ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ
6η ΥΓΕΙΟΝΟΜΙΚΗ ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ
ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
Γ. ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ

ΜΟΝΑΔΑ
ΠΡΟΛΗΨΗΣ
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ
ΑΝΑΙΜΙΑΣ
(Μ.Π.Μ.Α.)

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Η αιμοσφαιρίνη είναι η πρωτεΐνη που μεταφέρει το οξυγόνο, από τους πνεύμονες σε όλους τους ιστούς και τα όργανα του σώματος. Επίσης παραλαμβάνει το διοξείδιο του άνθρακα από τους ιστούς και το μεταφέρει στους πνεύμονες για να αποβληθεί.
Η αιμοσφαιρίνη αποτελείται από δύο ζεύγη πρωτεϊνικών αλυσίδων που ονομάζονται σφαιρίνες και την αίμη. Η αίμη περιέχει σίδηρο.
Η κύρια αιμοσφαιρίνη του ενήλικα ονομάζεται αιμοσφαιρίνη Α και αποτελείται από δύο ζεύγη πρωτεϊνικών αλυσίδων : δύο αλυσίδες α και δύο αλυσίδες β σφαιρίνης.

Σύνθεση αιμοσφαιρίνης

Η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης καθορίζεται από ειδικά γονίδια. Για κάθε είδος πρωτεϊνικής αλυσίδας υπάρχουν και τα αντίστοιχα γονίδια, π.χ. ένα ζεύγος γονιδίων β για τη σύνθεση των β αλυσίδων που βρίσκονται στο ζεύγος του χρωμοσώματος 11 και δύο ζεύγη γονιδίων α για τη σύνθεση των α αλυσίδων που βρίσκονται στο ζεύγος του χρωμοσώματος 16.

Πως κληρονομούνται τα γονίδια των αιμοσφαιρινοπαθειών ;

Τα υπεύθυνα γονίδια είναι υπολειπόμενα, αυτοσωμικά, δηλαδή δεν σχετίζονται με το φύλο. Έτσι για να γεννηθεί ένα παιδί πάσχον θα πρέπει υποχρεωτικά και οι δύο γονείς να είναι ετεροζυγώτες (φορείς) ενώ το παιδί θα πρέπει να έχει κληρονομήσει δύο παθολογικά γονίδια , ένα από κάθε γονέα.
Ανάλογα με τον αριθμό φυσιολογικών ή παθολογικών γονιδίων που κληρονομεί κάποιος από τους γονείς του μπορεί να προκύψουν οι παρακάτω συνδυασμοί αιμοσφαιρινοπαθειών.

β-Θαλασσαιμία (Μεσογειακή αναιμία)

Ποιος είναι ετεροζυγώτης β-Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής αναιμίας);

Όταν σε ένα άτομο το ένα από τα δύο γονίδια, που ελέγχουν την παραγωγή των β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης είναι παθολογικό, ενώ το άλλο είναι φυσιολογικό, το άτομο καλείται ετεροζυγώτης ή φορέας της β-Θαλασσαιμίας.
Η διαταραχή αυτή, γνωστή και ως «στίγμα μεσογειακής αναιμίας» έχει ως συνέπεια την παραγωγή μειωμένης ποσότητας αιμοσφαιρίνης. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια στους ετεροζυγώτες είναι μικρότερα και περιέχουν λιγότερη αιμοσφαιρίνη σε σχέση με τα φυσιολογικά.
Η συχνότητα των ετεροζυγωτών για τη β-Θαλασσαιμία στον Ελληνικό πληθυσμό είναι περίπου 8%, που μπορεί να είναι μεγαλύτερη ή μικρότερη ανάλογα με τη γεωγραφική περιοχή. Χωρίς τα μέτρα πρόληψης, θα προστίθεντο ετησίως 150 περίπου νέες γεννήσεις πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία.

