

SÄLLSYNTA  
HÄLSOTILLSTÅND

# Trombotisk trombocytopen purpura

Trombotisk trombocytopen purpura (TTP) är en sjukdom där det uppstår skador i blodkärlens väggar och bildas blodproppar i de minsta blodkärlen. Sjukdomen kan uppkomma när som helst under livet och utan rätt behandling kan den vara livshotande. De som har sjukdomen insjuknar oftast akut med blodbrist, brist på blodplättar, symtom från nervsystemet och njurarna samt feber.

Trombotisk trombocytopen purpura kan vara medfödd eller förvärvad (autoimmun). Den förvärvade formen är vanligast. Den medfödda formen är ärftlig. Det finns inga uppgifter om hur många som har sjukdomen i Sverige.

## SYM TOM

Personer med trombotisk trombocytopen purpura blir oftast akut sjuka med fem symtom och tecken, som inte alltid visar sig samtidigt:

- blodbrist (anemi) med trötthet och svaghet
- lågt antal blodplättar (trombocytopeni) vilket leder till hudblödningar som blåmärken (purpura) eller andra blödningar.
- påverkan på nervsystemet som kan orsaka huvudvärk, förvirring, svaghet eller förlamning i armar och/eller ben, epileptiska anfall eller medvetlöshet
- påverkan på njurarna, med blod eller protein i urinen och ibland nedsatt njurfunktion
- feber.

Det kan även uppstå symtom från andra organ. De akuta sjukdomsepisoderna kan vara återkommande och ibland finns en utlösande faktor, till exempel en infektion, en inflammation eller graviditet.

## ORSAK

När en blodkärlsvägg skadas bildas en liten blodpropp för att täppa till skadan. Enzymet ADAMTS13 är nödvändigt för att reglera storleken på dessa blodproppar. Vid trombotisk trombocytopen purpura har enzymet nedsatt funktion eller saknas. Det kan bero på förändringar i en gen som gör att enzymet blir felaktigt, eller på att det finns antikroppar mot enzymet.

## BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar trombotisk trombocytopen purpura, men flera åtgärder som har god effekt vid akuta sjukdomsepisoder och som förebygger ytterligare episoder. Oftast behandlas sjukdomen med plasmabyte eller tillförsel av blodplasma, ibland i kombination med annan behandling. I vissa fall behövs intensivvård.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Kunskap om trombotisk trombocytopen purpura finns hos hematologer och njurläkare vid universitetssjukhusens barn- och vuxenkliniker.

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 trombotisk trombocytopen purpura 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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad oktober 2018.