2. Auflage
Herausgeber: Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.
Wert: 3,- €
Ausgabe zum Mitnehmen

kisszeit

hilfe zur selbsthilfe

Schwerpunkt:
Hämochromatose
Eisenspeicherkrankheit

Wenn die Blutbahn zur Eisenbahn wird

Erbliche Hämochromatose – zuviel Eisen im Körper

HILFE ZUR SELBSTHILFE

EXPERTENTIPPS

ERFAHRUNGSBERICHTE

INFOS

kisszeit

INHALT

2 3 Inhaltsverzeichnis
Editorial

4 6 Schwerpunkt
Erfahrungsberichte
Wenn die Blutbahn zur Eisenbahn wird

7 11 Ratgeber
Hämochromatose
Medizinisch & rechtlich betrachtet

12 17 Selbsthilfe
Hämochromatose - Vereinigung Deutschland e.V.
EFAPH, Regionale Selbsthilfegruppen

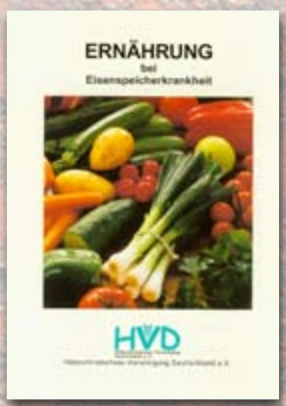
18 Hämochromatose - Vereinigung Deutschland e.V.
Impressum

19 In eigener Sache
Selbsthilfe-Kontaktstelle Rhein-Sieg-Kreis

Broschüre „Aderlass bei Eisenspeicherkrankheit"

Broschüre Expertenwissen über Hämochromatose Gesammelte Vorträge aus den Jahren 2000 bis 2009

Faltblatt „FerriScan - MRT Nichtinvasive Lebereisenmessung"



Ernährungsbroschüre speziell zur Hämochromatose

Faltblatt „Wenn die Blutbahn zur Eisenbahn wird" Hämochromatose – Eisenspeicherkrankheit

Selbsthilfe-Zeitschrift „KissZeit" 2011 Schwerpunktthema „Hämochromatose"

Editorial

Prof. Dr. Niederau

Die Hämochromatose ist eine vererbte Stoffwechselerkrankung, bei der es über eine vermehrte Aufnahme von Eisen aus dem Darm zur Eisenspeicherung und nachfolgenden Schädigung verschiedener Organe, wie z.B. Leber, Bauchspeicheldrüse, Herz und Gelenken kommen kann. Im Gegensatz zu vielen anderen Stoffwechselerkrankungen liegt bei der Hämochromatose in der Regel eine einzige Punktmutation auf dem Hämochromatose-Gen vor (C282Y-Mutation), die in homozygoter Form (von Vater und Mutter weitergegeben) zum Risiko der Eisenüberladung mit Krankheitsfolgen führt. Die genetischen Veränderungen auf nur einem Allel (von Vater oder Mutter) sind in der Bevölkerung kaukasischer Abstammung (Nord- und Mitteleuropa sowie Nordamerika) sehr häufig und betreffen bis zu 15% der Bevölkerung. In diesen Fällen sollte man nicht von einer Mutation, sondern von Polymorphismus oder Sequenzvariation sprechen, um zu kennzeichnen, dass solche Genveränderungen nichts mit Krankheit zu tun haben, sondern nur eine Variation der regelhaften Gensequenz sind. Personen mit einer Genveränderung auf nur einem Allel (heterozygote Merkmalsträger) entwickeln keine Eisenüberladung.

Selbst homozygote Anlageträger entwickeln im Laufe ihres Lebens nicht immer so ausgeprägte Eisenablagerungen, dass sie krank werden. Die Ausprägung der Eisenspeicherung hängt auch von nicht vererbten Faktoren ab: so entwickeln Frauen (Regelblutung), Vegetarier (wenig Eisen in der Nahrung) und Alkoholabstinente (Alkohol erhöht die Eisenaufnahme im Darm vermehrt) seltener eine krankhafte Eisenüberladung. Es ist bis heute nicht genau geklärt, wie viele von den homozygoten Personen (0,5 bis 1 % der Bevölkerung sind homozygot) im Laufe des Lebens wirklich Komplikationen einer Eisenüberladung entwickeln; man geht heute davon aus, dass dies wahrscheinlich nur in 30% oder weniger der Fall ist. Trotzdem zählt die Hämochromatose damit zu den häufigsten vererbten Stoffwechselerkrankungen überhaupt. Man weiß seit einigen Jahren, dass die frühzeitige Erkennung und prophylaktische Eisenentfernung mittels Aderlasstherapie zu einer normalen Lebenserwartung führt und nahezu alle Risiken verhindert. Auch bei Patienten mit schon eingetretenen Folgeerscheinungen der Eisenüberladung kann die Aderlasstherapie zur Besserung der Probleme und der Lebenserwartung führen. Alle Anstrengungen gehen deshalb heute dahin, Patienten mit Hämochromatose möglichst frühzeitig zu erkennen und – falls notwendig – vorsorglich zu behandeln. Viele laufende wissenschaftliche Studien beschäftigen sich deshalb mit der Frage, ob und welche Vorsorgestrategien zur Erkennung der Hämochromatose eingesetzt werden sollen.

Die einzige deutsche Selbsthilfegruppe für Hämochromatose ist die Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V. (HVD). Die HVD hat ihre Zentrale in Köln, unterhält aber auch Kontaktstellen in anderen Bundesländern (www.haemochromatose.org). Als Wissenschaftler und Arzt, der sich seit mehr als 25 Jahren mit der Hämochromatose beschäftigt, habe ich die Gründung und Entwicklung der HVD unterstützend begleitet. Als Mitglied des Medizinischen Beirates der HVD ist es mir eine besondere Ehre, die Erkrankung und die Selbsthilfegruppe in der Zeitschrift „KISSZEIT" vorzustellen; mit der Selbsthilfe-Kontakstelle im Rhein-Sieg-Kreis (ehemals KISS) pflegt die HVD eine gute Zusammenarbeit. Mit großer Freude habe ich verfolgt, dass die HVD seit ihrer Gründung kontinuierlich gewachsen ist und heute ca. 400 Mitglieder zählt. Die HVD hat in den letzten Jahren neben ihrer Beratungstätigkeit vielfältige Aktivitäten zur Öffentlichkeitsarbeit und zur Aufklärung über die Erkrankung geleistet. Regelmäßig veranstaltet sie Arzt-Patienten-Seminare, die sehr gut besucht sind.

Vererbte Stoffwechselerkrankungen gelten bis heute in der Bevölkerung als Rarität. Auch bei den Hausärzten ist das Wissen über die Hämochromatose häufig unbefriedigend. Der breiten Öffentlichkeit ist die Erkrankung weitgehend unbekannt. Da die Krankheitserscheinungen eine Vielzahl von Organen betreffen können, haben die Patienten oft eine „diagnostische Odyssee" hinter sich, bevor die Ursachen ihrer Beschwerden erkannt werden. Die HVD hat deshalb über die nächsten Jahre noch viel Arbeit vor sich, Patienten, Ärzteschaft und Öffentlichkeit aufzuklären und zu beraten. Die Aktivität der Selbsthilfegruppen ist entscheidend wichtig, um über eine breitere Information zu einer besseren Früherkennung zu kommen.

Prof. Dr. Niederau

Katholische Kliniken Oberhausen gGmbH
St. Josef-Hospital
Akademisches Lehrkrankenhaus der Universität Duisburg-Essen
Mülheimer Str. 83
46045 Oberhausen

Telefon (0208) 837-301
Telefax (0208) 837-309
E-Mail: claus.niederau@st-josef.de

EDITORIAL

Eisenskulpturen (Foto: Renate Fritsch)

In eigener Sache

Die kisszeit-Broschüre mit dem Schwerpunktthema „Hämochromatose", die wir mit einer Auflagenstärke von 10.000 Exemplare im Jahr 2006 mit Hilfe der Selbsthilfe-Kontaktstelle Rhein-Sieg-Kreis herausgebracht haben, ist aufgrund der starken Nachfrage inzwischen vergriffen.

Die große Beliebtheit dieser Broschüre hat uns nun veranlasst, eine 2. Auflage zu starten. Diese wird ebenfalls mit einer Auflage von 10.000 Exemplaren herauskommen und eine bundesweite Verteilungsbreite haben.

Sie finden die kisszeit 2011 in neuer Aufmachung; inhaltlich sind sämtliche neueren wissenschaftlichen Erkenntnisse sowie organisatorische Veränderungen eingearbeitet.

Eine Hauptaufgabe wird auch weiterhin sein, den Bekanntheitsgrad der Hämochromatose im In- und Ausland zu stärken, wobei wir auf die Unterstützung namhafter Hämochromatose-Experten zurückgreifen können. Die Mitgliedschaft in der Europäischen Hämochromatose-Vereinigung EFAPH gibt uns überdies die Möglichkeit, auf internationaler Ebene an der Verwirklichung unserer Ziele mitzuarbeiten.

Wir bedanken uns bei allen, die durch ihre Unterstützung diese Neuauflage möglich gemacht haben. Ein besonderer Dank an dieser Stelle gilt dem Bundesverband der AOK, Berlin, der durch seine Förderung maßgeblich dazu beigetragen hat, diese Neuauflage herauszubringen. Ebenfalls ein Dankeschön an das Redaktionsteam der Selbsthilfe-Kontaktstelle Rhein-Sieg-Kreis, das uns auch dieses Mal mit seinem Know-how zur Seite gestanden hat.

Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.
Renate Fritsch

Erfahrungsberichte – Wenn die

E-Mail von S. L. an HVD

(weiblich, 20 Jahre)

Sehr geehrte Damen und Herren,

am gestrigen Tag hatte ich einen Termin zur Befundbesprechung bei meiner Hämatologin. Ein Zufall brachte mich zu ihr. Im Zuge meiner Bewerbung bei der Bundeswehr musste ich einige Arztbesuche über mich ergehen lassen, wobei auch eine Blutuntersuchung veranlasst wurde.

Meine Hausärztin ist glücklicherweise eine sehr fürsorgliche Frau, so dass sie mich bei einem Ferritinwert von 248 zur Hämatologin überwies.

Wie ich aus den Krankengeschichten gelernt habe, ist dieser Wert ein Klacks. Am gestrigen Tag jedenfalls, knapp 3 Wochen nach der ersten Blutuntersuchung, lag der Wert plötzlich bei 361. Obwohl auch dieser Wert angesichts der hier ausgestellten Krankengeschichten eine Kleinigkeit ist, war ich über den plötzlichen Anstieg schokkiert. Auch bei mir wurde somit der C282 Gendefekt festgestellt. Und ich hatte großes Glück. Ich bin gerade mal 20 Jahre alt.

Ein Besuch auf Ihrer Seite hat mir nun einige Fragen beantwortet. Eine zweite Vermutung war Leukämie, der Befund war zum Glück negativ.

Auch wenn mein Ferritinwert noch verhältnismäßig gering ist, habe auch ich bereits einige der genannten Symptome. Ständige Müdigkeit, Schmerzen in beiden Knien und ein beginnendes Schwächerwerden der Menstruation ist zu beobachten. Nun empfinde ich bereits meine Symptome als überaus unangenehm und schmerzhaft und will mir gar nicht vorstellen, wie weit es gekommen wäre, wenn die Krankheit auch bei mir erst in 10 – 20 Jahren festgestellt worden wäre.

Ich habe ebenfalls sofort mit der Aderlasstherapie begonnen; sie wird vorerst nur ein halbes Jahr dauern, wobei mir monatlich 500ml Blut entnommen werden.

Ich bin sehr froh, auf Ihre Seite aufmerksam geworden zu sein und dadurch auch eine günstige Prognose für mich gefunden zu haben, da ich ja noch am Anfang der Erkrankung stehe.

So möchte ich an dieser Stelle ein Lob aussprechen für die Masse der Informationen, die mir geboten werden.

Haben Sie vielen Dank !

Krankengeschichte von Bernd E.

