

Information till dig som har sjukdomen thalassemi eller är förälder till ett barn med sjukdomen thalassemi

Inledning

Du får den här informationen för att du eller ditt barn har sjukdomen thalassemi. Här beskrivs vad sjukdomen är, vilka symtom som kan uppstå och vilka behandlingar som kan bli aktuella.

Vad är thalassemi och varför får man sjukdomen?

Thalassemi är en sjukdom som du föds med. Den är ärftlig och innebär att du fått anlag från båda dina biologiska föräldrar.

Thalassemi beror på en ärftlig förändring i gener som styr hur kroppen bildar hemoglobin. Hemoglobin är ett äggviteämne som ger blodet den röda färgen och behövs för att transportera syre i blodet till kroppens vävnader och organ.

Den ärftliga förändringen gör att hemoglobin produceras felaktigt eller i för liten mängd vilket orsakar brist på friskt hemoglobin och leder till blodbrist. De felaktigt röda blodkropparna bryts ner snabbare än normalt uppbyggda röda blodkroppar viken kan ge gulsot och längre fram i livet gallsten.

Vanliga symtom

De första symtomen vid thalassemi kan uppstå under det första levnadsåret men symtomen kan också komma smygande under uppväxtåren. Ibland kan sjukdomen ge stora besvär.

Så här kan du som förälder upptäcka att ditt barn kan ha thalassemi:

Barnet kan:

- bli blekt, trött och orkar inte röra sig så mycket
- få svårt att äta
- få gul hud
- få en förstorad lever/mjälte
- växa långsamt

Vuxna kan få samma symtom som barn men kan också drabbas av:

- skört skelett
- bensår
- leverpåverkan
- hjärtsvikt

Symtomen kan bero på en kombination av själva sjukdomen och biverkningar av behandling.

Behandling

Om du eller ditt barn har thalassemi men mår bra behövs ibland ingen behandling. Vid långvarig eller återkommande blodbrist krävs behandling för att minska symtomen av blodbristen. Behandlingen ges på sjukhus.

- Den vanligaste behandlingen är blodtransfusion. Behandlingen tar ungefär två timmar varje gång
- Blodtransfusion ges varannan till var sjätte vecka beroende på individuella behov. Behandlingen kan ges periodvis eller kontinuerligt under hela uppväxten. Läkaren följer hur barn med thalassemi mår och växer
- Du eller ditt barn kan behöva läkemedel för att ta hand om det extra järnet som tillförs via blodtransfusion. Det extra järnet är skadligt för flera av kroppens organ och därför behövs medicin mot järnöverskottet
- Den enda botande behandlingen i Sverige idag är stamcellstransplantation. Vid en stamcellstransplantation får du nya stamceller som ska hjälpa kroppen att skapa friska, välfungerande röda blodkroppar med normalt uppbyggt hemoglobin. Alla kan inte få denna behandling, Det är en riskfylld och komplicerad behandling som kräver lång uppföljning. Läkaren berättar mer om hur det går till och detaljerna för behandlingen.

För att få information om din situation och eventuell behandling ta kontakt med din läkare eller den vårdenhets du tillhör.

Kontakta din behandlande vårdenhets mellan de planerade besöken om du har frågor eller om ditt barn uppvisar symptom på blodbrist.