

Fakta om talassemi – sjukdom och behandling

Talassemi

Talassemi är en ärftlig kronisk form av blodbrist (anemi). Sjukdomen är ovanlig i Sverige, mellan 40 och 50 personer beräknas ha en svår symtomgivande form av talassemi. Däremot är sjukdomen förhållandevis vanlig i Medelhavsområdet, Nordafrika, Mellanöstern och Sydostasien och särskilt i områden där det också finns malaria. (1)

Även om fallen av talassemi i dag är få i Sverige kan förekomsten väntas öka i och med att allt fler personer har sin etniska bakgrund i områden där det genetiska anlaget för sjukdomen är vanligt – hos mellan 5 och 10 procent av befolkningen. (2) I hela världen beräknas omkring 350 miljoner människor bära på anlag för talassemi. (3)

Skadat hemoglobin

Talassemi orsakas av en genetisk skada som medför minskad produktion eller onormal uppbyggnad av det järnhaltiga proteinet hemoglobin (Hb) som ger blodkropparna deras röda färg och transporterar syre till våra celler. Följden blir anemi.

Talassemi kan vara av olika svårighetsgrad beroende på hur skadat hemoglobinet är. Vid mildare former kan man leva i stort sett som vanligt med endast lindriga symtom. Vid svårare sjukdom kan en rad symtom förekomma som anemi, förstörd mjälte och lever, ökad känslighet för infektioner, dålig tillväxt, benskörhet, hjärtsvikt och förtida död.

Lindrig sjukdom utvecklas aldrig till en svårare form eftersom den genetiska defekt som ligger bakom är konstant.

Två former av sjukdomen

Talassemi delas in i två former – alfa-talassemi och beta-talassemi – beroende på var i hemoglobinet felet finns. Alfa-talassemi är den vanligaste typen.

Så ställs diagnosen

Talassemi hos barn upptäcks oftast från 6 månader upp till 2 års ålder på grund av symtom på blodbrist (trötthet, blekhet, dålig viktuppgång) och bekräftas genom blodanalys. Kunskap om familjens och barnets geografiska ursprung kan vara en vägledning.

I synnerhet svår beta-talassemi är viktig att upptäcka tidigt för att kunna förebygga hämmad tillväxt, benskörhet och infektioner som kan uppstå redan under det första levnadsåret.

Alfa-talassemi

Symtom

Den lindriga formen orsakar mild anemi som oftast saknar betydelse för hälsan. Vid allvarigare sjukdom uppstår medelsvår/svår anemi med ett blodvärde mellan 70 och 100 gr/liter (normalvärdet ligger mellan 120 och 160 gr/liter) men inte heller detta behöver innebära någon begränsning av livsföringen.

Däremot kan gulsot vara vanligt på grund av ökad nedbrytning av hemoglobin i levern, liksom förstorad lever och mjälte. Även gallsten, bensår och folsyrabrist kan förekomma. Vid till exempel infektioner kan anemin akut försämrans.

Vid de svåraste formerna av alfa-talassemi dör barnet redan i fosterstadiet eller kort efter födseln.

Behandling

Vid alfa-talassemi blir anemin oftast inte så besvärande att den blir ett hinder i det dagliga livet. Undantaget kan vara infektioner som får blodvärdet att sjunka kraftigt då det kan vara befogat med blodtransfusioner.

Beta-talassemi

Symtom

I sin milda form (*beta-thalassemia minor*) ger sjukdomen normalt inga symtom och tillvaron påverkas inte.

Vid medelsvår beta-talassemi (*thalassemia intermedia*) är blodbristen inte så uttalad att det krävs regelbundna blodtransfusioner. Behovet får bedömas genom regelbunden uppföljning av tillväxt, skelett och hjärtpåverkan.

I den svåraste formen (*beta-thalassemia major*) debuterar symtomen redan under det första levnadsåret med blekhet och trötthet, benskörhet, förstora lever och mjälte, hämmad tillväxt samt försenad motorisk och intellektuell utveckling.

Behandling

Personer med mild beta-talassemi (*beta-thalassemia minor*) behöver i allmänhet ingen behandling.

Personer med medelsvår sjukdom (*thalassemia intermedia*) ska regelbundet kontrollera tillväxt, skelettutveckling, hjärta och cirkulation. Hb-värdet ska kontrolleras regelbundet eftersom det kan sjunka med åldern och eventuellt behov av blodtransfusion behöva övervägas.

Blodtransfusioner hela livet

Vid den svåraste formen (*thalassemia major*) krävs alltid regelbundna blodtransfusioner med koncentrat av röda blodkroppar från mycket tidig ålder var tredje, fjärde vecka livet ut – en behandling som är mycket påfrestande för barnet. Med transfusion kan man nästan helt slippa de symtom anemin ger.

Utan behandling dör de flesta med sjukdomen redan vid två, tre års ålder, ofta i hjärtsvikt eftersom anemi orsakar syrebrist, och därför att kroppen försöker kompensera bristen på fungerande blodkroppar genom att öka blodvolymen vilket tvingar hjärtat att arbeta allt hårdare.

Järnförgiftning

Eftersom hemoglobin innehåller järn, som kroppen inte kan utsöndra, innebär de återkommande transfusionerna att lagret av järn ständigt fylls på. Överskottet lagras i cellerna. Följden blir järnförgiftning som på sikt ger mycket allvarliga skador på bland annat hjärtat och andra organ. Till detta kommer att personer med beta-talassemi av okänd orsak redan har ett ökat upptag av järn från mag-tarmkanalen vilket i sig ger ett överskott.

Därför måste transfusionerna kombineras med behandling som binder järn (*kelering*) och därmed minskar inlagringen i kroppens celler. För detta finns i dag flera olika läkemedel. Utan sådan behandling kan patienterna utveckla hjärtsvikt redan när de är 10-15 år gamla. Världshälsoorganisationen (WHO) rekommenderar att denna behandling ska börja efter tio till femton transfusioner.

Transplantation

De röda blodkropparna produceras i benmärgen. Ett alternativ till livslång behandling med blodtransfusioner är därför benmärgstransplantation då den sjukes blodstamceller ersätts med friska celler från en donator med samma vävnadstyp, i praktiken förälder eller syskon. Resultaten är mycket goda om det görs innan organen hunnit skadas.

Svensk studie

I en inventering 2005 bland 97 barn- och ungdomsmedicinska eller vuxnehematologiska/medicinska kliniker i Sverige fann man 32 patienter med transfusionskrävande talassemi. Av dem var 18 under 18 år och 14 vuxna. Tio var födda här. I snitt fick de transfusion med erythrocyter var tredje vecka, de unga oftare än vuxna. Regelbunden kontroll av järninlagring är viktigt för att hindra organskador. Studien visade att behandlingsmålen och rutinerna för uppföljning varierade mycket mellan sjukhusen. Var tredje patient visade tecken på allvarlig järninlagring. (3)

Genetisk rådgivning

I vissa länder där det är vanligt med bärare av anlag för talassemi, som Italien och Grekland, görs numera screening med möjlighet till fosterdiagnostik. Följden har blivit en kraftig minskning av antalet barn som

föds med talassemi. Detta, i kombination med inflyttning till norra Europa, gör att det nu föds fler barn med talamassi i Nordeuropa än i Medelhavsområdet.

Blodtransfusion vid anemi

Blodtransfusion vid anemi innebär att patienten får ett koncentrat av röda blodkroppar (erythrocyter). Volymen blod ökas alltså inte, som till exempel efter en olycka då patienten kan ha förlorat stora mängder blod som måste ersättas.

(1) Talassemi, Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. 22 juni 2004.

(2) Lars Sandström et al. Talassemi på väg in i landet. Ny patientgrupp på svenska barnkliniker. Läkartidningen Vol 93, Nr 1-2. 1996.

(3) Marie Oehmichen, AT-läkare, Rolf Ljung, professor, överläkare, båda vid Universitetssjukhuset MAS, Malmö. Talassemi i Sverige.

Behandlingsmål och uppföljning varierar kraftigt. Läkartidningen 22 november 2006.

Kontaktinformation

För mer information, kontakta:

Bengt Gustavsson, medicinsk chef Norden, Novartis Onkologi

Mobil 0708-89 33 97

bengt.gustavsson@novartis.com