(männlich ,64 Jahre)

Es begann eigentlich vor etwa zehn Jahren, als mir so nach und nach bewusst wurde, dass mit meiner Gesundheit etwas nicht stimmen könnte. Noch eher aber hatten Bekannte und Verwandte mich immer wieder gefragt, was ich am Vorabend bzw. in der Nacht treibe, wenn ich schon nachmittags oder am frühen Abend müde wurde und mit mir nicht mehr viel anzufangen war. Anfangs konnte ich das noch etwas abfedern, da ich relativ viel Sport betreibe bzw. durch Bergwandern sehr oft in Bewegung und damit in gesunder Umgebung bin. Trotzdem wurden diese Leistungseinbrüche im Laufe der Zeit intensiver. Besonders negativ trat das natürlich im beruflichen Alltag in Erscheinung. Ich bin da seit vielen Jahren als Konstrukteur in einer schnell wachsenden und weltweit agierenden modernen Firma tätig. Die Anforderungen an Kondition und Konzentration waren da zum Teil extrem hoch. Dass es da zu Überbelastung und Ausfallserscheinung kam, ist sicher völlig normal. Wahrscheinlich habe ich es nur einer außergewöhnlich humanen Lebenseinstellung und des damit verbundenen Verständnisses für diese Situation meines Abteilungschefs zu verdanken, dass ich bis zum Ende meines Berufsalltages diese Tätigkeit durchgehalten habe. Seit einem Jahr etwa genieße ich nun das ruhige und angenehme Leben einer kulanten Altersteilzeitreglung. Zurück zu meiner Krankheit. Bis zu deren eigentlicher Erkennung ging es mir erst einmal von Jahr zu Jahr schlechter. Die konsultierten Ärzte behandelten mich von stimmungsaufhellenden Mitteln über Kuren bis zu psychologischen Untersuchungen. Außerdem wurden dabei erhöhte Blutdruckwerte festgestellt, die ich seitdem mit Betablockern in den Normalbereich kontrolliert senke, wobei ich in meinen jüngeren Jahren eigentlich immer höchstens zu geringe Werte aufzuweisen hatte.
Im Jahr 2005 hatte ich mich dann, welch glückliche Fügung des Schicksals, in einer territorial nahe liegenden Universitätsklink zu einer wissenschaftlichen Studie angemeldet. Hierbei wurde unter sportmedizinischer Anleitung ermittelt, wie die Leistungsfähigkeit von 50- bis 65-jährigen durch gezieltes aktives Training nachhaltig gesteigert werden kann. Bei diesen Voruntersuchungen wurde nun auch der Eisengehalt im Blut überprüft und hierbei bei mir ein Ferritinwert von ca. 2300 ng/ml (normal 50-300) festgestellt. Was nun kam, war dann schnell und folgerichtig: gentechnische Ursachenermittlung, Lebercheck einschließlich Biopsie und als Sofortmaßnahme Aderlasstherapie. So wurden mir etwa 20 Monate lang im Turnus von 14 Tagen jeweils 500 ml Blut abgenommen und somit der Eisenwert auf erst einmal 20ml/mg gesenkt. Mein Allgemeinbefinden hat sich in dieser Zeit in mehr oder weniger starken Sprüngen deutlich gebessert. Besonders nach den Blutabnahmen ist oft für einige Tage eine sehr angenehme Befindlichkeit des Allgemeinzustandes zu spüren. Seit dem Erkennen dieser Krankheit habe ich mein Leben nun noch einmal gründlich durchgecheckt, und als Folge davon das eh nur geringe Rauchen ganz eingestellt, den nur gelegentlichen Alkoholkonsum auf minimalste Mengen reduziert bzw. für den Zeitraum der Aderlasstherapie ganz eingestellt und durch eine gesündere kontrollierte Ernährung versucht, meiner angeschlagenen Gesundheit eine optimale Reaktivierung zu schaffen. Sport betreibe ich nach wie vor so oft das meine Gesundheit bzw. mein Alter noch erlauben.

Bleibende Schäden, mit denen ich mich nun abfinden muss, sind eine leichte Fibrose der Leber und eine Überempfindlichkeit gegenüber allen möglichen Speisen, auch solchen, die eigentlich mit wenig Eisen ausgestattet sind und als unbedenklich für einen Hämochromatosekranken gelten. Weiterhin haben sich, von einer fortgeschrittenen Sprunggelenkarthrose abgesehen, zum Glück nur leichte Gelenkschäden eingestellt. Aderlässe benötige ich vier im Jahr, um einen Ferritinwert von etwa 50 ng/ml auf Dauer einzuhalten. Größtes Problem sind eigentlich die weiterhin gebliebenen Beschwerden, die bei mir meistens nachts auftreten, und dann ein Teil der Nachtruhe mehr oder weniger stark beeinflussen. Ich verspüre dann ein sehr unangenehmes Kribbeln in den Fingern, sowie Magenverstimmungen, die ich durch nächtliche Mahlzeiten meistens lindern bzw. ganz beheben kann. Ich könnte mir vorstellen, dass hierfür der bereits eingetretene Leberschaden in Kombination mit anderen nicht erkannten kleineren Organschäden ursächlich ist. Da ich heute ja morgens beliebig ausschlafen kann, bereitet mir das aber nicht mehr die Probleme, wie ich sie noch zu meiner beruflich aktiven Zeit hatte. Sehr geholfen hat mir in dieser nicht einfachen Zeit, dass ich sofort nach dem Erkennen dieser Krankheit der HVD beigetreten und von dort mit allen notwendigen Informationen versorgt worden bin. Ich habe zwischenzeitlich an vielen Veranstaltungen, wie Fachvorträgen. Veranstaltungen der Selbsthilfegruppen, sowie Arzt und Patientenseminaren teilgenommen. Ich

Blutbahn zur Eisenbahn wird

möchte abschließend aber bemerken, dass ich trotz dieser vielen Wissenserweiterungen, Erfahrungen usw. im Grunde über diese Krankheit sehr wenig weiß und ich immer noch, trotz meiner Erfahrungen bis zur Krankheitserkennung, vielen Ärzten heute noch bzw. wieder vertraue, voll auf deren z. T. sehr gute Arbeit angewiesen bin und so einem weiteren lebenswerten Lebensabschnitt voller Hoffnung entgegen sehe.

Krankengeschichte von Horst S.

(männlich, 63 Jahre)

Es war schon 1974 als ich mir eine Hepatitis A eingefangen hatte. Die Leberwerte waren erhöht, das Blut hatte zu viel Eisen, was sich niemand erklären konnte. Also eine Woche ins Krankenhaus, Untersuchungen, u.a. Haut-PE und auch eine Leberbiopsie. Letztendlich wurde ich wieder entlassen mit der Aufforderung, die Leberwerte weiterhin alljährlich beim Hausarzt zu kontrollieren und durch Sonographie die Leber zu beobachten.
Ich habe sehr viel Sport gemacht, spielte Fußball im oberen Amateurbereich und hatte keinerlei Beschwerden und fühlte mich super drauf. Natürlich war ich jedes Jahr 2 x beim Hausarzt, um meine Leberwerte zu kontrollieren und gleichzeitig die Leber mit „Sono" zu prüfen. Immer wieder waren diese erhöht und es wurde mir nahegelegt den Alkohol einzuschränken. Aber als Sportler habe ich sowieso wenig Alkohol getrunken, was ich immer wieder gegenüber meinem Hausarzt betonte.
Im Alter von 42 Jahren habe ich mich vom aktiven Fußballsport (Fußballtrainer) zurückgezogen, da ich immer wieder Schmerzprobleme mit meinen Sprunggelenken hatte. Darauf habe ich angefangen Tennis zu spielen (in der Mannschaft), Rennrad zu fahren und im Winter Ski alpin zu laufen und das alles im oberen Level, d.h. ca. 5000 km im Jahr mit dem Rennrad, und im Winter war mir kein Berg zu steil.
Im Jahr 1998, also mit 51 Jahren, hatte ich nach einem 3-stündigen Tennismatch Schmerzen im Oberbauch. Ich ging zur Kontrolle zum Notdienst, der eine Sonographie machte. Dabei bemerkte dieser, daß meine Leber so gar nicht gut aussehe und meinte, daß ich beim Hausarzt deswegen vorsprechen sollte. Da dieser gerade im Urlaub war, reifte in mir der Gedanke, nach so langer Zeit mal den Hausarzt zu wechseln. Nach der Anamnese meiner Vorerkrankung (1974) und Kontrolle der Blutwerte kam der Verdacht einer Hämochromatose auf, die dann auch von der Uni Tübingen bestätigt wurde.
Nach einigen Untersuchungen, sowie einer Leberbiopsie, wurde festgestellt, dass ich bereits eine Leberzirrhose im fortgeschrittenen Stadium hatte. Um mehrere Meinungen zu hören war ich auch in Heidelberg (Prof. Stremmel und Dr.Gehrke), in Hannover, Göttingen und Esslingen. Nach der Typisierung in Heidelberg war klar, dass ich die Mutation C 282Y hatte. Nun begann der Wettlauf der Aderlässe, um das Ferritin von ca. 2500 unter 50 zu senken. Innerhalb von 14 Monaten, wobei ich oftmals 2 Aderlässe (Dienstag & Donnerstag) machte, war es dann soweit.
Die Aderlässe habe ich gut verkraftet und während dieser Zeit mit dem Sport nicht aufgehört, und ich bin nach dem Aderlass auch wieder zur Arbeit gegangen. Die Leberwerte waren wieder super, das Ferritin unter 50, andere Organe nicht belastet, jedoch die Leberzirrhose mit einem Krebsrisiko von ca. 80 % schwebte immer über mir. Vollständige Alkoholkarenz, normale Ernährung, viel Sport, alle 2 Monate zum Aderlass, 2 mal jährlich zur Lebersonographie (Früherkennung Leberkarzinom) prägten die nächsten 12 Jahre.
Aus Interesse habe ich mir den Abschlußbericht von meinem Krankenhausaufenthalt 1974 (die hatten diesen noch tatsächlich) an den Hausarzt kopieren lassen. Darin wurde der Verdacht einer Hämochromatose bestätigt und um strenge Überwachung seitens meines Hausarztes gebeten. Diese Aussage hat mich doch erschüttert, da sich mein Hausarzt in all den Jahren nicht darum kümmerte und die erhöhten Leberwerte auf den Genuss von Alkohol zurückführte.
Eigentlich kam ich gut zu Recht, hatte keinerlei gesundheitliche Probleme, hin und wieder mal Gelenkprobleme, aber sonst alles super. Dann war wieder mal im Oktober 2010 die Lebersono angesagt. Über all die Jahre machte ich mir dabei keine großen Gedanken, denn es war ja immer alles OK. Diesmal war es anders, es wurde ein Herd festgestellt. Nach MRT die Gewissheit eines Leberkarzinoms in der Größe von 2,6 auf 2,5 cm – was nun? Ich hatte mir einen Zeitungsbericht vor einigen Jahren wohlweislich ausgeschnitten, wobei man durch Radiofrequenzablation (Laser) erfolgreich Leberzellkarzinome entfernt hatte. Nach Rücksprache mit der Uni Tübingen wurde dies erfolgreich noch vor Weihnachten durchgeführt.
Letztendlich jedoch wurde mir gesagt, daß auf Grund der Leberzirrhose sich jederzeit wieder ein Karzinom bilden kann. Was als letzte Konsequenz bedeutet, daß nur eine Lebertransplantation in Frage käme und ich auf Grund meines körperlichen Allgemeinzustandes (durch meinen Sport) beste Aussichten hätte, diese schwere Operation gut zu überstehen.
Nach einer Woche Klinikaufenthalt, wobei man wirklich von A bis Z durchgecheckt wird, bin ich nun doch froh, gelistet zu sein. Auf Grund meines Allgemeinzustandes (wann wird es Frühling, damit ich wieder auf's Rennrad und den Tennisplatz kann) und der guten Leberwerte, hoffe ich natürlich die Wartezeit von ca. 12 Monaten überbrücken zu können.
Zum Schluß möchte ich mich bei Frau Dr. A. Schabel (Transfusionsmedizin) sowie bei Herrn Dr. Kavan (Katharinenhospital) für die langjährige Betreuung bedanken.
Mein weiterer Lebensweg wird von der Uni Tübingen (Transplantation) geprägt sein und ich wünsche allen Betroffenen der Hämochromatose alles Gute.
PS.: Horst S. wurde 2010 erfolgreich transplantiert.

Hämochromatose ist, wenn ...

... du ständig müde bist und es dir selbst nicht erklären kannst.
... du als leistungsorientierter Mensch immer schwächer wirst.
... du morgens 20 Minuten brauchst, bist du dich schmerzfrei bewegen kannst.
... dir beim Anblick von Essen übel wird.
... dein Puls so schnell schlägt, dass dein ganzer Brustkorb wackelt.
... deine Schleimhäute trocken werden und brennen oder jucken.
... du alles furchtbar anstrengend findest und dich dafür selbst nicht leiden kannst.
... du Verabredungen vergisst und Wörter verwechselst, ohne es zu merken.
... du 1000 Sachen anfängst, und keine zu Ende bringst.
... dein Partner/deine Partnerin dich lustlos findet.
... (für Frauen) wenn deine Monatsblutung unregelmäßig wird oder ganz ausbleibt.
... dir mal dieses, dann jenes Gelenk wehtut, anschwillt und sich nach Wochen mit eingeschränkter Beweglichkeit beruhigt.
... dir häufiger die Luft wegbleibt.
... du nach dem Essen Schmerzen im rechten Oberbauch hast.
... du glaubst, alles ist so traurig und keiner kann dir helfen.
... du häufig gereizt bist und Dir nicht helfen lassen willst.
... deine Haut rote Flecken zeigt.
... dein Doktor sagt, dein Eisenwert ist zu hoch, aber das sei besser als zu tief.
... dein Doktor sagt, du sollst weniger Alkohol trinken.
... du von deinem Arzt oder Apotheker Eisentabletten gegen Müdigkeit bekommst, und es nicht besser wird.
... man dich wegen deines Teints fragt, ob du schon wieder in Urlaub warst.
... deine Kollegen fragen, warum du plötzlich so viel Zeit für die Arbeit brauchst.
... dein Chef sagt, er kann dich nicht mehr gebrauchen.

aus dem Amerikanischen:
Hämochromatose ist, wenn ...

... bei der Kontrolle am Flughafen der Metalldetektor piepst, obwohl Du alle Metallgegenstände abgelegt hast.

zusammengestellt und vorgetragen von Barbara Butzeck, 20.09.2003 in Nürnberg

Erfahrungsbericht

„An Hämochromatose glaube ich bei Ihnen nicht!" (O-Ton meines Hausarztes)

von Gerd Stommel, langjähriger, verdienter, ehrenamtlicher Mitarbeiter der HVD

Gerd Stommel

Im Jahre 1985 wurden bei mir erhöhte Leberwerte festgestellt. Bei weiteren Untersuchungen diagnostizierte mein Arzt bei mir Antikörper gegen Hepatitis A, einen mäßigen Leberparenchymschaden sowie Gallensteine. Mein damaliger Internist riet mir deshalb, Fett, Alkohol und Stress möglichst zu meiden.

Seit 1992 wurde bei Blutabnahmen immer ein Eisenwert (Fe) oberhalb des Referenzbereichs nachgewiesen. Parallel zu den Leberwerten stieg der Eisenwert im Laufe der Jahre weiter an. Zu den Eisenwerten befragt, meinte mein Hausarzt, dass niedrige Eisenwerte schlimmer seien und medikamentös behandelt werden müssten. In der Folge zeigten sich bei mir Symptome wie trockene, spröde Haut, Herzrhythmusstörungen, Gelenk- und Kreislaufprobleme usw.

Im Sommer 1999 wurde ich durch meine Frau auf einen Artikel im „Kölner Wochenspiegel" über die Gründung einer „Hämochromatose-Selbsthilfegruppe" in Köln aufmerksam. Nach anfänglichem Zögern nahm ich den Termin wahr und erfuhr dort, dass es neben dem bei mir gemessenen Fe-Wert noch zwei weitere und wesentlich aussagefähigere Werte des Eisens gibt: Ferritin und Transferrin. Auf mein Drängen hin wurden von meinem Hausarzt („An Hämochromatose glaube ich bei Ihnen nicht!") folgende Werte ermittelt:

Ferritin = 1.447!
(Referenzbereich = 15-200ng/ml)
Transferrin = 173!
(Referenzbereich = 200-400mg/d!

Er überwies mich umgehend an einen Hämochromatose-Spezialisten (Internist).

Weitere Untersuchungen ergaben im Oktober 1999 einen Ferritinwert von 4.147! ng/ml, einen Leberparenchymschaden mit Pigmentzirrhose, eine Vergrößerung der Milz, einen Pankreasschaden, einen Schilddrüsen-/Hypophysenschaden und als Zufallsbefund einen Nierenzelltumor. Dagegen wurden keine Antikörper gegen Hepatitis A, B und C und keine Gallensteine nachgewiesen.

Anfang November 1999 wurden mir die rechte Niere sowie Nebenniere und die zugehörigen Lymphe operativ entfernt. Eine anschließende Untersuchung der entnommen Niere bestätigte den anfänglichen Verdacht, dass es sich bei dem Tumor um ein bösartiges Karzinom gehandelt hatte, das unentdeckt innerhalb von 1-2 Jahren zum Tod geführt hätte.

Die Eisenspeicherkrankheit hätte unbehandelt ebenso wegen der Folgekrankheiten früher oder später den Tod bedeutet. Eine bei der Operation durchgeführte Leberbiopsie bestätigte die Hämochromatose.

Bei einer später erfolgten Hämochromatose-Genotypisierung wurde die Mutation Cys 282 Tyr homozygot nachgewiesen, d. h. es handelt sich um einen vererbten Gendefekt.

Eine effektive Möglichkeit, um das überschüssige Eisen aus dem Körper zu entfernen, ist die mittelalterliche Methode des Aderlasses. Wegen einer Streptokokken-Infektion, die ich mir in der Klinik zugezogen hatte, konnte für mich erst im Februar 2000 die Aderlass-Therapie beginnen. Obwohl ich durch die Operation und die nachfolgende Infektion körperlich sehr abgebaut hatte – ich hatte über 10 kg Gewicht verloren – musste die Therapie beginnen, um weitere Schädigungen zu vermeiden. Nachdem anfangs wöchentlich 500 ml Blut entnommen wurde, konnten im Laufe der Zeit die Intervalle verlängert werden. Seit Anfang 2003 sind bei mir jährlich noch 4 Aderlässe erforderlich, aber das für den Rest meines Lebens. Inzwischen sind zu den eingangs genannten Erkrankungen noch einige hinzugekommen, u. a. Diabetes mellitus, Arthrose an diversen Gelenken, zwischenzeitlich Hyperthyreose (Überfunktion der Schilddrüse) sowie Hypertonie (Bluthochdruck). Im Herbst 2005 hatte ich meinen ersten Gichtanfall! Ach ja: und im Herbst 2009 wurde diagnostiziert, dass meine verbliebene Niere nur noch eine Leistung von 50% erbringt und ich mich bei weiterer Verschlechterung auf die Dialysebehandlung einstellen müßte. Dass ich noch lebe, habe ich einigen glücklichen Umständen zu verdanken.

Damit andere Menschen nicht genauso auf das Glück angewiesen sind, um als Hämochromatose-Betroffene erkannt zu werden, dafür habe ich meine Geschichte aufgeschrieben. Und zum guten Schluss möchte ich allen Betroffenen sagen:

Lasst nie den Kopf hängen und gebt niemals auf! Es lohnt sich zu kämpfen!
TROTZ ALLEM!

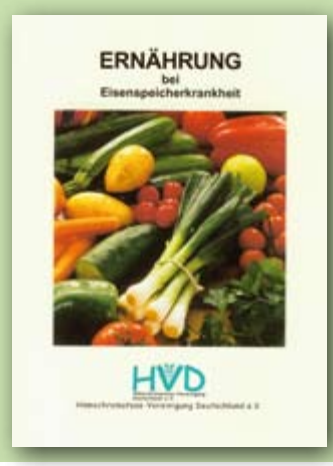
Nov. 2010

Ernährung bei Eisenspeicherkrankheit

Über eine geschickte Lebensmittelauswahl kann man die Eisenzufuhr mit der Nahrung verringern.

Den Genuss von besonders eisenhaltigen Nahrungsmitteln, wie Innereien, Fleisch und Wurstwaren sollte man deutlich einschränken oder ganz vermeiden. Man kann die Eisenaufnahme zusätzlich verringern, indem man zu den Mahlzeiten schwarzen/grünen Tee oder Kaffee trinkt. Auch Zink und Äpfel hemmen die Eisenaufnahme im Dünndarm.

Dagegen fördert Vitamin C die Eisenaufnahme, so dass die Einnahme nur in geringen Mengen und nicht gleichzeitig zu den Mahlzeiten erfolgen sollte.



Wichtig ist es, ausreichende Flüssigkeitsmengen zu trinken (1,5 – 3 l täglich), besonders vor und nach dem Aderlass.

Der Genuss von Alkohol sollte aus 3 Gründen ganz vermieden oder zumindest stark eingeschränkt werden: 1.: Alkohol fördert die Eisenaufnahme, 2. Alkohol ist, wie das Eisen, Gift für die Leber, 3. Alkohol verursacht eine Erhöhung des Ferritinwertes. Zusammengefasst bedeutet der Genuss von Alkohol zusätzliche Aderlässe.

Hämochromatose über die Jahre betrachtet

von Gerd Stommel

1865
TROUSSEAU beschreibt das Syndrom der Leber- und Bauchspeicheldrüsen-Vernarbung, sowie die braune Verfärbung der Haut.

1871
TROISIER schreibt über den Zusammenhang von Zuckerkrankheit und der braunen Hautverfärbung (er nannte es „Bronze-Diabetes") sowie Vernarbung und auffallender Verfärbung der Leber.

1882
Veröffentlichung von HANOT und CHAUFFARD über die abweichende Farbe und Größe der Leber bei Patienten (später stellte sich heraus, dass dies die Folge der Eisenspeicherung war).

1889
FRIEDRICH DANIEL VON RECKLINGHAUSEN gab der Krankheit ihren Namen: Hämochromatose. Er stellte als Erster bei einer Anzahl von Patienten eine hohe Eisenspeicherung fest.

1935
SHELDON stellte fest, dass diese Krankheit die Folge einer erhöhten Eisenaufnahme im Darm ist und es sich hierbei um eine angeborene Störung des Stoffwechsels handelt.

1946
DAVIS führte die erste Leberbiopsie durch, um das Eisen nachzuweisen.

1952
DAVIS und ARROWSMITH konnten einige Patienten, bei denen HH festgestellt worden war, erfolgreich mit Aderlässen behandeln.

1962
SCHEUER stellte ein Messgerät vor, das die Höhe der Eisenspeicherung in der Leber angeben konnte.

1963
MAC DONALD schrieb, dass die Eisenspeicherung bei HH die Folge von übermäßigem Alkoholgenuss und anderen Ernährungsfehlern sei.

1975
SIMON konnte diese Aussage widerlegen und darlegen, dass es eine Verbindung gibt zwischen einem erblichen Kennzeichen (HLA-A3) und HH.

1985
NIEDERAU konnte nachweisen, dass Patienten mit HH, die durch rechtzeitige Behandlung mit Aderlässen wieder normale Eisenwerte erreichten und keine Leberzirrhose aufwiesen, die gleiche Lebenserwartung hatten wie Personen ohne HH.

1996
FEDER identifizierte das „HFE-Gen". Es wurden zwei Mutationen (Variationen des Gens) gefunden: Cys 282 Tyr und His 63 Asp. Die erstgenannte Gen-Mutation kommt bei HH am häufigsten vor.

2002
Eine Forschergruppe um VAULONT aus Paris entdeckte durch Zufall das Eiweiß Hepcidin, das die Aufnahme von Eisen in Zellen verhindert. Bei HH besteht ein Mangel an Hepcidin, so dass das Eisen ungehindert in den Blutkreislauf eingespeist wird.

Aderlass - die sanfte Therapie fast ohne Nebenwirkungen

Die Aderlass-Therapie ist die entscheidende und einzig wichtige Therapie der genetischen Hämochromatose. Sie ist bei nahezu allen Patienten ohne wesentliche Probleme einsetzbar. In der Regel müssen Betroffene etwa einen halben Liter Blut pro Woche lassen. Weil der Hauptanteil des Eisens in den roten Blutkörperchen gebunden ist, wirkt diese Therapie sehr gut. Je nach Ausprägung der Krankheit sind die Aderlässe zunächst wöchentlich, anschließend vier- bis zwölfmal jährlich nötig. Die in der Regel einzige Nebenwirkung ist bei manchen Patienten anschließende Müdigkeit. In der Frühphase der Erkrankung kann die Aderlass-Therapie nahezu alle Komplikationen verhindern.

SCHLAGLICHTER :

Wussten Sie schon, dass...

...Hämochromatose-Betroffene grundsätzlich zur Blut- und Organspende zugelassen sind?

...jeder HH-Patient ein Anrecht auf kostenlose Aderlass-Behandlung hat?

...in Deutschland jeder 10. den Gendefekt an die nächste Generation weitervererben und bei etwa jedem 2000sten die Krankheit ausbrechen kann?

...Delphine und Beos auch an Hämochromatose erkranken können?

...die Hämochromatose die häufigste Erbkrankheit ist, bei der nur ein Gen defekt ist?

..."enteisent" (mit „t") bedeutet, dass dem Mineralwasser Eisen entzogen worden ist und nicht dem Körper Eisen entzieht (das wäre „ent-eisend" – mit „d")?

...in 2004 eine Europäische Hämochromatose-Vereinigung, die EFAPH, in Frankreich gegründet wurde?

...im Mai 2011 die Gründung einer Internationalen Hämochromatose-Vereinigung in Vancouver, Kanada, beschlossen wurde?

...einige Frühsymptome der Hämochromatose (Konzentrationsmangel, vermehrte Müdigkeit und schnelle Erschöpfung) die gleichen wie bei einer Eisenmangelanämie sind?

...bei Patienten, die über eine sexuelle Störung klagen, die Ursache die Eisenspeicherkrankheit sein kann?

...Hämochromatose gelegentlich „Bronzediabetes" genannt wird? Das kommt daher, weil sie oft mit Diabetes und einer Bronzefärbung der Haut verbunden ist.

