

HEMOKROMATÓZIS

Válaszolunk a kérdéseidre



A képen: hemokromatózisos testvérek

HEMOKROMATÓZIS

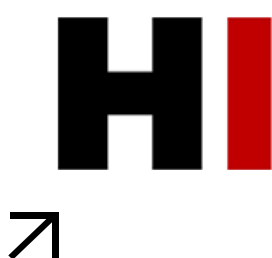
Válaszolunk a kérdéseidre

Szerkesztette: Graça Porto, Pierre Brissot e Domenico Girelli

Lektorálta: Paul Adams, Barbara Butzeck, Sonia Distante, Patricia Evans, Robert Evans, Stephanie Finzel, Pascal Guggenbuhl, Daniel Johnstone, Gordon McLaren, Diane Prince, Mayka Sanchez, Paulo Santos, Jeremy Shearman, Nathan Subramaniam, Dorine Swinkels, Zhang Wei, on behalf of the Joint Scientific Committee of Haemochromatosis International (HI)

Tervezte: Maria Cunha Alegre

Szponzor: Haemochromatosis International (HI)



Haemochromatosis
International



Tartalom

Hemokromatózis | tények röviden 4

Mi a hemokromatózis, mik a gyanújelek 5

A hemokromatózis genetikája 8

Klinikai tünetek 13

Kezelés 15

Családi érintettség 20

Támogatás & segítség 21

Fogalom magyarázó | Összefoglalás 23

Kapcsolat 25

Hemokromatózis Tények röviden

A hemokromatózis az egyik leggyakoribb genetikai rendellenesség az európai származású embereknél, körülbelül 200-500 emberből 1 lehet érintett.

Hemokromatózisban túl sok vas szívódik fel a táplálékból. Ha nem kezelik, ez a vas felhalmozódhat a test különböző részein, károsodást okozva felnőtt korban.

Az első tünetek, mint fáradékonyság, hasi- vagy ízületi fájdalmak, rendszerint 40 éves kor körül jelentkezhetnek. A kezdeti vasfelhalmozódás nem feltétlenül jár érezhető tünetekkel, még úgy sem, ha már szervi károsodást okozott.

Vastúltelítődés miatt károsodhatnak többek között a máj, a szív, a hasnyálmirigy, az ízületek és az agyalapi mirigy/ivarszervek.

A vastúltelítődést egyszerű vérvizsgálattal ki lehet mutatni.

A hemokromatózis génvizsgálata szintén vérvizsgálattal történik.

A hemokromatózist könnyű kezelni. A vastöbbletet vérlebocsátással távolítják el a szervezetből, a véradással azonos módon.

A hemokromatózist diétával egymagában nem lehet kezelni.

A korai diagnózis és kezelés megelőzi a szövődményeket és jó egészséget és normál életkilátást biztosít.

Mi a hemokromatózis és miből gyaníthatjuk a jelenlétét?

Mi a hemokromatózis?

A hemokromatózis egy örökletes, genetikusan eredetű rendellenesség. Jellemzője, hogy a májban felhalmozódik a vas (vastúltelítődés), és magas a transferrin szaturáció (telítettség), a vér vasszintjének egy mérőszáma.

A hemokromatózis leggyakoribb oka egyetlen génnek a genetikai változása. A variáns neve C282Y, a gént *HFE* génnek nevezik. Hemokromatózis akkor alakulhat ki, ha a *HFE* gén mindkét másolata (szüleinktől 1-1 példányt öröklünk) a C282Y változatot tartalmazza.

Ha valakinek magas a transferrin szaturációja és igazolható a vasraktárak telítettsége, a *HFE* génhez köthető hemokromatózist egy egyszerű, a C282Y variáns kimutatására szolgáló genetikai vizsgálattal lehet igazolni.

Mit jelent a „Transzferrin telítettség/szaturáció”?

A vérkeringésben a vasat egy transferrin nevű molekula szállítja, ami úgy viselkedik, mint egy tartályhajó, oda viszi a vasat, ahol szükség van rá. Egy adott pillanatban a vasat szállító molekulák foglaltságát nevezik transferrin telítettségnek. Normál esetben a kapacitásnak csak kb. harmada foglalt (szaturált), ekkor a transferrin szaturáció 30%. Hemokromatózisban több vas szívódik fel az ételből a véráramba; ezt a többlet vasat a transferrin szállítja, így megnő a szaturáció, néha 100% fölötti értéket is elérhet.

A transferrin szaturáció értékem 80%: ez azt jelenti, hogy a testem majdnem telítődött vassal?

Nem – ez csak azt jelenti, hogy a vasat a szervezetben szállító rendszer a kapacitása 80%-án telített. A szervezet vasszintjének emelkedése évekig tartó magas transferrin telítettség hatására megy végbe, és még több idő kell, hogy szervkárosító hatása legyen. Tehát nagyon hosszú ideig lehet magas transferrin telítettség, anélkül, hogy a szervek (máj, hasnyálmirigy, szív) vassal telítődnének. A transferrin telítettség csak arról árulkodik, hogy túl sok vas szívódik fel. Ahhoz, hogy a megállapíthassuk, a szervekben van-e lerakódott vas, a transferrin szaturáció vizsgálatát ki kell egészíteni a szérum ferritin szintjének mérésével, ami a szervekben levő vasraktárak szintjét tükrözi. A transferrin szaturációval együtt vizsgálva, a ferritin nagyon hasznos eszköz hemokromatózisban a vastelítettség vizsgálatára, feltéve, hogy nincsen más körülmény, ami növeli a ferritin szintjét. Például, ha a transferrin telítettsége 80%, a ferritin 50 µg/L, akkor nincs vastúltelítettség, de ha a ferritin 1000 µg/L feletti, akkor jelentős a szervezet vastúlterhelődése.

Emelkedett a ferritin szintem van: ez azt jelenti, hogy hemokromatózisos vagyok?

Nem feltétlenül – a magas szérum ferritin szint nagyon gyakori a népességben, és legtöbb esetben nem a hemokromatózis az oka. A magas szérum ferritin oka leggyakrabban a „metabolikus szindróma”, ami jellemzően magas testsúlyt (különösen a haskőrfogat nagy), magas vérnyomást, magas vércukor,- és zsírszinteket (koleszterin, trigliceridek), és néha családi vagy egyéni szív- és érrendszeri problémákat is magában foglal. Ebben az esetben a transferrin telítettség jellemzően nem magas. A magas ferritin gyakori oka még a gyulladás és az alkoholfogyasztás. Ezekben az esetekben a ferritin szintje lecsökken a gyulladás elmúltával, ill. az alkohol teljes elhagyásával. Összefoglalva: akkor gyanakszunk hemokromatózis okozta vastúlterhelődésre, ha magas a szérum ferritin, és ezzel együtt a transferrin telítettség is magas (és közben a CRP normál tartományban van).

A hemokromatózis genetikája

Hemokromatózisom van: a szüleimtől örököltem ezt a betegséget?

Igen – lévén genetikus betegség, a hemokromatózist a szülőktől örökölte. Génjeink kromoszómákon helyezkednek el, és mindegyik kromoszómapár egyik kromoszómáját az anyától, másikat az apától örökölte. Így minden génből két példányunk (mindegyik szülőtől egy) van. A *HFE* gén okozta hemokromatózis kialakulásához az embernek mindkét 6. kromoszómáján a C282Y változatot kell hordoznia a *HFE* génben, ami azt jelenti, hogy mindkét szülőtől ilyet örökölt. Amikor a betegség kialakulásához két azonos génváltozat szükséges, **autoszomális recesszív** öröklődésnek nevezzük.

Akinek mindkét *HFE* génjében a C282Y változat szerepel, erre a génre nézve **homozigóta**. Akinek csak az egyik *HFE* génben van C282Y változata, azt „heterozigótának”, vagy hordozónak nevezzük.

Az Ön szülei vagy homozigóták a C282Y-ra nézve, vagy, ami gyakoribb, heterozigóták. Ez utóbbi esetben nincs hemokromatózisuk.

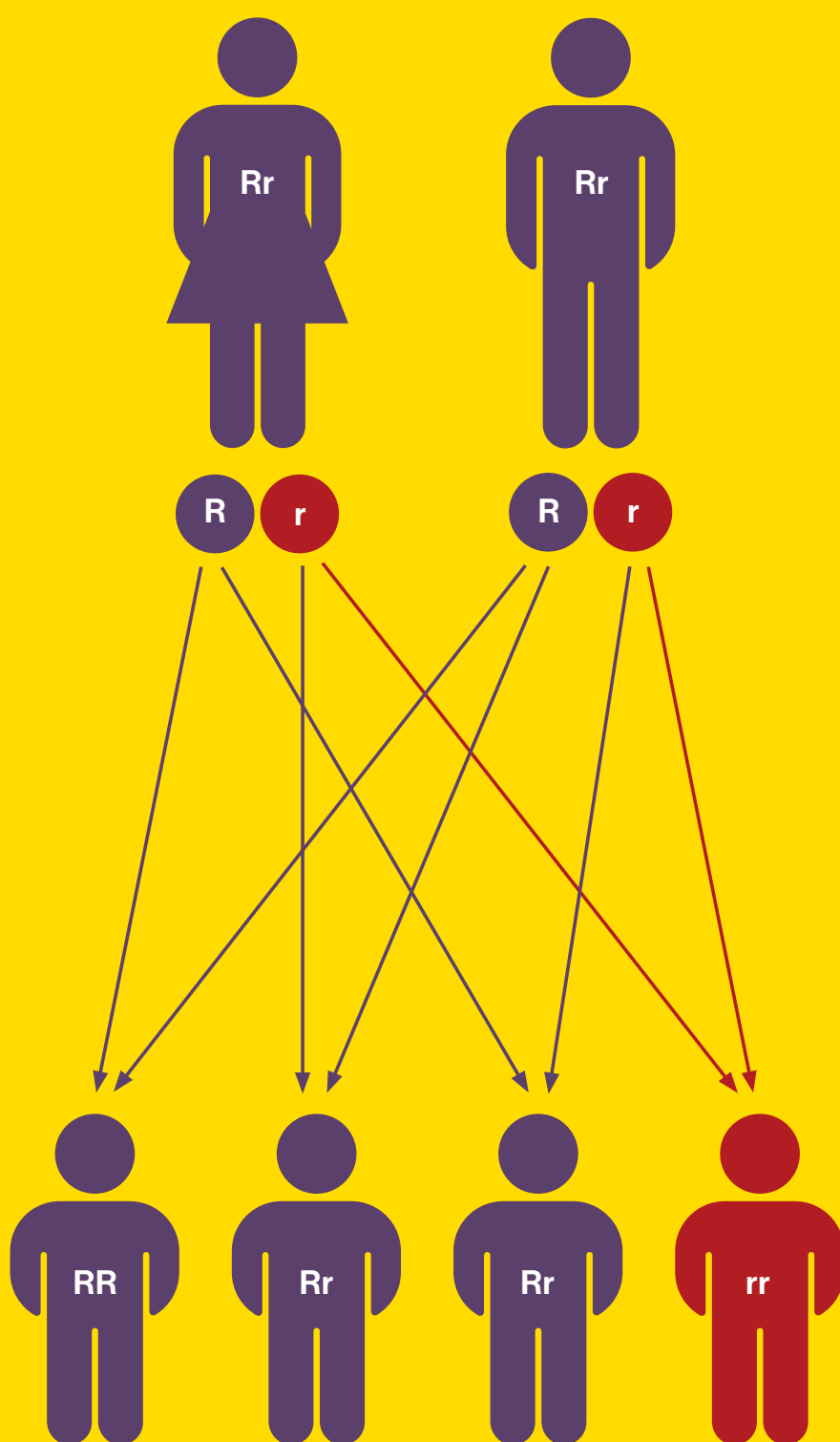
Hogyan befolyásolja a két példányban jelenlévő C282Y változat a vasszint emelkedését?

A máj egy hepcidin nevű hormont termel, amely a szervezet vasszükségletére reagálva befolyásolja az étrendből felszívódó, és a véráramba kerülő vas mennyiségét. Ha pl. a szervezetnek több vasra van szüksége, a hepcidin szintje csökken, ezáltal több vas tud felszívódni az ételből.

Ha azonban sok a vas a szervezetben, több hepcidin termelődik, korlátozva ezzel a felszívódó vas mennyiségét.

A *HFE* gén által kódolt *HFE* fehérjének -mely mintegy vas szenzorként működik- fontos szerepe van abban, hogyan reagál a hepcidin a szervezet vas-igényére. Ha a szervezet vasszintje magas, a *HFE* vas-érzékelőként jelzi a májnak, hogy termeljen több hepcidint, csökkentve ezzel a felszívódó vas mennyiségét.

