

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ?

Αιμοσφαιρινοπάθειες καλούνται οι κληρονομικές παθήσεις, που οφείλονται σε ποσοτικές ή ποιοτικές διαταραχές των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Οι κυριότερες μορφές είναι οι θαλασσαιμίες και η δρεπανοκυτταρική νόσος.

i) Τι είναι η θαλασσαιμία?

Η θαλασσαιμία είναι κληρονομική νόσος η οποία χαρακτηρίζεται από αιμολυτική αναιμία. Η αναιμία παρουσιάζει μεγάλο εύρος, από πολύ σοβαρού βαθμού-ασυμβίβαστη με τη ζωή- έως ήπιου βαθμού. Οφείλεται σε πλήρη ή μερική έλλειψη παραγωγής των α ή/και β-σφαιρικών αλυσίδων που συγκροτούν τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη Α (HbA). Ανάλογα με το ποιες αλυσίδες ελλείπουν ή απουσιάζουν έχουμε και την αντίστοιχη θαλασσαιμία (α αλυσίδες προκαλούν α-θαλασσαιμία, β αλυσίδες προκαλούν β θαλασσαιμία). Οι κλινικές οντότητες, που χρήζουν αντιμετώπισης, είναι η μείζων β- θαλασσαιμία (μεταγγισιο-εξαρτώμενη) και η ενδιάμεση β- θαλασσαιμία (μη-μεταγγισιο-εξαρτώμενη).

Οι θαλασσαιμίες οφείλονται σε μεταλλάξεις των γονιδίων των α και β σφαιρινών. Περισσότερες από 800 διαφορετικές μεταλλάξεις ευθύνονται για την εμφάνιση των νοσημάτων αυτών.

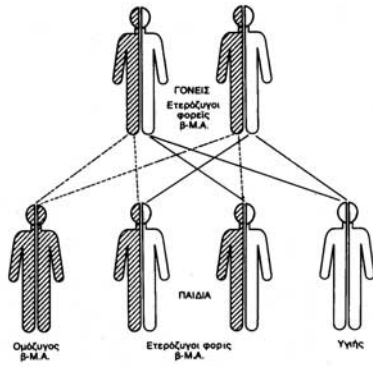
ii) Τι είναι η Δρεπανοκυτταρική νόσος?

Η Δρεπανοκυτταρική νόσος είναι η κληρονομική κατάσταση η οποία οφείλεται σε ποιοτική αλλαγή των β-αλυσίδων. Μορφές: α. ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία, β. Σύνθετη ετεροζυγη δρεπανοκυτταρική και β-θαλασσαιμία (παλαιότερη ονομασία: μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία). Χαρακτηρίζεται από τη παρουσία της παθολογικής αιμοσφαιρίνης S (HbS), σε ποσοστό μεγαλύτερο του 40% της συνολικής αιμοσφαιρίνης. Η HbS κάτω από ορισμένες συνθήκες (ελάττωση οξυγόνου) μετατρέπει τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα σε παραμορφωμένα, άκαμπτα και εύθραυστα δρεπανοκύτταρα τα οποία προκαλούν επώδυνες κρίσεις και αιμολυτική αναιμία. Εκτός από τις επώδυνες αγγειοαποφρακτικές κρίσεις το νόσημα μπορεί να συνοδεύεται από πληθώρα επιπλοκών.

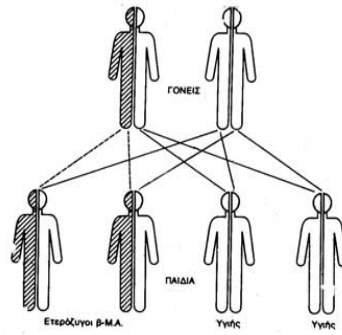
Επιδημιολογία Θαλασσαιμίας: Η συχνότητα των φορέων β-θαλασσαιμίας στην Ελλάδα είναι περίπου 8%, ενώ οι πάσχοντες ανέρχονται περίπου σε 3500. Χωρίς τα μέτρα πρόληψης, θα προστίθεντο ετησίως 150 περίπου νέοι πασχόντες.

Φορείς: Οι φορείς ή ετεροζυγώτες της β-θαλασσαιμίας παρουσιάζουν ήπια αναιμία και δεν εμφανίζουν κανένα άλλο παθολογικό σύμπτωμα. Σε ζευγάρι, όπου και τα δύο άτομα είναι φορείς/ετεροζυγώτες υπάρχει **25%** πιθανότητα απόκτησης παιδιού πάσχοντος από Θαλασσαιμία. **Η πιθανότητα αυτή ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη** (σχήμα 1).

Αντίθετα σε ζευγάρι όπου το ένα άτομο είναι φορέας/ετεροζυγώτης και το άλλο φυσιολογικό δεν υπάρχει πιθανότητα απόκτησης παιδιού πάσχοντος από θαλασσαιμία, αλλά υπάρχει πιθανότητα 50% σε κάθε εγκυμοσύνη, οι απόγονοι να είναι φορείς –ετεροζυγώτες (σχήμα 2).



Σχήμα 1



Σχήμα 2

Προγεννητικός έλεγχος εμβρύου

Στα ζευγάρια ετεροζυγωτών, υπάρχει δυνατότητα παροχής προγεννητικού ελέγχου εμβρύου. Για την εξέταση αυτή απαιτείται αίμα από τους γονείς με σκοπό την ανίχνευση των υπεύθυνων μεταλλάξεων (βλαβών) DNA. Ο έλεγχος περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκού ιστού, (εμβρυϊκή τροφοβλάστη 11η - 13η εβδομάδα ή αμνιακό υγρό 16η - 18η εβδομάδα), απομόνωση του DNA και στοχευμένο έλεγχο των συγκεκριμένων μεταλλάξεων των γονέων στο DNA του εμβρύου.