...eine Diagnose heute früher erfolgt als vor ein paar Jahren – dank der Aufklärungsarbeit durch die Selbsthilfegruppen

...ein erhöhter Ferritinwert im Blut in über 90 % der Fälle eine andere Ursache hat als Hämochromatose?

...HH die internationale Abkürzung für hereditäre (erbliche) Hämochromatose ist?

...bei Hämochromatose-Patienten eine neue Hüftprothese im Mittel mit 58 J. implantiert wird, gegenüber einem Durchschnitt von 72 J. in der Allgemeinbevölkerung?

...Fettleber bei Hämochromatose nicht häufiger ist als in der Allgemeinbevölkerung?

...der Konsum von 2-3 Tassen Kaffee täglich die Leber schützt?

...eine erhöhte Vitamin C-Zufuhr generell die Eisenaufnahme im Darm steigert?

...in vielen Nahrungsergänzungsmitteln Eisen und Vitamin C enthalten sind?

...dass Osteoporose bei HH-Betroffenen häufiger vorkommt?

Interview mit Dr. med. Sabine Hentze, Fachärztin für Humangenetik

Dr. med. Sabine Hentze

Frau Dr. med. Sabine Hentze, Fachärztin für Humangenetik in Heidelberg. Sie praktiziert seit ca. 20 Jahren und ist Mitglied des Medizinischen Beirats der Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V..

Frau Dr. Hentze, was ist Hämochromatose?

Die Hämochromatose ist eine angeborene Störung des Eisenstoffwechsels: Die Patienten nehmen sehr viel mehr Eisen aus der Nahrung auf, als der Körper benötigt. Das Eisen wird zunächst in ungiftiger Form, vor allem in der Leber, gespeichert. Ab einer bestimmten Eisenbeladung kommt es zu einer Entzündung der Zellen, sie sterben ab, vernarben. Dies betrifft zunächst und vorrangig die Leber, aber auch die Bauchspeicheldrüse, den Herzmuskel, die Hirnanhangsdrüse und Gelenke. Dieser Prozess beginnt im jungen Erwachsenenalter und verläuft zumeist langsam fortschreitend. Ohne Behandlung kommt es typischerweise dann nach vielen Jahren zur Leberzirrhose, der Zuckerkrankheit, zu Herzrhythmusstörungen, Gelenkschmerzen. Bei einer Leberzirrhose nimmt das Risiko für eine Krebsentwicklung zu! Die Erkrankung ist erblich: bei über 95 Prozent der deutschen Patienten findet sich eine Veränderung des sogen HFE-Gens. Diese Genveränderungen lassen sich aus einer kleinen Blutprobe gut bestimmen.

Leiden bestimmte Personengruppen häufiger unter der Eisenspeicherkrankheit?

Genetisch gesehen findet sich die Erkrankung bei Männern und Frauen aller Altersgruppen und fast überall auf der Welt. Doch längst nicht jeder genetisch Betroffene entwickelt tatsächlich eine Eisenüberladung beziehungsweise die Erkrankung! Offensichtlich spielen weitere, noch unbekannte Faktoren eine wichtige Rolle. Krankheitssymptome beziehungsweise Beschwerden entwickeln zumeist Männer, und das viel eher als Frauen: Frauen haben durch den „Aderlass" der Regelblutung, Schwangerschaften und Geburten eine sehr wirksame natürliche Vorbeugung. Regelmäßige Blutverluste werden durch eine Blutneubildung ausgeglichen. Das Eisen hierfür wird aus dem Leberspeicher entnommen, die Leber dadurch entlastet. Männer trinken zudem durchschnittlich mehr Alkohol, belasten ihre Leber damit zusätzlich. Sie entwickeln etwa zehn bis 20 Jahre eher als Frauen Zeichen einer Eisenüberlastung der Leber.

Gibt es typische Frühsymptome?

Nein! Die Frühsymptome sind leider sehr lange, sehr unspezifisch und deswegen nicht wegweisend für den Arzt: Müdigkeit, Abgeschlagenheit, Bauchschmerzen.... Wir kennen sie von einer ganzen Reihe von Erkrankungen, zum Beispiel eben auch vom Eisenmangel, der Anämie!

Kann Hämochromatose behandelt werden?

Ja. Der Aderlass ist eine sehr einfache Behandlungs- und lebenslange Vorsorgemaßnahme, die für die meisten Patienten ausreicht. Es gibt Empfehlungen zu Menge und Häufigkeit der Aderlässe, sie müssen jedoch an das Krankheitsstadium und die Verträglichkeit für den Patienten angepasst werden. Nicht alle Patienten kommen gut mit den Aderlässen zurecht, die verlorene Flüssigkeit muss mitunter zeitgleich ersetzt werden. In seltenen Fällen werden alternative Methoden eingesetzt. Aber: Eine „Tablette" gegen Hämochromatose gibt es noch nicht!

Wann ist ein Gentest sinnvoll?

Wenn der Verdacht auf eine Hämochromatose besteht, sollten zwei bestimmte Werte des Eisenstoffwechsels überprüft werden: das Ferritin und insbesondere die Transferrinsättigung (das „freie Eisen" ist leider hierfür nicht geeignet). Erreichen sie einen Grenzwert, sollte der Gentest die Diagnose sichern. Dann müssen die Aderlässe begonnen werden.
Bei gesunden Verwandten eines Patienten wird sinnvollerweise zunächst der Gentest durchgeführt. Nur wenn auch sie die bekannten Veränderungen des HFE-Gens tragen, werden Eisenstoffwechselwerte und Leberwerte genau überprüft. Dann entscheidet sich, ob ein Aderlass bereits erforderlich ist oder ob eine regelmäßige Kontrolle der Eisenstoffwechselwerte zunächst ausreicht. Bei früher Diagnose kann unter Umständen ein regelmäßiges Blutspenden eine Eisenbelastung der Leber gänzlich vermeiden.

Häufig berichten Betroffene von einer Odyssee von Arzt zu Arzt bis die Krankheit erkannt wird. Welche Gründe gibt es dafür und wie häufig ist die Erkrankung?

Zumeist liegt es tatsächlich daran, dass die Erkrankung nicht wirklich bekannt ist. Die entsprechende genetische Veranlagung findet sich rein statistisch bei etwa 1:250 und ist damit häufig. Es würde sehr helfen, wenn der Hausarzt bei Männern ab 40 bis 45 Jahren und bei Frauen ab 50 Jahren einmal Ferritin und Transferrinsättigung bestimmen könnte. Dann sollten sich diese langen Wege zu Diagnose und Therapie für die meisten Patienten deutlich verkürzen lassen und eine doch sehr erfolgreiche Prävention – durch Aderlässe – rechtzeitig eingesetzt werden.

Frau Dr. Hentze: Haben Sie vielen Dank für das Interview.

ABC DER LEBERWERTE

A	Autoimmun-Hepatitis
B	Hepatitis B
C	Hepatitis C
D	Drogen / Toxine
E	Ethanol (Alkohol)
F	Fettleber (NASH)
G	Tumor – Wachstum (Growth)
H	Hämodynamische Funktionsstörung
I	Eisen (Iron) – Überladung / Hämochromatose
O	Andere (Others): M. Wilson, Alpha – 1 Antitrypsin-Mangel, Sprue, Systemerkrkankungen (Vaskulitis, Lymphome)

Erbgang bei hereditärer Hämochromatose (Typ1)

von Frau Dr. med. Sabine Hentze

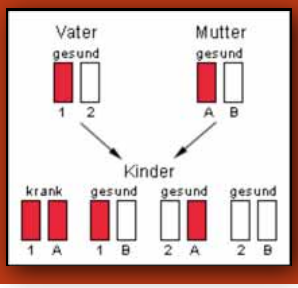
Wir tragen in jeder Zelle für fast jedes Gen 2 Genkopien: eine Hämochromatose entsteht erst, wenn beide Kopien des HFE-Gens verändert vorliegen („homozygot"- 2 rote Kästchen). 80% der genetisch Betroffenen entwickeln auffällige Blutwerte; Krankheitssymptome jedoch nur etwa 25-30%, wenn sie nicht rechtzeitig erkannt und behandelt werden.

Bei einem Anlageträger ist nur eine der beiden Genkopien verändert („heterozygot" = ein rotes Kästchen): Anlageträger sind gesund, entwickeln keine Hämochromatose.

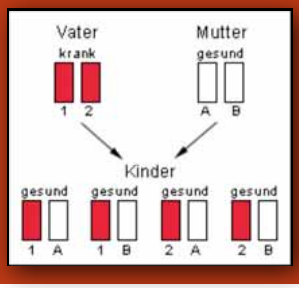
Wir erhalten eine unserer beiden Genkopien vom Vater, die 2. von der Mutter. Umgekehrt geben wir eine unserer beiden Genkopien an unsere Kinder weiter.

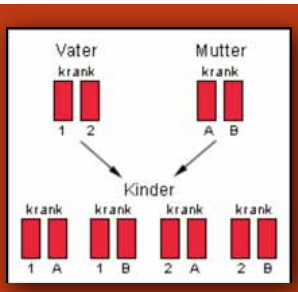
Der so genannte Wildtyp (2 weiße Kästchen) ohne Mutation ist gesund.

Jedes Kind hat ein 25%iges Risiko, die Mutation homozygot = von beiden Eltern zu erben.

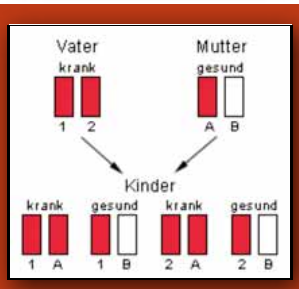


Alle Kinder sind heterozygote Anlageträger.





Alle Kinder erben die Mutation homozygot.



Jedes Kind hat ein 50%iges Risiko, die Mutation homozygot zu erben.

MENSCHEN MIT CHRONISCHEN LEBERERKRANKUNGEN IN DEUTSCHLAND

(Stand 2005) Quelle: Gesundheitsberichterstattung des Bundes, Gesundheitsbericht für Deutschland 2005.

Fettleber (50 – 60 % Alkohol, 30 – 40 % Diabetes)	2.000.000
Hepatitis C	600.000 – 800.000
Hepatitis B	400.000 – 500.000
Alkoholbedingte Leberzirrhose	300.000 – 500.000
Hämochromatose	200.000
Autoimmunhepatitis	4.000 – 12.000
Primär biliäre Zirrhose	4.000 – 12.000
Primär sklerosierende Cholangitis	2.000 – 4.000
Morbus Wilson	2.500

Wann sollte man an Hämochromatose denken?

Antwort von Frau Dr. Butzeck:

Auf Hämochromatose sollte getestet werden, wenn eine oder mehrere der folgenden Symptome bzw. Diagnosen vorliegen:

- **Chronische Müdigkeit und Leistungsabfall**
- **Unklare Gelenkbeschwerden (besonders im Zeige- und Mittelfinger)**
- **Chondrokalzinose (Verkalkung) der Menisken am Knie bzw. des Discus triangularis ulnaris**
- **Erhöhte Leberwerte, Hepatomegalie, Leberfibrose, - zirrhose, - karzinom**
- **Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathie**
- **Diabetes mellitus (insbesondere bei nicht eindeutigem Typ I oder II)**
- **Bei Männern: Libidoverlust, Impotenz**
- **Bei Frauen: vorzeitige Menopause**
- **Vorzeitige Osteoporose, vor allem bei Männern**
- **Bronzetönung der Haut**

Im Durchschnitt wird die Hämochromatose erst 7 Jahre nach Auftreten der ersten Symptome diagnostiziert.

Bei Verdacht auf Hämochromatose sollten Transferrinsättigung und Ferritin im Serum bestimmt werden, bei Erhöhung beider Werte ggfs. der HFE-Gentest.

Das Gendiagnostikgesetz

Der Bundestag verabschiedete am 24.04.2004 das Gendiagnostikgesetz mit folgenden wichtigen Eckpunkten:
Genetische Untersuchungen auf Verlangen des Arbeitgebers sind verboten. Außerdem darf der Arbeitgeber die Ergebnisse einer in anderem Zusammenhang vorgenommenen genetischen Untersuchung nicht verwenden. Standarduntersuchungen, mit denen die gesundheitliche Eignung eines Beschäftigten für den Arbeitsplatz festgestellt werden kann, bleiben aber weiter zulässig.

Versicherungsunternehmen dürfen beim Abschluss eines Versicherungsvertrags weder eine genetische Untersuchung noch Auskünfte über bereits durchgeführte Untersuchungen verlangen. Zur Vermeidung von Missbrauch kann vorgesehen werden, dass die Ergebnisse bereits vorgenommener Untersuchungen vorgelegt werden müssen - beispielsweise, wenn eine Lebensversicherung mit einer sehr hohen Versicherungssumme abgeschlossen werden soll.

Der Einzelne soll das Recht auf informationelle Selbstbestimmung im Bereich der Gendiagnostik haben. Dazu gehören das Recht, die eigenen genetischen Befunde zu kennen (Recht auf Wissen) und das Recht, diese nicht zu kennen (Recht auf Nichtwissen). Genetische Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn die Betroffenen in die Untersuchung rechtswirksam eingewilligt haben. Allein der Betroffene bestimmt über Weitergabe, Aufbewahrung oder Vernichtung seiner genetischen Daten und Proben.

Niemand darf wegen seiner genetischen Eigenschaften diskriminiert werden.

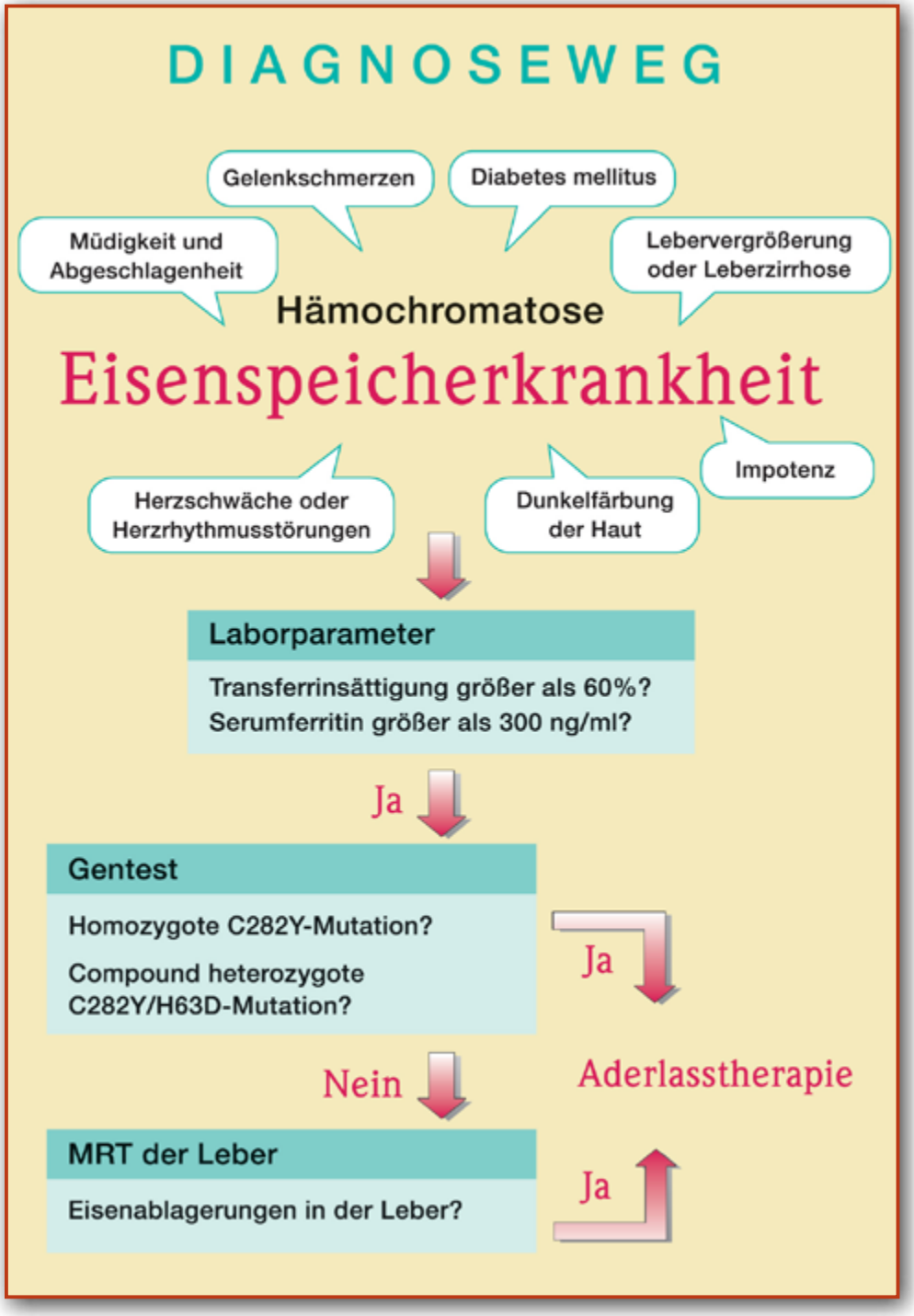
Genetische Untersuchungen mit Gesundheitsbezug dürfen nur von Ärzten veranlasst werden, die eine entsprechende Qualifikation nachweisen.

Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen müssen einen gesundheitlichen Nutzen für die Person haben.

Die vorgeburtliche genetische Untersuchung soll auf medizinische Zwecke beschränkt sein.

Eine unabhängige Gendiagnostik-Kommission soll Richtlinien zum allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erstellen.

Vorgesehen ist ein Verbot heimlicher Vaterschaftstests. "Genetische Untersuchungen zur Feststellung der Abstammung eines Kindes sind nur dann zulässig, wenn die Personen, von denen eine genetische Probe untersucht werden soll, in die Untersuchung eingewilligt haben", heißt es.



Hämochromatose: Vorbeugen durch Blutspenden?!

von Prof. Birgit Gathof

Prof. Birgit Gathof
Leiterin/Fachärztin für Transfusionsmedizin
Blutspendezentrale, Uniklinik Köln

Aderlässe sind eine Therapie der Wahl bei Patienten mit Hämochromatose und ebenso bei gesunden Personen mit einer Veranlagung dazu. Bei einem Aderlaß von ca. 500 ml werden dem Körper mit allen anderen Blutbestandteilen auch ca. 250 mg Eisen entnommen. Hierdurch wird das vermehrt im Körper gespeicherte Eisen entfernt.

Diese Aderlässe können mittels Nadel aus einem Blutgefäß über ein Schlauchsystem oder in einen Aderlassbeutel erfolgen. Blutspendedienste erhalten weltweit Anfragen von Hämochromatosepatienten oder deren behandelnden Ärzten, ob das entnommene Blut nicht für andere Menschen gespendet werden könnte. Da weltweit ein Mangel an Blutspenden herrscht, wäre es erstrebenswert, dieses Blut als Blutspenden zur Patientenversorgung zugänglich zu machen. Andererseits sollten für die zu behandelnden Patienten Risiken, z. B. durch vermehrtes Eisen im Spenderblut oder verdeckte Risiken beim Blutspender vermieden werden.

In den einzelnen Ländern weltweit und in Europa sowie auch bei den einzelnen Blutspendediensten gibt es dazu unterschiedliche Regelungen: Manche Blutspendedienste lehnen die Zulassung zur Blutspende für Hämochromatosemerkmalsträger/-patienten ab, da diese Patienten und damit nicht gesund seien. Entsprechend der aktuellen Richtlinien* können symptomfreie Hämochromatosepatienten jedoch nach Normalisierung ihrer Eisenspeicherwerte aufgrund individueller Entscheidung des Spendearztes zur Blutspende zugelassen werden. Insbesondere können auch gesunde Verwandte von Hämochromatosepatienten und gesunde Träger von Mutationen, die Hämochromatose verursachen, durch regelmäßige Blutspenden ihre Eisenspeicher im Normalbereich halten.

In der Transfusionsmedizin an der Uniklinik Köln haben wir mehr als 10 Jahre Erfahrung mit der „Blutspende von Hämochromatosemerkmalsträgern". Mehr als 10 Personen mit Hämochromatose/merkmalen erhalten mit regelmäßigen Blutspenden (Männer bis zu 6 mal, Frauen bis zu 4 mal pro Jahr jeweils 500 ml) ihre Eisenspeicherwerte im für die Prävention der Symptome und Organschäden der Hämochromatose normalen Bereich. Ihre Eisenspeicherparameter werden regelmäßig bei jeder Blutspende gemessen. Aufgrund einer Änderung der Richtlinien können jetzt sogar Menschen im höheren Alter regelmäßig Blut spenden und damit ihre Prävention der Hämochromatose fortsetzen.

**Literatur:*
Richtlinien zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten (Hämotherapie), Bundesanzeiger, 9.7.2010, ISSN 0720-6100

INFORMATIONSQUELLEN UND LITERATURHINWEISE

• Expertenwissen über Hämochromatose – Eisenspeicherkrankheit
Gesammelte Vorträge aus den Jahren 2000 bis 2009
Schutzgebühr: 5,– €

• Aderlassbroschüre, Ernährungsbroschüre
Schutzgebühr: je 3,– €

• Flyer „Wenn die Blutbahn zur Eisenbahn wird"
Hämochromatose – Eisenspeicherkrankheit (HVD)
• Flyer FerriScan - MRT „Nichtinvasive Lebereisenmessung"
(Herausgeber: sananet GmbH, Lübeck)
• Neuauflage kisszeit-Broschüre 2011
Schwerpunktthema „Hämochromatose"

Bezugsadresse: Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V., Linder Weg 88 A, 51147 Köln
Service-Telefon: 0700 483 386 74
Mail: Info@haemochromatose.org
http://www.haemochromatose.org

• Angeborene Stoffwechselerkrankungen
von Georg Strohmeyer, Wolfgang Stremmel, Claus Niederau
Gebundene Ausgabe – Ecomed Vlg., Landsberg; 2002;
ISBN: 3609160276, Preis: EUR 49,00 €
Kommentar: Eher für Ärzte (großes Kapitel über Hämochromatose)

• Hämochromatose – Hämosiderosen
von Andreas Erhardt, Dieter Häussinger
UNI-MED-Verlag Bremen, Reihe UNI-MED SCIENCE
Preis: ca. 45,00 €, 1. Aufl. 2006, ISBN: 3-89599-942-3

• Therapieoptionen bei Eisenüberladungskrankheiten
Autor: Priv. Doz. Dr. Dr. Peter Nielsen
UNI-MED-Verlag Bremen, Reihe UNI-MED SCIENCE
1. Auflage Nov. 2006
Preis: 44,80 €, ISBN: 978-3-89599-203-2

• Das Leber-Buch
Wie halte ich meine Leber gesund? – Die Leber von A bis Z
Neue Therapien und Stand der Forschung
von Henryk Dancygier, Heiner Wedemeyer, Markus Cornberg, Stefan Zeuzem, Michael P. Manns, unter Mitarbeit von Alexander Hoffmann und Bianka Wiebner
Schlütersche Verlagsgesellschaft mbH & Co KG., Hannover
SBN 978-3-89993-588-2, Preis: 14,95 €
Kommentar: Gut verständliches Buch für Laien „rund um die Leber" von den Experten der Dt. Leberstiftung

• Humangenetik „Die Gene"
von Claudia Eberhard-Metzger
Reihe: Was ist was, Band 111, Tessloff Verlag
ISBN: 3-7886-0674-6, Preis: 8,90 €
Kommentar: Für Laien gut verständliches Buch zum Thema „Humangenetik"

• Klinische Praxis Leitlinien für HFE-Hämochromatose
EASL – European Association for die Study of the Liver
(Zusammenfassung und Übersetzung von Dr. med. Barbara Butzeck, Vorsitzende der HVD e.V. und EFAPH)
Der englische Originaltext wurde veröffentlicht im Journal of Hepatology 2010, Vol. 53, 3-22 im April 2010,
abrufbar unter www.easl.eu/clinical-practical-guideline

HVD seit 2005 Mitglied der EFAPH

European Federation of Associations of Patients with Haemochromatosis

Die 2004 in Rennes, Frankreich gegründete EFAPH weist inzwischen Mitglieder aus 11 europäischen Ländern auf. Die Vertreter treffen sich einmal jährlich zur Jahreshauptversammlung an wechselnden Tagungsorten in zeitlichem Rahmen mit dem Europäischen Eisenstoffwechselkongress EIC, was die enge Kooperation der EFAPH mit international anerkannten Hämochromatose- Experten verdeutlicht.

Wichtig ist der Austausch von Erfahrungen und Informationen sowie die Abstimmung gemeinsamer Projekte und Aktionen. In den letzten Jahren wurden verschiedene Vergleiche zwischen den Mitgliedsländern angestellt zur Nutzung von HH-Blut zur Blutspende, zum Management des Aderlasses, zu den Kosten für Ferritin und Transferrin-Sättigung sowie zur Kostenübernahme von Gentest und Aderlasstherapie .

Vertreter der EFAPH hatten 2009 Gelegenheit an den europäischen Leitlinien mitzuarbeiten, die 2010 im Journal of Hepatology 2010, Vol. 53, 3-22 unter www.easl.eu/_clinical-practical-guideline veröffentlicht wurden.

Seit 2010 finden jeweils im Juni in zunehmend mehr Ländern „hemochromatosis awareness days" statt, deren Organisation auf Länderebene liegt (s. Bericht vom HH-Tag Juni 2010 S. 16/17).

Im Juni 2009 wurde Frau Dr. Butzeck, die Vorsitzende der HVD in Porto, Portugal zur Präsidentin der EFAPH gewählt und 2011 in Brüssel für weitere 2 Jahre bestätigt. Im Vorstand sind außerdem Vertreter aus Frankreich, Norwegen und Spanien.

Weitere Informationen über die EFAPH und ihre Projekte finden Sie auf der website **www.efaph.eu.**

EFAPH Jahreshauptversammlung Brüssel 2011, Vertreter von HH-Patienten-Organisationen aus: England, Österreich, Schweiz, Irland, Italien, Spanien, Norwegen, Frankreich, Portugal, Deutschland, Belgien, Ungarn

IAHA in Kanada

Am 21. Mai 2011 fand das erste Gründungstreffen der **IAHA** (International Alliance of Haemochromatosis Associations) in Vancouver, Kanada statt.

Vertreter aus England, Spanien, Portugal, Frankreich, Deutschland (Barbara Butzeck), Australien, USA, Kanada (sowie Irland, Italien).

Im Rahmen des Internationalen Eisenstoffwechselkongresses BioIron verständigten sich Vertreter von Hämochromatose-Vereinigungen aus Europa, USA, Kanada und Australien darauf eine Internationale Allianz zu gründen.

Für die ersten zwei Jahre übernahm die Canadian Haemochromatosis Society CHS die Leitung. Als Hauptziel wurde mit großer Übereinstimmung die Verbesserung der Frühdiagnose festgelegt. Dies soll u.a. durch die Organisation eines Welt-Hämochromatose-Tages bewirkt werden, der zur Steigerung des Bekanntsheitsgrades der Erkrankung beitragen soll. Das nächste Treffen wird im April 2013 in London sein.

EFAPH im EU Parlament in Brüssel

Am 20.September 2011 trugen Vertreter der EFAPH ihre Forderung nach einer verbesserten Frühdiagnose von Hämochromatose durch Schulung der Hausärzte und Aufnahme der Eisenparameter Ferritin und Transferrin-Sättigung in den Routine-Check-Up vor dem Ausschuss für Umweltfragen, Volksgesundheit und Lebensmittelsicherheit, kurz ENVI, vor.

Von links nach rechts :
Dr. Françoise Courtois, EFAPH Generalsekretärin, Frankreich
Margaret Mullett, Vorsitzende der Irischen Hämochromatose-Vereinigung IHA
Bernhard de la Villardière, Moderator, Frankreich
Dr. Barbara Butzeck, Vorsitzende der Deutschen (HVD) und der Europäischen Hämochromatose-Vereinigung EFAPH
Dr. Antonya Parvanova, Mitglied des EU Parlaments, Bulgarien
Prof. Dr. Pierre Brissot, International anerkannter HH-Experte, Rennes, Frankreich
Dr.Robert Lemye, Vize-Präsident der Ständigen Vertretung der Europäischen Hausärzte in Brüssel CPME

Seit 1999 – Selbsthilfegruppe Hämochromatose
Seit 2001 – Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.

von Renate Fritsch

Renate Fritsch

Die Selbsthilfe Hämochromatose in Köln konnte 2009 auf 10 Jahre intensive Arbeit zurückblicken.

Die Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) ist eine der häufigsten erblichen Stoffwechselerkrankungen in Europa, Nordamerika und Australien. In Deutschland sind etwa 200.000 Menschen erkrankt. Ursache ist eine gestörte Balance von Eisenaufnahme und tatsächlichem Verbrauch. Jeder 10. Bundesbürger ist gesunder Anlageträger des einfachen Gendefektes, etwa jeder 400. hat in seiner Erbanlage den doppelten Gendefekt und damit ein erhöhtes Risiko eine der Krankheitssymptome zu entwickeln, die vielen anderen Krankheitsbildern zugeordnet werden können und damit eine frühzeitige Diagnose erschweren.

Am 05. August 1999 fand unter der Leitung von Renate Fritsch die erste Zusammenkunft Hämochromatose-Betroffener in den damaligen Räumen der Selbsthilfe-Kontaktstelle Köln (KISS) statt. Dieses Treffen fand eine große Resonanz und führte zur spontanen Gründung der Selbsthilfegruppe Hämochromatose.

2001 wurde aus der Selbsthilfegruppe Hämochromatose die HVD Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V. gegründet, die heute ca. 400 Mitglieder zählt und bundesweit über 22 Kontaktgruppen bzw. Ansprechpartnerinnen/Ansprechpartner verfügt.

Die HVD ist ein Zusammenschluss von Betroffenen, die es sich zur Aufgabe gemacht haben, Hilfestellung bei der Bewältigung der Krankheit durch Erfahrungsaustausch untereinander zu vermitteln und die Betroffenen durch Weitergabe von wissenschaftlichen Erkenntnissen durch Informationsmaterial und Referentenvorträge zu Experten in eigener Sache zu machen.

In den letzten Jahren hat die HVD ein gutes Netz von regionalen Kontaktstellen aufgebaut. Schulungen befähigen die jeweiligen Ansprechpartner, die HVD auf regionalen und überregionalen Messen und Gesundheitstagen adäquat zu vertreten.

Ein jährlich stattfindendes Wochenend-Seminar für Mitglieder und Angehörige stößt auf eine rege Resonanz.

Namhafte Hämochromatose-Spezialisten gehören zum Medizinischen Beirat und unterstützen die HVD bei ihrer Arbeit.

Die HVD ist Mitglied in der EFAPH (European Federation of Associations of Patients with Hemochromatosis). Durch die enge Zusammenarbeit mit den europäischen Mitgliedsorganisationen werden Strategien entwickelt, um neben einer Zusammenarbeit zwischen Patienten und Ärzten auch eine Vernetzung mit der Politik anzustreben, sowohl kommunal als auch auf EU-Ebene. Auf den internationalen Stoffwechselkongressen ist die HVD präsent.

Öffentlichkeitsarbeit und Betroffenen-Betreuung werden das Ziel unserer Vereinsarbeit bleiben.

Weitere Informationen unter:
Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V., Linder Weg 88 A, 51147 Köln
Telefon/Fax: 0700 483 386 74
info@haemochromatose.org
www.haemochromatose.org

Bericht Eduard Neufeld

HVD-Kontaktstellen-Leiter Rheinland-Pfalz (Süd-Pfalz)

Eduard Neufeld

Im Jahr 1999 wurde durch Zufall bei mir die Hämochromatose diagnostiziert.
Durch eine Apothekerin, die im Internet recherchierte, erfuhr ich von der Selbsthilfegruppe Hämochromatose, die sich in Köln gegründet hatte.
Bereits Anfang 2000 fuhr ich zu einem ersten Treffen nach Köln, um mehr über diese Krankheit zu erfahren. Mit vielen Eindrücken und Informationsmaterial rund um die Krankheit kehrte ich nach Hause zurück.
Durch die regelmäßigen Treffen in Köln erweiterte ich mein Wissen rund um die Krankheit und gründete – angeregt durch den Anstoß von Frau Fritsch – im Jahr 2004 die Selbsthilfegruppe Süd-Pfalz, um das erlangte Wissen dort an Gleichbetroffene weiterzugeben.
Heute finden in regelmäßigen Abständen Zusammenkünfte statt, die Teilnehmerzahl bewegt sich zwischen 15 – 30 Betroffenen und deren Partnern.
Durch Erfahrungsaustausch mit anderen HH-Betroffenen, aber auch aus Vorträgen von namhaften Referenten , die von Zeit zu Zeit eingeladen werden, können die Teilnehmer manches Wissen mit nach Hause nehmen, was zur Erleichterung der Krankheitsbewältigung beiträgt.
Mir selbst bedeutet mein Engagement in dieser Selbsthilfegruppe sehr viel, da ich nicht nur Wissen weitergeben kann, sondern auch Ansprechpartner für Sorgen und Anliegen unterschiedlichster Art bin. Mir ist es dadurch möglich, nicht nur mit Rat und Tat zur Seite zu stehen, sondern auch zu ermutigen und soziale Isolierungen abzubauen.
Die Arbeit in unserer Selbsthilfegruppe wird durch die tatkräftige Mitarbeit einiger Mitglieder unterstützt, z.B. bei Gesundheitstagen (Info-Stände) und beim jährlich stattfindenden Deutschen Lebertag im Klinikum Ludwigshafen.
Verbindung haben wir mit den Gesundheitstreffpunkten Mannheim und Heidelberg.
Ein Rat von mir als Betroffener und auch als Kontaktstellenleiter, „Scheuen Sie sich nicht, uns anzusprechen!"

Kontaktstellen der Hämochrom

Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V. (HVD)
Linder Weg 88 A, 51147 Köln
Service-Tel./Fax: 07 00 48 33 86 74
E-Mail: Info@haemochromatose.org
www.haemochromatose.org

Kontaktstelle Sachsen-Anhalt
SHG HHH – Hereditäre Hämochromatose Halle
Herr Werner Merl
Angerstr. 10, 06317 Amsdorf
Tel.: 03 46 01 - 2 25 43
E-Mail: Werner-Merl@haemochromatose.org
oder Werner-Merl@freenet.de

Herr Hartmut Gonschorek
Bauernsiedlung 7a, 06268 Querfurt
Tel.: 03 47 71 – 2 34 55
E-Mail: gonscho@t-online.de

HVD-Infostand Uni Ulm 2011 – Ehepaar Steinmann

Hämochromatose-Vereinigung e.V. Kontaktstelle Rheinland-Pfalz, Süd-Pfalz

Kontaktstelle Rheinland-Pfalz
(Süd-Pfalz)
SHG Hämochromatose Süd-Pfalz
Herr Eduard Neufeld
Wasgaustr. 20, 76889 Steinfeld
Tel.: 0 63 40 – 86 97
E-Mail: neufeld@haemochromatose.org

Kontaktstelle Bayern – Raum Fränkische Schweiz
Herr Norbert Rother
Wannbach 9, 91362 Pretzfeld
Tel.: 0 91 94 – 76 902
E-Mail: n.rother@gmx.net

Kontaktstelle Rheinland-Pfalz – Raum Westerwald
Frau Tina Hüsch, Herr Alois Hüsch
Ringstr. 4, 56459 Brandscheid
Tel.: 01577 – 281 10 01
Tel.: 0 26 63 – 6 85 41
Tel.: 0 26 63 – 9 15 82 20
E-Mail: tina.huesch@aktiencheck.de

Kontaktstelle Raum Ost-Sachsen
(3-Ländereck Deutschland, Polen, Tschechien)
Herr Dr. Dietmar Kircheis
Am Ritterberg 7, 02708 Löbau
Tel.: 0 35 85 - 40 25 00
E-Mail: dr.dietmarkircheis@yahoo.de

Kontaktstelle Sachsen, Schwerpunkt Chemnitz
Frau Dr. med. Luise-Maria Oesen
Untere Bahnhofstr. 32, 09380 Thalheim
Tel.: 0 37 21 – 26 89 20
E-Mail: leus7@web.de

Frau Sieglinde Thieme (auch für den Raum Erzgebirge/Vogtland/Mittel-Sachsen)
Paul-Bertz-Str. 4, 09120 Chemnitz
Tel.: 03 71 - 21 63 05
oder über Selbsthilfe-Kontaktstelle (KISS), Chemnitz Tel.: 0371 – 6004870/71

HVD-Infostand Einkaufscenter Erftstadt 2011– Annemie Kreis

MEDIZINISCHER BEIRAT

Dr. med. A. Braner	Facharzt für Rheumatologie, Endokrinologikum, Frankfurt/M.
Prof. Dr. med. S. vom Dahl	Innere Medizin, Gastroenterologie, St. Franziskus-Hospital, Köln
PD Dr. med. S. Gehrke	Facharzt für Gastroenterologie, Rheumazentrum, Baden-Baden
Prof. Dr. med. M. Geißler	Leberzentrum im Klinikum Esslingen
PD Dr. med. A. Gillessen	Innere Medizin, Gastroenterologie, Herz-Jesu-Krankenhaus, Münster
Dr. med. R. von Goeldel	Facharzt für Innere Medizin, München
Fr. Dr. med. S. Hentze	Fachärztin für Humangenetik, Heidelberg
Fr. Dr. med. H. Jung	Facharztpraxis für Humangenetik, Köln
Dr. med. (H.) J. Kadar	Facharzt für Transfusionsmedizin, Innere Medizin, Apherese-Zentrum, Köln
Dr. med. P. Krummenerl	Facharzt für Gastroenterologie, Martha-Maria-Krankenhaus, Halle/Saale
Prof. Dr. med. C. Niederau	Innere Medizin, Gastroenterologie, St. Josef-Hospital, Oberhausen
PD Dr. Dr. P. Nielsen	„Eisenstoffwechselambulanz" Zentrum f. Experimentelle Medizin/Frauen-, Jugend- u. Kindermedizin, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Fr. Dr. med. A. Schabel	Fachärztin für Transfusionsmedizin, Apherese-Zentrum, Stuttgart
Prof. Dr. med. Th. Seufferlein	Innere Medizin I, Gastroenterologie, Universitätsklinikum Halle/Saale
Prof. Dr. med. U. Stölzel	Innere Medizin II, Gastroenterologie, Klinikum Chemnitz
Prof. Dr. med. W. Stremmel	Innere Medizin IV, Gastroenterologie, Universitätsklinikum Heidelberg
Prof. Dr. med. M. Stuhrmann-Spangenberg	Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover
Prof. Dr. med. S. Zeuzem,	Med. Klinik I, Frankfurt/M.
Dr. med. J. Zwerina	Facharzt für Rheumatologie, 1. Med. Abt., Hanusch Krankenhaus, Wien

atose-Vereinigung Deutschland

HVD-Mitglieder beim Wochenendseminar 2009 in Vachdorf/Thüringen

Kontaktstelle Sachsen Grimma/Großraum Leipzig
Herr Falk Kabus
Tel.: 0 34 37 – 91 23 73

