

Czy wiemy coś o hemochromatozie?

Hemochromatoza to genetyczna choroba (spowodowana mutacją genu HFE; wyjątkowo rzadko także innymi mutacjami genowymi) rozwleczona po Europie kilka tysięcy lat temu przez Celtów i Wikingów. Polega ona na spichrzaniu żelaza w tkankach, co prowadzi do uszkodzenia wielu narządów, a w konsekwencji marskości wątroby (stosunkowo częściej niż w innych przypadkach powikłanej rakiem wątroby), kardiomiopatii, niewydolności zewnątrzwydzielniczej trzustki, cukrzycy, poliartropatii. Choroba nieleczona prowadzi nieuchronnie do śmierci. Wczesne objawy są niecharakterystyczne. Sprowadzają się do przewlekłego uczucia zmęczenia i niespecyficznego bólu stawów, czasem szarawego zabarwienia skóry. Jeśli lekarz bierze chorobę pod uwagę, rozpoznanie staje się łatwe: podwyższony poziom ferrytyny i żelaza w surowicy krwi oraz podwyższony poziom wysycenia transferrytyny żelazem wskazuje na hemochromatozę; potwierdzenie następuje po badaniu genetycznym próbki krwi lub śliny. Leczenie, jak w niewielu innych chorobach, jest proste i tanie. W zasadzie sprowadza się do pozwalających pozbyć się nadmiaru żelaza, powtarzanych do końca życia chorego krwioupuścach, które można wykonywać w warunkach ambulatoryjnych, a nawet w domu chorego. Odpowiednia częstotliwość zabiegów praktycznie wstrzymuje postęp choroby.

W Brukseli spotkałem się z przedstawicielami Europejskiej Federacji Stowarzyszeń Pacjentów z Hemochromatozą (EFAPH). Podkreślali oni, że mutacja C282Y występuje w Europie z częstością około 1:300 (choroba jednak występuje znacznie rzadziej, bo tylko u homozygot i to nie wszystkich), a więc choroba dotyczy milionów osób, które w przypadku wczesnego rozpoznania, w prosty sposób można uratować przed ciężkim kalectwem i śmiercią. Federacja przygotowuje w kilku krajach dni hemochromatozy w czerwcu. Ze względu na niespecyficzność, różnorodność oraz przewlekłość objawów choroby niezdiagnozowani pacjenci także w Polsce mogą trafiać do lekarzy wielu specjalności (lekarzy rodzinnych, ortopedów, diabetologów, gastroenterologów, onkologów, neurologów i psychiatrów, a nawet transplantologów). W czasie, kiedy w całej Europie coraz częściej mówi się o problemie pacjentów z rzadkimi chorobami, także chorzy z hemochromatozą zasługują na uwagę. Samoorganizujący się chorzy wymagają wsparcia swoich lekarzy. Od strony zawodowej lekarze mają w zasadzie jedno zadanie – pamiętać o istnieniu tej choroby. Bez wielkiego wysiłku, przy użyciu prostych narzędzi diagnostycznych można w ten sposób zrobić coś naprawdę dobrego. Warto dodać, że wśród transfuzjologów zaczyna dominować opinia, że krew uzyskiwana od chorych (tradycyjnie utylizowana) może być z powodzeniem używana do celów krwioleczniczych (z pewnymi ograniczeniami). Wynikałoby z tego, że propagowanie wiedzy na temat hemochromatozy ma nie tylko wymiar etyczno-lekarski, ale także ekonomiczny i być może, przynajmniej w części, może pomóc rozwiązać problem niedostatku krwi niezbędnej do leczenia.

Author: Dr. Konstanty Radziwill, president CPME