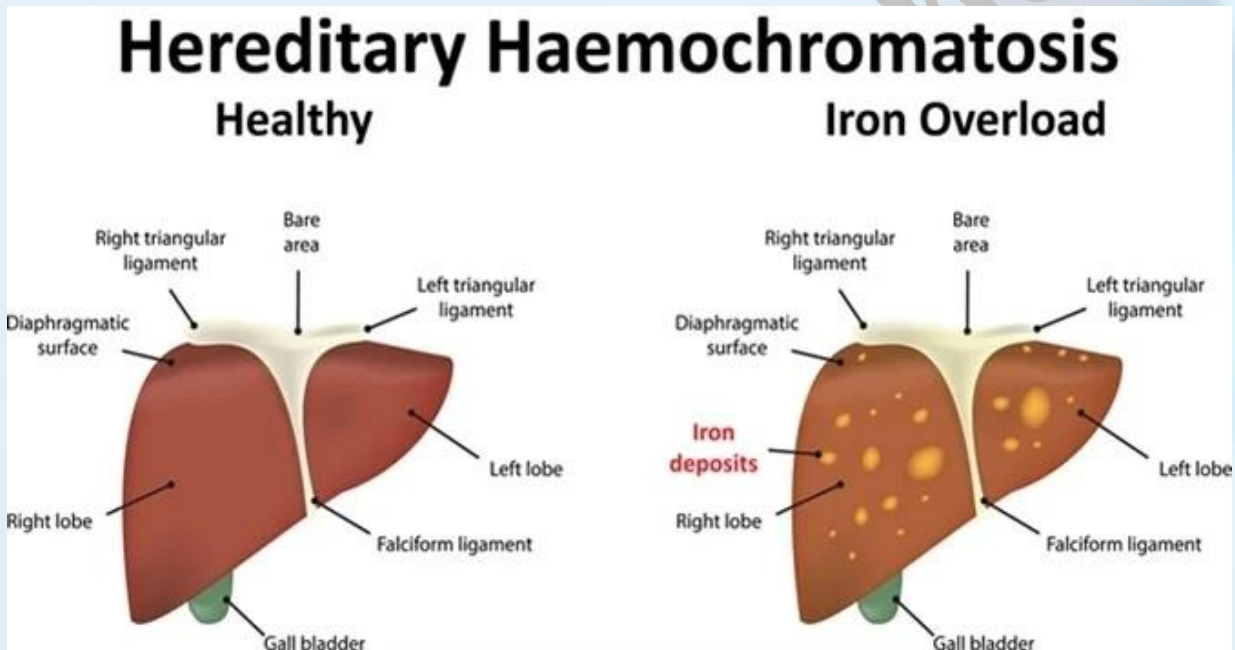


هموکروماتوز ارثی



بررسی اجمالی هموکروماتوز

اصطلاح هموکروماتوز به آهن اضافی در بدن اشاره دارد. هموکروماتوز ارثی نوعی هموکروماتوز است که در اثر تغییر (گاهی به عنوان یک نوع جهش شناخته می شود) در یکی از ژن هایی که جذب آهن از غذا در دستگاه گوارش را کنترل می کند، ایجاد می شود. با گذشت زمان، آهن اضافی در بافت های بدن جمع می شود و منجر به اضافه بار آهن می شود.

علائم اضافه بار آهن ممکن است شامل آسیب کبدی (سیروز)، درد مفاصل، تغییر رنگ پوست، نارسایی قلبی، دیابت شیرین، اختلال عملکرد جنسی و به ندرت بیماری تیروئید یا سرطان کبد باشد.

شناسایی و درمان زودهنگام هموکروماتوز می تواند از عوارض جلوگیری کند. درمان معمولاً شامل فلپوتومی منظم (برداشتن خون) است زیرا سلول های خونی حاوی مقدار زیادی آهن بدن هستند.

علل هموکروماتوز

همانطور که در بالا ذکر شد، هموکروماتوز می تواند ناشی از تغییرات در یکی از ژن های باشد که نحوه جذب آهن از غذا توسط بدن شما را کنترل می کند. هنگامی که هموکروماتوز علت ژنتیکی داشته باشد، به آن "هموکروماتوز ارثی" می گویند زیرا تغییرات ژنتیکی به طور معمول ارثی هستند.

