



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

Hemokromatoosi (perinnöllinen)

Erikoislääkäri Maarit Peippo, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2002 (tarkistettu 7.3.2006)

Avainsanat: hemochromatosis

Raudan imeytymishäiriö

Perinnöllinen hemokromatoosi on synnynnäinen raudan imeytymishäiriö. Ohutsuolesta imeytyy liian paljon rautaa, joka alkaa kertyä elimistöön. Rautakertymä vahingoittaa vähitellen monia elimiä, erityisesti maksaa, sydänlihasta, haimaa, niveliä ja nivelkalvoja, kilpirauhasta, sukurauhasia, väliaivoja ja aivolisäkettä.

Oireet ja taudinkuva

Edetessään sairaus johtaa maksan arpeutumiseen, kirroosiin ja pahimmillaan maksasyöpään. Muita seurauksia voivat olla sydänlihaksen pumppuvoiman heikkeneminen ja rytmihäiriöt, diabetes, nivelkivut ja niveltulehdus sekä kilpirauhasen vajaatoiminta, sukurauhashäiriöt, hedelmällisyshäiriöt, impotenssi, kuukautishäiriöt ja muut hormonivajausoireet. Lisänä voi olla väsymystä, hiustenlähtöä, ihon pigmentin lisääntymistä ja mahakipuja.

Harvinaisia oireita ovat vatsakalvon tulehdus ja verenmyrkytys.

Hoito

Hemokromatoosin ennustetta pidetään hyvänä, mikäli se todetaan ja hoidetaan ennen kuin vaikeita elinvarioita etenään maksakirroosia on kehittynyt.

Hoito olisi parasta aloittaa, kun laboratorikokeet osoittavat rautaa kertyneen vaikkei rautakertymästä olisi mitään oireita.

Hemokromatoosi hoidetaan poistamalla elimistöstä ylimääräistä rautaa venesektiolla

eli laskimosta vuodatetaan toistuvasti kerralla noin 500 ml verta. Taudin toteamisvaiheessa hoito tähtää rautakuorman poistamiseen ja sen jälkeen pyritään kertymän estämiseen. Muita yhtä tehokkaita hoitoja perinnölliseen hemokromatoosiin ei toistaiseksi ole.

Hemokromatoosista johtuvien elinvarioitten aiheuttamista oireista ja sairauksista osa lievittyy rautakertymän vähetessä. Muutoin näitä sairauksia hoidetaan samoin periaattein kuin yleensäkin, esimerkiksi diabetesta insuliinilla, kilpirauhasen vajaatoimintaa kilpirauhashormonilla, sydäntä sydänlääkkein, pahaa maksavauriota maksansiirrolla jne.

Kun hemokromatoosin hoitona käytetään venesektioita kysyvät monet, onko hemokromatoosipotilaan näin vuodatettu veri mahdollista käyttää verenluovutukseen. Nykykäytäntö on, ettei hemokromatoosi sinänsä ole este verenluovutukselle. Jo kehittyneet elinvariot sen sijaan ovat. Verenluovutuskelpoisuudesta päättää viime kädessä SPR:n lääkärit.

Perinnöllisyys

Hemokromatoosi periytyy peittyvästi.

Peittyvä periytyminen tarkoittaa seuraavaa: ihmisellä on kutakin geenii kaksi kappaletta eli pari, joista toinen on peräisin äidiltä ja toinen isältä. Kun sairastumista määräävässä geeniparissa molemmat ovat poikkeavia, tauti todennäköisesti puhkeaa. Tällaisen henkilön vanhemmat ovat yleensä terveitä, sillä heillä kyseisessä geeniparissa vain toinen on poikkeava. Kuitenkin heidän kussakin raskaudessaan on yksi mahdollisuus neljästä,



että lapsi saa kummaltakin vanhemmaltaan poikkeavan geenin.

Tärkein perinnöllistä hemokromatoosia aiheuttava geeni löydettiin vuonna 1996. Se sijaitsee kromosomissa nro 6 ns. HLA-alueella ja on nimeltään HFE. Tutkimukset viittaavat siihen, että HFE-geenin tuottama valkuainen toimii raudan sitomisessa ja kuljetuksessa. Geenissä on kuvattu kaksi tautimuutosta eli mutaatiota nimeltään C282Y ja H63D. Näistä ensinmainittu on osoittautunut taudin aiheuttajaksi eri aineistoissa 70-100 %:ssa tapauksia. Jälkimmäinen mutaatio aiheuttaa pienemmän virheen geenin tuottamaan valkuaiseen ja ilmeisesti se siksi haittaa vähemmän raudan normaalia aineenvaihduntaa.

Hemokromatoosia pidetään yhtenä yleisimmistä valkoisen rodun periytyvistä taudeista. Hemokromatoosipotilaiden eli kaksi poikkeavaa geeniä omaavien henkilöiden määräksi on arvioitu 0,2-0,5 % ja yhden geenimuutoksen omaaviksi oireettomiksi kantajiksi 10% väestöstä. Suomessa tehdyt tutkimushavainnot viittaavat samanlaiseen esiintyvyyteen massamme.

Sairastumisriski

Kun henkilön kummassakin HFE-geenissä on C282Y mutaatio, eli kun hän on C282Y-homotsygootti, hän on suuressa riskissä sairastua hemokromatoosiin. Myös hänen sisarusillaan on suuri todennäköisyys saada tauti. H63D-mutaation homotsygotiaan sekä H63D- ja C282Y-mutaation yhdistelmään näyttää liittyvän pienempi sairastumisriski. Taudiksi hemokromatoosi puhkeaa yleensä noin 30-40 vuoden iässä.