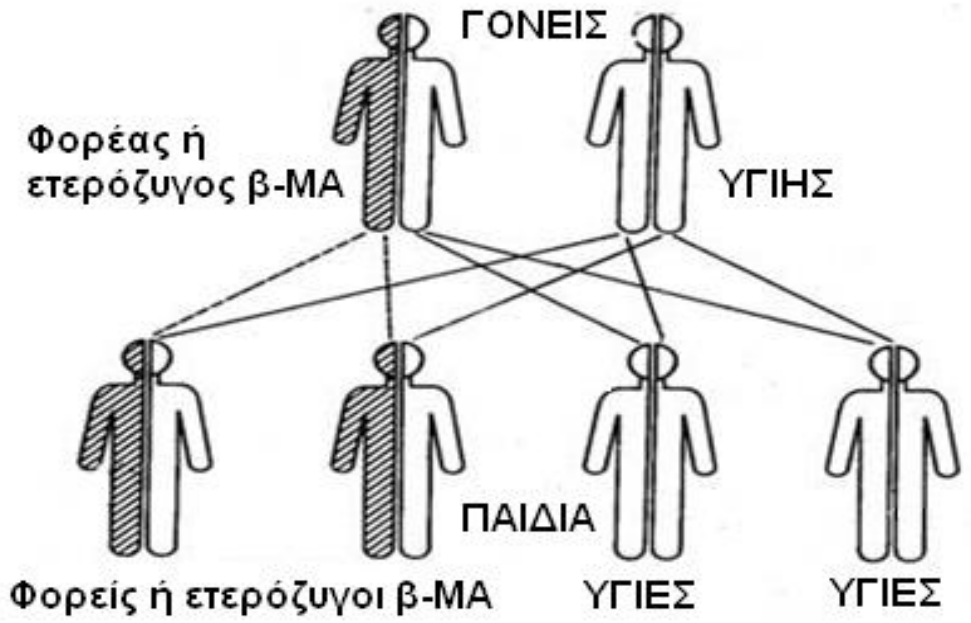
Τι πρέπει να γνωρίζουν οι ετεροζυγώτες β-Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής αναιμίας) ;

Οι ετεροζυγώτες β-Θαλασσαιμίας πρέπει να γνωρίζουν ότι:

- Δεν έχουν πρόβλημα με την υγεία τους.
- Συνήθως παρουσιάζουν μικρό βαθμό αναιμίας, για την οποία δεν απαιτείται θεραπεία.
- Η γενετική διαταραχή μπορεί να μεταβιβαστεί στα παιδιά τους.

Τι μπορεί να συμβεί όταν ο ένας γονέας είναι φορέας (ετεροζυγώτης) β-Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής αναιμίας):

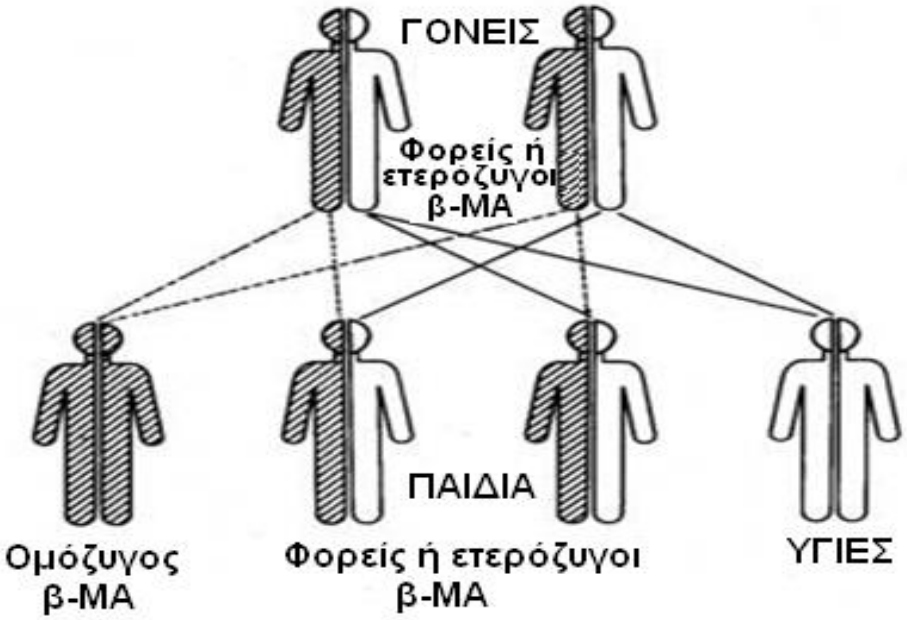
Στους γονείς, όπου ο ένας γονέας είναι φορέας (ετεροζυγώτης) και ο άλλος υγιής, δεν υπάρχει πιθανότητα απόκτησης παιδιού πάσχοντος από β-Θαλασσαιμία αλλά υπάρχει πιθανότητα 50% σε κάθε εγκυμοσύνη, οι απόγονοι να είναι φορείς (ετεροζυγώτες) για τη β-Θαλασσαιμία.
Η κατάσταση αυτή προκαλεί μικρού βαθμού αναιμία για την οποία δεν απαιτείται θεραπεία.



