

Hemochromatóza

Hemochromatóza je geneticky dané onemocnění, které se úzce týká metabolismu železa. Železo je stopový prvek, které se v našem těle vyskytuje v množství cca 4 gramů. Organismus nemá prakticky žádný mechanismus k odstranění přebytečného železa.

Příčiny

U hemochromatózy je přítomen genetický defekt vedoucí k poruše syntézy **HFE proteinu**. HFE protein za normálních okolností blokuje na enterocytech receptor pro transferin a tím snižuje resorpci železa. U hemochromatózy má receptor zachovanou vysokou afinitu k transferinu a tím je absorpce železa ze střeva neúměrně vysoká.

Mutace vedoucí k defektu HFE proteinu (mutace C282Y) je **autozomálně recesivní** a vzhledem k jisté výhodě (redukce krevních ztrát) se vyskytuje a heterozygotní formě až u 10% evropské populace. Prevalence homozygotní symptomatické formy je cca 1:300-1:800.

Pozn: Hromadění železa bez genetické složky se označuje jako hemosideróza (alkoholismus, nadměrný přísun vitamínu C a železa, opakované transfúze).

Projevy

U pacienta se rozvíjí únava, slabost, poškození jater, diabetes mellitus, kardiomyopatie a hyperpigmentace. Onemocnění postupně progreduje a většinou je diagnostikováno po 40. roce věku. Většina příznaků souvisí s jaterní lézí - hepatomegalie, [cirhóza jaterní](#), [portální hypertenze](#) a její komplikace. Diabetes mellitus vzniká na podkladě resistance k inzulinu při jaterním poškození a na podkladě poškození endokrinních buněk pankreatu nadměrnou tvorbou volných radikálů.

Projevy u žen bývají mírnější, neboť u nich dochází k mohutnějším ztrátám železa při menstruaci.

Diagnostika

Ideální screeningová metoda je **vyšetření saturace transferinu**, která je zvýšená nad 50%. Sérová koncentrace ferritinu bývá zvýšená, to však není vždy spolehlivé. Důležité je provedení [biopsie jater](#) a zjištění množství železa v jaterní sušině. Histologicky můžeme najít akumulaci železa periportálně.

Komplikace

Lidé s heterozygotní formou mutace způsobující hemochromatózu mají výrazně horší průběh chronické [hepatitidy C](#), pokud se nakazí. Riziko vzniku [jaterní cirhózy](#) je u nich vyšší. [Hepatocelulární karcinom](#) je závažnou komplikací hemochromatózy a jeho riziko u pacientů s hemochromatózou je výrazně zvýšené.

Terapie

Základním terapeutickým postupem jsou opakované venepunkce, úvodem cca 500 ml krve 1-2x týdně a následně v menší frekvenci jako udržovací. Diabetes mellitus se léčí inzulinoterapií a případné kloubní komplikace nesteroidními antirevmatiky.