Hemokromatoosipotilaan sisarusten laskennallinen sairastumisriski on 25 %. Näin myös silloin kun hemokromatoosin aiheuttaneet mutaatiot tai toinen niistä eivät laboratorikokeessa löydy. Hemokromatoosin puhkeamiseen näyttää geenimutaation lisäksi vaikuttavan muutkin tekijät, joita toistaiseksi tunnetaan huonosti. Nämä lisätekijät näyttävät pienentävän periytymistävän ja

geenitilanteen mukaista laskennallista sairastumisriskiä jonkin verran. Hemokromatoosia sairastavan henkilön lasten riskiä saada hemokromatoosi voidaan arvioida taudin periytymistävän ja väestön geenitiheystietojen avulla. Näiden perusteella hemokromatoosipotilaan lasten todennäköisyys sairastua hemokromatoosiin on 5 -10 % :n luokkaa.

Diagnostiikka

Hemokromatoosi todetaan laboratorikokeilla, jotka osoittavat raudan kertymistä elimistöön. Näitä ovat korkea ferritiinin ja seerumin rautapitoisuus sekä matala raudansitomiskapasiteetti ja korkea transferrinin saturaatioprosentti. Mainittuja löydöksiä voivat aiheuttaa myös monet muut sairaudet ja tilat, jotka on huolellisesti suljettava pois. Sellaisia ovat mm. reuma ja sen sukuiset immunologiset sairaudet, krooniset infektiosairaudet, syöpäsairaudet, alkoholismi ja toistuneet verensierrot. Diagnoosi varmistetaan tarvittaessa tyypillisestä maksakoepalälöydöksestä. Mikäli muuta syytä rautakertymään ei ole, varmistaa korkea seerumin transferrinin rautakyllästeisyys ja hemokromatoosiin sopiva geenilöydös taudiksi puhjenneen perinnöllisen hemokromatoosin diagnoosin.

Koska kyseessä on hoidettuna hyvän ennusteen omaava tauti, olisi toivottavaa päästä varhaiseen diagnoosiin. Suositeltavaa olisi tutkia hemokromatoosipotilaan sisarukset ja lapset ensimmäisen kerran parinkymmenen vuoden iässä. Tilannetta tulisi seurata kunnes voidaan olla varmoja, ettei heillä ole hemokromatoosia.

Hemokromatoosipotilaan lasten ja sisarusten laboratoriotutkimuksiin kuuluu elimistön rautakertymää mittaavan seerumin transferrinin rautakyllästeisyyden mittaaminen yhdessä suvussa todetun geenimutaation määrityksen kanssa. Rautakertymä yhdessä hemokromatoosiin sopivan geenilöydöksen kanssa vahvistaa diagnoosin. Mikäli tutkitulla ei ole rautakertymää mutta hänellä todetaan tautiin sopiva geenilöydös, on seuranta jatettava suuren sairastumisriskin vuoksi. Myös jos tutkitulla todettaisiin yksikin HFE-



geenin mutaatio, suositellaan harvajaksoisesti rautakertymätutkimuksien toistamista, sillä nykytiedon valossa tällaisenkin henkilön sairastumisriski voi olla suurentunut.

Mikäli todettaisiin rautakertymä ilman HFE-geenin mutaatioita, kyseessä voi olla jokin muu perinnöllinen hemokromatoosi tai jonkin muun sairauden aiheuttama raudan kertyminen. Tällöin diagnostiikkaa auttaa maksan magneettikuvaus tai maksakoepalan tutkimus.

Mihin voi ottaa yhteyttä?

Kun lähisuvussa on ilmennyt hemokromatoosia, voi oman tilanteensa selvittämiseksi ottaa yhteyttä esimerkiksi terveyskeskuksen omalääkäriin. Hänen vastaanotoltaan tutkimukset käynnistyvät tarvittaessa yhteistyössä sisätautilääkärin kanssa. Heidän kanssaan voi keskustella myös taudin periytymiseen liittyvistä näkökohdista.

Ellei asia joissain erityistapauksissa selviäisi omalääkärin ja sisätautilääkärin kanssa keskustellen, nämä voivat ohjata potilaansa perinnöllisyyslääketieteen yksikköön.

Internet-sivuja ja kirjallisuutta

Orphanet, [Hemochromatosis](http://www.orpha.net/)

<http://www.orpha.net/>

Hannuksela, Jokke.

Hereditary hemochromatosis with a special emphasis on HFE genotyping. Väitöskirja, Oulun yliopisto, 2004.

<http://herkules oulu.fi/isbn9514274849/isbn9514274849.pdf>

Raudanvarastoitumistauti eli hemokromatoosi

- helppo hoitaa ajoissa. Potilaan sivu.

Suomen Lääkärilehti 2007: 26: 2616.

<http://www.laakarilehti.fi/files/potilaansivu/SLL262007-2616.pdf>

Valleala H, Kontinen Y. Niveleoirein ilmenevä keski-ikäisen miehen hemokromatoosi.

Suomen Lääkärilehti 2007: 26: 2559-2561.

Parkkila S, Niemelä O. Uudet kansainväliset perinnöllisen hemokromatoosin diagnostiikka- ja hoitosuositukset. Suomen Lääkärilehti 2001:56(25-26):2771-2774.

Parkkila S. Perinnöllinen hemokromatoosi. Duodecim 2000:116:829-836.

Heliö T et al. Hemokromatoosin geenitausta ja DNA-diagnostiikka. Duodecim 1998: 114:1404-9.

Burke W et al. Hemochromatosis: genetics helps to define a multifactorial disease. Clinical Genetics 1998:54:1-9.

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka
(09) 6162 2246
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs
PL 849, 00101 Helsinki
med.genet@vaestoliitto.fi
www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys