

Videncenter for Hæmoglobinsygdomme



Patientinformation til bærere af den
arvelige blodsygdom beta-thalassæmi
(*beta-thalassæmia minor*)

Hvad betyder det at være bærer af den arvelige blodsygdom beta-thalassæmi (beta-thalassæmi minor)?

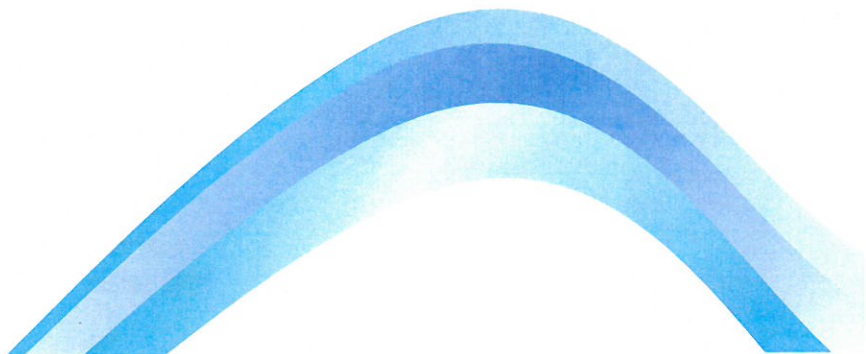
Kære læser.

Du har fået udleveret denne pjece, fordi det er konstateret, at Du er bærer af det arvelige anlæg for blodsygdommen beta-thalassæmi. Tilstanden benævnes også beta-thalassæmi minor. Hensigten med pjecen er at fortælle, hvad beta-thalassæmi er, og hvad det betyder at være bærer af det arvelige anlæg for sygdommen.

Pjecen indeholder en række informationer om beta-thalassæmi minor, men nedenstående punkter er de vigtigste:

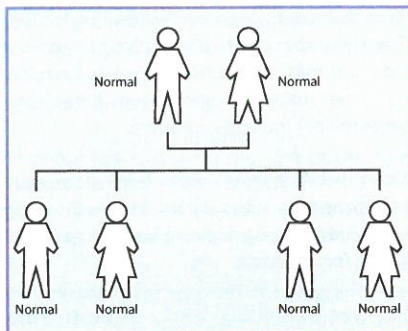
- Beta-thalassæmi minor er ikke en sygdom og vil ikke påvirke din sundhed. Den kan imidlertid få betydning for dine kommende børns sundhed.
- Hvis din partner ikke har det arvelige anlæg for beta-thalassæmi minor, er der ingen helbreds­mæssig risiko for dine børn, men børnene kan være bærere af det samme arvelige anlæg.
- Hvis din partner har beta-thalassæmi minor som du selv, er der en helbreds­mæssig risiko for dine børn. Man kan ved en undersøgelse tidligt i graviditeten påvise om dit barn er raskt eller sygt. Hvis Du ønsker en sådan undersøgelse, skal Du henvende dig til din læge, så snart en graviditet er påvist.
- Glem ikke, at Du har et arveligt anlæg for beta-thalassæmi minor. Gem denne pjece som dokumentation.
- Det er ikke en skam at have beta-thalassæmi minor. Lad være med at skjule det, men tal med familie og venner om det. Du skal i stedet opfordre yngre familiemedlemmer til at blive undersøgt for det arvelige anlæg, før de selv skal være forældre.

Hvis du vil vide mere om beta-thalassæmi minor, kan Du finde det i denne pjece. Du kan også kontakte din læge om yderligere information.

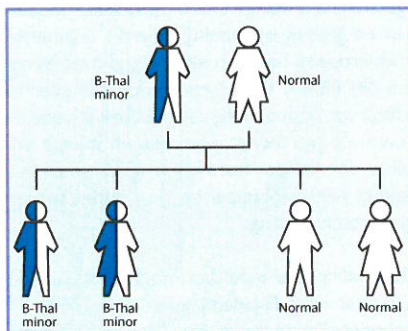


Hvordan overføres anlægget for thalassæmi fra forældre til børn?

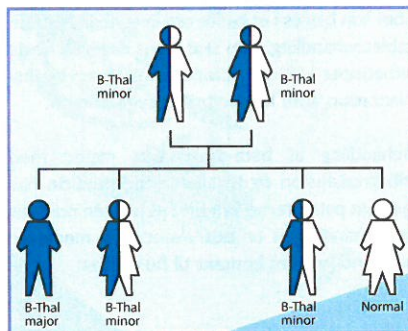
1. Hvis ingen af forældrene er bærere af anlægget for beta-thalassæmi vil alle børnene være uden egenskaben, altså raske.



2. Hvis en af forældrene har beta-thalassæmi minor, og den anden ikke er bærer af anlægget, vil 50 % af børnene have beta-thalassæmi minor og 50 % være uden det arvelige anlæg. Ingen af børnene vil være syge.



3. Hvis begge forældre har beta-thalassæmi minor, vil 25% af børnene have beta-thalassæmi major, 50% af børnene beta-thalassæmi minor og 25% vil være uden det arvelige anlæg. Det er denne situation, der er den risikable, idet 25% af børnene som anført risikerer alvorlig sygdom.



Hvad er beta-thalassæmi major?

Beta-thalassæmi major (kaldes undertiden Cooleys anæmi) er en alvorlig blodmangel, der opstår få måneder efter fødslen hos børn, der har arvet 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 børn vil dø indenfor de første leveår.

Moderne behandling består af blodtransfusioner, som skal gives hver 2.-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 tilførte blod. Jern i store mængder er giftigt 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.

Behandlingen er medicinsk med medikamentet Desferal eller Exjade, som fjerner jern fra kroppen. Førstnævnte gives dagligt ind under huden gennem en kanyle, tilkoblet en pumpe, som kan bæres i et bælte om livet. Exjade 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 tidsrøvende og medfører nødvendigvis tæt kontakt til hospitalet.

Hvorfor er beta-thalassæmi hyppig i visse lande?

I lande og geografiske områder, hvor der tidligere var eller stadig er malaria, er beta-thalassæmi særlig hyppig (figur 2). Eksempelvis har 10-20% af befolkningen på Cypern og 5-10% af befolkningen i Grækenland beta-thalassæmi minor. I begge områder var der tidligere 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 en overlevelsesfordel frem for personer uden denne egenskab, 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 det samme anlæg.

I dag er malaria forsvundet fra mange af de områder, hvor beta-thalassæmi er hyppigt, men det medfører ikke, at anlægget for beta-thalassæmi er forsvundet.

Man må tilråde, at unge mennesker, der stammer fra de geografisk rigtige områder, får undersøgt, om de er bærere af anlægget for beta-thalassæmi, før de planlægger at blive forældre. Det sker med en simpel blodprøve hos egen læge. Eventuelt kan undersøgelsen foretages, så snart graviditeten er påvist. Hvis man er gravid og ved, at man har beta-thalassæmi minor, må man tilråde, at barnefaderen undersøges, hvis han kommer fra et af de nævnte lande eller områder.

Hvordan undgår man beta-thalassæmi major?

Mange par, hvor begge er anlagsbærere for beta-thalassæmi, dvs. har beta-thalassæmi minor, vælger tidligt i graviditeten at få afklaret, om det barn, der er på vej, er sygt eller ej. Dette kan gøres på en prøve på moderkagen. Undersøgelsen foretages ved hjælp af ultralyd skanning, sædvanligvis mellem 10. og 12. uge af graviditeten. Hvis det viser sig, at det ventende barn har beta-thalassæmi major, er der mulighed for at gennemføre abort.

Risikoen ved denne undersøgelse er meget lille og medfører ikke, at man ikke fremover kan få børn.

Der er grund til at undersøge yngre, der stammer fra Middelhavslandene, Mellemøsten, Iran, Irak, Indien, Sydøstasien, Afrika eller er af afro-amerikansk herkomst.

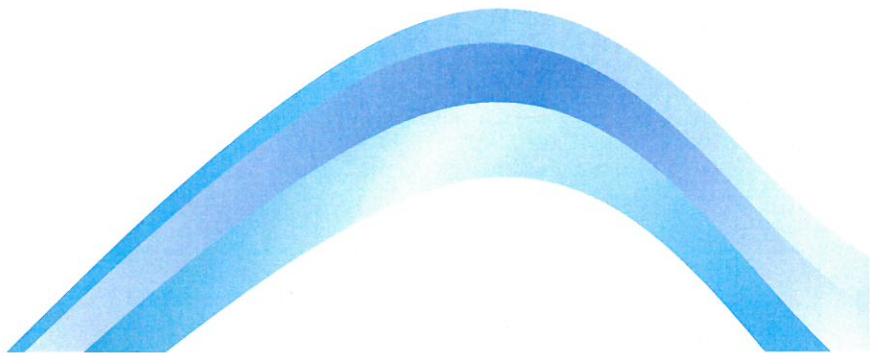
Man skal huske, at dette råd også gælder, selv om man er født i Danmark, blot en af forældrene, bedsteforældrene eller tidligere familie stammer fra et af de nævnte områder.

Hvis du stadig har ubesvarede spørgsmål, efter har Du har læst denne pjece, må man anbefale, at Du kontakter Din læge.



Vigtigt at vide om beta-thalassæmi minor

- Personer, som bærer anlægget for beta-thalassæmi har beta-thalassæmi minor, og hvis to mennesker, der begge har anlægget, får børn sammen, er der risiko for, at barnet kan få beta-thalassæmi major.
- Beta-thalassæmi minor er ikke en sjælden tilstand. Verdenssundhedsorganisationen WHO skønner, at 3 % af verdens befolkning har beta-thalassæmi minor. I Københavns amt har 2-4 % af indvandrerbefolkningen fra de ovenfor 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 tilstanden.
- Personer med beta-thalassæmi minor har en let øget mængde i blodet af et specielt hæmoglobin, som hedder hæmoglobin A2. 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. Hvis et familiemedlem har fået påvist beta-thalassæmi minor, er det sandsynligt, at andre i familien har samme arvelige egenskab.
- 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, herunder sportsaktiviteter.



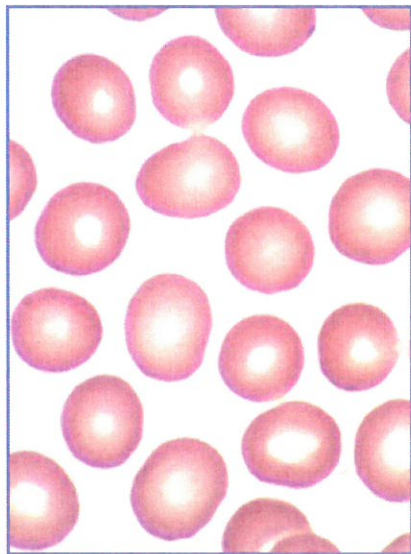
Blodet og blodmangel

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, blodplasmaet, med en række forskellige celler med forskellige funktioner. De røde blodlegemer er langt de hyppigste (figur 1). De indeholder æggevidestoffet hæmoglobin, hvis funktion er at transportere ilt fra lungerne ud til kroppens celler. Hæmoglobinet er rødt og giver blodet dets farve.

Knoglemarven skal dagligt producere nye røde blodlegemer for at erstatte de røde blodlegemer, som går til grunde. Det er hæmoglobinet i de røde blodlegemer, som er sygt ved beta-thalassæmi.

Man taler om blodmangel (anæmi), når blodet indeholder for lidt hæmoglobin.



Figur 1

Hvad er beta-thalassæmi?

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

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

Der er 2 former for beta-thalassæmi:

Beta-thalassæmi minor. Personer med denne tilstand er raske eller har kun en meget begrænset blodmangel. Hvis to personer med beta-thalassæmi minor får børn sammen, er der 25 % risiko for, at barnet arver bærer-tilstanden for beta-thalassæmi fra begge forældre, og barnet vil da have beta-thalassæmi major.

Beta-thalassæmi major. Dette er en alvorlig blodsygdom, som starter få måneder efter fødslen. Børn med beta-thalassæmi major laver kun lidt hæmoglobin og har svær blodmangel. De har derfor hele livet behov for blodtransfusion og medicinsk behandling.



**Herlev
Hospital**

Herlev Hospital
Herlev Ringvej 75
DK-2730 Herlev

Telefon: 3868 3868
www.herlevhosp.dk