Kontaktstelle Nordrhein-Westfalen/Ruhrgebiet
Frau Dr. med. Barbara Butzeck
Vidumestr. 23a, 45527 Hattingen
Tel.: 023 24 - 93 52 34 Fax: 023 24 - 33 67 0
E-Mail: dr.butzeck@haemochromatose.org
oder barbara.butzeck@gmx.de

Kontaktstelle Aachen
Frau Renate Fischer
Tel.: 02 41 - 87 11 68
E-Mail: fischer@haemochromatose.org

Kontaktstelle Raum Köln/Bonn
Frau Renate Fritsch
Linder Weg 88 A, 51147 Köln
Tel/Fax: 022 03 – 69 65 31
E-Mail: fritsch@haemochromatose.org
(Service-Nr.: Tel./Fax: 0700 483 386 74)

Kontaktstelle Erftkreis
Frau Annemie Kreis
Ritter-Arnold-Str. 18, 50374 Erftstadt
E-Mail: nc-kreisan3@netcologne.de

Kontaktstelle Raum Eifel
Herr Ferdinand Fuxen
Unterm Stahler Kopf 35
54634 Bitburg-Stahl
Tel.: 0 65 61 – 86 33
Fax: 0 65 61 – 6 74 73
E-Mail: tebo.fuxen@t-online.de

Kontaktstelle Ostwestfalen-Lippe
Frau Inge Pohl-Kindermann
Wellbachstr. 41, 33813 Oerlinghausen
Tel.: 05 20 2 - 7 32 87
E-Mail: inge.pohlkindermann@haemochromatose.org oder inge.pohlkindermann@online.de

Kontaktstelle Sauerland
Herr Heinz Ivo
Gasse 4, 57368 Lennestadt
Tel. / Fax: 0 27 21 - 35 57

Kontaktstelle Raum Kempten/Allgäu
(Oberstdorf bis Ulm, Füssen bis Lindau)
Herr Ulrich Hallerberg
Am Weiher 10, 87471 Durach
Tel: 08 31 – 6 53 47
Fax: 08 31 – 56 48 67
E-Mail: uuu.hallerberg@web.de

Kontaktstelle Raum München, Murnau/Garmisch
Frau Heike Seifert, Tel.: 089 – 759 40 894

Frau Kreis, Frau Steinmann beim HVD-Seminar 2011

Kontaktstelle Baden-Württemberg
Frau Helga Steinmann
Jusiweg 32, 73734 Esslingen
Tel.: 07 11 - 38 15 16
Fax: 07 11 - 38 87 51
E-Mail: huh.steinmann@kabelbw.de

Kontaktstelle Raum Oberfranken
Frau Monika Hummel
Egerländer Str. 5, 96215 Lichtenfels
Tel.: 09571-94 69 24 (dienstl.: 09571-12 487)
E-Mail: kondruss@t-online.de

Kontaktstelle Hessen/Südhessen/Odw. und Nord-Baden
(Raum Karlsruhe)
Herr Eike Riesinger
Donauring 71c, 76344 Eggenstein-Leopoldshafen
Tel.: 07247 - 208469/Fax: 0724 – 20 84 69
E-Mail: Eikeriesinger@web.de
Handy: 01 71 - 8 01 65 02
(am besten erreichbar ab 20.00 Uhr, sonst Anrufbeantworter, es wird zurückgerufen)

Kontaktstelle Hessen Raum Frankfurt/M., Wiesbaden
Christa und Odin Kölb
Gartenstr. 37, 65239 Hochheim
Tel.: 0 61 45 – 69 60
Fax: 0 61 45 – 50 36 63
E-Mail: koelb@t-online.de

Kontaktstelle Berlin – Stadt
Frau Silvia Noack
Deidesheimer Str. 27, 14197 Berlin
Tel.: 0 30 - 82 16 565

Kontaktstelle Schleswig-Holstein
Herr Jul Schirren-Langowski
Steinstr 24, 24118 Kiel
Tel.: 01 77 - 67 68 859
E-Mail: julschirren-langowski@web.de

Kontaktstelle Süd-Baden
(Raum Baden-Baden/Freiburg)
Rita und Volker Frey
Am Steinweg 5, 76327 Pfinztal
Tel. 0 72 40-92 76 03
E-Mail: v-frey@t-online.de

Selbsthilfegruppe für Hämochromatose, Schweiz
Frau Gerde Horn
Hüslibachweg 1, CH 9545 Wängi
Tel.: 0041 – 52 378 25 01
E-Mail: gerda.h@gmx.ch

Bericht vom HH-Tag 05. Juni.

Viel Lob für die Ausrichter

Hämochromatose-Tag Köln: Abfahrt zur Rheintour

Anlässlich der ersten europaweiten **„haemochromatosis awareness week"** veranstaltete die Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V., unter der Schirmherrschaft der Kölner Bürgermeisterin Elfi Scho-Antwerpes am 5. Juni 2010 einen Hämochromatose-Informationstag in Köln.

Barbara Butzeck, Vorsitzende der HVD und aktuelle Präsidentin der europäischen Hämochromatose-Vereinigung EFAPH, stellte in ihrer Begrüßungsrede die wichtigsten Ziele der HVD heraus:
1. Verbesserung des Bekanntheitsgrades der Erkrankung
2. Erforschung der Ursachen der HH-Arthropathie, die für viele Betroffene eine deutliche Einschränkung der Lebensqualität – bis hin zur Frühberentung und Invalidisierung bedeutet
3. Abklärung eines möglichen Zusammenhangs zwischen HH und Symptomen wie Depression, Konzentrationsstörungen und Reizbarkeit.

PD Dr. Dr. Nielsen, UKE Hamburg, erläuterte die komplizierte Regelung des Eisenhaushalts und erklärte anhand eines Schaubildes die Variabilität von neu diagnostizierten HH-Patienten vom Stadium 0 (positiver Gentest) über die präklinischen Stadien 1 und 2 mit Erhöhung der Transferrin-Sättigung bzw. des Ferritins bis hin zu den klinischen Stadien 3 mit eingeschränkter Lebensqualität durch Müdigkeit, Schwäche, Gelenkbeschwerden und zum lebensbedrohlichen Stadium 4 mit Leberzirrhose, Diabetes und Kardiomyopathie.

Von **Bedeutung** seien die **Eisenwerte im Blut** für die Erstdiagnose, die Einschätzung des individuellen Schweregrades der Eisenüberladung, die Prognose und als Verlaufsparameter in der Erhaltungstherapie. Zielgröße: Ferritin < 30-50 µg/l. Eine neuere Studie aus Australien zeigte, dass das Serum-Ferritin auch bei homozygoter HH ohne Aderlass-Behandlung nicht unbedingt ansteigen muss. Möglicherweise gibt es hier in Zukunft andere Empfehlungen.

Anschließend wurden verschiedene nicht-invasive Methoden zur **Untersuchung der Leber** vorgestellt: **Prof. vom Dahl, Köln** beschrieb die Stärke des **Ultraschalls** in der Erkennung und Behandlung von Komplikationen der Leberzirrhose und bei der Früherkennung des hepatozellulären Carcinoms, durch das Hämochromatose-Patienten in hohem Maße gefährdet sind. Der **Fibroscan**, eine Technik, die die Festigkeit bzw. Steifigkeit der Leber misst, konnte von vielen Teilnehmern gleich selbst ausprobiert werden. Laut vom Dahl sind HH-Betroffene einerseits wesentlich häufiger unter den Patienten mit höheren Steifigkeitswerten anzutreffen, andererseits ist selbst in den fortgeschrittenen Fibrose- bzw. Zirrhosestadien F3, F4 durch die Aderlasstherapie noch eine Besserung des Fibrosegrades in 69 bzw. 35% der Fälle möglich.

Wie beim Fibroscan scheint der Serum-Ferritin-Wert auch beim **FerriScan** nicht mit den Meßergebnissen eindeutig zu korrelieren, wie **Tilo Stolzke, Lübeck** ausführte. Im FerriScan, einer exakten Lebereisenmessung mit MRT wird der exakte Leber-Eisen-Konzentrations-Wert (LIC) ermittelt, der nicht durch Fibrose, Zirrhose oder Hepatitis beeinflusst wird.
Zurzeit kann FerriScan in 8 Zentren in Deutschland durchgeführt werden (Liste bei HVD erhältlich). Die Kosten werden in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Prof. Wolfgang Stremmel, Heidelberg, erläuterte die Wirkungsweise des „Eisen-Hormons" Hepcidin als wichtiges Stoppsignal bei der komplizierten Regelung der Eisenaufnahme im Darm: Durch den HFE-Gendefekt wird nicht genügend Hepcidin

Barbara Butzeck und Renate Fritsch, Abschluss Rhein-Tour

2010 Studio DuMont Köln

des Hämochromatose-Tages am 5. Juni 2010 in Köln

von Dr. Barbara Butzeck

gebildet und die Eisenaufnahme über den Darm gesteigert. Das überschüssige Eisen wird in den Organen Leber, Herz, Bauchspeicheldrüse, Hirnanhangsdrüse und Gelenken abgelagert, wo es zu Schäden führen kann.

Der Sinn des Titels **„Eisenüberschuss - Freund oder Feind"** wurde den Zuhörern klar, als Prof. Stremmel eine Studie von Beutler, USA von 2002 zitierte. Hiernach erkrankt von allen homozygoten C282Y-Betroffenen nur ca. 1 % mit dem Vollbild an HH. Den übrigen 99 % ginge es bezogen auf viele Symptome besser als der Vergleichsgruppe. Stremmels Interpretation, man könne mit dem HFE-Gendefekt froh sein, keinen Eisenmangel zu bekommen, rief bei den z.T. schwer geschädigten HH-Patienten im Auditorium Befremden hervor.

PD Dr. J. Zwerina, Rheumatologie Uniklinik Erlangen, konnte diese Irritiationen teilweise durch Vorstellung hochinteressanter Ergebnisse seiner **Beobachtungsstudie** beseitigen: Die **Hämochromatose-Arthropathie** ist mit 70% die häufigste Organbeteiligung bei HFE Patienten und beeinflusst signifikant die Lebensqualität (60%). Sie tritt etwa 5 Jahre vor der Diagnose auf und hat schwere Konsequenzen, wie ein 9-fach erhöhtes TEP-Risiko. Hüft-Total-Endoprothesen werden in der Normalbevölkerung im Mittel mit 72 J. implantiert, bei HH mit 58 J.!

Dr. Axel Braner, Frankfurt-Main, machte in seinem Vortrag über **Therapieansätze** deutlich, dass es bei **HH-Arthropathie** um eine Gelenkerkrankung geht, die man weder medikamentös noch durch Aderlässe heilen kann. Wichtig ist, die Diagnose, am besten mittels MRT, möglichst früh zu stellen, um mit der Therapie schon bei den ersten Symptomen konsequent beginnen zu können. Dazu gehören Gelenkschutz mit Orthesen, Schuh-Einlagen, Ergo- und Physiotherapie. Bei chronischen Schmerzen ist die medikamentöse Dauer-Therapie oft schwierig. Neben entzündungs- und schmerzhemmenden Medikamenten nach dem WHO-Schema, Spritzen in die Gelenke mit Cortison oder Radiosynoviorthesen bieten Prothesen von Hüft-, Knie- und Sprunggelenken heutzutage gute Optionen.

Die **Berichte von zwei HH-Patienten** bewegten die Zuhörer. Beide hatten nach langjähriger Odyssee von Arzt zu Arzt ihre Diagnose Hämochromatose „gefunden". Einer erkrankte 2009 an Leberkrebs und wurde durch eine geglückte Lebertransplantation im Mai 2010 von der Teilnahme am HH-Tag abgehalten.

Prof. Dr. Manfred Stuhrmann-Spangenberg, Medizinische Hochschule Hannover, nahm in seinem Vortrag über das **Gendiagnostikgesetz** von 2009 Stellung zur speziellen Situation bei erblicher Hämochromatose: Der HFE-Gentest auf Hämochromatose ist angezeigt bei **AAA: „A**sthenie (= Abgeschlagenheit), **A**rthralgie (= Gelenkschmerzen), **A**minotransferasen (= erhöhte Leberwerte); sowie Transferrinsättigung > 50-60%, Ferritin > 200 ng/ml.