Τι μπορεί να συμβεί όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς (ετεροζυγώτες) β-Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής αναιμίας):

Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς (ετεροζυγώτες) β-Θαλασσαιμίας υπάρχει πιθανότητα 25% να γεννηθεί παιδί με μείζονα (ομόζυγη) β-Θαλασσαιμία (Μεσογειακή αναιμία). Η πιθανότητα αυτή ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη, δηλαδή η απόκτηση υγιούς παιδιού δεν αποκλείει τη γέννηση πάσχοντος παιδιού στο μέλλον ή και το αντίστροφο. Θα πρέπει να τονιστεί ότι η μείζονα β-Θαλασσαιμία (Μεσογειακή αναιμία) είναι βαριά ασθένεια με σοβαρές συνέπειες για τον πάσχοντα.

Συνιστάται προγεννητικός έλεγχος σε κάθε εγκυμοσύνη.



Δρεπανοκυτταρική Νόσος

Τι είναι η Δρεπανοκυτταρική Νόσος;

Όταν ένα άτομο φέρει δύο παθολογικά γονίδια β^S (ομοζυγώτης β^S/β^Sή ένα παθολογικό γονίδιο β^S και ένα παθολογικό γονίδιο β-ΜΑ ή άλλης αιμοσφαιρινοπάθειας D,C, ή O (διπλός ετεροζυγώτης β^S/β-ΜΑ ή β^S/D ή β^S/C ή β^S/O) πάσχει από Δρεπανοκυτταρική νόσο.

Μέσα στα ερυθρά αιμοσφαίρια αυτών των ατόμων , η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η παθολογική αιμοσφαιρίνη S που προκύπτει από την αντικατάσταση ενός αμινοξέος από ένα άλλο (του γλουταμινικού οξέος από βαλίνη) σε ένα σημείο της αλυσίδας της β σφαιρίνης. Η αιμοσφαιρίνη αυτή έχει την ιδιότητα υπό ορισμένες συνθήκες (όπως αφυδάτωση, stress, χαμηλή πίεση O2 κ.α.)να πολυμερίζεται μέσα στα ερυθροκύτταρα, με αποτέλεσμα αυτά να λαμβάνουν σχήμα δρεπάνου (δρεπανοκύτταρα).Τα δρεπανοκύτταρα γίνονται δύσκαμπτα, προσκολλώνται στα αγγεία και προκαλούν αποφράξεις μικρών αγγείων (έμφρακτα) και υποξία ιστών. Συνέπεια αυτών είναι οι γνωστές επώδυνες αγγειοαποφρακτικές, αιμολυτικές κρίσεις και οι χρόνιες βλάβες των οργάνων.

Η Δρεπανοκυτταρική νόσος είναι πολύ σοβαρή πάθηση και απαιτεί ειδική θεραπευτική αγωγή και παρακολούθηση στις Ειδικές Μονάδες από τα πρώτα χρόνια της ζωής.

