

Gäller för: Verksamhet Specialistmedicin

Giltig från: 2025-11-25

Innehållsansvar: Johan Waern, (johwa25), Överläkare

Giltig till: 2027-11-14

Granskad av: Per Hedenström, (perhe14), Sektionschef

Godkänd av: Björn Lindkvist, (bjoli6), Verksamhetschef

Lever Hemokromatos

Syfte

Detta dokument ska vara ett stöd i utredningen och behandlingen vid hemokromatos.

Uppdatering 2025

Den reviderade versionen innehåller förtydligande rekommendationer avseende utredning av hyperferritinemi via inremitterande. Den innehåller även aktualiserade utredningsflöden som ska följas av inremitterande läkare. Patienter med stabil hemokromatos ska följas upp och genomgå provtagning och venesection inom primärvården efter bedömning på specialistmottagning.

Bakgrund

Hemokromatos typ 1 är en genetisk autosomalt recessivt nedärvd sjukdom som kan leda till ett ökat intestinalt järnupptag och en ökad järninlagring i olika organ. Vävnaden tar skada av de höga järnhalterna vilket kan leda till bl.a. kronisk leversjukdom, pankreassjukdom, diabetes, hjärtsjukdom och artralgi. Det förekommer andra ärftliga hemokromatoser med ökad järninlagring i organ men de är sällsynta. Vanligaste orsaker till hyperferritinemi är alkoholöverkonsumtion och metabolt syndrom.

Diagnos Hemokromatos typ 1

Diagnosen hemokromatos typ 1 kan ställas hos patienter med homozygot C282Y genmutation och samtidig ökad transferrinmättnad (Tsf) och S-Ferritin. Vid andra former av hemokromatos eller järninlagring krävs verifiering av ökad järninlagring i levern genom MR eller leverbiopsi.

Symtom

- trötthet, buksmärta, hepato- och splenomegali, förhöjda levervärden
- förlust av kroppsbe håring, gynekomasti, hypogonadism, impotens
- artralgi, ökad hudpigmentering,

- vid avancerad sjukdom; levercirros, diabetes (associerat med typ 1), hjärtsvikt, Porphyrria cutanea tarda

Genetik

Hemokromatos orsakas i vanliga fall av en genmutation i HFE genen (HFE I). 80.6 % av patienterna med hemokromatos är homozygota för C282Y genmutationen (=HFEc845G/A). 5.3 % är compound heterozygota för C282Y/H63D.

H63D (= HFEc187C/G) i homozygot form ger inte ökad järninlagring utan förekomst av bidragande faktorer.

Övriga patienter med hemokromatos har mindre vanliga genmutationer.

Genomslag

C282Y/C282Y:

Genomslag av **homozygot C282Y HFE** mutationen är varierande: Mindre än hälften av personer med homozygot C282Y genuppsättning har en inlagring av järn i levern med > 1,4 mg/g levervävnad (19 % kvinnor, 42% män i en selektad grupp enligt en studie).

C282Y/H63D:

Compound heterozygot mutation C282Y/H63D anses inte ensam vara tillräcklig för att orsaka en järninlagring i levervävnad. Oftast finns det minst en bidragande orsak till järninlagring (se sekundär hemokromatos). Patienter med C282Y/H63D bör utredas vidare med MRI/leverbiopsi.

Heterozygot

Heterozygot genuppsättning (C282Y/vildtyp) ger inte järninlagring, med undantag av kombination med ogynnsam övriga faktor som leversteatos, alkoholöverkonsumtion, AAT-brist eller annan leversjukdom. Patienter med C282Y/wildtyp kan utredas vidare med MRI.

Utredning

A) Initial utredning via inremitterande vårdgivare

Vid klinisk misstanke om hemokromatos ska kompletterande anamnes avseende riskfaktorer tas och följande prover enligt Block A ska analyseras via primärvården/inremitterande läkare. Fib 4-ska alltid beräknas.

	Screening kliniska tecken	Frågeställning
Block A	järnstatus (Tsf, S-Fe, transferrin, TIBC)	Järnövermättad? Om uppenbara riskfaktorer finns, eliminera dessa, upprepa efter 3 månader (alkohol, för lite motion, övervikt)
	blodstatus (Hb, LPK, TPK, MCH, MCHC, MCV, EVF)	anemi? Annan benmärgssjukdom?
	Retikulocyter	anemi? Annan benmärgssjukdom?
	ALAT, ASAT, Bilirubin, ALP, CRP, SR, APTT	screening systemisk inflammation och leverpåverkan? Beräkna Fib-4
	Anamnes: komorbiditet, rökning, alkoholkonsumtion Status: hjärta, lunga, buk, BMI	Organskada, övervikt?

Resultat i Block A bör utifrån Ferritinväde och Tsf föranleda vidare åtgärder enligt Block B för att utesluta vanliga orsaker till hyperferritemi och sekundär hemokromatos (se kap 4).

Om Ferritin och Tsf >45 fortsatt är förhöjda efter 3 månader trots eliminering av riskfaktorer ska HFE genotyp analyseras av remitterande läkare. Om HFE genotyp **påvisar Hemokromatos typ 1** ska en remiss innehållande anamnes och undersökningsfynd sam biokemi skickas till en specialistmottagning som ska bedöma patienten med ett fysiskt besök.

Vid **negativt HFE och heterozygot genuppsättning (C282Y/normal)** måste utredningsansvarig läkare inom primärvården utesluta vanliga bakomliggande faktorer enligt utredningsmall i Block B innan remiss skickas till specialistmottagning.

Om Tsf < 45% och hyperferritinemi <1000 µg/L fortsatt är oklar efter utredning enligt Block B rekommenderas remiss till magtarmmottagningen. Vid förekomst av fettlever (MASLD) och Ferritin < 1000 µg/L rekommenderas årliga prover på vårdcentralen. Vid förekomst av fettlever och Ferritin > 1000 µg/L ska HFE genotyp analyseras och en remiss ska skickas till magtarmmottagningen när provet är analyserat.

Om andra sjukdomar ligger bakom hyperferritinemin ska grundsjukdomen behandlas och patienten bör inte erbjudas venesection.

Vid hyperferritinemi, Tsf >45%	
<ul style="list-style-type: none"> • Kontrollera om Ferritin och Tsf efter 3 månader och efter att alla riskfaktorer eliminerats • Om fortsatt förhöjt efter 3 månader: HFE genotypning för att utesluta hemokromatos typ 1 • Remiss till gastroenterolog vid positiv HFE test (homozygot C282Y/C282Y eller compound heterozygot C282Y/H63D) • Vid negativt och heterozygot HFE test: uteslut vanlig komorbiditet såsom metabolt syndrom, inflammation, malignitet, alkoholöverkonsumtion, viral hepatit, hematologiska sjukdomar och hjärtsvikt enligt "Block B, vid hyperferritinemi, Tsf <45% 	
Vid hyperferritinemi, Tsf <45%	
Uteslut differentialdiagnoser	tillhörande provtagning/diagnostik <i>(kursiv ingår i Block A)</i>
Ska alltid tas:	
alkoholöverkonsumtion?	B-PEth
inflammation? Malignitet?	SR, CRP, CK,
metabolt syndrom?	HbA1c, fP-glukos, blodtryck, triglycerider, blodfetter, Alb/krea-kvot
hjärtsvikt?	EKG, blåsljud
hematologiska sjukdomar	bloddiff
På indikation:	
Vid Ferritin >1000 µg/L, normal Tsf	HFE genotypning innan remiss till gastroenterolog
Inflammation? Malignitet?	riktad radiologi vid specifik misstanke
anemi?	anemiutredning
fettlever vid övervikt?	ultraljud buk <i>typiskt är ALAT>ASAT</i>
akut leverskada/viral hepatit?	ASAT, ALAT, bilirubin, ALP, PK, APTT, ANA, SMA, Ceruloplasmin, elfores, hepatitserologi
hjärtsvikt?	vid symtom NT-proBNP

Block B

B) Utredning på magtarmmottagningen

1. Anamnes och status

Anamnes och status avseende symtom för hemokromatos: Hjärta, lunga, hud, buk, ledvärk, leverstigmata

2. Gentest för HFE hemokromatos

Ska vara tagen på primärvården

- Hos alla patienter med TSF >45%
- Hos patienter med porphyria cutanea arda, chondrocalcinosis, HCC, typ 1 diabetes

I sällsynta fall kan det finnas atypiska mutationer i HFE genen. Om HFE genotypning är negativ och MR lever/leverbiopsi visar oförklarlig järninlagring kan HFE sekvensering vara av värde.

3. Övrig utredning vid konstaterad HFE hemokromatos och/eller förhöjt S-Ferritin:

Alla patienter
HbA1c, fP-Glukos
ultraljud lever, leverelasticitetsmätning

vid symtom
NT-proBNP, UCG
S-Testosteron
S-TSH, T4
DXA
CT buk/MR lever vid misstanke om malignitet
röntgen av leder vid ledbesvär

- Komplettera eventuellt med prover från Block B
- Alla patienter med hemokromatos ska genomgå en elasticitetsmätning av levern

4. Icke HFE hemokromatos

Provtagning för sällsynta hemokromatogener rekommenderas vid

- Negativt HFE gen och
- påvisad järninlagring i MR eller leverbiopsi

- vid kvarstående misstanke på hemokromatos trots negativ HFE genmutation
- komplettering med Hepcidin kan differentiera mellan olika tillstånd

Genetisk analys av Tfr2, SLC40A1, HAMP, HJV. Dessa kan analyseras via Remiss Klinisk genetik och samtliga gener analyseras i en panel.

Remiss: [Remiss genetisk analys](#)

Provtagning: [Övriga genetiska analyser, förmedl. prov/tolkning analysresultat \(främst VGR\) - Labbutbud](#)

5. MR undersökning

En MR undersökning kan bidra till att bestämma järnhalten i levern (Liver iron content = LIC) och ska kunna ersätta en leverbiopsi. Detta är av värde om

- utredningen med S-Ferritin, transferrinmättnad och HFE gentest är inkonklusiv
- flera bakomliggande orsaker till förhöjda värden S-Ferritin finns
- S-Ferritin stiger kontinuerligt och andra orsaker till hyperferritinemi eliminerats.
- Vid S-Ferritin >1000 µg/L rekommenderas MR undersökning
- Vid S-Ferritin 200-1000 µg/L rekommenderas kontroll av anamnes med kompletterande prover avseende andra bakomliggande faktorer för hyperferritinemi innan remiss skickas för MR.

Anpassade gränsvärden enligt Wood et al:

järninlagring i levern		
Gränser	[T2*ms]	Järn [mg/g torrsvikt]
normalt	> 14 ms	< 2
mild inlagring	5,3 – 14 ms	5 – 2
måttlig inlagring	2,6 – 5,3 ms	10 – 5
kraftig inlagring	< 2,6 ms	> 10

Remiss ska skickas i Agfa som en sedvanlig remiss MR lever med frågeställning ”järnkvantifiering”.

Här några exempel på tillstånd som kan ge ökad järninlagring i levern.

Ingen eller måttligt ökad järninlagring (<50 µmol/g)	Ökad järninlagring (>50 µmol/g)	
	Hög transferrinmättn.	Låg/Normal transferrinmättnad
inflammation	hemokromatos typ 1	Aceruloplasminemi
cellnekros	hemokromatos typ 2	Ferroportinrubbing
alkohol	hemokromatos typ 3	järntillförsel
metabolt syndrom	Leversjukdom under utveckling	
Hyperthyroidism	Dyserythropoes	
porphyria		
Gaucher disease		
Hereditär hyperferritinemi		
järntillförsel		

• Leverbiopsi

Indikationer:

- vid konstaterad hemokromatos: Leverbiopsi rekommenderas vid S-Ferritin >1000 (hög risk för levercirros) för att bedöma fibrosgrad, grad av järnförekomst i levern om inte fibrosgraden kan bestämmas på annat sätt
- vid förhöjd leverelasticitet >12-15 kPa för att bekräfta förekomst av fibros och vid måttligt förhöjd leverelasticitet 6,4-12 kPa för att utesluta fibros.
- vid hyperferritinemi samt kliniska fynd som kan tala för alkoholhepatit, autoimmun hepatit.
- vid heterozygot genuppsättning med komplicerande faktorer (leversteatos, alkoholöverkonsumtion, AAT-brist) kan levebiopsi övervägas.