Das Gendiagnostikgesetz schafft endlich Klarheit für HH-Betroffene, dass Versicherungen und Arbeitgeber keine Gentests verlangen dürfen. Genetische Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung rechtswirksam eingewilligt hat. Aufklärung und Einholung der Einwilligung des Patienten obliegt dem verantwortlichen Arzt (Arztvorbehalt). Genetische Beratung muss gewährleistet sein; bei prädiktiver Diagnostik (Untersuchung Gesunder) ist sie sogar verpflichtend! Internet-Gentests sind strikt abzulehnen.

Frau Prof. Birgit Gathof, Universität Köln, beantwortete mit ihrem Vortrag die bis dato unklare Situation der **Blutspendetauglichkeit von HH-Betroffenen** eindeutig: Nach den Richtlinien zur Gewinnung von Blut/Blutbestandteilen und Anwendung von Blutprodukten (2005, Anpassung 05/2010, www.baek.de) ist jeder als Blutspender geeignet, der sich nach ärztlicher Beurteilung in einem gesundheitlichen Zustand befindet, der eine Blutspende ohne Bedenken zulässt. Tauglichkeitskriterien, wie z.B. Alter (18-68 J.), gelten für alle Spendenwillige, also auch für HH-Betroffene.

Blutspenden bedeutet eine gesunde Vorbeugung der Hämochromatose und Verlängerung der Lebenserwartung.

Vor dem großen Auftritt bei den Lions, Januar 2007

67 % der HH-Patienten (Studie aus USA 1999) seien akzeptabel als Blutspender, bis zu 37 % waren früher Blutspender. Patienten in Erhaltungstherapie sind häufig als Blutspender geeignet (wenn keine Organschäden vorhanden sind). Gesunde Mutationsträger können durch regelmäßige Blutspenden ihren Eisenstoffwechsel in der Balance halten. Großes Interesse fand die Live-Demonstration eines schonenden Aderlasses von **Dr. Kadar, Köln.**

Prof. Uhlenbruck unterhielt die Zuhörer auf seine unnachahmliche „Kölsche Art" mit aphoristischen Betrachtungen rund um Arzt und Patient.

Ein herzliches Dankeschön gilt **Prof. Claus Niederau** für seine sachverständige und unterhaltsame Moderation sowie den Referenten für ihre spannenden Vorträge und den Sponsoren für ihre Unterstützung. Großes Lob von 150 zufriedenen Teilnehmern ging an Renate Fritsch und alle Mitstreiter der HVD, die durch ihr Engagement diesen wunderbaren Tag ermöglicht haben.

kisszeit

IN EIGENER SACHE

Der Vorstand der HVD e.V.
Warum engagiere ich mich in der HVD?

Dr. Barbara Butzeck 1. Vorsitzende

„Auf gleicher Ebene diskutieren"

„Weil wir uns in der Gruppe so geben können, wie wir sind ...und wir andere aufklären und dadurch Vorurteile abbauen können."

„Weil ich vielfältige Informationen zu meinem Thema bekommen kann... und anderen erzählen kann, was ich darüber weiß."

„Ich bin durch das Engagement selbstbewusster geworden."

„Ich habe das Gefühl, dass ich auf so eine gute Art politisch aktiv bin."

Annemie Kreis Beisitzerin

„Weil ich mich jetzt traue, zu mir zu stehen - und sogar den Mut gefunden habe, mich gemeinsam mit den anderen für eine Verbesserung unserer Situation einzusetzen."

„Weil es mehr Spaß macht, seine Probleme zusammen zu lösen ...und sich in der Gruppe schon richtig gute Freundschaften entwickelt haben."

„Wir müssen doch was machen!"

Renate Fritsch Ehrenvorsitzende

„Andere sollen nicht das gleiche durchmachen müssen wie ich."

„Ich möchte meine Kinder und andere Menschen vor dem gleichen Schicksal bewahren."

„Ich komme außerhalb von Familie durch mein Engagement mit interessanten und sympathischen Menschen in Kontakt."

Hermann Grub Beisitzer

„Hier kann ich offen über meine Krankheit sprechen"

„Weil ich durch die Gruppe wieder Lust am Leben bekommen habe".

„Ich bin getreten worden mit zu machen, aber jetzt finde ich es gut."

Wilfried Horstmann Schatzmeister

„Weil niemand so gut meine Schmerzen versteht wie die anderen Betroffenen."

„Es gibt mir ein gutes Gefühl, anderen zu helfen"

„Ich möchte helfen, über Hämochromatose aufzuklären, damit niemand mehr daran sterben muss."

Der Verein wird von einem ehrenamtlichen Vorstand geleitet
und hat seine Geschäftsstelle in Köln.

Vorstandsmitglieder:

Dr. Barbara Butzeck (1. Vorsitzende) • Dr. Stephan Blumenröder (Protokollführer)
Hermann Grub (Beisitzer) • Wilfried Horstmann (Schatzmeister) • Annemie Kreis (Beisitzerin)
Renate Fritsch (Ehrenvorsitzende)

Wenn Sie uns unterstützen möchten, werden Sie Mitglied.

Die Beitrittserklärung finden Sie auf unserer Internetseite.

Oder helfen Sie uns mit einer Spende

Spendenkonto
Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.
Sparkasse Köln-Bonn | BLZ: 3705 0198 | KtoNr.: 10 44 24 24

Impressum

Es ist eine kostenlose Informationsbroschüre zum Thema "Selbsthilfe"

Für finanzielles Entgegenkommen und Unterstützung dankt der Herausgeber:

Druck und Verarbeitung
Siebengebirgsdruck, Bad Honnef

Layout und Satz
Marco Kleinefeld, www.v838.de

Herausgeber
Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.
in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe-Kontaktstelle Rhein-Sieg-Kreis beim Paritätischen
v.i.S.d.P. Marita Besler,
Landgrafenstr. 1, 53842 Troisdorf
Tel.: 0 22 41 - 94 99 99
Fax: 0 22 41 - 40 92 20
SMS-Hotline: 0160 – 49 46 888
selbsthilfe-rhein-sieg@paritaet-nrw.org
www.selbsthilfe-rhein-sieg.de
www.selbsthilfenetz.de

Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.
Linder Weg 88 A, 51147 Köln
Tel./Fax: 0700-48 33 86 74*
Mail.: Info@haemochromatose.org
www.haemochromatose.org

Auflage: 10.000 Exemplare; Wert: 3,- €

*Anruf: 12,4 Cent/Min. aus Festnetz

„Selbsthilfe wirkt! Selbsthilfe macht stark!

Andreas Greiwe, Fachberater der Selbsthilfe-Kontaktstellen des Paritätischen Wohlfahrtsverbandes NRW

Für immer mehr Menschen sind Selbsthilfegruppen ein unverzichtbarer Ort, um gemeinsam mit Anderen ihre Probleme und Anliegen besser zu bewältigen. Die ca. 100.000 Selbsthilfegruppen in Deutschland können Unterstützung finden bei den Selbsthilfe-Kontaktstellen. In Nordrhein-Westfalen gibt es knapp 50 Selbsthilfe-Kontaktstellen oder Selbsthilfe-Büros, davon sind allein 35 in der Trägerschaft des Paritätischen Wohlfahrtsverbandes.

Rund 70 Prozent der Selbsthilfegruppen stammen aus dem Bereich Gesundheit und beschäftigen sich mit chronischen Erkrankungen, Behinderungen oder Suchterkrankungen. Eine Zunahme gibt es vor allem bei den psychischen und psychosomatischen Erkrankungen, z. B. bei Essstörungen oder stoffungebundenen Süchten wie Internetsucht.

Eine besondere Form des bürgerschaftlichen Engagements

Selbsthilfe ist eine besondere Form des bürgerschaftlichen Engagements mit einer eigenständigen Berechtigung. Die positive Wirkung von Selbsthilfegruppen auf der individuellen Ebene ist zunächst die praktische Lebenshilfe. In Selbsthilfegruppen unterstützen sich die Mitglieder gegenseitig bei der Bewältigung ihrer Krankheit oder besonderen sozialen Lage, informieren und motivieren sich gegenseitig. Sie vermitteln erlebte Kompetenz, was kein Arzt oder Therapeut leisten kann.

Außerdem ist die gegenseitige emotionale Unterstützung von Betroffenen eine wirksame Hilfe gegen Vereinzelung und Ausgrenzung. Es geht in den Gruppen darum, krankheitsbedingte Angst, Scham und Unsicherheit zu bewältigen, sowie die Trauer oder Depression zu überwinden über die eingeschränkte Teilhabe am öffentlichen Leben, über das Erlebnis sozialer Stigmatisierung. Letztendlich trägt die Gruppe dazu bei, das Selbstwertgefühl zu stabilisieren und die Mitglieder zu aktivieren, ihre eigenen Interessen durchzusetzen und gemeinsam mit anderen bedürfnisgerechte Angebote zu schaffen.

Und der volkswirtschaftliche Nutzen?

Über den volkswirtschaftlichen Nutzen der Arbeit von Selbsthilfegruppen liegen bislang nur wenig gesicherte Informationen vor. Als sicher gilt, dass Investitionen in die Selbsthilfeförderung durch Einsparung sonst notwendiger Leistungen des Sozial- und Gesundheitssystems, sowie durch unentgeltlich erbrachte Leistungen der Bürger zu erheblichen Rückflüssen führen. Z. B. verhalten sich Besucher von Selbsthilfegruppen gesünder, brauchen weniger Medikamente, gehen seltener zum Arzt und nutzen das Gesundheitssystem gezielter. Der Wiedereinstieg ins Berufsleben wird erleichtert, somatische und psychische Beschwerden vermindern sich. Davon profitieren die öffentlichen Haushalte und die Träger der Sozialversicherungen, insbesondere die Krankenkassen. Die gesellschaftliche Wertschöpfung, die von den Mitgliedern der Selbsthilfegruppen und Initiativen für sich und andere jährlich erbracht wird, liegt bei einem zweistelligen Milliardenbetrag.

Man kann Selbsthilfe nicht verordnen!

Es muss allerdings ganz klar sein, dass die Unterstützung der Selbsthilfe und ihre Wertschätzung professionelle Leistungen nicht ersetzen kann. Man kann Selbsthilfe-Strukturen fördern und Verabredungen treffen, aber man kann Selbsthilfe nicht verordnen. Selbsthilfe ist nicht einplanbar, sie muss freiwillig sein. Selbsthilfe hat eine originäre, also einzigartige Qualität."

Fotografie: S-Hofschlaeger/pixelio

DER PARITÄTISCHE SELBSTHILFE-KONTAKTSTELLE Rhein-Sieg-Kreis

Die Selbsthilfe-Kontaktstelle Rhein-Sieg-Kreis im Paritätischen

Wir waren und sind für Sie da

- Wenn Sie als Betroffener oder Angehöriger Kontakt zu einer bestehenden Selbsthilfegruppe suchen!
- Wenn Sie eine neue Selbsthilfegruppe gründen möchten!
- Wenn Ihre Selbsthilfegruppe Unterstützung braucht, z.B. bei der Öffentlichkeitsarbeit, bei Krisen im Gruppengeschehen, zu Fragen der finanziellen Förderung durch die Krankenkassen oder zur Kooperation mit Fachleuten!
- Wenn Sie MitarbeiterIn im Sozial-und Gesundheitswesen sind und sich über die Arbeitsweise von Selbsthilfegruppen informieren wollen!
- Wenn Sie Fragen zu Kooperationsmöglichkeiten haben.

- Die Selbsthilfe-Kontaktstelle arbeitet übergeordnet und koordinierend.
- Sie können sich mit allen Fragen zur Selbsthilfe an uns wenden.
- Unser Angebot ist kostenfrei.
- Ihr Anliegen wird selbstverständlich vertraulich behandelt.

Nähere Informationen zu uns finden Sie im Internet unter: www.selbsthilfe-rhein-sieg.de.

Gerne senden wir Ihnen auch unser Info-Material zu!
Sie erreichen uns unter:

Selbsthilfe-Kontaktstelle RSK
Landgrafenstr. 1
53842 Troisdorf-Oberlar

Tel.: 0 22 41 - 94 99 99
SMS-Hotline: 0160 - 49 46 888
Fax: 0 22 41 - 40 92 20

E-Mail:
selbsthilfe-rhein-sieg@paritaet-nrw.org

www.selbsthilfe-rhein-sieg.de
www.selbsthilfenetz.de

Wir helfen Dich gesund!

Photo: Marco Michelini / Firenze, Italy

Selbsthilfe macht stark.

HVD
Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e.V.

DER PARITÄTISCHE
SELBSTHILFE-KONTAKTSTELLE
Rhein-Sieg-Kreis