

Karolinska Comprehensive Cancer Center

Sektionen Lever- och pankreassjukdom

2021-05-03

Hereditär (ärfblig) hemokromatos

Hereditär hemokromatos är en ärfblig sjukdom där tarmen tar upp för mycket järn från maten.

Vad händer i kroppen vid hereditär hemokromatos?

Hereditär hemokromatos är en ärfblig sjukdom där tarmen tar upp för mycket järn från maten. Man får då en hög nivå av järn i blodet. Överskottsjärn i blodet tas upp av levern och lagras i levercellerna. Det är en långsam process, men efter många år kan det leda till att levern skadas av järnöverskottet. De flesta får inga skador men upp till 5 procent av de som fått diagnosen hereditär hemokromatos kan få ärrbildning i levern, som kan utvecklas till levercirros (skrumplever). Järnöverskott kan också leda till ledbesvär med stelhet och värk i fingerleder, knogar och fotleder.

I blodet transporteras järn bundet till ett transportprotein som kallas transferrin. Transferrinet mätas mer eller mindre med järn, och i normalfallet är transferrinmättnaden 10-45 % (ibland skriver man istället 0,10-0,45). Vid hemokromatos blir transferrinmättnaden hög, alltid över 45 % (0,45) och ofta ännu högre än så, ibland 80-100 % (0,80-1,00). Ett annat blodprov, ferritin, visar hur mycket järn som lagras i levern. Normalvärdet är 10-350 µg/L, och hemokromatospatienter har högre värden än så. Det krävs ganska höga ferritinvärden för att levern ska ta skada, över 1000 µg/L.

Symtom

Vanligen ger hemokromatos inga symtom. En del upplever att de är mer trötta än vanligt. Den som drabbas av ledbesvär i händer och fötter upplever att lederna blir svullna och stela och gör ont.

Diagnos

Hemokromatos upptäcks oftast genom höga levervärden, högt järnvärde, eller förhöjt ferritin. Man bör alltid kontrollera transferrinmättnad och ferritin om man misstänker hemokromatos. Diagnosen kan ställas med ett anlagstest som visar en mutation i HFE-genen, vilket analyseras som ett blodprov. Man kan också mäta järnmängden i levern med en magnetkameraundersökning och ibland behöver man ta ett vävnadsprov från levern; en leverbiopsi.

Behandling

Behandlingen vid hemokromatos går ut på att minska kroppens förråd av järn. Detta görs genom att tappa blod med regelbundna intervall. Vi tappar vanligen ut omkring ca 350–450 ml blod vid varje tillfälle. I början av behandlingen sker detta ofta, vanligen varje vecka. Målet är att ferritin ska ligga kring 100 µg/L.

När ferritinvärdet sjunkit till 100 µg/L eller lägre glesar man ut tappningarna, och då behöver man bara tappas 2–6 gånger per år. Denna behandling kallas underhållsbehandling och är livslång. Är man i övrigt helt frisk och inte äter några mediciner kan man bli blodgivare.

Prognos

Om hereditär hemokromatos upptäcks i tid och behandling sätts in så har man en helt normal livslängd, eftersom behandlingen med blodtappningar förebygger leverskador. Man måste regelbundet tappa blod under hela livet för att undvika skador.

Om man utvecklat ledbesvär brukar dessa tyvärr inte bli bättre av blodtappning. Har skrumplever hunnit utvecklas är prognosen sämre, man har då en något ökad risk för att utveckla levercancer och bör kontrolleras regelbundet på specialistklinik med ultraljudsundersökning av levern.