

# Hemokromatoosi (raudankertymäsaïraus)

Lääkärikirja Duodecim

16.11.2021

Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki



- Hemokromatoosin oireet
- Hemokromatoosin itsehoito
- Hemokromatoosin tutkimukset ja hoito
- Hemokromatoosin ehkäisy
- Kirjallisuutta

Hemokromatoosi on perinnöllinen sairaus, jossa elimistöön kertyy tavallista enemmän rautaa. Sen syy on perinnöllinen muutos (mutaatio), joista tavallisin on niin sanotussa HFE-geenissä. Geenimutaatio aiheuttaa suolen seinämän soluissa muutoksen, joka lisää raudan imeytymistä elimistöön.

Geenit esiintyvät pareittain. Geenimuutos toisessa HFE-geenissä (heterotsygootti) lisää raudan imeytymistä vain lievästi. Muutos vain yhdessä geenissä ei yleensä koskaan johda hemokromatoosiin. Geenimuutos molemmissa HFE-geeneissä (homotsygootti) lisää raudan imeytymistä niin paljon, että rautaa saattaa kertyä elämän aikana haitallisia määriä.

Vain toisen HFE-geenin mutaatio on Pohjoismaissa varsin yleinen: se todetaan noin 10 %:lla väestöstä. Molempien HFE-geenin mutaatio (homotsygootti) esiintyy Suomessa noin 4:llä henkilöllä tuhatta asukasta kohden.

## Hemokromatoosin oireet

Vain osa henkilöistä, joilla on muutos molemmissa HFE-geeneissä (homotsygootti), sairastuu elämänsä aikana. Jos oireita ilmaantuu, ne alkavat yleensä miehillä 20 ja naisilla 40 ikävuoden jälkeen. Ero johtuu naisten kuukautisista, joiden mukana elimistöstä poistuu rautaa. Siksi naisilla haitallisen rautamäärän kertymiseen kuluu enemmän aikaa.

Oireet alkavat hitaasti kuukausien ja vuosien kuluessa. Ne ovat erittäin moninaisia ja johtuvat raudan kertymisestä eri elimiin. Ihoon kertyvä rauta voi muuttaa ihonvärin pronssisen harmahtavaksi. Raudan kertyminen maksaan aiheuttaa maksan toiminnan häiriön ja lopulta [maksakirroosin](#). Haimassa liika rauta estää insuliinin tuotantoa, jonka seurauksena on [diabetes](#). Sydämeen kertynyt rauta estää sydänlihaksen normaalia toimintaa. Muita oireita ovat väsymys, heikkouden tunne ja sukupuolitoimintojen heikentyminen. Hemokromatoosiin liittyy myös nivelkipuja. Tyypillinen niveloire on etu- ja keskisormen tyvinivelen kipu ja tulehdus, mutta oireita voi esiintyä muissakin nivelissä.

Hemokromatoosia tulisi epäillä erityisesti keski-ikäisillä miehillä, joilla yhtä aikaa esiintyy useita seuraavista oireista: voimakasta väsymystä, heikentynyt sukupuolielämä, karvoituksen vähenemistä, diabetes, niveloireita, ihon pigmentaatioita (tumumista) tai selittämätön maksa-arvojen (veren ALAT ja ASAT) nousu.

## Hemokromatoosin itsehoito

Hemokromatoosin kulkuun ei voi itsehoidolla vaikuttaa. Rautavalmisteiden käyttöä tulee välttää.

## Hemokromatoosin tutkimukset ja hoito

## Hemokromatoosin tutkimukset ja hoito

Silloin, kun epäily hemokromatoosista herää, rauta-aineenvaihdunnan häiriötä selvitetään veritutkimuksilla. Veren rautapitoisuus on suurentunut, ja rautavarastojen määrää mittaava ferritiiniarvo on koholla. Diagnoosi voidaan varmistaa geenitutkimuksella ja tarvittaessa tutkimalla maksasta otetun näytepalan rautapitoisuus.

Hoitona on raudan vähentäminen elimistöstä poistamalla toistuvasti verta. Hoitotarkoituksessa tehtyä veren ottoa kutsutaan venesektioksi. Kerrallaan poistetaan puoli litraa verta, jonka mukana elimistöstä poistuu 0,25 grammaa rautaa. Alussa verta poistetaan kerran viikossa, kunnes veren ferritiiniarvo on sopiva. Sen jälkeen veren poistoja tehdään harvakseltaan silloin, kun veren ferritiini on uudestaan noussut liikaa.

Hemokromatoosissa rautaa on elimistössä ylimäärin 10–40 grammaa. Kun venesektioita tehdään viikon välein, ylimääräisen raudan poistamiseen kuluu aikaa parisen vuotta.

Jos venesektioita ei voida mahdollisten muiden sairauksien vuoksi turvallisesti toteuttaa, rautaa voidaan poistaa lääkkeillä.

Hoidon vaikutus riippuu siitä, missä sairauden vaiheessa se aloitetaan. Jos hemokromatoosi todetaan, ennen kuin elinten vaurioita on syntynyt, raudan poistaminen estää kokonaan niiden synnyn. Jos elinvaurioita on jo ehtinyt syntyä, venesektioilla voidaan pysäyttää taudin eteneminen, mutta elinten toiminta ei yleensä palaa normaaliksi.

Kun ylimääräinen rauta on poistettu, venesektioita tarvitaan 2–4 vuodessa estämään raudan kertymisen uudelleen.

## Hemokromatoosin ehkäisy

Jos potilaalla todetaan hemokromatoosi, lähisukulaisilta kannattaa tutkia mahdolliset HFE-geenin mutaatiot. Jos sukulaisen molemmissa geeneissä todetaan mutaatio (homotsygootti), selvitetään, onko rautaa kertynyt liikaa. Tällöin voidaan oireiden syntyminen estää venesektioilla.

---

Artikkelin tunnus: dlk00758 (007.010)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim