

Ημερίδα «Θαλασσαιμία: Η σημασία πρόληψης και ενημέρωσης στο σχολικό πλαίσιο»

Παρασκευή, 3 Μαρτίου 2023

Παιδαγωγικό Ινστιτούτο, Λευκωσία

«Τι είναι η Θαλασσαιμία»

Δρ Σωτηρούλα Χρίστου

Ανώτερη Ιατρική Λειτουργός, Κλινική Θαλασσαιμίας Λευκωσίας, Μέλος Εθνικής Επιτροπής Θαλασσαιμίας

Η **αιμοσφαιρίνη** είναι πρωτεΐνη του αίματος η οποία προσδένει οξυγόνο. Είναι σφαιρική και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες και τέσσερα μόρια αίμης, τα οποία είναι ενωμένα ανά ένα σε κάθε αλυσίδα. Το μέσο ερυθρό αιμοσφαίριο περιέχει 350 εκατομμύρια μόρια αιμοσφαιρίνης, καθένα από τα οποία μπορεί να μεταφέρει 4 μόρια οξυγόνου.

Η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης εξαρτάται από τα γονίδια του οργανισμού. Στην περίπτωση που κάποια γονίδια είναι παθολογικά, η δομή ή η ποσότητα της αιμοσφαιρίνης δεν είναι η σωστή με αποτέλεσμα η παροχή οξυγόνου προς τους ιστούς να είναι μικρότερη, μια κατάσταση που ονομάζεται αναιμία

Οι Αιμοσφαιρινοπάθειες είναι κληρονομικές διαταραχές της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης, που οφείλονται σε **γονιδιακά αίτια**. Αποτελούν μία από τις συχνότερες γενετικές διαταραχές του ανθρώπου.

Διαιρούνται	σε	δύο	κατηγορίες:
I. Αυτές που οδηγούν σε	ποσοτική	διαταραχή	της (Θαλασσαιμίες)
II. Αυτές που οδηγούν σε	ποιοτική	διαταραχή	της
δομής της αιμοσφαιρίνης (Αιμοσφαιρινοπάθειες)			

I. **Οι θαλασσαιμίες** αποτελούν ετερογενή ομάδα κληρονομικών νοσημάτων που οφείλονται σε γονιδιακές βλάβες, η οποία μπορεί να είναι έλλειψη σε γονίδιο ή μετάλλαξη των πεπτιδικών αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης, οι οποίες οδηγούν σε ελάττωση μέχρι πλήρη αναστολή της παραγωγής μιας ή περισσότερων από πεπτιδικές αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης. Αυτό μπορεί να προκαλέσει την σύνθεση μη φυσιολογικών μορίων αιμοσφαιρίνης και επομένως να προκληθεί αναιμία, το χαρακτηριστικότερο γνώρισμα της νόσου. Χαρακτηρίζονται από ποσοτική και όχι ποιοτική διαταραχή στη σύνθεση μιας ή περισσότερων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων που οδηγούν σε επιλεκτική ανεπάρκεια σύνθεσης των α- ή β-αλυσίδων και κληρονομούνται με τον σωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Χωρίζεται σε διάφορες υποομάδες ανάλογα με τα είδη των αλυσίδων που δεν παράγονται :

1. α-Μεσογειακή Αναιμία (δεν παράγονται α-αλυσίδες)
2. β-Μεσογειακή Αναιμία (πιο σοβαρή)
βο: δεν παράγονται β-αλυσίδες

β+: ελαττωμένη παραγωγή β-αλυσίδων

Διαφορές μεταξύ α- και β-θαλασσαιμίας

Σε ότι αφορά την παθοφυσιολογία των θαλασσαιμιών υπάρχουν τρεις σημαντικές διαφορές μεταξύ α- και β-θαλασσαιμίας:

1. στους περισσότερους τύπους β-θαλασσαιμίας η διαταραχή είναι μία σημειακή μετάλλαξη, ενώ στην α-θαλασσαιμία είναι η απώλεια ολόκληρων τμημάτων γενετικού υλικού (υπάρχουν βέβαια εξαιρέσεις)

2. η έναρξη των συμπτωμάτων στην α-θαλασσαιμία γίνεται από τη στιγμή της γέννησης, αφού διαταράσσονται η HbA και η HbF. Στη β-θαλασσαιμία τα συμπτώματα εμφανίζονται 6 μήνες μετά τη γέννηση διότι τότε η παραγωγή των β-αλυσίδων φτάνει στο μέγιστο

3. η αιτία της αναιμίας στη β-θαλασσαιμία είναι κυρίως η μη αποδοτική ερυθροποίηση, ενώ στην α-θαλασσαιμία η περιφερική αιμόλυση.

