

THALASSEMIA Á MEÐGÖNGU

ICD-greiningar:

D56.0 Alfa-Miðjarðarhafsblóðleysi

D56.1 Beta-Miðjarðarhafsblóðleysi

D56.3 Vægt Miðjarðarhafsblóðleysi

D56.9 Miðjarðarhafsblóðleysi, ótilgreint

Miðjarðarhafsblóðleysi (Thalassemia) er flokkur arfgengra blóðsjúkdóma sem stafa af galla í nýmyndun blóðrauða vegna stökkbreytinga í genum sem skrá fyrir α eða β keðjur glóbíns. Mismunandi afbrigði eru til og eru einkenni mjög breytileg allt frá engum einkennum yfir í lífshættuleg einkenni.

Miðjarðarhafsblóðleysi er oft skipt í 3 klíníska flokka:

Thalassemia minor/trait

Þessir einstaklingar eru einkennalausir arfberar. Gildi blóðrauða hjá einstaklingi með thalassemia minor er oftast vægt lækkað og það getur lækkað enn frekar á meðgöngu. MCV gildi er lágt og járnbirgðir oft eðlilegar.

Thalassemia intermedia

Þessir einstaklingar eru með lágt MCV og verulega lækkun á blóðrauða, oftast undir 100 g/L. Einkenni blóðleysis algeng og stundum þörf á blóðgjöfum.

Thalassemia major

Þessir einstaklingar eru með alvarlegt blóðleysi og þörf er á reglulegum blóðgjöfum. Einnig getur verið uppsöfnun járn í líkamanum og ýmis fleiri einkenni og vandamál.

EFTIRFYLGD Á MEÐGÖNGU - THALASSEMIA MINOR/TRAIT

Ekki er skimað sértaklega fyrir thalassemíu hérlandis en blóðhagur er mældur hjá öllum konum í upphafi meðgöngu.

Sjá vinnuleiðbeiningar um meðgönguvernd: Blóðleysi og/eða járnskortur á meðgöngu. Skimun-greining-meðferð.

- Ef Hb 90-110 g/L og Ferrítín ≥ 30 $\mu\text{g/L}$:
Skoða blóðhag: MCV og/eða MCH lækkað og kona af erlendu bergi brotin ætti að íhuga thalassemíu.

Almennt er ekki þörf fyrir sérstaka eftirfylgd eða meðferð á meðgöngu nema ef blóðgildi verður mjög lágt en þá getur verið ábending fyrir blóðgjöf. Ef barnsfaðir er ættaður utan norðurlandanna, ætti að skima

hann fyrir thalassemiu. Samvinna við blóðlækna og/eða erfðaráðgjafa sem veita ráðgjöf varðandi uppvinnslu og niðurstöður.

Mikilvægt er að járn sé einungis gefið ef staðfest er að um járnskort sé að ræða þar sem járnupptakan er aukin hjá einstaklingum með thalassemiu.

EFTIRFYLGD Á MEÐGÖNGU - THALASSEMIA AÐRAR TEGUNDIR EN MINOR/TRAIT

Meðferð og eftirlit á meðgöngu ætti að vera í höndum blóðlækna og fæðingarlækna.