Ποιος είναι φορέας (ετεροζυγώτης) αιμοσφαιρινοπάθειας S ή Δρεπανοκυτταρικής νόσου;

Όταν σε ένα άτομο το ένα από τα δύο γονίδια, που ελέγχουν την παραγωγή των β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης είναι παθολογικό για την αιμοσφαιρίνη S, ενώ το άλλο είναι φυσιολογικό, το άτομο καλείται φορέας (ετεροζυγώτης) αιμοσφαιρινοπάθειας S ή Δρεπανοκυτταρικής νόσου.

Τα ερυθροκύτταρα του φορέα (ετεροζυγώτη) Δρεπανοκυτταρικής νόσου περιέχουν ποσοστό περίπου 40% της παθολογικής αιμοσφαιρίνης S, ενώ το υπόλοιπο αποτελείται από τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη Α. Το γεγονός αυτό δεν προκαλεί προβλήματα στη φυσιολογική λειτουργία του

οργανισμού. Η συχνότητα των φορέων (ετεροζυγωτών) για τη Δρεπανοκυτταρική νόσο στον Ελληνικό πληθυσμό είναι 1-2% αλλά υπάρχουν περιοχές όπου το ποσοστό είναι πολύ υψηλότερο.

Οι ετεροζυγώτες Δρεπανοκυτταρικής νόσου πρέπει να γνωρίζουν ότι:

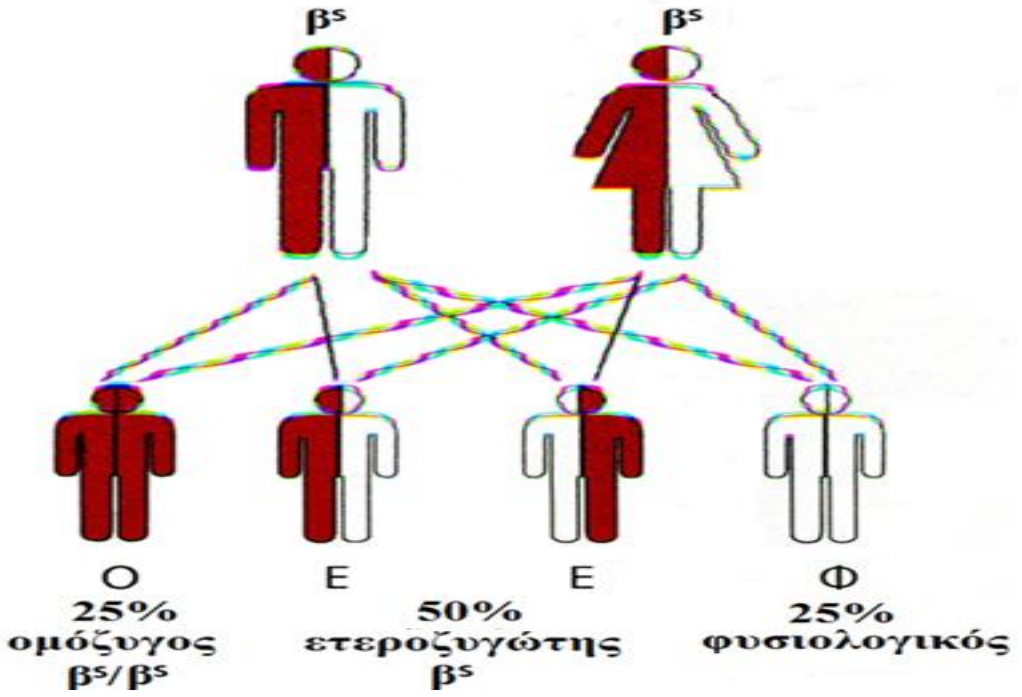
- Δεν έχουν πρόβλημα με την υγεία τους.
- Όταν βρεθούν σε συνθήκες μειωμένου οξυγόνου είναι δυνατόν να παρουσιάσουν έμφρακτα.
- Η γενετική τους διαταραχή μπορεί να μεταβιβαστεί στα παιδιά τους.