α-θαλασσαιμία

Στην α-θαλασσαιμία παρατηρείται ανεπαρκής παραγωγή Hb, βλάβη των κυττάρων της ερυθράς σειράς. Οι πλεονάζουσες β αλυσίδες σχηματίζουν τετραμερή μόρια (β₄), τα οποία είναι μεν ασταθή και καθιζάνουν στην κυτταρική μεμβράνη, αλλά είναι σχετικά σταθερότερα από τα τετραμερή α₄, τα οποία σχηματίζονται στη β-θαλασσαιμία. Αποτέλεσμα αυτής της διαφοράς είναι το γεγονός ότι η καθίζηση των τετραμερών και η βλάβη της κυτταρικής μεμβράνης επέρχεται αργότερα στην α-θαλασσαιμία και αφορά περισσότερο τα κυκλοφορούντα ερυθρά, τα οποία καταστρέφονται τελικά πρώιμα στο σπλήνα. Η α-θαλασσαιμία, λοιπόν, εκδηλώνεται ως ένα χρόνιο αιμολυτικό νόσημα.

β-θαλασσαιμία

Η β-μεσογειακή αναιμία είναι μια νόσος με αυξημένη συχνότητα στη Μεσόγειο. Χαρακτηρίζεται από τη μειωμένη ή παντελή έλλειψη σύνθεσης αιμοσφαιρίνης Α λόγω αδυναμίας σύνθεσης των β-αλυσίδων της. Υπάρχει εξαιρετικά μεγάλη ποικιλία μορφών, ανάλογα με το αν υπάρχει ομοζυγωτική ή ετεροζυγωτική κατάσταση και αν υπάρχει πλήρης ή μερική αδυναμία παραγωγής αλυσίδων

Ιδιαίτερα συχνή στους λαούς της Μεσογείου, Άραβες και Ασιάτες. Στην Κύπρο 16%, στην Ασία 3-8%. Στην Ελλάδα >8% του πληθυσμού είναι φορέας κάποιου θαλασσαιμικού νοσήματος.

Στην Κύπρο οι αιμοσφαιρινοπάθειες είναι πολύ συχνές

- ❖ 1:7 (15%) κατοίκους είναι φορέας της

β-Μεσογειακής αναιμίας

- ❖ 1:158 νεογέννητα αναμένεται να πάσχει από β-ομόζυγο μεσογειακή αναιμία
- ❖ 1:1000 άτομα του πληθυσμού πάσχουν από β-ομόζυγο μεσογειακή αναιμία
- ❖ 20-25% του πληθυσμού είναι φορέας

της α-θαλασσαιμίας

- ❖ 1:500 (0,2%) είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας

Κλινική ταξινόμηση της β-Θαλασσαιμίας

- Μείζονες μορφές β θαλασσαιμίας
- Ενδιάμεσες μορφές
- Ήπιες ή ελάσσονες μορφές (στίγμα)

Ήπιες ή ελάσσονες μορφές , ετεροζυγώτες (στίγμα)

Τα άτομα αυτά είναι ασυμπτωματικά , όμως εύκολα αναπτύσσουν αναιμία μετά από σιδηροπενία (κύηση) ή λοίμωξη

β-θαλασσαιμίας

Παθοφυσιολογία β-θαλασσαιμίας η οποία αφορά τη μη αποδοτική ερυθροποίηση (90%) και την Αιμόλυση (10%)

Εργαστηριακά Ευρήματα β-Θαλασσαιμίας

Από την γενική αίματος παρατηρούνται:

- Σοβαρή Υπόχρωμη Μικροκυτταρική Αναιμία
- Μεγάλη πτώση Hb, MCV, MCH, MCHC
- Αυξημένα Δικτυοερυθροκύτταρα στο αίμα
- Οι αναλυτές καταγράφουν τα ερυθρά ως αιμοπετάλια (πλασματική αύξηση αιμοπεταλίων)
- Λευκά και αιμοπετάλια ελαφρώς αυξημένα