A *C282Y* variáns azonban akadályozza a *HFE* fehérje működését, emiatt az nem lesz képes a hepcidin-termelés befolyásolására. Ez nem jelent problémát azoknál, akiknek csak egyik *HFE* génjében van jelen a *C282Y* variáns, mert a másik, normál *HFE* gén kompenzálni tudja ezt a hibás működést. Ha mindkét *HFE* génben a *C282Y* variáció van jelen, a *HFE* vas-érzékelő mechanizmusa meghibásodik, és a szervezet folyamatosan túl sok vasat vesz fel a táplálékból. Idővel ez a vas felhalmozódásához vezet a májban és a szervezet más részein.



Ábra magyarázat: R normal HFE gén, r hibás HFE gén. Amennyiben mindkét szülő heterozygota (nem beteg, de génhiba hordozó), gyermekeik 25%-ban egészségesek vagy homozygota hemokromatózisosok , illetve 50%-ban heterozygota hordozók (nem betegek) lesznek.

A hemokromatózis mindig a *HFE* génhez kötődik?

Nem. Nagyon ritkán más gének hibája is okozhat hemokromatózist; ezek: hemojuvelin, transferrin receptor 2 vagy hepcidin, ezek szintén befolyással vannak a hepcidin termelődésére vagy a működésére. Ezeket a formákat nevezik nem-*HFE*-alapú hemokromatózissnak. Ezek szintén autoszomális recesszív módon öröklődnek, és gyakran fiatal korban és sokkal súlyosabb formában jelennek meg. A hemojuvelin és a hepcidin alapú eseteket „juvenilis (fiataalkori) hemokromatózissnak” is nevezik.

Hogy lehet, hogy *C282Y/C282Y* a genotípusom, még sincs vastútelítődésem?

Akinek mindkét *HFE* génje *C282Y* változatú (azaz *C282Y/C282Y* genotípusú), nem feltétlenül lesz vastútelterhelődéses. Még ma sem teljesen ismert, hogy mi okozza, hogy ezzel a genotípussal egyesek miért lesznek súlyos vastútelítődésesek és betegek, míg mások nem. Mégis, mivel a *C282Y/C282Y* genotípus növeli a vastútelítődés kockázatát, fontos, hogy kezelőorvosa tisztában legyen a helyzettel és rendszeresen ellenőrizze az Ön vasparamétereit. Ha azok a normál tartományban maradnak, nincs szükség közbeavatkozásra.

A genetikai teszt *C282Y/H63D* variációt mutat: Hemokromatózisos vagyok?

Nem – A *H63D* a HFE génben egy másik változatot jelent, ami nagyon gyakori az átlagnépességben. Ez nem okozza a gén működésének olyan mértékű gyengülését, mint amelyet a *C282Y* okoz. A *C282Y/H63D* genotípust („compound heterozigótaként” emlegetjük), már nem soroljuk a HFE génhez köthető hemokromatózis kategóriába. Bár a *C282Y/H63D* genotípusú személyek vasszintjei enyhén emelkedettek lehetnek, különösen, ha emellett további rizikófaktorok is jelen vannak, mint pl. túlzott alkoholfogyasztás, krónikus májbetegség vagy anyagcsere problémák, ez a vasszint nem szokott olyan magassá válni, hogy hemokromatózist okozzon. A *C282Y/H63D* genotípusú személyek vasszintjét nem feltétlenül kell vérlebocsátással (a hemokromatózis alapvető terápiájával) kezelni, rendszerint elegendő az egészséges életmód követése, hogy megelőzzék a vasnak a májban való felhalmozódását.

Klinikai tünetek

Milyen tüneteket tapasztalhatok, ha hemokromatózisom van?

Ha *HFE* génhez köthető hemokromatózisa van, előfordulhat, hogy egyáltalán nincsenek tünetei, különösen fiatal felnőttkorban. A tünetek rendszerint 30 éves kor után jelentkeznek, nagyon változatosak és nem specifikusak; ezek közé tartozhat a megmagyarázhatatlan állandósult fáradtság, impotencia, ízületi panaszok (különösen a 2. és a 3. ujjban a kézen, vagy a bokában), néha a bőr bronzos színre változása (bár ez nem egy korai tünet). A kifejlődött, súlyosabb esetekben más tünetek, szervkárosodások, mint szívbetegség (szívritmus-rendellenességek, nehézlégzés testmozgás közben), vagy májproblémák (mint megnagyobbodott máj és a májkárosodás laboratóriumi bizonyítékai) és cukorbetegség is jelentkezhetnek. Nem-*HFE*-alapú hemokromatózis (pl. juvenilis hemokromatózis) ritka eseteiben már serdülőkorban is előfordulhatnak ezek a súlyosabb tünetek.

Időben diagnosztizáltak és kezelni kezdtek: minden szövődménytől mentes lehetek?

Ha Önt időben diagnosztizálták, mielőtt bármilyen vissza nem fordítható károsodás keletkezett volna a szervekben (máj, hasnyálmirigy, szív), és a szérum ferritin szintje biztonságos szinten van a véradások vagy vérlebocsátások következtében, akkor vastútelítődés okozta szövődményektől mentes életet élhet. Sőt, arról is beszámoltak, hogy ebben a helyzetben hosszabb életre számíthat az átlag népességhez viszonyítva. Fontos azonban, hogy egész életében figyeljen a vasraktárak telítettségi szintjére. Az egyetlen szövődmény, amit vérlebocsátásokkal nem lehet hatékonyan befolyásolni, az az ízületi probléma (pl. arthritis). Ha ez előfordul, reumatológiai kivizsgálás és kezelés válhat szükségessé.

Kezelés

Hogyan távolítja el a vérlebocsátás a szervezetből a lerakódott vasat?

Szervezetünkben kb. 5 liter vér kering. A csontvelő állítja elő a vért, ennek a folyamatnak a fő tápanyaga a vas. A vörösvértestek élettartama mindössze 3 hónap, ezért folyamatosan folyik a gyártásuk, hogy az új sejtek helyettesítsék a régieket. Ha vérlebocsátás útján eltávolítunk vörösvértesteket, ahogy az a véradás során is történik, a csontvelő pótolja a hiányt. Ehhez a májban levő vasraktárakból vasat kell elővenni, és ezt használni az új vörösvérsejtek legyártásához. Hemokromatózisban a vérlebocsátással eltávolított vörösvértestek pótlása könnyű, mivel bőven van vas a májban. Ez a művelet rendszeresen ismételhető, amíg az összes vastöbbletet el nem távolítjuk a májból.

A hemokromatózis kezelési módja kizárólag a vérlebocsátás?

Igen. Jelenleg a hemokromatózis elfogadott kezelési módja a vérlebocsátás. A hemokromatózis diagnózisa után a vascsökkenés folyamata két fázisra oszlik:

- 1. Indukciós fázis:** Ebben az első fázisban sűrűn (gyakran akár hetente) folynak a vérlebocsátások, hogy a szövetekből a vastöbbletet a lehető leggyorsabban eltávolítsák, miközben a páciens nem lesz vérszegény. Ennek a fázisnak a hossza függ a diagnózis idején a szervekben levő lerakódott vas mennyiségétől, és néhány hónaptól néhány évig tarthat. Néhány vérlebocsátást végző szolgáltató alternatív kezelési lehetőségként „erythrocytapheresist” (eritrocitaferézis) alkalmazhat, ekkor csak a vörösvértesteket távolítják el, nem a teljes vért (a szérum marad). Ez a módszer csökkentheti a szükséges vérlebocsátások számát, és különösen magas vasraktár-telítettség esetén hasznos lehet. Ez a kezelési mód kevés helyen érhető el (pl. Magyarországon nem).
- 2. Karbantartó fázis:** Mikor a vasraktárak kiürültek, és a labor értékek normál tartományba kerülnek, a páciensek többségénél a vérlebocsátások továbbra is rendszeresen, de jóval ritkábban (2-6 vérlebocsátás évente) alkalmazandóak, megakadályozva ezzel a vas újbóli felhalmozódását.

A vérlebocsátások mellett a hemokromatózisos embereknek törekedniük kell az egészséges táplálkozásra, de alapvetően azt ehetnek, amit szeretnének. Kerülni kell a vassal dúsított ételeket, vas- és C-vitamin tartalmú étrend-kiegészítőket, az alkoholfogyasztást, és mérsékelni a vöröshús-fogyasztást. A gyümölcslevek, főleg a citrusfélék korlátozott mennyiségben fogyasztandók, és nem étkezések mellett/közben. Ezek az étrendi ajánlások

azonban csak arra szolgálnak, hogy vasnak az ételből való felszívódását csökkentsék, és sose gondoljuk, hogy ez a vérlebocsátás alternatívája. Ez csak iránymutatás; a lehetséges hatása az lehet, hogy valamelyest csökkenti a szükséges vérlebocsátások számát, melyek segítségével alacsonyan tartható a vasraktárak telítettségi szintje.

