

Beta-thalassæmi

Hæmatologisk Afdeling, Sjællands Universitetssygehus

Du har fået denne patientinformation, da det er konstateret, at du er bærer af det arvelige anlæg beta-thalassæmi også kaldet beta-thalassæmi **minor**.

At være bærer af det arvelige anlæg beta-thalassæmi minor er ikke i sig selv alvorligt, og vil kun i meget få tilfælde påvirke sundheden hos, den der bærer arveanlægget. Til gengæld kan det få betydning for dine kommende børns sundhed.

Er din partner, som du selv, bærer af arveanlægget, er der 25% risiko for, at jeres fælles børn vil få sygdommen beta-thalassæmi **major**. Beta-thalassæmi major er en alvorlig blodsygdom.

Ved din partner ikke om han/hun er bærer af arveanlægget, kan det nemt undersøges ved en simpel blodprøve hos egen læge inden I får børn.

Det er også muligt ved en undersøgelse tidligt i graviditeten, at påvise om barnet er raskt eller sygt. Opsøg derfor egen læge så snart graviditeten er påvist.

Er barnet raskt og/eller er din partner ikke bærer af arveanlægget, er det alligevel vigtigt at informere barnet om tilstanden inden barnet selv stifter familie. 50% af de børn, hvor blot én af forældrene har arveanlægget, vil selv få arve anlægget beta-thalassæmi minor.

Tal med dine venner og din familie og opfordr især yngre familiemedlemmer til at blive undersøgt for det arvelige anlæg før de selv skal være forældre.

Husk, at det at være bærer af arveanlægget beta-thalassæmi minor, ikke er ensbetydende med, at du ikke kan få børn.

Glem ikke at du er bærer af arveanlægget. Gem denne patientinformation som dokumentation.

Vil du vide mere om beta-thalassæmi, kan du finde mere information i denne patientinformation. Du kan også kontakte din egen læge.

Hvad er beta-thalassæmi?

Beta-thalassæmi er en arvelig form for blodmangel, som skyldes en defekt i dannelsen af hæmoglobinet i blodet. At den er arvelig betyder, at egenskaben overføres fra forældre til børn.

Sygdommen findes først og fremmest i Middelhavslandene, Mellemøsten, Iran, Irak, Indien, Sydøstasien og Afrika samt i den afroamerikanske befolkning. Beta-thalassæmi er sjælden i Nordeuropa.

Blodet og blodmangel

For at forstå, hvad beta-thalassæmi er, må man vide hvad blodet består af og hvilken funktion det har.

Blodet består af en vandig væske kaldet blodplasmaet. I plasmaet findes en række forskellige celler som har forskellige funktioner. De røde blodlegemer er langt de hyppigste. De dannes i knoglemarven. Knoglemarven producerer dagligt nye røde blodlegemer for at erstatte de røde blodlegemer, som går til grunde.

De røde blodlegemer indeholder æggehvidthestoffet hæmoglobin, hvis funktion er at transportere ilt fra lungerne ud i kroppens andre celler. Hæmoglobin er rødt og giver blodet farve.

Det er hæmoglobinet i de røde blodlegemer der er sygt ved beta-thalassæmi. Det fører til blodmangel (anæmi), hvis blodet indeholder for lidt hæmoglobin.

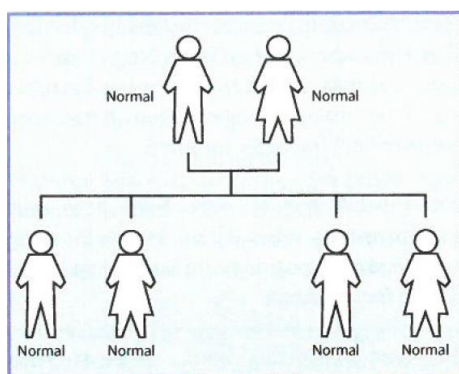
Der findes 2 former for beta-thalassæmi:

Beta-thalassæmi minor. Personer med denne tilstand er raske eller har kun meget begrænset blodmangel.

