

**Denna patientinformation är
en omarbetning för
Region Västmanland av originalet
från Svensk Förening för
Hematologi.**

Information till personer med talassemi minor

(anlagsbärare för talassemi)

Du får detta för att man konstaterat eller misstänker att du bär på ett anlag till ett ärftligt tillstånd som kallas talassemi.

Individer med talassemi minor är friska. Att vara bärare av talassemi är inget fysiskt eller psykiskt handikapp och ger inga besvär. Livslängd och livskvalitet påverkas inte och ingen behandling krävs. Tillståndet betraktas därför inte som en sjukdom. Talassemi är det medicinska/grekiska namnet på tillståndet och minor betyder att du bara har anlaget men inte själva sjukdomen. Talassemi är ett ärftligt tillstånd som påverkar röda blodkroppar, som är den del av blodet som transporterar syre.

Hur uppstår talassemi minor?

I våra röda blodkroppar finns ämnet hemoglobin som är nödvändigt för syretransporten. Det är våra gener som styr bildningen av hemoglobinet. Om en speciell rubbning (så kallad mutation) finns i en eller flera av dessa gener, kan det uppstå ett fel i hemoglobinbildningen. Vid talassemi minor har man ärvt en eller flera gener med mutationer från sina föräldrar (oftast från en av föräldrarna) medan andra hemoglobingener fungerar normalt. De generna som fungerar normalt har fortfarande förmågan att producera blod och man kan leva normalt.

Hur vanligt är det?

Det är det vanligaste ärftliga tillståndet hos människan. Mer än 250 miljoner människor uppskattas ha talassemi. Det är vanligast i Medelhavsländerna, Mellanöstern, Sydostasien och södra Kina.

Hur vet man att man har talassemi minor?

Tillståndet ger inga symtom. Detta gäller även om man har ett blodvärde (hemoglobin = Hb) som är något lägre än normalt, eftersom kroppen har anpassat sig till detta. Tillståndet upptäcks oftast i samband med att blodprov tas av andra orsaker. De röda blodkropparna hos personer med talassemi minor är mindre och blekare än hos andra och blodvärdet (hemoglobinvärdet) kan vara något lägre än normalt. Talassemi minor kan förväxlas med järnbrist som också kan ge små och bleka röda blodkroppar. Järnbrist kan dock lätt uteslutas med ett annat blodprov. I vissa fall kan man bekräfta diagnosen talassemi minor genom att ta ett speciellt blodprov för analys av ditt hemoglobin (hemoglobinfraktionering). Detta gäller framförallt om du planerar att skaffa barn tillsammans med en partner som också misstänks ha talassemi, då detta kan innebära risk för sjukdom hos barnet.

Vilken behandling ges?

Talassemi minor ger inga besvär och ingen behandling eller uppföljning hos läkare är nödvändig. Den utgör inget hinder för normal fysisk aktivitet, träning eller heltidsarbete.

Varför ska man känna till att man har tillståndet?

Det är viktigt att du känner till att du är anlagsbärare av ett ärftligt tillstånd av följande anledningar:

- Eftersom tillståndet är ärftligt förs anlaget vidare till barnen. Om bara ena föräldern har talassemi minor, kan barnet som mest få samma rubbning som föräldern. Om däremot bägge föräldrarna har talassemi minor, finns det risk att barnet utvecklar en sjukdom med svår blodbrist. Den sjukdomen kallas för talassemi major.
- Vid vanliga provtagningar kan din läkare se att ditt blodvärde är lägre än normalt (som beskrevs tidigare). Detta kan förväxlas med järnbrist och läkaren kan då skriva recept på järntabletter trots att du inte behöver det. Järnbrist kan man utesluta med ett enkelt blodprov. Informera alltid läkare som du besöker att du har talassemi minor.
- I samband med graviditet kan kvinnor med talassemi minor få besvär med mer uttalad blodbrist som kan kräva behandling med tabletter och ibland blodtransfusion. Informera mödravården i god tid om din talassemi minor.
- Barn med talassemi minor kan ibland under uppväxtperioden behöva tillskott av ett vitamin som kallas folat.



Informera mödravården i
god tid om din talassemi
minor.

Jag har talassemi minor och planerar att skaffa barn. Vad bör vi veta?

Talassemi minor utgör inget hinder att skaffa barn. Det är däremot viktigt att kartlägga risken för att få barn med svår blodbrist (talassemi major). Om ena partnern är från Norden behöver man inte göra några ytterligare utredningar eftersom anlaget extremt sällan förekommer hos personer med sina rötter i Norden. Om partnern har utomnordiskt ursprung kan även partnern kontakta vården för att få lämna prov för att kontrollera sina röda blodkroppar. Om även partnerns provresultat inger misstanke om talassemi minor kan vårdcentralen remittera er vidare för utökad provtagning och rådgivning inför familjeplanering. Visar sig båda vara bärare av talassemi minor-genen finns det 25% risk för att få barn med sjukdomen talassemi major.

Både min partner och jag har talassemi minor och vi planerar skaffa barn. Vad bör vi veta?

Att bägge föräldrar har talassemi minor utgör inte hinder att skaffa barn men man behöver noggrant känna till risken för att få barn med talassemi major och det är viktigt att du får information om möjligheterna att undvika detta. Din läkare kan ge dig en detaljerad genomgång av riskerna. Eftersom det finns olika typer av talassemi minor med olika grader av genrubbing, kan din läkare behöva komplettera din utredning med ytterligare blodprov för en mer precis rådgivning. Om du och din partner har samma typ av talassemi minor är risken ungefär 25 % att få ett barn med svår blodbrist (talassemi major). Detta innebär att chansen för att få ett friskt barn blir 75 % per graviditet. Se bild i slutet av häftet.

Under graviditeten, vid ca vecka 11, finns det möjlighet att ta ett prov på moderkakan (fosterdiagnostik) för att tidigt upptäcka om fostret har sjukdomen talassemi major. Om fostret är sjukt ges man möjligheten att avsluta graviditeten. Detta prov tas bara om både du och din partner är bärare av anlaget.

Jag är gravid och har talassemi minor.

Informera mödravården i god tid att du har talassemi minor. De allra flesta kvinnor klarar graviditetsperioden utan bekymmer. Man kan behöva tätare kontroll av blodvärden, vitamintillskott och i sällsynta fall även blodtransfusion.

Är det något mer jag behöver göra?

Om du har syskon och/eller barn som planerar att skaffa barn kan dessa testas eftersom de också kan ha talassemi minor. De kan kontakta sin vårdcentral för provtagning och information.

Hur överförs arvsanlaget för talassemi?

Om en av föräldrarna har talassemi minor och den andra inte är bärare av arvsanlaget kommer:

- 50 procent av barnen få talassemi minor
- 50 procent vara utan anlaget
- Ingen av barnen kommer att vara sjuka.

Om båda föräldrarna har talassemi minor kommer:

Det är i denna situation som det finns risk för att 25 procent av barnen kan få en allvarlig sjukdom.

- 25 procent av barnen få talassemi major (allvarlig sjukdom)
- 50 procent talassemi minor (anlagsbärare)
- 25 procent vara utan anlaget