A hemokromatózisos páciensek kerüljék a *Vibrio vulnificus* nevű baktérium okozta súlyos fertőzést: ne fogyasszanak nyers, vagy félig sült-főtt tengeri ételeket (különösen a szubtrópusi területeken), valamint ne érintkezzen nyílt seb a tengervízzel.

A vASFelszívódás szabályozásának vizsgálata olyan új kísérleti (gyógy)szerek fejlesztését hozta, melyeket napjainkban épp klinikai vizsgálati fázisban tesztelnek. A jövőben ezek a gyógyszerek új kezelési alternatívát jelenthetnek, csökkentve az étrendből felszívódó vas mennyiségét. Napjainkban ezeknek az anyagoknak a hatékonysága még nem bizonyított.

Hol végzik el a vérlebocsátást?

A csaláadorvosa, vagy a szakorvos, akihez beutalták, egy kezelési tervet ajánl Önnek. A vérlebocsátás mindenhol egységesen alkalmazott eljárás, és bármilyen orvos vagy nővér, akinek van ebben tapasztalata, végrehajthatja rendelőben vagy kórházban. Ha bármilyen, a hemokromatózishoz köthető komplikáció merül fel, keressen fel szakrendelést (hematológust, hepatológust vagy gasztroenterológust).

Sok országban (Magyarországon is) adhat vért a vérellátó szervezetnél, feltéve, hogy egyébként megfelel a véradás feltételeinek. Az Ön vére vérátömlesztéshez alkalmazható (ezt pl. Európában az Európa Tanács, USA-ban a Food and Drug Administration (FDA), az Ausztrál Vöröskereszt ezt engedélyezi).

Honnan tudhatom, hogy hatásos a kezelés?

Orvosával egyeztetve rendszeresen ellenőrizni kell a vasszintjeit. A szérum ferritin szintje adja a legjobb információt a vasraktárak helyzetéről. A szérum vas és transferrin szaturáció csak gyulladásban fog egy hemokromatózisos egyén esetében csökkenni, mert a gyulladás emeli a hepcidin szintet. Tehát ezek az értékek nem alkalmasak a szervezet vastartalmának ellenőrzésére. Ha az intenzív kezelési szakasz hatására a szérum ferritin értéke a biztonságos szintre (50 µg/L környékére) csökkent, fontos, hogy a fenntartó fázisban ezt a szintet továbbra is 50-100 µg/L közelében tartsák rendszeres vérlebocsátásokkal vagy véradással. Fontos, hogy kezelés közben a vérképi értékei (mint pl. hemoglobin szint) normál értéken maradjanak; kizárólag az intenzív kezelési fázis végén csökkenhet normál érték alá. Ha valami okból a hemoglobin szintje a referencia tartomány alá esne, kezelőorvosa a vérszegénység elkerülése céljából változtathat a vérlebocsátások gyakoriságán.

A fenntartó kezelési fázisban vagyok, a transferrin telítettségem 80% megint: ez azt jelenti, hogy újra túl sok vas van a vasraktárimban?

Nem – A transferrin telítettség akkor is magas lehet, ha a szérum ferritin alacsony – ez nem jelenti, hogy a testében kialakult a vastúltelítődés. Mint korábban említettük, a transferrin szaturáció arról árulkodik, hogy a genetikai állapot következtében túl sok vas szívódik fel a táplálékból. Ha ilyenkor sűrűbb vérlebocsátással próbálja leszorítani a transferrin telítettségét, esetleg vérszegénység alakulhat ki. Jelenleg nincs klinikai vagy tudományos bizonyíték, ami alapján a transferrin telítettségre célértéket tudnánk megadni hemokromatózisban.



Családi kérdés

Mely családtagokat és hogyan kell informálnom?

Ha Önnek hemokromatózisa van, a családban a testvérei lehetnek érintettek legnagyobb eséllyel. Őket informálnia kell és bátorítani őket, hogy menjenek el egy laborvizsgálatra. Némely esetekben a szülőket is ellenőrizni kell, bár náluk kisebb a kockázat. A szülők életkorát és általános egészségi állapotát tekintetbe véve kell erről dönteni. Az Ön gyermekei szintén alacsonyabb genetikai kockázatot hordoznak, de ha egyetértenek, őket is tesztelni kell. Nagyon fiatal gyerekek esetében némely orvos a gyermek másik szülőjének vizsgálatát javasolja: ha ő nem hordozza a hemokromatózis variánst, a gyermekeik sem lesznek érintettek, de (1 példányban) hordozzák a génvariációt. Ha a gyermek mégis érintett lehet, akkor, amint bele tud egyezni a vizsgálatba, genetikai teszt elvégzése javasolt.

