

## Thalassemi - Sicklecellanemi

Gäller för: Ögonkliniken

Faktaägare: Karin Ylvén

Cristin Holm

### 1.1 Thalassemi

- Autosomalt recessiv sjukdom
- Ca 100 personer kräver blodtransfusion och kelerande behandling i Sverige
- Järnöverskottet vid sjukdomen samt även behandlingen leder till toxisk påverkan av RPE-cellerna och fotoreceptorerna.
- Leder till: Synfältsdefekter, färgsinnesdefekter, ERG-förändringar, (permanent)
- Synnedsättning

#### Ögonmanifestationer vid thalassemi:

- Katarakt
- Slinriga vener
- Angioid streaks (likhet med pseudoxanthoma elasticus), CNV- risk
- Retinala förändringar; OCT (tunt NFL), FA, ERG
- Opticusneuropati/atrofi
- Nattblindhet
- Färgsinnesdefekter
- Korneala blödningar

Hjälp att påvisa/utesluta ovanstående med OCT, FA, ERG, AF.

#### Ögonuppföljning vid thalassemi:

Internationellt konsensus saknas.

Vårdprogram (Skåne, prof R Ljung 2009) + Vårdprogram nationellt (Malmö 2009), + FASS text ➡ förslag till ögonuppföljning (Uppsala – Lund):

Utgångsstatus vid diagnos:

- Visus, refraktion, ögonbottnar, oftalmoskopi, foto. Hos barn från ca 3 – 5 år och uppåt, dessutom: färgsinne, OCT, ERG/mfERG (om möjligt, specifik stav/tapp påverkan).

Årliga kontroller:

- Visus, ögonbottnar, färgsinne, OCT, AF??  
Vart annat år ERG/mfERG, om kliniskt möjligt.

## 1.2 Sicklecellanemi

- ”Sickling”, blodkropparna klumpar ihop sig, ➡ trombosrisk
- Alla organ drabbas, ögat relativt mer

### Behandling av sicklecellanemi, akuta skov:

- Antibiotika, smärtlindring
- Profylax med *hydroxyurea*, från 1 – 2 års ålder