

Thalassemi

Thalassemi är en sjukdom som leder till blodbrist. Sjukdomen delas in i alfa-thalassemi och beta-thalassemi och finns i många olika former och svårighetsgrader. Thalassemi upptäcks ofta tidigt och med behandling går det att undvika många symtom.

Thalassemi är ärftligt. Det är inte känt hur många som har sjukdomen i Sverige, men man uppskattar att det finns ett hundratal personer med den svåraste formen av beta-thalassemi.

SYM TOM

De som har de lindrigaste formerna av alfa-thalassemi och beta-thalassemi har i stort sett inga symtom.

Svåra former av alfa-thalassemi leder till blodbrist som oftast upptäcks när barnen är nyfödda. Andra symtom är gulsot, gallsten och bensår. En del med sjukdomen blir infektionskänsliga. Olika organ i kroppen kan bli förstörade, som levern och mjälten.

Vid den allvarligaste formen av alfa-thalassemi, Hb Barts, uppstår svår blodbrist och ansamling av vätska i vävnaderna (hydrops fetalis). Det leder till att fostret eller det nyfödda barnet dör.

Svåra former av beta-thalassemi upptäcks oftast mellan sex månader och två års ålder eftersom barnen kan bli bleka och trötta av blodbristen. Barn med svåra former av beta-thalassemi brukar växa långsamt och de blir ofta kortare än förväntat. Den motoriska och kognitiva utvecklingen är ibland försenad. Skelettet kan bli skört. En del får hjärtsvikt, vilket innebär att det är svårt för hjärtat att pumpa runt blodet i kroppen. Även vid beta-thalassemi kan levern och mjälten bli förstörade.

ORSAK

Thalassemi beror på förändringar i olika gener som gör att proteinet hemoglobin bildas på ett felaktigt sätt. Bristen på hemoglobin leder till blodbrist.

BEHANDLING

Svår blodbrist behöver behandlas annars kan sjukdomen vara livshotande. Behandlingen innebär regelbundna blodtransfusioner. Transfusionerna gör att järn ansamlas i kroppen och det kan skada olika organ. Därför behövs läkemedel för att minska mängden järn i kroppen. Blodvärdet och hur mycket järn som ansamlats i kroppen brukar mätas regelbundet hos personer med svåra former av thalassemi. Personer med hjärtsvikt kan behandlas med läkemedel.

Barnens tillväxt följs eftersom långsam tillväxt kan vara symtom på blodbrist.

En del med sjukdomen kan bli botade med stamcellstransplantation.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Kunskap om thalassemi hos barn finns vid regionsjukhusens kliniker för barn- och ungdomssjukvård.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

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

INTRESSEORGANISATIONER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om thalassemi som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juni 2018.