Επίχρισμα μυελού των οστών παρατηρούνται:

- Ποικιλοκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη
- Παρουσία ερυθροβλαστών στο περιφερικό αίμα

Κλινική εικόνα β-M.A

Μετά τον 3ο-6ο μήνα το παιδί εμφανίζει Έντονη ωχρότητα (λόγω της βαριάς αναιμίας, η οποία συνήθως διαπιστώνεται κατά τη διάρκεια κάποιας λοίμωξης) , Λεμονοειδή απόχρωση , ίκτερο (λόγω της μη αποδοτικής ερυθροποίησης και της αιμόλυσης) , Χρόνια Αιμολυτική Αναιμία, Χολολιθίασης, υπολειπόμενη σωματική ανάπτυξη του παιδιού, αυξημένα επίπεδα σιδήρου και κίνδυνος εναπόθεσή του σε καρδιά και ήπαρ, ηπατομεγαλία, σπληνομεγαλία και υπερσπληνισμό.

Τα συμπτώματα της θαλασσαιμίας περιλαμβάνουν κόουραση, αδυναμία, κρύα χέρια και πόδια, δυσκολία στην αναπνοή, κακή διατροφή, χλωμή εμφάνιση, κίτρινο αποχρωματισμό του δέρματος (ίκτερος), παραμορφώσεις των οστών του προσώπου, αργή ανάπτυξη, κοιλιακό πρήξιμο, σκούρα ούρα.

Επιπλοκές

1. Αυτές που οφείλονται στην Αναιμία
 - Χρόνια Αιμόλυση
 - Χολολιθίαση
 - Ευπάθεια σε λοιμώξεις
 - Θρομβωτικά Επεισόδια

- Οστεοπενία, Οστεοπόρωση
 - Νεφρική δυσλειτουργία
2. Αυτές που οφείλονται στην υπερφόρτιση των ιστών με σίδηρο
- Υπολειπόμενη σωματική ανάπτυξη
 - Ενδοκρινολογικές επιπλοκές
 - Διαταραχές μεταβολισμού γλυκόζης
 - Καρδιολογικές επιπλοκές
 - Ηπατική ίνωση, κίρρωση

Θεραπεία β-M.A.

Αυτή περιλαμβάνει παρακολούθηση (εργαστηριακός, κλινικός, ακτινολογικός έλεγχος), μεταγγίσεις αίματος, αποσιδήρωση (με φάρμακα), Αντιμετώπιση των επιπλοκών (καρδιολογικών, ενδοκρινολογικών, ηπατικών, λοιμώξεων, θρομβώσεων κ.α.) , ψυχολογική Υποστήριξη, συμπτωματική Αγωγή, σπληνεκτομή (ενδεχομένως), μεταμόσχευση του μυελού των οστών (μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων), γονιδιακή θεραπεία (αντικατάσταση παθολογικού γονιδίου).

Ιδιαιτερότητες των ατόμων με M.A.

- Αδυναμία, Κόπωση, ιδίως πριν την μετάγγιση
- Ευαισθησία κατά την διάρκεια της υποδόριας αποσιδήρωσης
- Ευπάθεια στις λοιμώξεις
- Ευαισθησία με το μυοσκελετικό σύστημα (φυσική αγωγή)
- Έλλειψη συγκέντρωσης (ειδικά τα άτομα με Δ.Α.)
- Ιδιαίτερη Ψυχολογική κατάσταση, (στιγματισμός, αίσθημα κατωτερότητας, άγχος θεραπείας και θανάτου)
- Συχνές απουσίες από το σχολείο, λόγω ασθενειών είτε για επισκέψεις στο νοσοκομείο για θεραπεία

Καταληκτικά τονίζεται ότι η θαλασσαιμία δεν είναι πλέον μια θανατηφόρος νόσος, αλλά μια χρόνια πάθηση που χρήζει συνεχούς φροντίδας και θεραπείας. Το προσδόκιμο επιβίωσης και η ποιότητα ζωής των ατόμων με M.A. έχουν βελτιωθεί σημαντικά, όταν η θεραπεία ακολουθούνται σωστά, όπως επιβεβαιώνεται από τα δεδομένα της Κύπρου αλλά και τα διεθνή.