Πότε υπάρχει κίνδυνος για τους απογόνους;

Α

Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς (ετεροζυγώτες) Δρεπανοκυτταρικής νόσου (β^s), υπάρχει πιθανότητα 25% να γεννηθεί παιδί με Δρεπανοκυτταρική νόσο (ομόζυγη Δρεπανοκυτταρική αναιμία).

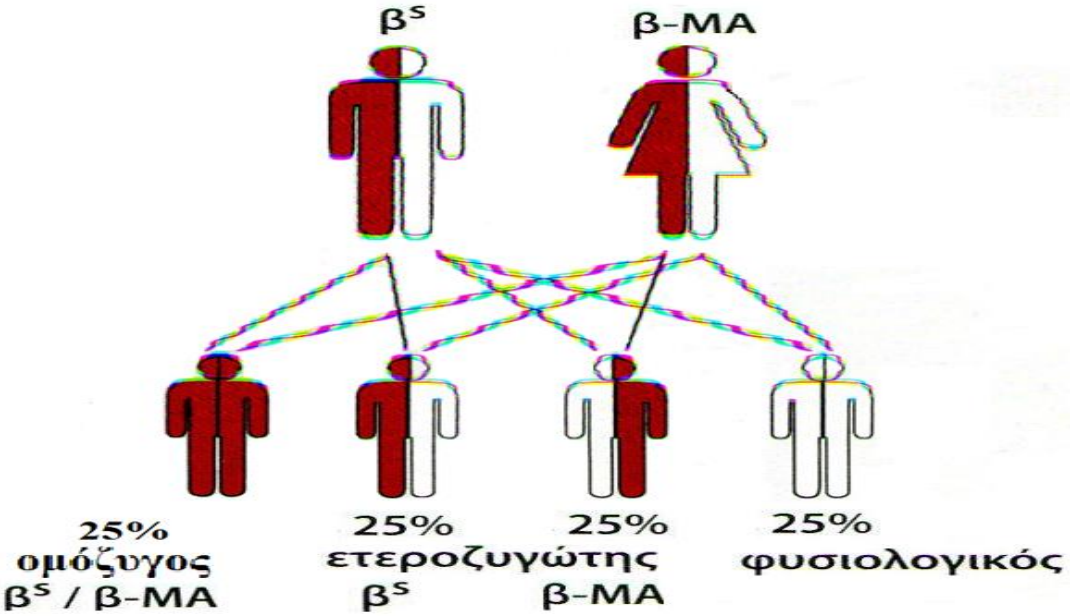
Συνιστάται προγεννητικός έλεγχος σε κάθε εγκυμοσύνη.



Β

Όταν ο ένας γονέας είναι ετεροζυγώτης Δρεπανοκυτταρικής νόσου (β^s) και ο άλλος ετεροζυγώτης για τη β-Θαλασσαιμία, υπάρχει πιθανότητα 25% να γεννηθεί παιδί με Δρεπανοκυτταρική νόσο (διπλή ετερόζυγη μορφή ή όπως αναφερόταν παλαιότερα Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία).