Segítség és támogatás

Hol kaphatok további segítséget és támogatást?

A legtöbb országban, ahol gyakori a hemokromatózis, a betegek olyan betegszervezetekhez csatlakozhatnak, melyek nagyobb, nemzetközi ernyőszervezetek tagjai. Ezek a nemzetközi szövetségek segítik a tudatos figyelemfelkeltést és a segítségnyújtást. További információ az említett szövetségek hivatalos honlapjain is kaphat:



*Haemochromatosis International



*European Federation of the Associations of Patients with Haemochromatosis

A HI és az EFAPH tudományos tanácsadás céljából közös tudományos vegyes bizottságot (Joint Scientific Committee, JSC) működtet.

A különféle nemzetek szövetségei, szervezetei honlapjain is tájékozódhat, ezek felsorolása a következő címeken található:



<https://haemochromatosis-international.org/member-organisations>



<http://efaph.eu/members-association/>



Magyarul: <https://hemokromatozis.hu/>

További, részletes információ az osztályozásról, a javaslatokról és a klinikai kezelési útmutatókról:

➤ Girelli D, Busti F, Brissot P, Cabantchik I, Muckenthaler MU, Porto G. [Haemochromatosis classification: update and recommendations by the BIOIRON Society.](#) Blood. 2022 May 19;139(20):3018-3029.

➤ Crawford DHG, Ramm GA, Bridle KR, Nicoll AJ, Delatycki MB, Olynyk JK. [Clinical practice guidelines on haemochromatosis: Asian Pacific Association for the Study of the Liver.](#) Hepatol Int. 2023 Jun;17(3):522-541.

➤ [EASL Clinical Practice Guidelines on haemochromatosis.](#) J Hepatol. 2022 Aug;77(2):479-502.

➤ https://hemokromatozis.hu/docs/Therapeutic_Recommendations_HU.pdf

HEMOKROMATÓZIS

A görög *hemo* (vér) és *chroma* (szín) kifejezésekből származik, a szervezetben felhalmozódó, vashoz kapcsolódó színváltozásokra utal

KROMOSZÓMA

A sejtmagban található, fonalszerű struktúra, mely a genetikai információt hordozza

GÉN

Az örökletes információ egysége, amely egy kromoszómán rögzített pozíción található

HFE GÉN

A vasanyagcserében döntő szerepet játszó HFE fehérjét kódoló gén

GENOTÍPUS

Egy szervezet genetikai felépítése (DNS-, illetve génösszetétele)

FENOTÍPUS

A genotípus megfigyelhető kifejeződése – lényegében a genetikai variáns által okozott „betegség”, vagy állapot

GÉNVÁLTOZAT vagy GÉNVARIÁCIÓ

A gént alkotó DNS-szakaszban keletkezett, állandósult változás. Az ilyen genetikai változást korábban génmutációnak nevezték, de mivel a DNS-ben bekövetkező változások nem mindig okoznak betegséget, a génváltozat kifejezés pontosabb.

HETEROZIGÓTA

Az egyén csak az egyik kromoszómán hordozza a gén egy változatát

HOMOZIGÓTA

Az egyén mindkét kromoszómán a gén ugyanazon változatát hordozza

COMPOUND (ÖSSZETETT) HETEROZIGÓTA

Az egyén a két kromoszómán két különböző génváltozatot hordoz

TRANSZFERRIN

Vasat szállító fehérje a vérplazmában

FERRITIN

Fehérje, mely a sejtekben tárolja a vasat, de a vérplazmában is jelen van

HEPCIDIN

A szervezet vas-egyensúlyát szabályozó fehérje

VÉRLEBOCSÁTÁS (FLEBOTÓMIA)

A vér terápiás célú eltávolítása, beleértve a véradást is (korábban csapolásnak hívtuk)

Kapcsolat

Kérdése van?

Írjon nekünk!

magyarul: info@hemokromatozis.hu

Nemzetközi szövetség:

info@haemochromatosis-international.org

Kövessen minket a közösségi médiában:

