

Patientinformation

Hereditär sfärocytos

Utarbetad 2015 av:

Dr Britt-Marie Holmqvist

Barn- och ungdomssjukhuset, Universitetssjukhuset i Linköping För Vårdplaneringsgruppen för
Pediatrik Hematologi

Patientinformation om hereditär sfärocytos

Hereditär sfärocytos är ett vanligt ärftligt tillstånd som beror på en förändring (mutation) i en gen som leder till ökad nedbrytning av de röda blodkropparna. Tillståndet finns hos en av femtusen svenskar.

Röda blodkroppar bildas i benmärgen, lever i ungefär 4 månader och bryts sedan ner i mjälten. Mutationen gör att blodkropparna får en annorlunda form. De blir rundare och större, sfäriska, istället för den normala myntlika formen. De fastnar då lätt i mjälten och förstörs. När blodkropparna försvinner snabbare försöker kroppen kompensera detta genom att bilda fler nya blodkroppar.

Symtomen vid hereditär sfärocytos varierar mycket mellan olika personer. 90-95 % av alla som är drabbade har en mild till medelsvår form. Ofta så märker man bara en lätt blodbrist. Mjälten kan bli förstörd på grund av den ökade nedbrytningen av blodkroppar där.

Ibland kan man se en gulfärgning av huden och ögonvitorna (ikterus). Detta beror på att när de röda blodkropparna förstörs så frigörs hemoglobinet, det röda protein som ger blodkropparna deras färg. I levern bryts sedan hemoglobinet ner till bilirubin, som är gult. Bildas stora mängder bilirubin hinner inte levern bryta ner bilirubinet och det kommer ut i blodet och kroppens vävnader. Den ökade mängden bilirubin kan också bidra till att det bildas gallstenar även hos små barn.

Vid infektioner, t.ex. vanliga förkylningar, öron- och halsinfektioner, kan nyproduktionen av röda blodkroppar minska kortvarigt. Personer med sfärocytos behöver ju snabbt bilda nya blodkroppar och kan då drabbas av extra låga blodvärden om nybildningen inte är tillräcklig. Man kan då märka att barnen blir tröttare och att de blir bleka samt att hud och ögonvitor gulfärgas.

Det finns inte någon behandling för själva sfärocytos. Barnen ska följa det vanliga vaccinationsprogrammet för att undvika barnsjukdomarna. Likaså ska man som förälder vara uppmärksam på barnen i samband med infektioner. Om man har en kraftigt ökad nedbrytning av de röda blodkropparna kan man behöva äta folsyra, ett vitamin, för att förbättra nybildningen av blodkroppar.

Om mjälten blir väldigt stor kan man behöva operera bort den, dock helst inte före 5-6 års ålder. Det beror på att det finns en ökad risk för svåra infektioner när man är utan mjälte i den åldern. Gallstenar kan behöva opereras och man får ta bort gallblåsan.

Barn och ungdomar med hereditär sfärocytos följs lämpligen på barnklinik med glesare eller tätare intervall beroende på hur besvärligt deras tillstånd är. Trots vaccinationer behöver penicillin eller annan antibiotikum ges dagligen efter att mjälten avlägsnats. Man vet inte säkert hur länge detta skall ges men i alla fall minst till 5 års ålder, ibland en längre tid. Detta avgörs av din läkare.

Patientinformationen är framtagen av Vårdplaneringsgruppen för Pediatrik Hematologi (VPH). VPH är en arbetsgrupp inom Barnläkarföreningens (BLF) sektion för hematologi och onkologi. VPHs målsättning är att förbättra vården av barn och ungdomar med olika former av blodsjukdomar. Att ta fram patientinformation är ett led i detta arbete.