

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΕΣ ΟΙ ΟΠΟΙΕΣ ΕΦΑΡΜΟΖΟΝΤΑΙ ΚΑΙ ΑΦΟΡΟΥΝ ΣΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΗΣ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ – ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΚΑΙ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Μαρίνα Κλεάνθους

Οι θαλασσαιμίες είναι οι πιο συχνές μονογονιδιακές ασθένειες στην Κύπρο, με συχνότητες φορέων 12% και 20% για τη β-θαλασσαιμία και α-θαλασσαιμία αντίστοιχα. Υπάρχουν στην Κύπρο 600 περίπου ασθενείς με β-θαλασσαιμία και περισσότεροι από 1000 ασθενείς με νόσο HbH. Με βάση τις παραπάνω συχνότητες φορέων, υπολογίζεται ότι 1 στα 49 ζευγάρια έχει ρίσκο να αποκτήσει παιδιά με β-θαλασσαιμία. Λόγω της υψηλής συχνότητας και της σοβαρότητας της νόσου, η κυπριακή κυβέρνηση αποφάσισε από πολύ νωρίς, τη δεκαετία του 1970, να θεσπίσει Εθνικό Πρόγραμμα για τη διαχείριση της νόσου. Το Εθνικό Πρόγραμμα για τη Θαλασσαιμία απευθύνεται στο γενικό πληθυσμό και το κόστος εφαρμογής του καλύπτεται εξ ολοκλήρου από την κυβέρνηση. Το πρόγραμμα περιλαμβάνει κυρίως την θεραπεία των ασθενών, που παρέχεται από τέσσερις εξειδικευμένες κλινικές, και πρόληψη της ασθένειας, η οποία βασίζεται στον πληθυσμιακό έλεγχο για εντοπισμό των φορέων και στην προγεννητική διάγνωση. Ο περιορισμός των γεννήσεων θαλασσαιμικών παιδιών, με προγεννητική διάγνωση, εφαρμόζεται σε πολλές χώρες με ψηλή συχνότητα της ασθένειας όπως είναι και η Κύπρος. Το πρόγραμμα πρόληψης άρχισε να εφαρμόζεται στην Κύπρο από το 1981 με αποτέλεσμα να μειωθούν σημαντικά οι γεννήσεις των θαλασσαιμικών παιδιών.

Από το 1991, όταν εισήχθησαν οι μοριακές διαγνωστικές τεχνικές στην Κύπρο, έως το τέλος του 2022, πραγματοποιήθηκαν 4049 προγεννητικές διαγνώσεις CVS και παρατηρήθηκε 85% μείωση στις γεννήσεις παιδιών με β-θαλασσαιμία. Το 2004 εισήχθη επίσης η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD), η μέθοδος αυτή βασίζεται στην εξωσωματική γονιμοποίηση, τον έλεγχο κυττάρων από το έμβρυο και την μεταφορά στη μήτρα μόνο υγιών εμβρύων. Επί του παρόντος, αυτή είναι η μέθοδος πρόληψης επιλέγεται από περίπου το 25% των ζευγαριών που διατρέχουν κίνδυνο για β-θαλασσαιμία, κυρίως για να αποφύγουν τον τερματισμό μιας προσβεβλημένης κύησης.

Συνολικά, τα προγράμματα πρόληψης της θαλασσαιμίας στην Κύπρο είναι ένα από τα πιο επιτυχημένα προγράμματα στον κόσμο, καθώς έχει καταφέρει να περιορίσει την επιβάρυνση των ασθενειών σε αξιοσημείωτο βαθμό και αποτελεί παράδειγμα για πολλές χώρες που στοχεύουν στην εφαρμογή παρόμοιων προγραμμάτων πρόληψης.