

Anemi - Utredning vid misstänkt hemoglobinopathi

Hemoglobinopathier

Detta är en benämning på medfödda rubbningar i generna som kodar för hemoglobinet proteindelen. En stor mängd olika hemoglobinopatier finns men av störst praktiskt värde att känna till är sicklecellanemi och thalassemier.

Thalassemier

Är en grupp av ärftliga former av blodbrist med olika svårighetsgrad. Vid vanlig blodprovstagning ses som regel små, hemoglobinfattiga erythrocyter, d.v.s. röd blodbild som liknar den vid järnbrist. För diagnostik krävs analys av hemoglobinet proteinkedjor med elektrofores eventuellt åtföljt av DNA-analys. Diagnos av milda fall leder sällan till medicinsk åtgärd men kan medföra vinst för patienten och sjukvården genom att man inte upprepar utredning av mild "järnbristanemi". Genetisk rådgivning kan bli aktuell.

Observera! Om patienten har en järnbrist kan Hb-elforesen bli vilseledande, så uteslut alternativt påvisa och behandla en eventuell järnbrist först.

Sicklecellsanemi

Är en recessivt autosomalt ärftlig sjukdom. Hemoglobinet proteinkedja blir defekt och klumpar ihop sig (sicklar) i syrefattig miljö, vilket kan leda till såväl akuta som kroniska symtom. Erytropoesen är ökad för att balansera den ökade nedbrytningen av de röda blodkropparna. Vid vissa virusinfektioner minskar erytropoesen och Hb-värdet kan då snabbt sjunka p.g.a. den ökade hemolysen som då inte kan kompenseras. Under symptomfria perioder kan Hb-värdet vara normalt. Hb-elfores ger diagnos och DNA-analys bekräftar denna och DNA-analysen, som även ger svar på om patienten är heterozygot eller homozygot, är också oundgänglig för prognosbedömning, behandlingsplan och adekvat genetisk rådgivning.

Utredning hemoglobinopatier

Vid misstanke om hemoglobinopati är Hemoglobinelektrofores förstahandsanalys som screening. Det är önskvärt att provtagning kan initieras från primärvården. Analysen kan beställas i ROS där den heter Hb(B)-Hemoglobinfractionering.

Om Hb-elforesen talar för hemoglobinopati, finns numera genanalyser för diagnosverifikation och bestämning av sjukdomens svårighetsgrad och dessa kompletterande analyser görs även dessa numera vid Klinisk kemi i Malmö.

Man går vidare med DNA-analys vid följande kriterier:

MCH<27pg	alfa-diagnostik
Förhöjt HbA2	alfa+beta-diagnostik
Misstänkt hemoglobinvariant(t ex sicklecellanemi)	alfa+beta-diagnostik
Allvarliga anamnestiska uppgifter	alfa+beta-diagnostik
Barn<2 år	alfa+beta-diagnostik

Ytterligare analyser kan komma i fråga i specialfall, men då har patienten förmodligen redan kontakt med hematolog/barnhematolog p.g.a. tillståndets svårighetsgrad.

PRISER:

- Hb-elfores: 720 kronor
- Alfa-diagnostik: 2 694 kronor
- Beta-diagnostik: 1 489 kronor

För att få en kostnadseffektiv utredning av god medicinsk kvalitet - tänk på följande:

- Diagnostisera och behandla en ev. järnbrist innan prov för hemoglobinopati tas
- Ange om patienten transfunderats då screeningmetoderna bygger på analys av hemoglobinet i erytrocyterna och blodgivarens erytrocyter blir en felkälla
- Ange om det rör sig om en släktutredning och uppgi i så fall personnummer på släktingarna
- Vid speciella frågeställningar ange anamnes; t.ex. hemolys, HbA1c-avvikelse, mjältförstoring etc.

Kostnaden kan tyckas hög, men man bör beakta att det är en engångskostnad och att man i absoluta majoriteten av fallen får en exakt diagnostik, som är av avgörande värde för att kunna ge en adekvat genetisk rådgivning, värdera prognosen med optimalt omhändertagande av den enskilda patienten, inklusive att bespara patienten och vården framtida onödiga anemiutredningar. Kostnaden bör kunna tas av primär utredande enhet om det inte finns särskilda medicinska skäl för remittering till specialist.