

Talassemiat

Lääkärikirja Duodecim

27.3.2023

Kliinisen kemian ja kliinisen hematologian erikoislääkäri Ulla Wartiovaara-Kautto



- Yleistä
- Talassemian oireet
- Talassemian toteaminen
- Talasemia ja raskaus
- Talassemian hoito
- Talassemian ehkäisy
- Kirjallisuutta

Keskeistä

- Talassemiassa veren punasolujen hemoglobiini on muuttunut, ja se johtaa punasolujen hajoamisherkkyyteen.
- Talasemia on yksi maailman yleisimmistä perinnöllisistä sairauksista.
- Talassemioiden tyyppejä ja vaikeusasteita on useita erilaisia.
- Talassemiakantajien ja vakavampaa muotoa sairastavien naisten hemoglobiinia ja vointia seurataan tavallista tiheämmin raskauden aikana.
- Tarvittaessa perinnöllisyyspoliklinikassa selvitetään talassemian periytymisen mahdollisuus ja mietitään, onko tarvetta ja mahdollisuutta tehdä sikiötutkimuksia.

Yleistä

Veren punasoluissa on hemoglobiinia, jota tarvitaan hapen kuljettamiseen keuhkoista muualle elimistöön. Hemoglobiini rakentuu neljästä rautaa sisältävästä hemiyhdisteestä ja neljästä hemoglobiinin valkuaisaineosasta eli globiinista. Terveellä ihmisellä valtaosa hemoglobiinin globiineista muodostuu kahdesta alfa- ja kahdesta beetaglobiiniketjusta. Talassemiassa näitä globiiniketjuja koodittavissa geeneissä todetaan mutaatioita. Tällöin globiinien määrä ja niiden suhteellinen tasapaino hemoglobiinissa muuttuu ja hemoglobiinista tulee epävakaa. Tämä johtaa punasolujen hajoamisherkkyyteen luuytimessä ja verenkierrossa ([hemolyyttinen anemia](#)).

Talasemia on yksi maailman yleisimmistä perinnöllisistä sairauksista. Sen vakavimmat muodot periytyvät [peittyvästi](#). Talasemioita esiintyy eniten Välimeren alueella, Afrikassa, Kaukoidässä ja Intiassa. Maahanmuuton lisääntyä talasemiaa aiheuttavien geenimutaatioiden kantajia ja talasemiaa sairastavia löytyy myös Pohjoismaista.

Talassemioiden tyyppejä ja vaikeusasteita on useita erilaisia. Yleisimmät talassemiat ovat joko alfa- tai beetatalassemioita riippuen siitä, missä globiinigeenissä tautimutaatio sijaitsee. Joillakin ihmisillä esiintyy myös niin sanottuja yhdistelmämuotoja.

Taudin vakavuusaste liittyy perittyjen globiinimutaatioiden määrään ja muotoon. Talassemiat jaettiin aiemmin minor-, intermedia- ja major-muotoihin. Nykyään pyritään käyttämään termejä talassemiakantaja (ent. minor), ei-verensiirtoriippuvainen talasemia (ent. intermedia) ja verensiirtoriippuvainen talasemia (ent. major). Talassemiakantajat tarvitsevat perinnöllisyyslääketieteellistä neuvontaa ja naiset raskauden aikaista tehostettua hemoglobiinin seurantaa. Vaikeampia muotoja

sairastavat ohjataan iästä ja sukupuolesta riippumatta erikoissairaanhoidon tutkimuksiin, seurantaan ja hoitoon.

Talassemien oireet

Yleisin talassemian muoto, talassemiakantajuus, ei verenkuvassa näkyvästä lievästä anemiasta huolimatta aiheuta oireita. Mikäli ihminen on perinyt globiinimuutoksia kummaltakin vanhemmaltaan, oireisto vaihtelee ja voi olla vaikeakin. Oirekirjoon kuuluvat tällöin muun muassa kohtalainen tai vakava (verensiirtoriippuvainen) [anemia](#), väsymys, kivut, suurentuneen pernan aiheuttama epämukavuuden tunne vatsassa, sappikivitauti, kasvuhäiriöt, luustomuutokset sekä lisääntynyt raudan imeytyminen, joka johtaa rautakertymiin ja elinvarioihin. Joillekin potilaille voi kehittyä myös luuytimen ulkopuolisia verisolutuotantopesäkkeitä.

Talassemien toteaminen

Oireettomalla henkilöllä epäily talassemiasta herää, jos verikokeissa (ks. [B-Perusverokuva ja trombosyytit \(B-PVKT\)](#)) todetaan anemia ja pienet punasolut ilman, että kyseessä on raudanpuute. Epäilyä vahvistaa, jos henkilö on geneettisesti peräisin alueelta, jossa talassemia on yleinen.

