

Anemi - Mer om Thalassemier

Uppskattningsvis ett 50-tal personer i Sverige har symtomgivande beta-thalassemi, som är den allvarligaste formen. Mildare former av beta-thalassemi och alfa-thalassemi är vanligare. Då sjukdomen är mer utbredd runt Medelhavet (thalassa = hav på grekiska) och i sydostasien bör man vara mer observant med patienter som har ursprung från dessa regioner.

Grupp av tillstånd med minskad eller utebliven produktion av hemoglobinet alfa- eller betakedja. Globin-brist ger liknande fynd i blodstatus som järnbrist – lågt MCHC och framförallt uttalat lågt MCV.

Förekomst

- Alfa-thalassemi, framförallt Sydostasien
- Beta-thalassemi: Medelhavsområdet, norra Afrika, Mellanöstern, Indien, Sydostasien

Alfathalassemi:

Minskad produktion av alfakedjor → varierande grad av anemi

Allvarliga former transfusionskrävande

Milda former – lever friskt liv.

Betathalassemi:

Minskad produktion eller felaktig uppbyggnad av betakedjan → anemi + viss hemolys.

Olika svårighetsgrader: frisk bärare (silent carrier) – lätt/måttlig anemi (betathalassemia minor/intermedia) – svår anemi (betathalassemia major).

Diagnostik

- Hemoglobinelektrofores samt vid oklara fall DNA- analys (Malmö, Herlev, se ovan).
- Kostnad Hbelfores ca 500 kr, dock om DNA-diagnostik av okänd mutation ca 2700 kr
- Alfathalassemi: ofta sänkt HbA2
Betathalassemi: högt HbA2.

OBS! Uteslut eller påvisa + behandla en eventuell järnbrist INNAN prov skickas för Hb-elfores – p.g.a.

- mikrocytär anemi kan vara enbart järnbrist samt
- samtidig järnbrist stör tillförlitligheten av Hb-elforesen - järnbrist sänker HbA2.

Skäl för diagnostik även i milda fall:

- Undvika att patienten i onödan utsätts för utredning och behandling för "järnbristanemi" +
- Genetisk rådgivning inför familjebildning.

Uppföljning

Friska bärare (mikrocytos, normalt eller nästan normalt Hb, inga anemisymtom) behöver ingen uppföljning. Milda former: Kan följas i primärvården, blodstatus vid behov, överväg folsyra. Kan i speciella situationer (till exempel graviditet, kirurgi) behöva hematologisk handläggning. Svåra former hos hematolog.