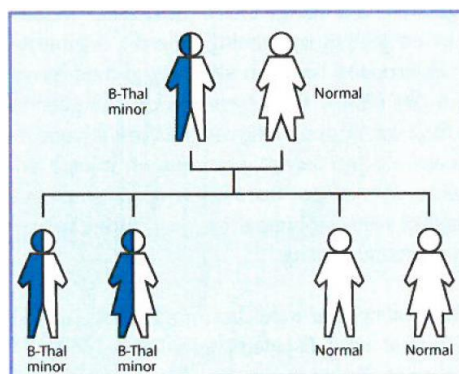
Beta-thalassæmi major, er en alvorlig blodsygdom. Den opstår få måneder efter barnet er født. Børn med beta-thalassæmi major laver kun lidt hæmoglobin og har derfor svær blodmangel og har hele livet behov for blodtransfusioner og medicin.

Sådan overføres arveanlæg for thalassæmi fra forældre til børn

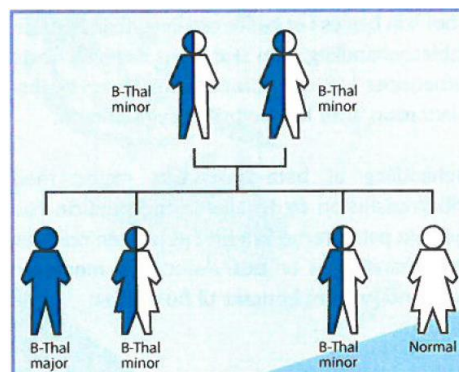
1. Hvis ingen af forældrene er bærere af anlægget for beta-thalassæmi minor vil børnene heller ikke have anlægget. Der er ingen risiko for sygdom.



2. Hvis kun én af forældrene har beta-thalassæmi minor vil 50% af børnene få arveanlægget beta-thalassæmi minor og 50% vil være uden arveanlæg. Der er ingen risiko for alvorlig sygdom.



3. Hvis begge forældre har beta-thalassæmi minor risikerer 25% af børnene få den alvorlige sygdom beta-thalassæmi major. 50% vil få arveanlægget beta-thalassæmi minor og 25% vil være uden arveanlæg. Der er altså 25% risiko for alvorlig sygdom.



Beta-thalassæmi minor

Beta-thalassæmi minor er ikke en sjælden tilstand. Verdenssundhedsorganisationen WHO skønner at 3% af verdens befolkning har beta-thalassæmi minor. I Region Hovedstaden har 2-4% af indvandrebefolkningen fra de tidligere nævnte områder beta-thalassæmi minor.

Personer med beta-thalassæmi minor er raske eller har kun let blodmangel. De fleste ved ikke, at de har denne egenskab og det opdages ofte ved en tilfældighed i forbindelse med blodprøver taget ved mistanke om anden sygdom.

De røde blodlegemer hos personer med beta-thalassæmi minor er mindre end hos resten af befolkningen. Dette ses også ved jernmangel, men jernbehandling hjælper ikke på tilstanden.

Personer med beta-thalassæmi minor har let øget mængde af hæmoglobin-A2 i blodet. Det er bl.a. ved påvisning af dette i en blodprøve, at man kan stille diagnosen beta-thalassæmi minor.

Personer med beta-thalassæmi minor har ikke behov for behandling. Beta-thalassæmi minor kan ikke udvikle sig til beta-

thalassæmi major og der er ikke en arvelig tendens til andre sygdomme. Personer med beta-thalassæmi minor kan leve et helt normalt liv og skal ikke tage særlige hensyn til tilstanden – heller ikke i valg af uddannelse, arbejde og fritidsinteresser her under sportsaktiviteter.

Hvis et familiemedlem har fået påvist beta-thalassæmi minor, er det sandsynligt, at andre i familien har samme arvelige egenskab.