در بیشتر موارد، یک ژن تغییر یافته از هر دو والدین به ارث می رسد. ژنی به نام HFE اغلب درگیر است ("H" مخفف ارثی یا "بالا" است؛ "Fe" نماد شیمیایی آهن است). شایع ترین جهش "HFE" C282Y نام دارد. همچنین جهش های کمتر شایع در HFE و همچنین جهش هایی در ژن های دیگر وجود دارد که می تواند (به ندرت) باعث هموکروماتوز ارثی شود.

تغییر در ژن HFE که می تواند منجر به هموکروماتوز ارثی شود در حدود ۱۰ درصد از افراد با اصل و نسب اروپایی یافت می شود، اما داشتن تنها یک نسخه از جهش C282Y (که تنها از یکی از والدین به ارث رسیده است) به ندرت باعث اضافه بار آهن می شود.

در واقع، اکثر مردم اگر نوع HFE C282Y را داشته باشند، دچار اضافه بار آهن نمی شوند، به خصوص اگر فقط از یکی از والدین به ارث رسیده باشد، و حتی اگر از هر دو والدین به ارث رسیده باشد. دلایلی که برخی افراد دچار اضافه بار آهن می شوند و برخی نه، هنوز در حال بررسی است. به طور کلی، مردانی که دچار اضافه بار آهن می شوند، در سنین پایین تر از زنان مبتلا می شوند.

عوامل خطر

هموکروماتوز ارثی در مردان بیشتر از زنان دیده می شود زیرا زنان در طول دوره های قاعدگی و در دوران بارداری آهن خود را از دست می دهند.

در ایالات متحده، حدود ۵ نفر از هر ۱۰۰۰ نفر از اجداد اروپایی (۰.۵ درصد) به هموکروماتوز ارثی مبتلا هستند، اگرچه برخی از وجود آن بی اطلاع هستند. اعضای خانواده افراد دارای جهش HFE باید تحت آزمایش قرار گیرند زیرا ممکن است بدون اینکه بدانند جهش را داشته باشند.

علائم هموکروماتوز

علائم هموکروماتوز معمولا در بزرگسالی پس از انباشته شدن مقدار قابل توجهی آهن اضافی در بدن ظاهر می شود. علائم معمولا بعد از ۴۰ سالگی در مردان و حتی بعد از آن در زنان رخ می دهد.

در گذشته، قبل از انجام آزمایش ژنتیکی برای هموکروماتوز ارثی، اضافه بار آهن اغلب تا زمانی که برای سالها تا دههها وجود نداشت (زمانی که فرد متوجه علائم شد و به دنبال مراقبت‌های پزشکی بود) تشخیص داده نمی شد.

امروزه، اکثر افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی در سنین جوانی شناسایی می شوند، زیرا پس از تشخیص یکی از اعضای خانواده تحت آزمایش قرار می گیرند. در نتیجه حدود سه چهارم افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی قبل از بروز علائم تشخیص داده می شوند و اکثر افراد در زمان تشخیص عوارضی ندارند.

بیماری کبد

کبد یکی از اصلی ترین اندام هایی است که آهن در آن ذخیره می شود. انباشته شدن آهن در کبد می تواند باعث عملکرد غیر طبیعی کبد، فیبروز کبد (اسکار) و سیروز (اسکار گسترده کبد) شود. حدود ۷۵ درصد از افرادی که در زمان تشخیص علائم دارند، عملکرد غیر طبیعی کبد دارند.

سیروز می تواند باعث تعدادی از عوارض شود و در نهایت منجر به نارسایی کبد یا مرگ شود. افراد مبتلا به سیروز نیز در معرض افزایش خطر ابتلا به سرطان کبد هستند. بیماری کبد اغلب در افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی که هیپاتیت مزمن (مانند هیپاتیت B یا C) نیز دارند یا افرادی که الکل بیش از حد مصرف می کنند بدتر است، بنابراین شناسایی و درمان همزمان این بیماری ها مهم است.

ضعف و بی حالی

اکثر افراد در زمان تشخیص، علائمی از جمله ضعف و بی حالی دارند.

عفونت ها

هموکروماتوز می تواند خطر عفونت با انواع خاصی از باکتری ها را افزایش دهد. تجمع آهن در سلول های ایمنی در توانایی آنها برای مقابله با برخی باکتری ها اختلال ایجاد می کند و باکتری های خاصی در محیط های غنی از آهن به خوبی رشد می کنند.

سایر شرایط

علاوه بر کبد، آهن می تواند در سایر اندام ها نیز انباشته شود. در ادامه فهرستی از مکان هایی که آهن می تواند تجمع پیدا کند و مشکلاتی که این تجمع می تواند در افراد مبتلا به هموکروماتوز ایجاد کند، آورده شده است.

- تیره شدن پوست: تجمع آهن در پوست، همراه با تجمع رنگدانه ملانین، می تواند پوست را تیره کند و ظاهری برنزه به فرد بدهد.
- درد مفاصل: علت درد مفاصل در افراد مبتلا به هموکروماتوز به طور کامل شناخته نشده است. یک فرضیه این است که آهن اضافی منجر به جمع آوری کریستال های کلسیم در فضاهای مفصلی می شود. این کریستال ها می توانند باعث درد مفاصل و به مرور زمان تغییر شکل مفصل شوند. مفاصل دست ها، به خصوص بند انگشت دوم و سوم، بیشتر تحت تأثیر قرار می گیرند.
- پوکی استخوان: برخی از افراد ممکن است به پوکی استخوان یا استئوپنی (ضعیف شدن استخوان) مبتلا شوند که منجر به شکستگی می شود.
- دیابت شیرین: تجمع آهن در لوزالمعده می تواند در تولید انسولین اختلال ایجاد کند و باعث دیابت شود.
- مشکلات تولید مثل: تجمع آهن در غده هیپوفیز می تواند در کنترل هورمون های جنسی هیپوفیز اختلال ایجاد کند. در مردان، آسیب هیپوفیز می تواند به ناتوانی جنسی و یا از دست دادن میل جنسی منجر شود. در زنان، آسیب هیپوفیز می تواند باعث توقف دوره های قاعدگی یا نامنظم شدن آن شود.
- بیماری قلبی: تجمع آهن در قلب می تواند باعث بزرگ شدن قلب شود و با سیستم هدایت الکتریکی طبیعی آن که بر ریتم قلب تأثیر می گذارد، تداخل ایجاد کند. در موارد شدید، نارسایی قلبی می تواند ایجاد شود. به ندرت، بیماری قلبی اولین علامت هموکروماتوز است.
- بیماری تیروئید: تجمع آهن در غده تیروئید می تواند باعث کم کاری تیروئید (کاهش عملکرد تیروئید) شود.

برخی از این مشکلات با درمان بهبود می یابند، به خصوص اگر درمان زودهنگام شروع شود و آهن کافی از بدن خارج شود. با این حال، برخی از این عوارض ممکن است قابل برگشت نباشند.

تشخیص هموکروماتوز

تشخیص هموکروماتوز ارثی در مراحل اولیه بیماری مهم است زیرا درمان زودهنگام می تواند به جلوگیری از عوارض کمک کند. آزمایش های تشخیصی می توانند به تشخیص هموکروماتوز ارثی از سایر بیماری هایی که علائم مشابهی مانند بیماری کبد الکلی ایجاد می کنند، کمک کند. آزمایش ها همچنین می توانند شدت هموکروماتوز و وجود عوارض را مشخص کنند.

آزمایشات خون

معمولاً سه آزمایش خون برای تعیین میزان آهن اضافی در بدن توصیه می شود.

- سطح آهن : اکثر افراد مبتلا به هموکروماتوز دارای سطوح بالای آهن در خون هستند.
- اشباع ترانسفرین : ترانسفرین پروتئینی است که آهن را متصل کرده و آن را بین بافت ها حمل می کند. اشباع ترانسفرین (که TSAT نیز نامیده می شود) با افزایش ذخایر آهن بدن افزایش می یابد. این آزمایش یکی از حساس ترین تست ها برای تشخیص زودهنگام هموکروماتوز است. اشباع ترانسفرین بیش از ۴۵ درصد باید بیشتر مورد بررسی قرار گیرد.
- سطح فریتین : فریتین پروتئینی است که ذخایر آهن بدن را بازتاب می دهد. هنگامی که ذخایر آهن بدن افزایش می یابد، سطح فریتین خون افزایش می یابد. با این حال، سطح فریتین معمولاً تا زمانی که ذخایر آهن بالا نباشد افزایش نمی یابد. بنابراین، نتایج این آزمایش ممکن است در اوایل دوره هموکروماتوز طبیعی باشد.