Perusterveydenhuollossa tutkitaan verokuva (B-PVKT), veren ferritiinipitoisuus ([P-Ferriit](#)) sekä hemoglobiinifraktio (B-Hb-Fr). Lisäksi lääkäri määrittää pernan koon tunnustelemalla vatsaa tai ultraäänitutkimuksella. Haastattelemalla pyritään selvittämään, onko jollakulla suvussa esiintynyt talassemiaa.

Hemoglobiinifraktiotutkimuksen avulla voidaan tunnistaa beetaglobiinimutaatioiden aiheuttamat talassemiot. Alfatalassemian diagnoosiin tarvitaan yleensä lisäksi geenitutkimus. Mikäli oirekuva on lievä ja muut anemian syyt on poissuljettu, voidaan joissakin tapauksissa asettaa afatalassemia (kantajuus) diagnoosi myös ilman geenitutkimusta. Jos alkututkimuksissa herää epäily vaikeammasta, peittyvästi periytyneestä talassemiasta, jatkotutkimukset tehdään erikoissairaanhoidossa.

Talassemia ja raskaus

Peittyvästi periytyessään talassemia voi aiheuttaa sekä kehittyvälle sikiölle että raskaana olevalle vakavan terveystarvian. Jos raskautta suunniteltaessa tai alkuraskauden tutkimuksissa todetaan epäily talassemiasta, on ensi tilassa selvitettävä sikiön *kummankin* vanhemman kantajuustilanne. Perhe ohjataan perinnöllisyysneuvontaan, jos sikiöllä on riski saada globiinimutaatio kummaltakin vanhemmaltaan.

Talassemiakantajien ja vakavampaa muotoa sairastavien hemoglobiinia ja vointia seurataan tavallista tiheämmin raskauden aikana. Samalla huolehditaan raskaana olevan riittävästä foolihapon, raudan ja D-vitamiinin saannista.

Talassemien hoito

Talassemiakantajat eivät tarvitse erityistä terveydenhuollon seurantaan tai hoitoa lukuun ottamatta perinnöllisyysneuvontaa ja [raskauksia](#) ¹. Lievää tautimuotoa sairastavat henkilöt voivat esimerkiksi liikkua ja työskennellä normaalisti, vaikka heillä olisikin anemia.

Talassemia ei suojaa muilta anemian syiltä. Mikäli lääkäri toteaa aiempaa alhaisemman hemoglobiinin, syyt tähän on aina selvitettävä. Rautalisä määrätään, jos todetaan raudanpuute. Talassemiaan liittyvä punasolujen hajoaminen lisää foolihapon tarvetta, joten foolihappolisän käyttäminen voi olla tarpeen. Lähes kaikille suositellaan myös kalsium- ja D-vitamiinilisän käyttöä.

Vaikeammissa tautimuodoissa tarvitaan erikoissairaanhoidon tutkimuksia, seurantaan ja

hoitoa. Taudin vaikeudesta riippuen potilaille voidaan antaa punasolusiirtoja, rautakertymää vähentävää hoitoa sekä muita tukihoitoja. Kaikkein vakavimpien muotojen hoitona käytetään veren kantasolujen siirtoa. Toimenpiteen edellytys on sopivan kantasolujen luovuttajan löytyminen. Toimenpide pyritään tekemään jo lapsuudessa ennen mahdollisten vaikeampien elinvaurioiden kehittymistä.

Ensimmäiset talassemian geenimuokkaushoidot ovat saaneet lääkeviranomaisten hyväksynnän maailmalla 2020-luvulla. Geenihoidojen pitkäaikaishyödyt ja -haitat vaativat kuitenkin vielä lisätutkimuksia samalla, kun arvioidaan hoitojen lopullista terveystaloudellista merkitystä.

Talassemin ehkäisy

Talassemia periytyy peittyvästi, joten sen kantajuus voi siirtyä sairastuneen lapsille (ks. [Sairauksien perinnöllisyys](#)). Jos vain toinen vanhemmista sairastaa lievää talassemiata, voi lapsi sairastua samaan lievään tautimuotoon kuin hänen vanhempansa. Jos molemmilla vanhemmilla on talassemia tai muu hemoglobiinipoikkeavuus, heidän lapsensa saattaa sairastua vaikeampaan tautimuotoon. Riskissä olevat pariskunnat ohjataan perinnöllisyysneuvontaan. Perinnöllisyyspoliklinikassa selvitetään muun muassa talassemian periytymisen mahdollisuus ja mietitään, onko tarvetta ja mahdollisuutta tehdä sikiötutkimuksia.

Lisää tietoa talassemiasta

Tietoa talassemiasta eri kielillä: <https://thalassaemia.org.cy/> 

Artikkelin tunnus: dlk01178 (012.002)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim