

Fakta om sickelcellanemi – sjukdom och behandling

Sickelcellanemi

Sickelcellanemi är en ärftlig och kronisk blodsjukdom som innebär att de röda blodkropparna (*erythrocyterna*) på grund av en defekt gen blir styva och får formen av en skära (jämför engelskans *sickle*). Blodbristen (*anemin*) beror på en ökad nedbrytning av de syrebärande röda blodkropparna som dessutom är mycket kortlivade. Erythrocyterna kan också klibba ihop med varandra så att de fina blodkärlen täpps till av små blodproppar. Sjukdomen kan orsaka en mängd svåra komplikationer som sämre blodflöde till olika organ, smärtor, anemi, infektioner, bensår, njurskador och stroke.

Ovanlig i Sverige

Det finns ingen studie över hur många personer i Sverige som har sjukdomen, men det rör sig om färre än 100 personer som har sitt ursprung från länder där sjukdomen är vanlig som Afrika, Mellanöstern, Indien och runt Medelhavet. Nära 2 procent av jordens befolkning bär på anlag för sickelcellanemi. För att sjukdomen ska bryta ut måste anlagen ärvas från båda föräldrarna. Varje år föds minst 225 000 barn med sjukdomen i hela världen.

Olika symtom i olika åldrar:

Sickelcellanemi kan orsaka en rad skador som alla främst beror på syrebrist i vävnaderna. Framför allt drabbas benmärg, mjälte, näthinna och njurar där blodflödet normalt är långsamt och syrenivåerna låga.

- Vid 3-4 månaders ålder har alla med sickelcellanemi varierande grad av anemi, de löper ökad risk för infektioner och livshotande ansamling av blod i mjälten. Även smärtsamma inflammationer i fingrar och tår är vanligt.

- Från 1 års ålder tillkommer risk för attacker av skelettsmärta, akuta andningsbesvär, ökad risk för infektioner, blodpropp och blödningar i hjärnan.
- Från 4 års ålder finns risk för livshotande andningsbesvär, ansamling av blod i levern och smärtsam ansamling av blod i penis.
- I vuxen ålder kan patienten drabbas av organsvikt i hjärta, lungor, lever och njurar samt hudsår.

Akuta komplikationer

Återkommande smärtor är det vanligaste symtomet vid sickelcellanemi. Oftast är de lokaliserade till skelettet även om de kan uppkomma i alla delar av kroppen. Det beror på försämrat blodflöde och syrebrist i benmärgen.

Akut bröstsyndrom

Ett livshotande tillstånd då patienten får smärtor i bröstet kombinerat med andningsbesvär och feber. Sannolikt beror det på små blodproppar i lungans kärl.

Infektioner

Nedsatt immunförsvar ökar starkt risken för bakteriella infektioner i framför allt blod och lungor. Det kan också uppstå ovanliga infektioner som i bukhinnan och skelettet.

Aplastisk kris

Vid virusinfektioner kan benmärgens produktion av röda blodkroppar minska kraftigt och patienten snabbt få kraftig anemi. Tillståndet brukar förbättras av sig själv efter några dagar.

Stroke

Mellan 6 och 12 procent av alla med sickelcellanemi drabbas någon gång av stroke. Före tio års ålder orsakas det oftast av blodpropp, senare i livet av blödningar.

Blod i mjälten

Ansamling av blod i mjälten drabbar oftast barn under tre år och utgör en av de vanligaste dödsorsakerna hos barn med sjukdomen. Tillståndet beror på att blodcirkulationen genom mjälten snabbt försämras och den svullnar dramatiskt. Tillståndet är mycket allvarligt och kan leda till döden inom några timmar.

Behandling

Behandlingen av sickelcellanemi syftar till att förebygga och lindra symtom. Den enda behandling som helt kan bota sjukdomen är benmärgstransplantation.

Barn upp till fem år bör alltid få antibiotika beroende på symtom. Även förebyggande behandling kan övervägas. Smärtor är vanligt och därför är det viktigt att planera för regelbunden och effektiv smärtbehandling.

Patienter som har flera svåra kriser med smärta eller hög risk för stroke kan i förebyggande syfte behandlas med hydroxurea – en typ av cellgift som dämpar celledelning – eller blodtransfusioner.

Järnförgiftning

Det stora problemet med återkommande transfusioner är den ökande inlagringen av järn i kroppen. Efterhand utvecklas järnförgiftning med risk för skador på organ som hjärta, lever och bukspottkörtel samt lederna. Eftersom kroppen inte kan göra sig av med järn på egen hand krävs behandling med läkemedel som tar hand om överskottet.

Benmärgstransplantation

Det enda behandling som helt kan bota sickelcellanemi är benmärgstransplantation från någon donator – främst syskon – då de sjuka blodbildande stamcellerna byts ut mot friska. Men behandlingen är riskfylld och kan ge bestående skador, som infertilitet. Det finns i dag inga rekommendationer om vilka patienter som bör genomgå transplantation utan det bedöms från individ till individ.

Källa: *Sicklecellsanemi, Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser, 22 juni 2004.*

Kontaktinformation

För mer information, kontakta:

Bengt Gustavsson, medicinsk chef Norden, Novartis Onkologi

Mobil 0708-89 33 97

bengt.gustavsson@novartis.com