



Sicklecellsjukdom

Sicklecellsjukdom är en ärftlig sjukdom som kännetecknas av att blodkropparna vid vissa typer av påfrestning blir deformerade och får en kortare livslängd. Blodet blir mer trögflytande hos personer med sjukdomen. "Sickle" är det engelska ordet för skära och syftar på formen hos de avvikande blodkropparna som liknar en månskära.

Sicklecellsjukdom är vanligt i de geografiska områden där malaria har sin spridning. Det är inte känt hur många personer i Sverige som har sjukdomen, men i Europa tros antalet vara minst 52 000 (2022).

Symtom

De sickleformade blodkropparna har en ökad risk att fastna i blodkärlens väggar. Det kan leda till bildning av blodproppar och skador på kärlväggarna. De skador som uppstår vid sicklecellsjukdom utvecklas främst på grund av den syrebrist i vävnaderna som uppstår vid blodproppar. De sickleformade blodkropparna orsakar också inflammation som bidrar till skadorna.

Sicklecellsjukdom kan leda till akuta sjukdomstillstånd, framför allt återkommande episoder av svår smärta i skelettet.

Upp till 12 procent av alla med sicklecellsjukdom får någon gång stroke. Andra akuta symtom är bröstsmärtor och andningsbesvär samt blodbrist. Immunsystemet är nedsatt. Pojkar och män kan drabbas av priapism, smärtsam ihållande erektion. Det finns risk för akut ansamling av blod i mjälten. Tillståndet är mycket allvarligt och kan leda till döden inom några timmar.

I vuxen ålder domineras symtombilden av tecken på organsvikt i hjärta, lungor, lever och njurar samt även av hudsår.

Orsak

Sicklecellsjukdom orsakas av förändringar i en gen som påverkar proteinet hemoglobin. Proteinets ger de röda blodkropparna deras färg och transporterar syre till kroppens olika vävnader.

Behandling

Behandlingen syftar till att förebygga komplikationer och lindra symtomen. Personer med sicklecellsjukdom kan erbjudas transplantation med blodstamceller. Det är en behandling som innebär risker och är besvärlig att gå igenom, men som när den lyckas leder till att sjukdomen blir helt botad.

Forskning om genterapi pågår.

Den förebyggande behandlingens syfte är att förhindra smärteepisoder orsakade av tilltäppta blodkärl som ger syrebrist i vävnaderna och åtföljande risk för organskador.

Antibiotikabehandling ges för att förebygga infektioner, främst till barn under fem år. Personer med sjukdomen behandlas med läkemedlet hydroxyurea som ökar produktionen av fungerande hemoglobin. Vid ökad strokerisk ges i allmänhet regelbundna blodtransfusioner för att minska andelen sickleformade blodkroppar i blodbanan.

Både den som är sjuk och de i den närmaste omgivningen behöver ha kunskap om sjukdomen och dess behandling. Personer med sicklecellsjukdom bör i så hög grad som möjligt själva ta ansvar för att undvika utlösande faktorer, behandla smärta och att veta när man behöver uppsöka sjukvården. Det är också viktigt att lära sig att använda smärtstillande läkemedel på rätt sätt.

Resurser

Kunskap om behandling av sicklecellsjukdom finns på barn- och ungdomskliniker vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Kronisk blodsjukdom
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad januari 2023.



ÅGRENSKA