

Information till personer med Talassemia minor

Utarbetad 2015 av:

Dr Honar Cherif vid Blodmottagningen, Akademiska sjukhuset, Uppsala. Dr Honar Cherif har lämnat medgivande till att denna informationsbroschyr även finns tillgänglig och får spridas från Vårdplaneringsgruppen för Pediatrik Hematologi's (VPH) hemsida. 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.

Både min partner och jag har talassemia minor och vi planerar skaffa barn. Vad bör vi veta?

Att bägge föräldrar har talassemia minor utgör inget hinder för att skaffa barn men man behöver känna till hur stor risken är för att få barn med talassemia major och det är viktigt att du får information om möjligheterna att undvika detta.

Din läkare (oftast en specialist inom blodsjukdomar) kan ge dig en detaljerad genomgång av riskerna. Eftersom det finns olika typer av talassemia minor med mutation i någon av hemoglobingenerna, kan din läkare behöva komplettera utredningen med ytterligare blodprov för en mer precis rådgivning.

Om du och din partner har samma typ av talassemia minor är risken 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet kan då få en allvarigare form av sjukdomen. Hur allvarlig sjukdomen blir beror på vilken eller vilka gener som är muterade hos föräldrarna.

Under graviditeten är det möjligt att från graviditetsvecka 11 ta ett prov på moderkakan (fosterdiagnostik) för att tidigt upptäcka om fostret har sjukdomen. Om fostret är sjukt ges man möjligheten att avsluta graviditeten.

För de som inte kan tänka sig fosterdiagnostik finns det numera i vissa fall möjligheter att få utfört genetisk diagnostik på ett befruktat ägg innan det placeras in i livmodern, så kallad preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD). Din läkare kan lämna mer information om detta och hänvisa er till de som erbjuder denna typ av undersökningar och behandlingar.

Talassemia minor och graviditet?

Informera mödravården i god tid att du har talassemia minor. De allra flesta kvinnor med talassemia minor klarar graviditetsperioden utan bekymmer. Man kan behöva tätare kontroll av blodvärden, vitamintillskott och i sällsynta fall även blodtransfusion.

För mer information se

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/thalassemi

Du får detta informationsblad från din läkare för att man konstaterat att du eller ditt barn bär på ett förändrat (muterat) arvsanlag (gen) till en ärftlig blodsjukdom som kallas talassemi.

Talassemi är namnet på en grupp sjukdomar med defekt produktion av hemoglobin. Hemoglobin ger de röda blodkropparna deras färg och transporterar syre till kroppens olika vävnader. Brist på hemoglobin ger blodbrist av olika svårighetsgrader.

Talassemia minor betyder att du har en muterad gen, men inte sjukdomen talassemi (ofta kallad talassemia major). Talassemia minor ger under normala förhållanden inga symtom. Livslängd och livskvalitet påverkas inte och ingen behandling krävs.

Hur uppstår talassemia minor?

Efter nyföddhetsperioden har man huvudsakligen ett hemoglobin som består av två alfa-globinkedjor och två beta-globinkedjor. Talassemi beror på mutationer i de gener som styr tillverkningen av de fyra globinkedjor som bildar hemoglobin. Beroende på vilka gener som är drabbade delas sjukdomen in i alfa-talassemi och beta-talassemi.

Vid talassemia minor har man ärvt en eller flera muterade gener från sina föräldrar (oftast en av föräldrarna) medan andra hemoglobingener fungerar normalt. De gener som fungerar normalt har fortfarande förmågan att producera hemoglobin och man kan leva normalt.

Hur vanligt är talassemia minor?

Talassemi är en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna hos människan. Mer än 250 miljoner människor uppskattas ha talassemia minor. Sjukdomen talassemi är vanligast i Medelhavsländerna, Mellanöstern, Sydostasien och södra Kina och i dessa länder finns det många som har talassemia minor.

Hur vet man att man har talassemia minor?

Talassemia minor ger inga symtom. Tillståndet upptäcks oftast i samband med att blodprov tas av andra orsaker. De röda blodkropparna är hos personer med talassemia minor mindre och blekare än hos andra och blodvärdet (hemoglobinvärdet) kan vara något lägre än normalt. Detta ger inga symtom eftersom kroppen vänjer sig vid den något lägre hemoglobinmängden.

Talassemia minor kan förväxlas med järnbrist som också kan ge små och bleka röda blodkroppar. Järnbrist kan dock lätt uteslutas med andra blodanalyser. För att bekräfta diagnosen talassemia minor tar man ett speciellt blodprov för analys av ditt hemoglobin. Provet kallas för hemoglobin-elektrofores.

Hur behandlar man talassemia minor?

Talassemia minor ger inga besvär och ingen behandling eller uppföljning hos läkare är nödvändig. Den utgör inget hinder för normal fysisk aktivitet, träning, och heltidsarbete.

Varför ska man känna till att man har talassemia minor?

Det är viktigt att du känner till att du har en muterad hemoglobingen av följande anledningar:

1. Eftersom tillståndet är ärftligt förs anlaget vidare till barnen. Om bara ena föräldern har talassemia minor, kan barnet också få talassemia minor. Om däremot bägge föräldrarna har talassemia minor, finns det risk att barnet utvecklar talassemia major, som är en allvarlig blodsjukdom.
2. Vid vanliga provtagningar kan din läkare se att ditt blodvärde är lägre än normalt. Detta kan förväxlas med järnbrist och läkaren skriver recept på järntabletter trots att du inte behöver det. Järnbrist kan man utesluta med ett enkelt blodprov. Informera alltid läkare som du besöker att du har talassemia minor.
3. I samband med graviditet kan kvinnor med talassemia minor få mer uttalad blodbrist som kan kräva behandling med tabletter och ibland blodtransfusion. Informera mödravården i god tid om din talassemia minor.
4. Barn med talassemi minor kan ibland under uppväxtperioden behöva tillskott av vitaminet folsyra.

Jag har talassemia minor och planerar skaffa barn. Vad bör jag veta?

Talassemi minor utgör inget hinder att skaffa barn. Det är däremot viktigt att kartlägga risken för att få barn med svår blodbrist (talassemia major). Detta gör man genom att även partnern får lämna blodprov för att ta reda på om hen har någon muterad hemoglobingen (talassemia minor). Har bägge föräldrarna talassemia minor finns det risk för att barnet får sjukdomen talassemia major.