Beta-thalassæmi major

Beta-thalassæmi major (Kaldes undertiden Cooleys anæmi) er en alvorlig blodmangelsygdom, der opstår få måneder efter fødslen hos børn der har arvet beta-thalassæmiegenskaben (beta-thalassæmi minor) fra begge forældre.

Uden behandling vil disse børn have svær blodmangel og trives dårligt. Mange får dårlig knogleudvikling og de fleste vil dø inden for de første leveår.

Moderne behandling består af

blodtransfusioner i kombination med medicinsk behandling.

Blodtransfusionerne gives hver 2. til 4. uge hele livet igennem.

De mange blodtransfusioner medfører en gradvis ophobning af jern i organerne, idet kroppen ikke kan skille sig af med jernet fra det indførte blod. Jern i store mængder er gift for kroppen og vil medføre tiltagende lever- og hjertesvigt. Desuden vil mange udvikle forskellige hormonmangler som kan føre til vækstproblemer og manglende eller sen pubertetsudvikling.

Den medicinske behandling består af Desferal eller Exjadem, som fjerner jern fra kroppen.

Desferal gives dagligt ind under huden gennem en kanyle tilkoblet en pumpe, som kan bæres i et bælte om livet.

Exjadem er en tabletbehandling som skal tages dagligt.

I nogle situationer kan der udføres knoglemarvstransplantation, som kan helbrede sygdommen.

Behandling af beta-thalassæmi major med



blodtransfusion og jernfjernende medicin

har gjort at patienterne kan leve et næsten normalt liv. Behandlingen er dog tidsrøvende og medfører nødvendigvis tæt kontakt til hospitalet.

Hvorfor er beta-thalassæmi hyppigt i visse lande?

I lande og geografiske områder, hvor der tidligere var eller stadig er malaria, er beta-thalassæmi særlig hyppig. Det gælder som tidligere nævnt særligt middelhavsområdet, Mellemøsten, Iran, Irak, Sydøstasien, Afrika og personer af afroamerikansk herkomst (Se kort side 3). Eksempelvis har 10-20% af befolkningen på Cypern og 5-10% af befolkningen i Grækenland beta-thalassæmi minor. I begge områder har der tidligere været malaria.

Personer med beta-thalassæmi minor har mindre tendens til at udvikle malaria. For mange år tilbage, hvor malaria ikke kunne behandles, havde personer med beta-thalassæmi minor derfor overlevelsesfordel, når man boede i et malariaområde. Mange personer uden beta-thalassæmi minor døde af malaria før de fik børn. Resultatet var, at der blev født flere og flere børn af forældre med beta-thalassæmi minor, som derfor fik samme anlæg.

I dag er malaria forsvundet fra mange områder hvor beta-thalassæmi minor er udbredt men det medfører ikke at arveanlægget for beta-thalassæmi er forsvundet.

Hvordan undgår man beta-thalassæmi major?

Mange par, hvor begge har beta-thalassæmi minor, vælger tidligt i graviditeten at få afklaret om det barn, der er på vej, er sygt eller raskt. Dette kan gøres ved at tage en prøve af moderkagen. Undersøgelsen foretages ved hjælp af en ultralyds skanning, sædvanligvis mellem 10.-12. uge af graviditeten.

Viser det sig, at det ventede barn har beta-thalassæmi major, er det muligt at få foretaget en abort.

Risikoen ved selve undersøgelsen er meget lille og aborten medfører ikke, at man ikke fremover kan få børn.

Det er desuden vigtigt at unge fra de før nævnte områder bliver testet for beta-thalassæmi inden de stifter familie. Dette gælder også hvis de er født i Danmark, og blot en af forældrene, bedsteforældrene eller tidligere familie stammer fra et af de nævnte områder.

Kontakt din læge hvis du har spørgsmål du ikke har fået svar på i denne patientinformation.