



SOCIALSTYRELSEN

Thalassæmi

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Thalassæmi

Beskrivelse

Thalassæmi er en arvelig blodsygdom, der findes i flere former og sværhedsgrader. Sygdommen skyldes en fejl i nogle af de bestanddele, der er med til at danne de røde blodlegemer. Fejlen medfører færre røde blodlegemer og dermed blodmangel i forskellig grad.

De personer, som har de milde former af sygdommen, ved det ikke altid selv og har meget sjældent helbredsproblemer. De har arvet anlægget for sygdommen af enten deres mor eller deres far, dvs. de er bærere af sygdommen. Til dagligt er de raske eller har kun let blodmangel. Men hvis man stammer fra områder hvor thalassæmi er særligt hyppig er det alligevel en god idé at blive undersøgt for, om man skulle være bærer af sygdommen. For selvom det ikke påvirker ens egen hverdag, kan man nemlig risikere at få børn med den alvorlige form af sygdommen, hvis den anden part også er bærer. Diagnosen stilles ved forskellige undersøgelser af blodet, og det er også muligt af foretage fosterdiagnostik. Behandlingen af de alvorlige former består af blodtransfusioner hver 2.-4. uge. Da blod indeholder meget jern kan det give



SOCIALSTYRELSEN

problemer, da jern er giftigt for kroppen og især skader hjerte og lever. Bl.a. derfor er det nødvendigt med medicin, der kan fjerne det overskydende jern. Hvis man nøje følger behandlingen med blodtransfusioner og medicin, der fjerner det overskydende jern, er det muligt at leve et næsten normalt liv. I nogle tilfælde er knoglemarvstransplantation en mulighed for helbredelse.

Oprindelse og forekomst

Thalassæmi er den hyppigst forekomne arvelige sygdom i Verden. I Nordeuropa, dvs. også i Danmark er thalassæmi i sine alvorligste former dog sjælden. I Danmark registreres hvert år ca. 2 personer med den alvorlige form og ca. 20 personer lever med den alvorlige form. Mellem 2 og 4 pct. af indvandrerbefolkningen i Danmark er raske bærere af den form for thalassæmi, der kaldes beta-thalassæmi. Det er i lande og geografiske områder, hvor der tidligere var eller stadig er malaria, at Thalassæmi er særlig hyppig, dvs. middelhavs-landene, Mellemøsten, Iran, Irak, Indien, Sydøstasien og Afrika. Figuren herunder viser verdenskortet med afmærkning af det der kaldes thalassæmi-bæltet, hvor forekomsten af thalassæmi er særlig hyppig.



"Fig. 1. Kort med markering af thalassæmi-bæltet. i det geografiske område mellem de to streger forekommer thalassæmi hyppigt. Desuden er thalassæmi forholdsvis hyppig i Afrika".

Personer, der er bærere af thalassæmi, er via deres bærer-status til en vis grad beskyttet imod malaria. For mange år siden, da malaria ikke kunne behandles, var det de personer, der var bærere af thalassæmi der overlevede frem for dem, der ikke var



SOCIALSTYRELSEN

bærere. Mange personer, der ikke havde thalassæmi, døde af malaria, før de fik børn. Resultatet var, at andelen af børn født af forældre, der var bærere af thalassæmi, blev større og større, og bærerstatusen gik i arv. I dag er malaria forsvundet fra en stor del af de områder, hvor thalassæmi er hyppig, men der er stadig mange personer, der er bærere af thalassæmi.

Medicinsk baggrund

Hæmoglobin

For at forstå, hvordan thalassæmi påvirker kroppen, må man først se på, hvad blodet består af, og hvordan det fungerer. Hæmoglobin er den del af de røde blodlegemer, som bærer ilt rundt i kroppen. Hæmoglobin består bl.a. af to forskellige proteiner: alfa-globin og beta-globin. Hvis kroppen danner for lidt af ét af disse proteiner, bliver produktionen af sunde røde blodlegemer og transporten af ilt i kroppen hæmmet. Det er en sådan fejl i produktionen af enten alfa- eller beta-globinet, der giver navn til de to hovedtyper af thalassæmi: alfa-thalassæmi og beta-thalassæmi. Resultatet af fejl i alfa- eller beta-globinproteinet og færre røde blodlegemer og dermed også blodmangel (anæmi).

Forskellige typer af thalassæmi

Beta-thalassæmi

En person som ikke producerer nok beta-globin har beta-thalassæmi. Beta-thalassæmi ses mest hos personer fra Middelhavsområdet, Den Arabiske Halvø, mellemøsten, Afrika, Sydøstasien og det sydlige Kina. Man benytter tilføjelserne major, intermedia og minor som betegnelse for, hvor alvorlig tilstanden er. Jo mere dannelsen af beta-globin-proteiner er nedsat jo alvorligere er tilstanden. De alvorligste typer kaldes beta-thalassæmia Major, og betegnelsen bruges i de tilfælde, hvor personen overhovedet ikke kan producere beta-globin-proteiner. Hvis personen er bærer af sygdommen er produktionen af beta-globin protein kun let nedsat og betegnes beta-thalassæmia Minor. Imellem disse former er der nogle tilstande, hvor beta-globinproduktionen er moderat nedsat. I disse tilfælde anvendes betegnelsen beta-thalassæmia Intermedia. Beta-thalassæmia intermedia og beta-thalassæmia major er de typer, der medfører den største sygelighed, og som derfor også er de typer, der



SOCIALSTYRELSEN

påvirker hverdagen mest, og som kan betyde mange møder mellem sundhedssystemet og personen med thalassæmi. Ved beta-thalassæmia intermedia er personens mangel på beta-globin-protein i hæmoglobinet så stor, at det forårsager en middelsvær blodmangel, knogledeformiteter og forstørret milt. Beta-thalassæmia major er den alvorligste form, hvor der stort set ikke produceres beta-globin-protein til hæmoglobinet, hvilket bl.a. forårsager en livstruende blodmangel. beta-thalassæmia major og de alvorligste typer af intermedia kræver livslang behandling med blodtransfusioner og medicin. Grænsen mellem beta-thalassæmia intermedia og beta-thalassæmia major kan være svær at sætte, men ofte er det hvor tit man skal have blodtransfusioner, der er bestemmende for, om man får diagnosen beta-thalassæmia intermedia eller major.

Alfa-thalassæmi

De personer som ikke producerer alfa-globinprotein, eller som producerer for lidt alfa-globinprotein har alfa-thalassæmi. Alfa-thalassæmi ses mest hos personer fra Afrika, Mellemøsten, Indien, Sydøst Asien, det sydlige Kina og undertiden hos personer fra Middelhavslanene. Der er flere typer af alfa-thalassæmi, hvoraf de fleste er så milde i deres udtryk, at de slet ikke, eller kun i meget lille grad, påvirker sundhedstilstanden hos dem, som har det. Hvis man er bærer af alfa-thalassæmi er der ofte helt normal blodprocent. Disse tilstande er meget milde, og benævnes undertiden alfa-thalassæmia minor eller "silent carrier". Den alvorligste form opstår, hvis man arver generne for en af de alvorlige alfa-thalassæmityper fra begge sine forældre (som begge er bærere). I disse tilfælde vil fosteret slet ikke kunne danne alfa-globin proteiner og vil med næsten 100% sikkerhed dø i umiddelbar relation til fødslen. Dette er særligt hyppigt i Sydøstasien. Tilstanden betegnes hydrops fœtalis. Der findes mellemformer af alfa-thalassæmi, hvor personen har en moderat blodmangel og ofte en stor milt. Disse personer kan være generet af træthed. Tilstanden benævnes Hæmoglobin H sygdom. Ofte er der ingen form for behandling. Hvis milten er meget stor og blodmanglen betydelig ved hæmoglobin H sygdom, kan det hjælpe at få fjernet milten.

Andre former for thalassæmi

Der kan også opstå andre former for thalassæmi-sygdomme, når et forældrepar, der begge har unormale globin-gener, får børn sammen. Fx kan et barn få det man kalder hæmoglobin E/beta-thalassæmi, hvis den ene af forældrene er bærer af beta-thalassæmi

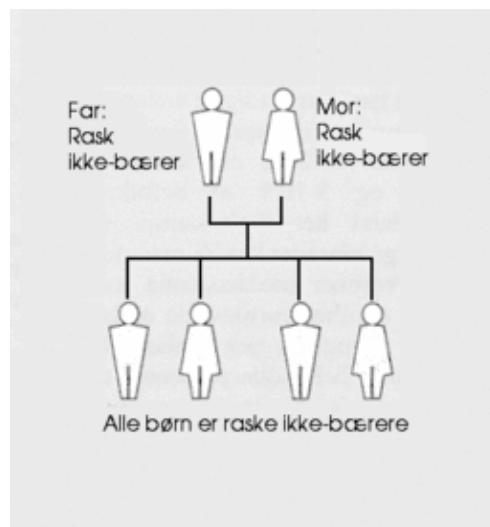


SOCIALSTYRELSEN

genet, og den anden producerer det unormale Hæmoglobin E. Hæmoglobin E er navnet på en af de mest almindelige unormale hæmoglobiner, og ses mest hos personer fra fx Cambodja, Vietnam eller Thailand. Hæmoglobin E/ beta-thalassæmi er ligeså alvorlig som beta-thalassæmia Intermedia, men det kan variere, og meget alvorligere former findes også. Hvis en person, der er bærer af en anden arvelig blodsygdom, der kaldes for seglcelleanæmi, får barn med en, der er bærer af beta-thalassæmi, kan barnet også risikere at få seglcelleanæmi. Dette ser man først og fremmest hos personer fra Afrika. Overordnet gælder det, at en type af thalassæmi ikke kan udvikle sig og blive til en anden type.

Gener og arvegang

På kromosom 11 ligger generne for beta globin-proteinet. Der er opdaget mere end 200 forskellige fejl (mutationer) i generne til beta-globin-proteinerne, der kan føre til beta-thalassæmi. Mange af mutationerne er geografisk afhængige, således at man i forskellige områder ser én speciel mutation, som ikke ses nogle andre steder. Arvegangen for thalassæmi vil følge det mønster, der er for de sygdomme man kalder recessive / vigende. Forældrene kan være hhv. "helt raske", "raske bærere" (thalassæmia minor) eller "syge" (thalassæmia intermedia eller major)




SOCIALSTYRELSEN

Fig. 2 Eksempel på arvegang.

Hvis begge forældre er helt raske ikke-bærere af genet for thalassæmi, vil alle børnene også blive raske ikke-bærere. Det vil sige, ingen af deres børn vil få sygdommen.

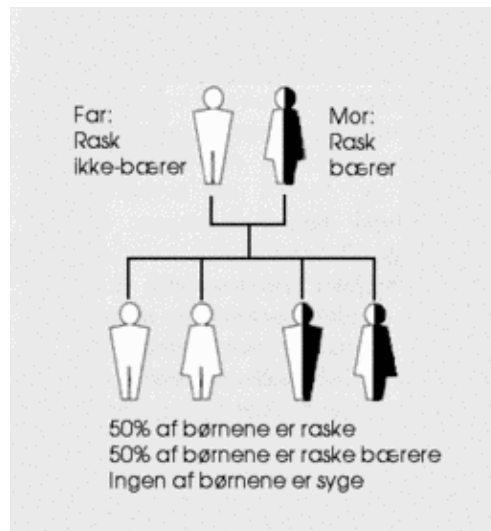


Fig. 3 Eksempel på arvegang.

Hvis fx moderen er rask bærer, og faderen er helt rask ikke-bærer, er der 50 pct. sandsynlighed for, at barnet bliver rask bærer som moderen, og 50 pct. sandsynlighed for at det bliver helt rask som faderen. Men ingen af børnene vil få sygdommen.



SOCIALSTYRELSEN

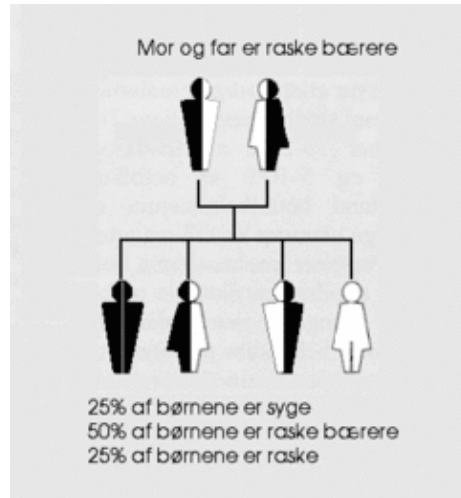


Fig. 4 Eksempel på arvegang.

Hvis begge forældre er raske bærere, vil der være 50 pct. sandsynlighed for, at de får et barn, der også er rask bærer; 25 pct. sandsynlighed for at barnet vil blive helt rask men også 25 pct. risiko for, at barnet får beta-thalassæmia major, der er den alvorlige behandlings-krævende type.

Disse arvegange viser, hvor vigtigt det er vide, om man er bærer eller ej. Dels viser arvegangene, hvor nemt det går i arv at være bærer af thalassæmi-genet, dels viser de, at begge forældre skal være bærere, før der er risiko for at få et sygt barn. Generne for alfa-globin proteinet ligger på kromosom 16. Arvegan-gen for alfa-thalassæmi er så kompliceret, at det vil tage uforholdsmæssig meget plads at forklare det her. Men hvis man står i en situation, hvor det er vigtigt at kende den, vil Videnscenter for hæmoglobinsygdomme (se under "Mere viden") meget gerne hjælpe.

Screening af gravide

Sundhedsstyrelsen har udgivet nogle retningslinier til det danske sundhedsvæsen om svangreomsorg. Disse retningslinier omhandler indsatsen i forbindelse med kvinders graviditet, fødsel og barselsperiode. I forbindelse med thalassæmi anbefales det bl.a., at den gravide, der stammer fra et område hvor thalassæmi er udbredt, så tidligt så muligt



SOCIALSTYRELSEN

i graviditeten undersøges for om hun er bærer. Hvis det er tilfældet, anbefales også en undersøgelse af faderen til barnet. Hvis han også er bærer, tilrådes fosterdiagnostik med henblik på at undersøge om fosteret er rask, rask bærer eller har sygdommen. Hvis det viser sig, at fosteret har thalassæmi i den alvorlige grad, bliver genetisk rådgivning og eventuelt afslutning af graviditeten aktuelt.

Genetisk rådgivning

Personer, der er bærere af thalassæmi og deres familie, har som alle andre familier med arvelige sygdomme behov for genetisk rådgivning. Genetiske rådgivning kan tilbydes til enhver tid, og der er også mulighed for fosterdiagnostik. Men det optimale tidspunkt for at indlede genetisk rådgivning vil altid være før en planlagt graviditet. Derfor vil en eventuel bærer-status hos en person fra områderne, hvor thalassæmi er meget udbredt, med fordel kunne afklares allerede før personen tænker på at stifte familie. Oftest finder rådgivningen dog sted, efter at det er konstateret, at en kvinde, der er bærer af thalassæmi-genet, venter barn med en mand, der også er bærer. En genetisk rådgiver vil i mange tilfælde kunne redegøre for sandsynligheden for, at parret vil give syndromet videre til et kommende barn. Den genetiske rådgiver "oversætter" den hurtigt voksende viden om gener og arvegegne til praktisk og forståelig information til parret. Herved kan den genetiske rådgiver give parret en viden, der gør dem bedre rustet til at tage stilling til de vanskelige spørgsmål, der altid vil være forbundet med at have en arvelig sygdom i familien. En genetisk rådgiver vil være interesseret i oplysninger om de familier, parret stammer fra. Derfor skal man være opmærksom på, at en genetisk rådgivning kan komme til at indbefatte viden, og dermed mulighed for dilemmaer om flere i familien end de to, der konsulterer den genetiske rådgiver. Formålet med rådgivningen er på den ene side at fremhæve, at det at være bærer af thalassæmi-genet ikke påvirker sundheden og ikke er en sygdom i sig selv, hverken for forældrene eller for et kommende barn. På den anden side er det også vigtigt at understrege en eventuel risiko for at føde et barn med en alvorlig sygdom (beta-thalassæmi), eller et barn som højst sandsynlig ikke vil overleve (alfa-thalassæmi). Forældrene skal informeres om muligheden for at få foretaget fosterdiagnostik, dvs. at få undersøgt, om det barn de venter selv vil blive bærer af genet ligesom forældrene, eller om det er alvorligt sygt. Undersøgelsen foretages på et så tidligt tidspunkt i graviditeten, at det er muligt at vælge abort, hvis det viser sig, at fosteret har fået thalassæmi-genet af både mor og far, og derfor er alvorlig sygt. Når det drejer sig om alfa-thalassæmi og fosteret har hydrops fotalis (den alvorligste form), tilråder man abort, da fosteret altid vil dø sent i



SOCIALSTYRELSEN

graviditeten eller umiddelbart efter fødslen, og der er desuden stor risiko for at kvinden får svangerskabsforgiftning. Samtidig er det også vigtigt at informere parret om deres mulighed for at få et raskt barn senere, hvis de i første omgang vælger abort.

Diagnosen

I det danske sundhedssystem arbejdes der altså på, at thalassæmia major opdages før fødslen ved fosterdiagnostik. Men det udelukker selvfølgelig ikke behovet for at stille diagnoser på børn og voksne. Der vil altid forekomme tilfælde, der ikke opdages før graviditeten. Det er fx muligt at nogle forældrepar siger nej til tilbudet om fosterdiagnostik, og der vil altid komme nogle tilflyttere til landet med en uafklaret diagnose. Alle undersøgelser, i forbindelse med at der skal stille en diagnose, er baseret på blodprøver og undersøgelserne ved fosterdiagnostik foretages på en moderkagebiopsi. Hvis man ikke har kendskab til, om det barn man venter har beta-thalassæmia major - den alvorlige form - vil man opdage det et par måneder efter fødslen. Symptomerne er tiltagende blodmangel, forstørret milt og lever samt dårlig trivsel. Såfremt man ikke er opmærksom på at thalassæmi kan være en mulig forklaring på blodmangelen, vil personer med thalassæmia minor, der viser tegn på let blodmangel i første omgang blive fejldiagnosticeret som havende jernmangel. Jerntilskud har dog ingen indflydelse på tilstanden. De fleste med thalassæmia minor - dvs. raske bærere af thalassæmi - får deres diagnose ved et tilfælde eller i forbindelse med at de venter barn. Mange steder i den vestlige verden anbefaler man dog at personer, der stammer fra områder med høj forekomst af thalassæmi så tidligt som muligt får testet, om de er bærere.

Et liv med thalassæmi

Hvor meget thalassæmi påvirker hverdagen for en person, er meget afhængig af, hvilken type han eller hun har. Som det fremgår i afsnittet: Forskellige typer thalassæmi, er det beta-thalassæmia major og i mange tilfælde beta-thalassæmia intermedia, der påvirker helbredet i en grad, der kræver behandling. Det er derfor også primært disse former, denne beskrivelse handler om. Beta-thalassæmia intermedia og beta-thalassæmia major påvirker bl.a. hverdagen i form af et omfattende og individuelt tilpasset behandlingsprogram udarbejdet af en læge med speciale i blodsygdomme (en hæmatolog).



SOCIALSTYRELSEN

Blodmangel (anæmi)

Når der ikke er nok hæmoglobin i blodet, har man blodmangel. Blodmangelen hos personer med beta-thalassæmi skyldes, at de ikke kan producere beta-globin-proteiner til sit hæmoglobin, og dannelsen af hæmoglobin derfor er nedsat. Blodmangel viser sig i form af bleghed, træthed, svimmelhed og åndenød. Små børn udviser typisk dårlig trivsel.

Led og knogler

De røde blodlegemer med hæmoglobinet dannes i knoglemarven. Hvis kroppen registrerer, at der er noget galt med blodlegemerne, producerer den endnu flere røde blodlegemer for at kompensere for fejlen. Det er egentlig en hensigtsmæssig mekanisme, men de nye blodlegemer er heller ikke i orden, og så er der startet en ond cirkel. Med tiden udvides knoglemarven pga. overproduktion af røde blodlegemer, og knoglerne bliver tynde og deforme. Dette ser man især hos personer, der ikke er kommet i behandling i tide - ofte fordi de kommer fra lande, hvor de af forskellige årsager ikke har modtaget behandling - eller hos personer, som gennem længere tid ikke har fulgt den ordinerede behandling. Knogleforandringerne ses fx ved, at personen udvikler et stort kranium med stor overkæbe, deforme ben og arme og bliver rundrygget. Blodtransfusioner kan bryde den onde cirkel, ved at man tilfører kroppen sunde røde blodlegemer. Ved at holde hæmoglobinniveauet over et vist niveau (6,2 mmol/l), kan de fleste knogledeformiteter forhindres. De forbedrede behandlingsmetoder og den dermed forlængede levetid hos personer med thalassæmi, har dog også betydet andre former for knoglesygdomme. For eksempel viser det sig, at ca. en tredjedel udvikler skæv ryg (scoliosis), der dog afviger fra den almindeligt kendte form for scoliose.

Milt og lever

Også milt og lever reagerer på blodmangelen ved at begynde produktion af røde blodlegemer. Dette medfører, at disse organer forstørres hos mange personer med thalassæmi. Daglig medicinsk behandling kan dog mindske dette problem.



SOCIALSTYRELSEN

Blodtransfusioner

Behandling af blodmangelen ved de alvorlige former for thalassæmi er blodtransfusioner. Her får personen med thalassæmi tilført ekstra blodlegemer, der kan forsyne kroppen med ilt og forhindre overproduktionen af de syge røde blodlegemer i knoglemarven, og derved knogledbrydningen og deformiteterne. Blodtransfusionerne foretages på hospitalet hver 2. til 4 uge, afhængig af hvor alvorlig thalassæmien er.

Skaderne ved jernophobning og forebyggelse heraf

Med blodtransfusionerne tilføres kroppen ekstra jern. Jern er en naturlig del af de røde blodlegemer, men kroppen kan ikke selv skille sig af med det overskud, som blodtransfusionerne forårsager. Og da jern i overskud er meget giftigt for kroppen, er det nødvendigt sideløbende med blodtransfusionerne at tage medicin, der kan hjælpe kroppen af med det overskydende jern.

Diabetes og leverskrumpning

Et jernoverskud i blodet bevirker at der dannes bindevæv i forskellige organer. I bugspytkirtlen kan insulin-produktionen ødelægges, og personen vil få diabetes, der viser sig ved at man er meget tørstig og taber sig i vægt. Også leveren kan danne bindevæv pga. det giftige jernoverskud, og med tiden kan det udvikle sig til skrumpelever.

Hjertet

Jernoverskud i blodet svækker også hjertemuskulaturen. Hjertet ikke kan pumpe tilstrækkeligt med blod rundt i kroppen og hjerterytmen kan også blive påvirket. Hos personer med thalassæmi ser man især de hjerterytmeforstyrrelser, der i fagsprog kaldes atrieflimmer og ventrikulær tachycardi. Symptomerne er hjertebanken, brystmerter, besvimelse, hævede ankler, unormal vægtforøgelse og åndenød



SOCIALSTYRELSEN

Vækst og seksualudvikling

Udover at være skadeligt for hjertet, kan overskud af jern på sigt også påvirke vækst og seksualudvikling. Det skyldes, at overskud af jern også aflejres i hjernens hypofyse og dermed påvirker kroppens hormonproduktion i sådan en grad, at vækst og pubertet forsinkes. Ydermere kan påvirkningen af hormonproduktionen betyde, at personen ikke er i stand til at få børn. Hvis man nøje følger det behandlingsprogram som man har fået af sin læge, kan størstedelen af disse følgevirkninger undgås. Men i nogle tilfælde vil man alligevel komme ud for, at puberteten forsinkes eller udebliver, i så fald kan det blive nødvendigt med hormon-behandling. Hormonbehandling kan også hjælpe nogle af de kvinder med thalassæmi, der ellers ikke kan blive gravide. Med hensyn til den forsinkede vækst, vil hormonbehandling kun hjælpe i et begrænset omfang. Men da en forsinket vækst hos personer med thalassæmi også kan skyldes mangel på zink, kan zink-tilskud i nogle tilfælde være en hjælp. Generelt må det dog siges, at personer med thalassæmi er små af statur.

Medicinen, der fjerner jern-overskuddet

Den mest brugte medicin til at fjerne jernoverskuddet i kroppen er Desferal. Desferal virker ved at binde sig til jernet, som derefter udskilles fra kroppen via urin og afføring. Der er mange faktorer, man skal kende til, når man tager Desferal. Derfor er det vigtigt få en individuel orientering af sin læge. I teksten herunder nævnes nogle af de ting, man skal være opmærksom på, og på [Cooley's anemia foundations](#) hjemmeside er der også en meget grundig beskrivelse af thalassæmi - herunder Desferal-behandlingen. De fleste personer med den behandlingskrævende thalassæmia major, starter behandling med Desferal i 1-3 års alderen, men afhængig af, hvor mange blodtransfusioner barnet har fået, kan denne alder variere lidt. Børn med thalassæmia intermedia starter senere med Desferal-behandlingen. Sideløbende med Desferal-behandlingen måles kroppens jernindhold ved en prøve der kaldes serum-ferritin. Denne prøve danner baggrund for en løbende tilpasning af medicinen. Medicinen skal tages 5 - 7 gange om ugen afhængig af sygdom-mens sværhedsgrad og lægens instrukser. Selve medicineringen foregår over 10-12 timer - hos børn ca. 8 timer - og derfor er det også mest hensigtsmæssigt at tage den om natten, mens man sover. Medicinen gives via en lille beholder, der er tilknyttet en automatisk pumpe, der langsomt pumper medicinen fra beholderen via en nål, der er placeret under huden, ind i kroppen. Behandlingen kan også gives direkte i en blodåre. Denne metode bruger man ofte til små børn.



SOCIALSTYRELSEN

Forældrene til et barn, eller personen selv, der har behov for Desferal-behandling, vil blive nøje instrueret af den tilknyttede læge, inden behandlingen går i gang. Behandlingen kan være besværlig, men der forsøkes i at finde bedre og nemmere behandlinger. Ikke desto mindre er det meget vigtigt, at man følger behandlingen nøje, for selvom man måske ikke umiddelbart kan mærke følgerne af, at have sprunget nogle behandlinger over, har det forhøjede jernindhold i blodet en masse skadelige følgevirkninger, der på længere sigt kan være livstruende. Generelt anbefaler man at personer med thalassæmi får et multivitamintilskud. Blandt andet hjælper vitamin C med at få nedsat jernoverskuddet og vitamin D er godt for knoglerne. Vitamintilskuddet skal dog nøje følges af lægen, idet gavnen aftilskuddet afhænger af dosis og hvor stort jernoverskud personen har. I nogle situationer kan et C-vitamin tilskud være direkte skadeligt.

Bivirkninger

Desværre kan der være nogle bivirkninger ved brugen af Desferal. Bivirkningerne kan opstå efter længere tids brug eller ved høje doseringer. Hvis man mærker tegn på bivirkninger, er det vigtigt at kontakte lægen, som vurderer bivirkningerne i forhold til følgerne af en nedsat medicindosering og et forhøjet jernoverskud. Høje doser af Desferal kan beskadige øjets nethinde og hørenerven og forårsage synsforstyrrelser og problemer med hørelsen i form af ringen for ørene og tab af hørelse. Derfor må man også anbefale, at personer med thalassæmi én gang årligt får testet deres syn og hørelse. Få kan reagere allergisk over for medicinen eller de mange nålestik i huden. Desferal-behandling i høje doser kan desuden virke væksthæmmende. Og endelig skal personer i Desferal-behandling være opmærksom, hvis de får feber. Det kan nemlig betyde, at de har en bakterieinfektion med en bakterie, der kaldes for Yersinia, der især rammer personer med thalassæmi i Desferal-behandling. Generelt skal personer med thalassæmi være opmærksom på, at infektioner forværrer blodmanglen. Man kan ikke med sikkerhed sige noget om Desferals virkning på et foster, derfor er det vigtigt at man kontakter sin læge, hvis man er i Desferal-behandling og tænker på at blive gravid. I de fleste tilfælde afbrydes Desferal-behandlingen under graviditeten, i hvert fald under første trimester. Det er ikke farligt for det ammende barn, at moderen er i Desferal-behandling. Den bedste måde at forhindre, at kroppen belastes, er nøje at følge de instrukser, lægen har givet mht. behandling, at kontakte lægen ved eventuelle bivirkninger samt med jævne mellemrum at få målt kroppens jernindhold. I skrivende stund planlægger Videnscenter for hæmoglobinopatii (se under "Mere viden") i



SOCIALSTYRELSEN

samarbejde med Dansk Pædiatrisk Selskab at udarbejde en behandlingsprotokol for personer med thalassæmi. Protokollen vil komme til at indeholde retningslinier for behandling, helbredsundersøgelser og tilbagevendende kontroller. Protokollen kan ventes færdig til efteråret 2000.

Vigtigt!

Det er meget vigtigt for personen med thalassæmi at følge sit behandlingsprogram meget nøje. Og hvis man nøje følger behandlingen med blodtransfusioner og medicin til fjernelse af overskydende jern, er det muligt at leve et næsten normalt liv. Umiddelbart kan det godt være vanskeligt at foretage den daglige og ofte besværlige selvmedicinering, og som forældre kan man synes at ens barn engang imellem fortjener en pause i medicinen. Men det kan ikke gentages ofte nok, hvor vigtigt det er at følge behandlingsprogrammet meget nøje. Selv korte perioder uden medicin, kan betyde at jernoverskuddet i blodet vokser, og jernets giftige virkning sætter ind med skader, der ikke kan fjernes med medicin og som på sigt kan koste leveår. Eventuelle pauser i behandlingen må kun foretages med lægens godkendelse.

Mulighed for helbredelse

Knoglemarvstransplantation

Knoglemarvstransplantation er i dag den eneste mulighed for egentlig helbredelse af thalassæmi. Det kræver en meget stor genetisk overensstemmelse mellem den raske knoglemarvsdonor og den syge modtager, og derfor kan det godt være svært at finde en knoglemarvsdonor. Men hos cirka en tredjedel kan man finde en donor i den nærmeste familie - oftest søskende. De røde blodlegemer med hæmoglobinet dannes primært i knoglemarven. Det er celler, der kaldes for stamceller, som står for denne produktion. Hos en person med thalassæmi, er det altså stamcellerne, der er ansvarlige for produktionen af blodlegemerne med den genetiske fejl i enten alfa- eller beta-globin-proteinet. Målet med en knoglemarvstransplantation er at udskifte personens stamceller med stamceller fra en rask knoglemarvsdonor, der kan producere normalt alfa- eller beta- globin-protein og dermed hæmoglobin. Det bedste resultat af en knoglemarvstransplantation får man, jo større genetisk overensstemmelse der er mellem donor og modtager. Man tilstræber at transplantationerne udføres når barnet er mellem 2 og 5 år - inden kroppen er for belastet af jernoverskuddet i blodet.



SOCIALSTYRELSEN

Genterapi?

Thalassæmi kan ikke helbredes ved hjælp af genterapi i dag. Men der forskes på området. I modsætning til transplantationer, hvor en persons defekte stamceller erstattes af andre stamceller, er det med genterapi ideen at reparere personens egne stamceller ved at erstatte de muterede gener med normale gener. Forskningen med genterapi på stamcellerne giver dog nogle problemer og man må regne med forholdsvis lange udsigter, før genterapi bliver en mulighed.

Støttemuligheder

Ifølge sociallovgivningen

Når et barn med beta-thalassæmi får symptomer fra 5-6 mdrs. alderen starter behandlingen, som er blodtransfusion hver 3. til 5. uge og efter cirka et år også behandling med Desferal. Barnet indlægges i en eller to dage i forbindelse med en blodtransfusion. Blodtransfusionerne vil kræve en af forældrenes tilstedeværelse på sygehuset. Hvis forældrene lider et løntab i den anledning, kan der søges kompensation for tabt arbejdsfortjeneste efter serviceloven. Når Desferal-behandlingen starter, sørger den tilknyttede læge for, at der hos sygesikringen bliver ansøgt om at familien får økonomisk dækning af sine medicinudgifter. Da der er tale om en kronisk tilstand og livslang behandling, vil dækningen være 100%. De fleste familier foretager Desferal-behandlingen om natten. Dette kan være belastende for familien og i enkelte tilfælde kan det være påkrævet for en af forældrene at få nedsat arbejdstid. Løntabet kan også her dækkes ved en bevilling af kompensation efter serviceloven. Inden familien foretager ændringer i forhold til arbejdstid, er det vigtigt at tage spørgsmålet op med den kommunale sagsbehandler. Før barnet skal begynde i skolen kan det være hensigtsmæssigt at underrette skolen om barnets sygdom og behandling, og om at barnet vil forsømme skolen på de dage barnet får blodtransfusioner. Det vil også kunne forebygge nogle problemer, hvis man i skolen er klar over, at barnet på grund af blodmangel hurtigere bliver træt. Med hensyn til erhvervsvalg vil det være hensigtsmæssigt at overveje et ikke fysisk belastende arbejde da man på grund af thalassæmi og blodmangel hurtigere bliver træt end andre mennesker. Risikoen for knogleskørhed og scoliose bør også tages med i betragtning.



Mødet mellem mennesker med forskellig kultur

I Danmark vil langt størstedelen af personerne med thalassæmi være af en anden etnisk baggrund end dansk. Derfor vil der ofte være kulturforskelle mellem personen eller forældrene til et barn med thalassæmi og de mange fagpersoner, som de vil møde. Heldigvis går mange af disse møder mellem mennesker med forskellig kulturel baggrund godt, men i nogle situationer kan kulturforskellene desværre føre til misforståelser. Fagpersonernes rådgivning må tage udgangspunkt i parrets kulturelle baggrund. Som professionel og fagperson er det først og fremmest vigtigt at møde forældrene som individuelle personer med en anden kulturel baggrund og ikke som repræsentanter for fx "de fremmede" - det er et alt for bredt begreb. Hvis man fx mangler kendskab til en persons kulturelle baggrund - og herunder sygdoms- og sundhedsopfattelser - kan man med udgangspunkt i en dansk kultur opfatte nogle former for adfærd som ulogisk, uhøfligt eller forkert.

Tolkebistand

Man må også være opmærksom på eventuelle sprogbarrierer. Selvom parret måske er dansktalende, kan det være en fordel at benytte sig af tolkebistand for at sikre sig, at alle forstår også de små nuancer af samtalen, og at parrets beslutninger er taget på det rette grundlag. Hvis lægen skønner det nødvendigt for behandlingen, at der er en tolk til stede, betaler sygesikringen udgifterne til tolkebistand. En tolk, der er nært beslægtet aflønnes ikke af sygesikringen eller sygehuset. Tilsvarende ligger der en forpligtelse hos sociale myndigheder til at sørge for og betale en tolk, når en person, som ikke behersker det danske sprog, henvender sig med behov for rådgivning eller støtte.

Udarbejdet:

2000

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010



SOCIALSTYRELSEN

Betydningen af en god udredning Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [Videncenter for arvelige hæmoglobinsygdomme](#)
Herlev Hospital, Hæmatologisk Afdeling L

Danske og nordiske links: [rarelink.dk](#)
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Sundhedsguiden.dk](#)

Sundhedsguiden Media ApS er en privat virksomhed, der udbyder information indenfor forebyggelse, sundhedsfremme, sygdom, helbredelse og alternativ behandling.

[Månedsskrift for praktisk lægegerning](#)

Elektronisk månedsskrift, som målretter sig læger og personale i sundhedssektoren. Redaktørerne er praktiserende læger og sproget er dansk.

Internationale links: [eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en



SOCIALSTYRELSEN

encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet



læger og andre med medicinsk indsigt.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.



SOCIALSTYRELSEN

Generelle beskrivelser kan læses hos [The National Heart, Lung, and Blood Institute](#) og [MedicineNet.com](#)

Erfaringer fra andre
med samme
diagnose:

Hos [Cooley's Anemia Foundation](#) kan man finde en generel beskrivelse af thalasæmi og oplysninger om forskellige typer thalasæmi. Siden er både for private og professionelle.

På [Thalassemia Patients and Friends](#) kan man chatte med andre og finde links og anden information.