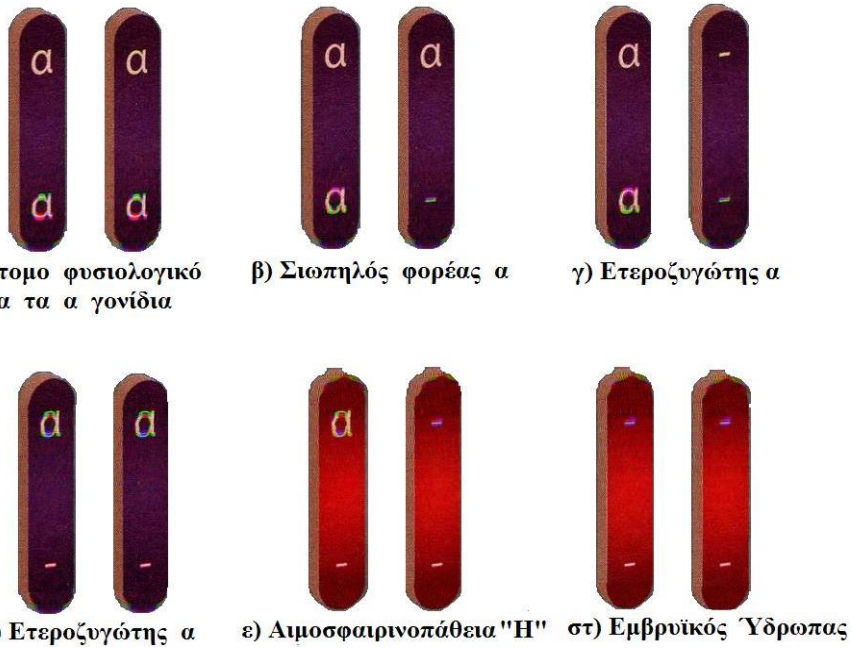
Συνιστάται προγεννητικός έλεγχος σε κάθε εγκυμοσύνη.


βˢ
β-MA
25%
ομόζυγος
βˢ / β-MA
25%
ετεροζυγώτης
βˢ
25%
β-MA
25%
φυσιολογικός

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ
6η ΥΓΕΙΟΝΟΜΙΚΗ ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ
ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
Γ. ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ

ΜΟΝΑΔΑ
ΠΡΟΛΗΨΗΣ
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ
ΑΝΑΙΜΙΑΣ
(Μ.Π.Μ.Α.)

α-Θαλασσαιμία (Μεσογειακή αναιμία)



α) Άτομο φυσιολογικό για τα α γονίδια
β) Σιωπηλός φορέας α
γ) Ετεροζυγώτης α
δ) Ετεροζυγώτης α
ε) Αιμοσφαιρινοπάθεια "Η"
στ) Εμβρυϊκός Ύδρωπας

Η παραγωγή των α-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης ρυθμίζεται από τέσσερα γονίδια α, δύο σε κάθε χρωμόσωμα. Στο παραπάνω σχήμα παρουσιάζονται οι συνδυασμοί των α-γονιδίων σε φυσιολογικό άτομο, σε ετεροζυγώτες (φορείς), στην αιμοσφαιρινοπάθεια "Η" και στον Εμβρυϊκό Ύδρωπα.
Οι ετεροζυγώτες α-Θαλασσαιμίας μπορεί να παρουσιάζουν ήπια αναιμία, μορφολογικές αλλοιώσεις στα ερυθρά αιμοσφαίρια, καθώς και χαμηλές τιμές ερυθροκυτταρικών δεικτών (MCV, MCH).
Όταν και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες α-Θαλασσαιμίας (σχήμα γ, δ) υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με αιμοσφαιρινοπάθεια ¨Η¨ ή Εμβρυϊκό Ύδρωπα.
Για τη διάγνωση και την επιβεβαίωση των ατόμων, που είναι ετεροζυγώτες α-Θαλασσαιμίας, απαιτείται ειδικός γονιδιακός έλεγχος.

Αιμοσφαιρινοπάθεια ¨Η¨

Στην αιμοσφαιρινοπάθεια "Η" (σχήμα ε) η έλλειψη των τριών από τα τέσσερα α γονίδια έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη παραγωγή των α-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης και κατά συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή της αιμοσφαιρίνης Α.
Οι ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθεια "Η" παρουσιάζουν αναιμία ποικίλης βαρύτητας , ήπια σπληνομεγαλία, αλλά μεγαλώνουν και αναπτύσσονται φυσιολογικά. Υπάρχει μεγάλη ετερογένεια κλινικών εκδηλώσεων και η εκτίμηση της βαρύτητας της νόσου εξατομικεύεται. Η παρακολούθηση των ασθενών αυτών σε ειδικά ιατρικά τμήματα είναι απαραίτητη και υπάρχει πιθανότητα να χρειαστεί ειδική υποστηρικτική αγωγή σε ειδικές συνθήκες (π.χ. εγκυμοσύνη).
Η αναγκαιότητα προγεννητικού ελέγχου εκτιμάται κατά περίπτωση.

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ
6η ΥΓΕΙΟΝΟΜΙΚΗ ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ
ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
Γ. ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ

ΜΟΝΑΔΑ
ΠΡΟΛΗΨΗΣ
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ
ΑΝΑΙΜΙΑΣ
(Μ.Π.Μ.Α.)

Εμβρυϊκός Ύδρωπας

Η έλλειψη και των τεσσάρων α-γονιδίων, οδηγεί στην κατάσταση του Εμβρυϊκού Ύδρωπα (σχήμα στ), η οποία δεν είναι συμβατή με τη ζωή. Τα άτομα με Εμβρυϊκό Ύδρωπα καταλήγουν με ενδομήτριο θάνατο στο τρίτο τρίμηνο της κύησης ή αμέσως μετά τη γέννηση. Στην περίπτωση του Εμβρυϊκού Ύδρωπα δημιουργούνται επιπλοκές που μπορεί να θέσουν σε κίνδυνο και τη ζωή της μητέρας.

Απαιτείται προγεννητικός έλεγχος σε κάθε εγκυμοσύνη.

Σημασία της πρόληψης

Κοινωνική διάσταση

Η Θαλασσαιμία ή Μεσογειακή Αναιμία και η Δρεπανοκυτταρική νόσος είναι από τις σοβαρότερες κληρονομικές παθήσεις και μια από τις χώρες που έχουν θρηνήσει πολλά θύματα στο παρελθόν είναι και η δική μας. (Οποιοσδήποτε ξέρει κάποιον που πάσχει από Μεσογειακή Αναιμία γνωρίζει πολύ καλά το Γολγοθά τόσο του ίδιου όσο και της οικογένειάς του. Οι προηγούμενες γενιές είχαν τη δικαιολογία ότι δε γνώριζαν τη φύση της νόσου και δεν είχαν τα μέσα να ελέγξουν τις γεννήσεις παιδιών με Μεσογειακή αναιμία. Σήμερα όμως δεν έχουμε καμία δικαιολογία...)

Η Πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια για να περιορίσουμε τη γέννηση ατόμων με Θαλασσαιμία ή Δρεπανοκυτταρική νόσο, με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Προς μια τέτοια κατεύθυνση είναι αναγκαία η συνεργασία κάθε ανθρώπου. Κι αυτό είναι φυσικό, καθώς το να γνωρίζεις τι πιθανότητες έχεις να αποκτήσεις με τον / την σύντροφό σου παιδί με Θαλασσαιμία ή Δρεπανοκυτταρική νόσο, άπτεται πρωταρχικά στη δική σου ευαισθητοποίηση και πρωτοβουλία.

Επομένως η πρόληψη βασίζεται στην αναγνώριση των φορέων (ετεροζυγωτών).

Οικονομική διάσταση

Ενδεικτικά θα αναφέρουμε τα στοιχεία από τη σχετική έκθεση του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (WHO) όπως παρουσιάστηκαν (εισηγήσεις Κόλλια Π.) στο συνέδριο της Πανελλήνιας Ένωσης Βιοεπιστημόνων (ΠΕΒ) (Απρίλιος 06) : ***«...αν για μια περίοδο 10 χρόνων δεν εφαρμοζόταν στην Κύπρο το Πρόγραμμα Πρόληψης Αιμοσφαιρινοπαθειών, το 40% του πληθυσμού θα έπρεπε να είναι αιμοδότες και ο ετήσιος προϋπολογισμός για τους πάσχοντες θα έφτανε τον αντίστοιχο του Υπουργείου Υγείας»!***

Κάτι ανάλογο θα συνέβαινε και στην Ελλάδα !