سطوح فریتین بیش از ۳۰۰ نانوگرم در میلی لیتر در مردان و ۲۰۰ نانوگرم در میلی لیتر در زنان، تشخیص هموکروماتوز را تایید می کند. با این حال، سطح فریتین را می توان با بسیاری از اختلالات رایج به غیر از هموکروماتوز افزایش داد.

آزمایش‌های ژنتیکی

آزمایش ژنتیک می‌تواند وجود جهش HFE C282Y مرتبط با هموکروماتوز را نشان دهد. H63D جهش دیگری است که در برخی از افراد مبتلا به هموکروماتوز مشاهده می‌شود. با این حال، احتمال بروز علائم در افراد مبتلا به جهش H63D بسیار کمتر از افراد دارای جهش C282Y است.

آزمایش‌هایی برای تشخیص اضافه بار آهن در بافت

پزشکان از چند روش متفاوت برای تعیین اینکه آیا فرد دارای اضافه بار آهن است یا خیر استفاده می‌کنند.

روش‌های ام آر آی

هنگامی که فرد آزمایش خونی انجام می‌دهد که آهن اضافی را در بدن او نشان می‌دهد، ممکن است تعیین میزان آهن در بافت‌هایی مانند کبد یا قلب مفید باشد. روش‌های تصویربرداری تشدید مغناطیسی (MRI) به نام‌های R2، R2* یا T2* تست‌های تصویربرداری هستند که برای ارائه اطلاعات مفید در مورد سطح تجمع آهن

ایجاد شده‌اند.

بیوپسی کبد

بیوپسی کبد آزمایش دیگری است که می‌تواند برای تعیین اینکه آیا کبد در اثر اضافه بار آهن تأثیر می‌گذارد یا خیر، استفاده می‌شود. این آزمایش به ویژه در صورتی مفید است که سایر علل بیماری کبد در نظر گرفته شود. در بسیاری از موارد ساده، بیوپسی کبد ضروری نیست، زیرا آزمایش‌های دیگر قادر به تایید تشخیص هستند.

درمان هموکروماتوز

درمان هموکروماتوز ارثی مستلزم حذف آهن بیش از حد از بدن، معمولاً با برداشتن دوره ای خون (فلبوتومی) است. درمان می تواند به پیشگیری از عوارض و حتی معکوس کردن برخی از عوارض پس از وقوع آنها کمک کند. درمان معمولاً در طول زندگی فرد ادامه می یابد، اگرچه ممکن است در برخی موارد، مانند دوران بارداری، به طور موقت قطع شود.

فلبوتومی درمانی (حذف خون)

فلبوتومی درمانی مستلزم حذف دوره ای خون است. این فرآیند بسیار شبیه به اهدای خون است (و شامل برداشتن تقریباً همان مقدار است). خون برداشته شده توسط فلبوتومی درمانی به طور کلی می تواند برای انتقال خون برای افراد دیگر استفاده شود. از آنجایی که گلبول های قرمز حاوی آهن هستند، با گذشت زمان، فلبوتومی آهن اضافی را از بین می برد و ذخایر آهن را به سطح طبیعی باز می گرداند. فلبوتومی برای اکثر افرادی که شواهدی از اضافه بار آهن دارند، از جمله افراد مسن و افرادی که هیچ علامتی ندارند، مناسب و مفید است.

تصمیم برای شروع فلبوتومی در فرد مبتلا به هموکروماتوز ارثی معمولاً بر اساس سن، جنس و سطح فریتین در خون فرد است. هنگامی که سطح فریتین به طور قابل توجهی برای سن و جنس فرد افزایش می یابد، فلبوتومی باید شروع شود. برخی از پزشکان شروع فلبوتومی را تا زمانی که اضافه بار آهن بافتی با یکی از روش های ذکر شده در بالا ثبت نشده باشد، توصیه نمی کنند.

- روش فلبوتومی : فلبوتومی به طور کلی بی خطر است و می تواند در مرکز انفوزیون، بانک خون، بیمارستان یا حتی خانه فرد انجام شود. افرادی که تحت عمل فلبوتومی قرار می گیرند، باید مقدار کافی از مایعات بنوشند و در بیمارانی که احساس خستگی مفرط در عرض ۲۴ ساعت پس از عمل دارند، از ورزش اجتناب کنند.