Fördelning av järn i vävnad vid olika tillstånd (Subramanian, 2007):

Järninlagringen kan vara parenkymatös eller mesenkymal beroende på bakomliggande sjukdom. Vid dysmetabolic iron overload syndrome (DIOS, se kap. 4) har samtliga inlagringsvarianter upptäckts. Efterföljande tabell ska anses som ett stöd i tolkningen av histopatologi.

parenkymatöst	mesenkymalt	blandbild
<i>hepatocyter</i>	<i>Kupffer makrofager</i>	
<i>oftast mer periportalt</i>	<i>hela loben</i>	
Hemokromatos typ 1-3	Ferroprotein disease	sekundär järnbelastning
Aceruloplasmin	kronisk hepatit	MDS
Dysmetabolic iron overload syndrom (DIOS)	DIOS	DIOS
alkohol	levercirros	Alkohol, MASLD

Levercirros i sig behöver inte fastställas histologiskt, alternativa metoder för detta innefattar

- elastografi för fibrogradering
 - ultraljud lever eller datortomografi med kontrast med cirrosfrågeställning
 - labdiagnostik och klinik i kombination med ovanstående
- **Hepcidinivåer, transferrinmättnad och histologi (Bergamaschi, Villani)**

Vid hereditär sjukdom:

Genetisk sjukdom	ärftlighet	gen	ålder	fenotyp	Tsf	histologi	Hepcidin
Typ 1 hemokromatos	Autosomal recessiv	<i>HFE</i> Hepcidin regulator	alla åldrar	<i>leversjukdom</i> <i>atralgi</i> <i>diabetes</i> <i>hjärtsvikt</i>	↑	parenkym	↓
Typ 2a hemokromatos	Autosomal recessiv	<i>HJV</i> Hepcidin regulator	<30	<i>hjärtsvikt</i>	↑	parenkym	↓
Typ 2b hemokromatos	Autosomal recessiv	<i>HAMP</i> Degradering Ferroprotein minskad cellulär järnexport	<30	<i>hjärtsvikt</i>	↑	parenkym	0
Typ 3 hemokromatos	Autosomal recessiv	<i>TFR2</i> Hepcidin regulator	<30	<i>hjärtsvikt</i>	↑	parenkym	↑
Typ 4a hemokromatos/ Ferroprotein disease	Autosomal dominant	<i>FPN1/SLC40A1</i> loss-of-function FPN 1 minskad cellulär järnexport	alla åldrar	<i>leversjukdom</i> <i>anemi</i>	↓/↔	makrofager	↑
Typ 4b hemokromatos	Autosomal dominant	<i>FPN1/SLC40A1</i> gain-of-function FPN1 resistent för Hepcidin	alla åldrar	<i>leversjukdom</i> <i>atralgi</i> <i>diabetes</i> <i>hjärtsvikt</i>	↑	parenkym	↑
Hereditär hyperferritinemi / Cataract syndrome	Autosomal dominant	<i>L-FT IRE</i> mutation och uppreglering L Ferritin	barn	<i>katarakt</i>	↔	ingen	okänt

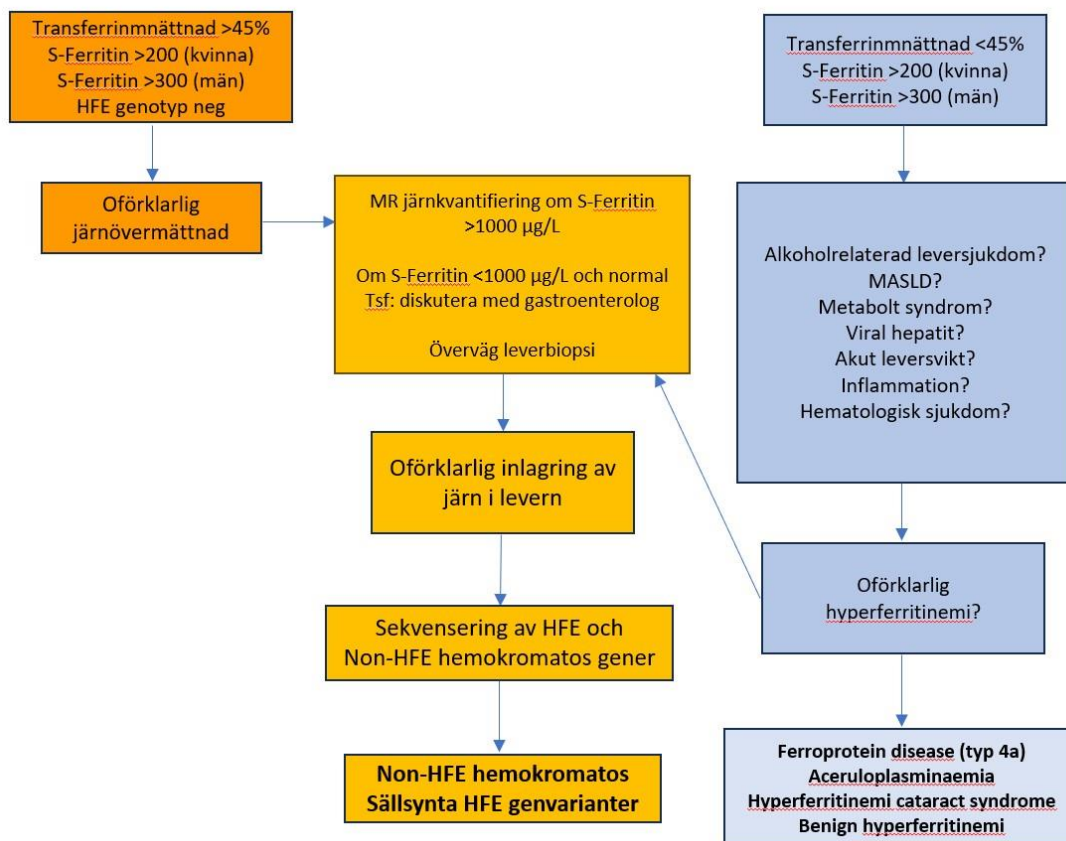
Benign hyperferritinemi	Autosomal dominant	<i>L-FT</i> ökad glykolisering, ökad utsönding av Ferritin i blod	alla åldrar	<i>inga symtom</i>	↔	ingen	okänt
Aceruloplasmin	Autosomal recessiv	<i>CP</i> minskad efflux av järn	20-60	<i>anemi diabetes retinal degen. psykiatriska</i>	↓	parenkym	↓

Vid förvärd sjukdom

Förvärd sjukdom	transferrinmättnad	järninlagring	Hepcidin
Inflammation	↓/↔	makrofager	↑
Kronisk leversjukdom	variabel	makrofager och parenkym	↑
Metabolt syndrom	↓/↔	makrofager och parenkym	↔/↑
Transfusionrelaterad järnövermättnad	variabel	makrofager och parenkym	variabel

8. Utredningsflöde

Föreslaget flödesschema vid utredning av oklar ökad transferrinmättnad och oklar hyperferritinemi:



9. Bedömning om stabil sjukdom

Patienten anses ha en stabil hemokromatos när det inte finns någon organskada och när läkare på specialistmedicin bedömer att bidragande faktorer till hyperferritinemi såsom metabola syndromet kan handläggas inom primärvården enligt rutin.

Patienter med leverfibros grad 3-4, hjärtsvikt eller annan organskada till följd av hemokromatos får remitteras till vederbörande enhet för fortsatt uppföljning.

Behandling

Venesectio

Venesectio är förstahandsval vid behandling av hemokromatospatienter. Patienter med stabil hemokromatos typ 1 (C282Y/C282Y eller C282Y/H63D) ska remitteras till primärvården för initiering av venesectio samt uppföljning och provtagning (diarienummer OSN 2025-00038).

Läkare på specialistmottagningen skriver detaljerad information i remissen till primärvården enligt nedanstående remissmall.

Vid akut leversvikt eller annan grav dekomensation ska patienten påbörja venesectio på specialistmottagningen.

Behandlingsregime och provtagning vid venesectio

Behandlingstyp	Venesectio Provtagning Uppföljning	frekvens	målvärde S-Ferritin	Provtagning och åtgärder
Behandlingsstart vid tecken till leversvikt (encefalopati, PK >1,5) eller annan organsvikt	Specialistmottagning	400 ml varje vecka	<50 µg/L	<ul style="list-style-type: none"> ● Hb inför varje tappning ● S-Ferritin efter 10-12 tappningar, därefter var 4. tappning ● om Hb < 120 g/L, öka tappningsintervall ● om Hb < 110 g/L, pausa i 2 veckor
Behandlingsstart utan tecken till organsvikt	vårdcentralen	400 ml varje-varannan vecka	<50 µg/L	<ul style="list-style-type: none"> ● Hb inför varje tappning ● S-Ferritin efter 10-12 tappningar, därefter var 4. tappning ● om Hb < 120 g/L, minska frekvenser ● om Hb < 110 g/L, pausa i 2 veckor
Underhållsbehandling	vårdcentralen blodcentralen	400 ml var 3.-4. månad	50-100 µg/L	<ul style="list-style-type: none"> ● Hb inför varje tappning ● S-Ferritin var 6. månad ● Ska ta Omeprazol 20 mg 1x1

Övrig provtagning:

organskada	återbesök	Prover/utredning
Steatos, fibros 0-2	Fysiskt återbesök till sjuksköterska Vart 5. år	Blodstatus, elstatus, leverstatus (inkl. ASAT), PK, HbA1c, S-Ferritin, S-järn, transferrinmättnad Vikt, längd, BMI, Ultraljud lever
Ingen steatos, ingen fibros	Inget fysiskt återbesök Prover var 5. år	Blodstatus, elstatus, leverstatus (inkl. ASAT), PK, HbA1c, S-Ferritin, S-järn, transferrinmättnad Vikt, längd, BMI

Remiss till Blodcentralen:

Beakta möjligheten för remiss till blodcentralen som kan för övrigt tappa friska patienter 18-65 år 4 gånger per år. Det är bara patienter med underhållsbehandling som är aktuella för blodcentralen.

Ordination av Omeprazol

Omeprazol minskar upptaget av järn och minskar tappningsfrekvensen. Läkare på specialistmottagningen kan initiera receptförskrivning vid första besöket, därefter kan fortsatt receptförnyelse ske via primärvården.

Kelerare

Kelerare används inte vid primär hemokromatos. De är endast aktuella vid järnbelastning orsakade av blodtransfusioner pga. anemisjukdomar.

Vid levercirros och portal hypertension

Patient med fastställd levercirros och portal hypertension ska följas upp och behandlas i enlighet med Nationella Vårdprogrammet för levercirros 2022 och Baveno VII riktlinjer.

Hyperferritinemi och sekundär hemokromatos

Hyperferritinemi

Ett förhöjt S-Ferritin har endast ett positivt prediktivt värde på 1.6 - 17.4% för hemokromatos. S-Ferritin är förhöjt vid olika tillstånd t.ex. vid pga. akutfasproduktion/inflammation (CRP, SR?), kronisk alkoholkonsumtion (B-PEth?), cellsönderfall (ASAT, ALAT, CK, LD?), metabolt syndrom, tumör (SR, radiologi?), MASLD.

Rekommendation:

Förhöjda värden av S-Ferritin och transferrinmättnad ska kontrolleras om ca 3 månader efter alla riskfaktorer eliminerats (alkohol, läkemedel) och om ingen akut indikation för utredning finns. Kvarstår misstanke om hemokromatos samt bidragande sekundära orsaker, gör genotypning eller sekvensering av HFE och icke-HFE hemokromatos gener.

Sekundär hemokromatos kan vara

- medfödd: thalassemia major, hemolytisk anemi, sickelcellsanemi, pyruvatkinasbrist, kongenital dyserythropetisk anemi (CDA), hereditär sfärocytos, X-kromosomkopplad hereditär anemi.
- Förvärvad: sideroplastisk anemi, refraktär anemi med ringsideroblaster, idiopatisk myelofibros, aplastisk anemi, exogen järntillförsel, annan leversjukdom med hepatocytönderfall, alkohol.

Rekommendation:

Vid misstanke om sekundär hemokromatos, eliminera om möjligt eventuell orsak och kontrollera om blodprover efter 3 månader. Venesection rekommenderas inte hos patienter med sekundär hemokromatos eftersom de lider av en kronisk anemi. Järnkelerare visat sig förhindra komplikationer och tidig dödlighet i järnbelastningsanemier, såsom hos patienter med thalassemi.

Dysmetabolic iron overload syndrome (DIOS) kännetecknas av

- hyperferritinemi
- normal eller stegrad transferrinmättnad
- en eller flera komponenter av det metabola syndromet (hypertoni, obesitas, hyperlipidemi, avvikande glukosmetabolism, fettlever)
- mild järninlagring i lever på MR eller leverbiopsi

Venesection vid hyperferritinemi

Det finns idag inga riktlinjer eller konsensusbeslut om patienter med DIOS, MASLD och hyperferritinemi ska genomgå venesection. Flera studier har försökt att utvärdera effekten av venesection med varierande och motsägelsefulla resultat. Vissa studier visar dock att förhöjda ferritinvärden är associerade med högre risk för diabetes mellitus typ 2, metabolt syndrom, hjärtinfarkt, stroke, högre aktivitet i MASLD och att högt ferritin är en oberoende prediktor för cirros. Venesection har även visat sig minska risken för HCC hos patienter med hepatit C, minska nivåer av TGF- α 1 som gynnar fibrogenes, ha positivt effekter på insulinresistens och transaminaser och gav en minskad histologisk MASLD aktivitetsindex. En studie som jämförde venesection med livsstilsråd visade att venesection minskade Hb, transferrinmättnad, ferritin, ALAT, GGT, kolesterolvärden och triglycerider medan kostråd minskade även glukos men inte transferrinmättnad.

Många studier ifrågasätter nyttan med att genomföra en venesection hos dessa patientkategorier, då livstilsförändringar anses vara lika effektiv och mindre kostsam och resurskrävande.

Vår rekommendation är att utföra venesection hos patienter med hyperferritinemi >1000 µg/L vid DIOS, metabolt syndrom, eller elastografivärden är motsvarande F2 eller högre. Det är även önskvärt att patienten eliminerar samtliga riskfaktorer. Tappningsintervall kan förlängas till 1 gång med månad. Målvärde av S-Ferritin kan ligga på <300 µg/L.

En nyligen publicerad artikel i Läkartidningen rekommenderar MR först vid S-Ferritinvärden >1000 µg/L. Vår erfarenhet är dock att mild-måttlig järninlagring kan finnas redan vid lägre Ferritinvärden och föreligger andra riskfaktorer såsom metabolt syndrom kan venesection vara fördelaktig för patienten om MR lever visar järninlagring. Som bakgrund kan nämnas att andra expertgrupper rekommenderar venesection redan vid mild järninlagring på 4-5 mg/g järnhalt i levern.

Tillstånd	Rekommendation
DIOS, metabolt syndrom elastografi motsvarande ≥F2 S-Ferritin >1000 µg/L	Venesection Tappningsintervall 1 gång /månad Målvärde S-Ferritin <300 µg/L
S-Ferritin 400-1000 Riskfaktorer (hypertoni, hyperlipidemi, diabetes mellitus typ 2, metabolt syndrom) MR lever visar järninlagring	Venesection Tappningsintervall 1 gång /månad Målvärde S-Ferritin <300 µg/L

Remissbedömning och uppföljning

Remissbedömning

Remissbedömande gastroenterolog ska säkerställa att Block A och Block B är utförda via inremitterande vårdgivare. I de flesta fall föreligger redan svar på HFE genotypen och patienter med konstaterad hemokromatos ska erbjudas ett fysiskt besök på magtarmmottagningen.

Inkommande remisser till magtarmmottagningen bör prioriteras enligt följande princip:

<3 månader: S-Ferritin 200-1000, inga tecken till organisk påverkan

<1 månad: S-Ferritin 200-1000 med påverkade leverprover eller engagemang av andra organ; S-Ferritin >1000 utan uppenbar organpåverkan

< 2 veckor: S-Ferritin >1000 med organpåverkan

Remissmall till primärvården för venesection och uppföljning

Patienter med stabil hemokromatos och utan organskada ska remitteras till primärvården för venesection och uppföljning.

För remiss till primärvården ska nedanstående mall användas. *Kursiv* text anger exempeltext. Läkare på specialistmottagning måste specificera provtagning vid venesection och vid uppföljning.

- Behandlingsansvarig läkare inom gastroenterologi: *Namn läkare*
- Patient ID: *19xxxxxx-xxxx*
- Remissdatum *2023-05-12*
- Diagnos som föranleder venesection: *Hemokromatos*
- Aktuellt Hb, EVF, ferritin *141, 0.45, 856*
- Önskad tappad volym (400 ml blod per tappning) *400 ml*
- Önskat initialt tappningsintervall (se nedan) *varje vecka*
- Provtagningsintervall: *enligt tabell “
Behandlingsregime och
provtagning vid venesection”
och ”övrig provtagning”.*

- Målvärde på S-Ferritin: *30-50 µg/L, då övergång till
underhållsbehandling, kan
dröja 2 år*

Övrigt

Anhöringscreening

1:a gradens anhöriga > 18 år till patienter med HFE-hemokromatos ska screenas med S-Ferritin och Tsf. Screening ska repeteras vart 5. År. Vid förhöjt S-Ferritin och Tsf ska HFE genotypning genomföras. Föräldrar kan kontrollera leverstatus, S-Ferritin och Tsf om de har symptom.

Specialfall

C282Y homozygot, S-Ferritin <50	ingen venesectio
C282Y homozygot, S-Ferritin 50-100	underhållsbehandling
C282Y homozygot, S-Ferritin >100	intensiv tappning fram till S-Ferritin <50, därefter underhållsbehandling
C282Y homozygot, S-Ferritin <100, hög transferrinmättnad trots frekventa tappningar	<ul style="list-style-type: none">● överväg skicka prover till annan lab● överväg MR lever järnkvantifiering, vid ökad järninlagring dubblera venesectiofrekvens
Heterozygot C282Y	<ul style="list-style-type: none">● ingen tappningsindikation
Homozygot H63D	<ul style="list-style-type: none">● individuell bedömning
Homozygot S65C	<ul style="list-style-type: none">● venesection var 4. månad på prov
DIOS, NAFLD, Hyperferritinemi	<ul style="list-style-type: none">● motsägelsefulla resultat, inga riktlinjer● livstilsändringar● venesection 4 ggr per år

Ansvar

Läkare på sektionen för Gastroenterologi och Hepatologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Sektionschefer samt VÖL ansvarar för att rutinen är känd och efterföljs.

Uppföljning, utvärdering och revision

Sektionschef ansvarar för regelbunden uppföljning och utvärdering av verksamhetens rutiner.

Revideringsansvarig är innehållsansvarig eller dennes av sektionsschef utsedd ersättare.

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient.

Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO.

Relaterad information

Diagnoskod E83.1 Rubbningar i järnomsättningen

Dokumentation

Styrande dokument arkiveras i Barium. Redovisande dokument ska hanteras enligt sjukhusets gällande rutiner för arkivering av allmänna handlingar.

Kunskapsöversikt

Referenser

EASL Clinical Practical guidelines HFE Hemochromatosis

Wood, JC, Enriquez, C, Ghugre, N, Tyzka, JM, Carson, S, Nelson, MD, Coates, TD (2005). MRI R2 and R2* mapping accurately estimates hepatic iron concentration in transfusion-dependent thalassemia and sickle cell disease patients. Blood, 106, 4:1460-5.

Eugene R. Schiff (Editor) , Willis C. Maddrey (Editor) , K. Rajender Reddy (Editor), Schiff's Diseases of the Liver, 12th Edition

Bergamaschi, G, Villani, L (2009), Serum hepcidin: a novel diagnostic tool in disorders of iron metabolism, Haematologica, 94:11 1631-1633

Granskare/arbetsgrupp

Johan Waern, VÖL gastroenterologisk slutenvården

Maria Antonella Burza, överläkare hepatologi

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Specialistmedicin

Innehållsansvar: Johan Waern, (johwa25), Överläkare

Granskad av: Per Hedenström, (perhe14), Sektionschef

Godkänd av: Björn Lindkvist, (bjoli6), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9882-597462984-132

Version: 1.0

Giltig från: 2025-11-25

Giltig till: 2027-11-14