

Sammie Schwarzkopf

Hämochromatose für Anfänger

Grundlegendes Wissen
inklusive H63D-Syndrom

Hämochromatose für Anfänger

[Die primäre Hämochromatose](#)

[Die sekundäre Hämochromatose](#)

[H63D-Syndrom](#)

[Diagnostische Fallen](#)

[Gesundheitshinweis](#)

[Dank](#)

[Impressum](#)

Die primäre Hämochromatose

Die hereditäre Hämochromatose ist eine autosomal-rezessive Erbkrankheit, bei der es zu einer Akkumulation von Eisen in den parenchymatösen Organen kommt. Eine frühe Diagnose mit entsprechender Therapie verspricht eine gute Prognose mit normaler Lebenserwartung, da so irreversible Organschäden verhindert werden können. Unter dem Begriff hereditäre Hämochromatose (HH) werden Erkrankungen mit autosomal-rezessivem Erbgang zusammengefasst, bei denen es infolge eines Hepcidinmangels und der daraus resultierenden Erhöhung der Transferrinsättigung zu einer Eisenakkumulation mit potenzieller Schädigung der betroffenen Organe kommt. Das in der Leber synthetisierte Peptidhormon Hepcidin ist der wichtigste Regulator des Eisenstoffwechsels. Es hemmt den in der basolateralen Membran der Zellen lokalisierten Eisentransporter Ferroportin und dadurch sowohl die Eisenresorption im Darm als auch die Eisenspeicherung aus den Eisenspeichern (Makrophagen, Hepatozyten). Eine Induktion der Hepcidinsynthese erfolgt durch hohe extrazelluläre Eisenkonzentrationen sowie Entzündungen. Eine gesteigerte Erythropoese hingegen bewirkt eine Supprimierung. Defekte in den Proteinen des Eisensensorischen Apparats der Hepatozyten (Transferrinrezeptor 1 und 2, HFE-Protein, Hämojuvelin) führen zu einer verminderten Hepcidinproduktion mit resultierendem Hepcidinmangel. Infolgedessen entfällt die Hemmung des Ferroportins, was zu einer verstärkten Freisetzung des intrazellulären Eisens in das Blutplasma führt. Resultat ist eine Erhöhung der Transferrinsättigung bis zur Überschreitung der Eisenbindungskapazität des Transferrins mit Anstieg des nicht transferringebundenen Eisens (NTBI). Das überschüssige Eisen lagert sich