangværende studier om hepcidin

- **La Jolla Pharma (LJPC-401)**
 - Syntetisk humant Hepcidin – Phase 1

- **European Haematology Association**
 - Syntetisk humant Hepcidin – Phase 1

- **Protagonist Therapeutics (PTG-300)**
 - Hepcidin mimetic – Phase 1

Studier

- **Ionis Pharma (IMPRSS6-LRX)**
 - Hepcidin analog – Phase 1

- **Science Therapy (SLN-124)**
 - Hepcidin analog – Præklinisk

- **Syntetisk humant Hepcidin – Phase 1**
 - Ferroportin hæmmer – Phase 1

Flere Studier

- **Holland - A. Van Clooster**
- Pantoprazol PPI - Phase 3 – hæmmer jernoptagelsen

- **Frankrig**
- Polyphenol - Phase 2 - hæmmer jernoptagelsen

- **Novartis**
- Desferasirox - Phase 3. K-Desferasirox – Phase 1 – udskiller jern