به طور معمول، ۱ واحد خون (حدود ۵۰۰ میلی لیتر یا ۱ پینت) در یک زمان برداشته می شود. این کار معمولاً در ابتدا یک بار در هفته انجام می شود و بعداً می توان آن را به یک هفته دیگر تمدید کرد.

شمارش خون و سطح فریتین معمولاً هر ۴ تا ۱۲ هفته در طول درمان کنترل می شود. این مقادیر به تعیین زمانی که ذخایر آهن اضافی تخلیه شده اند کمک می کند. آنها همچنین به تعیین اینکه آیا فلبوتومی با کاهش

سریع آهن باعث کم خونی شده است یا خیر کمک می کند. اگر کم خونی رخ دهد، فلپوتومی ممکن است به طور موقت متوقف شود.

در افراد مبتلا به هموکروماتوز که در زمان تشخیص علائمی ندارند، ذخایر آهن اضافی پس از حدود ۳۰ جلسه فلپوتومی یا کمتر برداشته می شود. در افرادی که در زمان تشخیص علائم دارند، ممکن است ۵۰ فلپوتومی یا بیشتر برای تخلیه ذخایر آهن اضافی مورد نیاز باشد. برخی از افراد جوان مبتلا به هموکروماتوز که زمان زیادی برای انباشته شدن آهن نداشته اند، ممکن است تنها به چهار تا شش فلپوتومی برای حذف آهن اضافی نیاز داشته باشند. هر واحد خون حدود ۳۰ نانوگرم در میلی لیتر فریتین را کاهش می دهد. اگر اسکن MRI تجمع جدی آهن را در قلب یا کبد نشان دهد، تکرار این روش برای اطمینان از اینکه آهن به طور موثر حذف می شود مفید است.

- فلپوتومی نگهدارنده : پس از برداشتن آهن اضافی، فلپوتومی نگهدارنده برای جلوگیری از تجمع مجدد آهن ضروری است. این به این دلیل است که بدن به جذب آهن ادامه می دهد حتی اگر سطح آهن طبیعی یا بالا باشد. فلپوتومی نگهدارنده شامل برداشتن حدود ۱ واحد خون تقریباً هر دو تا چهار ماه یکبار است.
- عملی بودن فلپوتومی : فلپوتومی می تواند به طور موثر برخی از عوارض هموکروماتوز، اما نه همه آنها را برطرف کند. اگر هنوز عوارضی رخ نداده باشد، فلپوتومی در پیشگیری از آنها بسیار موثر است، تا زمانی که آهن کافی از بدن خارج شود.
- ❖ فلپوتومی می تواند از عوارض اضافه بار آهن در افرادی که هنوز دچار عوارض نشده اند جلوگیری کند. همچنین می تواند به تضمین طول عمر طبیعی کمک کند. به عنوان مثال، فلپوتومی می تواند به جلوگیری از عوارض بالقوه تهدید کننده زندگی سیروز و سرطان کبد کمک کند. همچنین می تواند عملکرد ضعیف کبد، بزرگ شدن کبد و درد کبد را برطرف کرده یا تا حد زیادی بهبود بخشد. فلپوتومی زمانی که در مراحل اولیه است به احتمال زیاد بیماری کبد را معکوس می کند، اما فلپوتومی همچنان می تواند عملکرد کبد را در افرادی که به سیروز مبتلا شده اند بهبود بخشد. فلپوتومی ممکن است سیروز را معکوس نکند یا خطر سرطان کبد مرتبط با سیروز را کاهش دهد.
- ❖ فلپوتومی می تواند ضعف، خستگی و بی حالی را برطرف کرده یا به طور قابل توجهی بهبود بخشد. و تیره شدن پوست را نیز به طور قابل توجهی رفع کند.
- ❖ فلپوتومی ممکن است درد مفاصل و بیماری قلبی را برطرف کند. مطالعات نشان می دهد که فلپوتومی علائم مفصلی را در حدود ۲۰ درصد از افراد مبتلا به هموکروماتوز بهبود می بخشد. فلپوتومی زمانی که در مراحل اولیه باشد به احتمال زیاد بیماری قلبی را معکوس می کند.

❖ فلبوتومی فقط به ندرت باعث بهبود بدشکلی مفصل، بیماری هیپوفیز، حساسیت به برخی عفونت ها، دیابت و بیماری تیروئید می شود. فلبوتومی به احتمال زیاد سطوح طبیعی هورمون های جنسی را در مردانی که کمتر از ۴۰ سال سن دارند بازیابی می کند.

آیا می توانم اهدا کننده خون باشم؟

یک سوال رایج این است که آیا فرد مبتلا به هموکروماتوز ارثی می تواند به عنوان اهدا کننده خون عمل کند؟ پاسخ علمی و بالینی بله است. هموکروماتوز ارثی یک بیماری خونی نیست. گلبول های قرمز و سایر اجزای خون تحت تأثیر قرار نمی گیرند و هموکروماتوز ارثی نمی تواند از طریق خون منتقل شود. برخی مراکز خون از اهداکنندگان مبتلا به هموکروماتوز ارثی خون می گیرند و برخی دیگر نمی پذیرند.

ملاحظات غذایی

افرادی که تحت درمان هموکروماتوز قرار می گیرند، مجبور نیستند رژیم غذایی خاصی را دنبال کنند. هیچ مدرکی مبنی بر بدتر شدن وضعیت با مصرف مقادیر متوسط غذاهای غنی از آهن مانند گوشت قرمز و گوشت اعضای بدن (مانند جگر) وجود ندارد. با این حال، افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی باید از مکمل های آهن (از جمله مولتی ویتامین به علاوه آهن) اجتناب کنند و همچنین ممکن است به آنها توصیه شود که از مکمل های ویتامین C که باعث جذب آهن می شود خودداری کنند. نوشیدنی های الکلی ممکن است در حد اعتدال مصرف شوند.

با این حال، نوشیدن بیش از دو نوشیدنی الکلی در روز خطر ابتلا به سیروز را افزایش می دهد. افراد مبتلا به هموکروماتوز و بیماری کبد باید به طور کامل از الکل اجتناب کنند.

افراد مبتلا به هموکروماتوز باید از خوردن غذاهای دریایی نپخته اجتناب کنند زیرا ممکن است حاوی باکتری هایی باشد که در محیط های غنی از آهن به خوبی رشد می کنند، حداقل تا زمانی که آهن بیش از حد آنها درمان نشود.

کیلات درمانی (درمان دفروکسامین یا دفراسیروکس)

کیلات تریابی به درمان با دارویی اطلاق می شود که آهن را از بدن دفع می کند. برخی از نمونه ها دفروکسامین، دفراسیروکس یا دفریپرون هستند. این داروها آهن را محکم می بندند و آن را از بدن خارج می کنند و ذخایر آهن را کاهش می دهند.

گاهی اوقات از کیلات در افرادی که دارای اضافه بار آهن و کم خونی هستند استفاده می شود. با این حال، درمان کیلاسیون به ندرت در افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی مورد استفاده قرار می گیرد، زیرا فلبوتومی یک درمان ساده تر و احتمالاً موثرتر است و از عوارض جانبی احتمالی داروهای کیلاسیون جلوگیری می کند.

درمان عوارض

اگرچه فلبوتومی می تواند برخی از عوارض هموکروماتوز را کاهش دهد یا حتی به طور کامل برطرف کند، اقدامات دیگری ممکن است برای درمان عوارضی که ادامه دارند لازم باشد.

به عنوان مثال، بیماری کبد ممکن است به سیروز پیشرفت کند و ممکن است نیاز به پیوند کبد داشته باشد. دیابت ممکن است نیاز به انسولین درمانی داشته باشد.

پیامدها برای خانواده

هموکروماتوز ارثی تقریباً همیشه ناشی از یک جهش ژنی است که از هر دو والدین به فرزند منتقل می شود. بنابراین، پزشکان معمولاً توصیه می کنند که بستگان درجه یک (والدین، خواهر و برادر و فرزندان) افراد مبتلا به هموکروماتوز تحت آزمایش قرار گیرند. ۲۵ درصد احتمال دارد که یک برادر یا خواهر کامل فردی با یک نسخه از جهش HFE C282Y از هر والدین نیز دو نسخه را به ارث برده باشد، مشروط بر اینکه هر دو والدین فقط یک نسخه از جهش را داشته باشند.

هدف اولیه غربالگری تشخیص هموکروماتوز ارثی قبل از بروز علائم یا عوارض است. غربالگری معمولاً تا بزرگسالی لازم نیست، زمانی که فرد می تواند رضایت آگاهانه برای آزمایش بدهد. سن مطلوب بین ۱۸ تا ۳۰ سال است. در طول این مدت، این بیماری قابل تشخیص است، اما آسیب جدی بافتی هنوز رخ نداده است. استراتژی بهینه برای غربالگری، مطالعات آهن سرم است. اگر این موارد غیرطبیعی باشد، می توان آزمایش

ژنتیکی را انجام داد. مهم است که در مورد مزایا و معایب غربالگری خانواده با یک ارائه دهنده مراقبت های بهداشتی صحبت کنید.

آزمایشات خون

غربالگری هموکروماتوز شامل آزمایش خون برای تعیین میزان اشباع ترانسفرین و سطح فریتین فرد است.

آزمایشات ژنتیکی

آزمایشات ژنتیکی نیز معمولاً در صورت افزایش سطح آهن یا در صورت وجود سابقه خانوادگی هموکروماتوز انجام می شود. این آزمایش ممکن است برای همه بستگان درجه اول ضروری نباشد. نقش ژنتیکی عضو خانواده مبتلا می تواند نشان دهد که کدام بستگان باید مورد آزمایش قرار گیرند. اگر هر دو والدین ناقل جهش HFE C282Y شناخته شوند، کودک به طور کلی در مقطعی مورد آزمایش قرار می گیرد. پزشک شما می تواند در مورد بهترین سن برای انجام آزمایش با شما صحبت کند.

هموکروماتوز چگونه بر زندگی من تأثیر می گذارد؟

اکثر افراد مبتلا به هموکروماتوز امید به زندگی طبیعی دارند. بقا ممکن است در افرادی که تحت درمان نیستند و به سیروز یا دیابت مبتلا می شوند، کوتاه شود.

خلاصه

- ✓ هموکروماتوز به آهن اضافی در بدن اشاره دارد. آهن اضافی در اندام ها جمع می شود و می تواند به آنها آسیب برساند. بدون درمان، اضافه بار آهن باعث می شود این اندام ها به درستی کار نکنند که می تواند منجر به مرگ شود.
- ✓ هموکروماتوز ارثی یک اختلال ژنتیکی است که معمولاً در افرادی رخ می دهد که دو نسخه از جهش C282Y در ژن HFE را به ارث می برند (یکی از مادر و دیگری از پدر). با این حال، همه کسانی که جهش در HFE را به ارث می برند به هموکروماتوز مبتلا نمی شوند.
- ✓ علائم هموکروماتوز معمولاً بعد از ۴۰ سالگی ظاهر می شود و ممکن است شامل بزرگ شدن کبد، ضعف، عفونت، پوست تیره و درد مفاصل باشد. افراد مبتلا به هموکروماتوز بیشتر احتمال دارد به بیماری قلبی، دیابت شیرین، مشکلات تیروئید و تغییرات هورمونی (مثلاً نازک شدن استخوان، قاعدگی نامنظم یا عقب افتاده، مشکلات جنسی در مردان) مبتلا شوند.
- ✓ آزمایشاتی برای تشخیص هموکروماتوز در دسترس است. اعضای خانواده (به عنوان مثال، والدین، خواهر و برادر، فرزندان) افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی نیز باید آزمایش شوند. آزمایش و درمان اولیه می تواند به جلوگیری از عوارض کمک کند.
- ✓ رایج ترین درمان هموکروماتوز ارثی برداشتن خون (فلبوتومی) است که سطح آهن را کاهش می دهد. برداشتن خون مشابه فرآیند اهدای خون است. معمولاً یک بار در هفته تا زمانی که سطح آهن طبیعی باشد انجام می شود. این ممکن است نیاز به ۹ تا ۱۲ ماه برداشتن خون در هفته داشته باشد. پس از آن، سطح آهن با آزمایش خون هر دو یا سه ماه یکبار اندازه گیری می شود، خون گیری هر دو تا چهار ماه یکبار برای مدیریت سطح آهن انجام می شود.
- ✓ افراد مبتلا به هموکروماتوز نیازی به رعایت رژیم غذایی خاصی ندارند. باید از مصرف مکمل های آهن و ویتامین C خودداری کرد. نوشیدن گهگاهی الکل (یک یا دو نوشیدنی در هفته) احتمالاً بی خطر است مگر اینکه فرد مبتلا به بیماری کبدی (سیروز یا هپاتیت) باشد. محصولات خام دریایی نباید مصرف شوند.

