

ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ ΠΡΟΛΗΨΗ

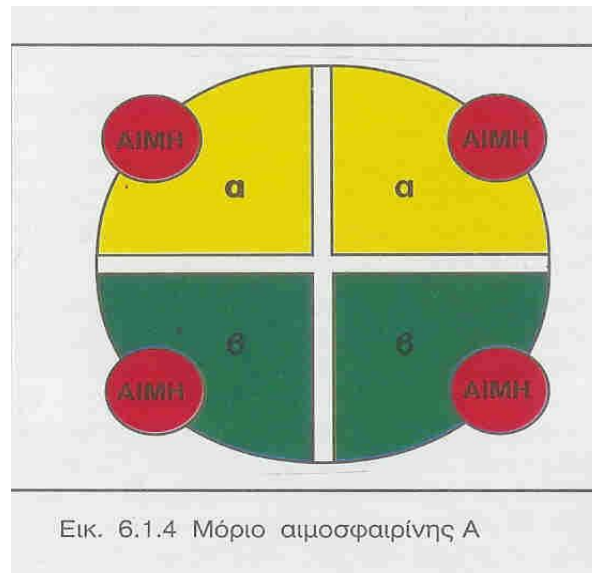
**ΧΡΙΣΤΙΑΝΑ ΜΑΚΑΡΙΟΥ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ
ΗΜΕΡΙΔΑ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ
3 ΜΑΡΤΙΟΥ 2023
ΠΑΙΔΑΓΩΓΙΚΟ ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΚΥΠΡΟΥ
ΛΕΥΚΩΣΙΑ**

Τί είναι θαλασσαιμία

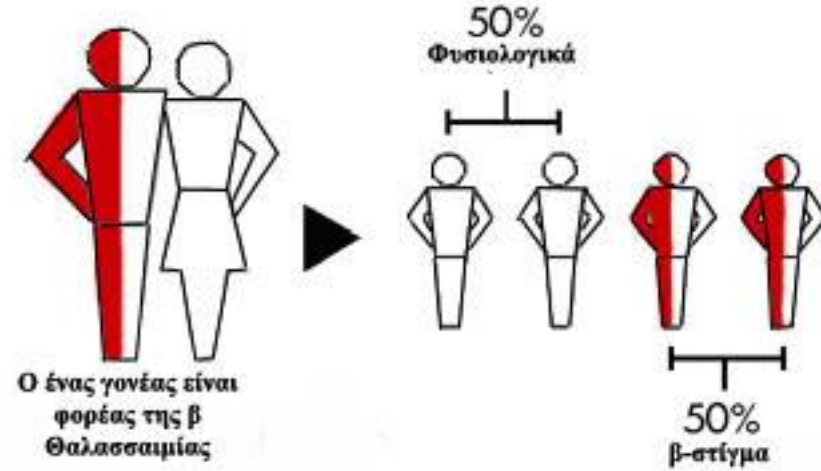
Η Θαλασσαιμία (α- ή β- θαλασσαιμία) είναι κληρονομική διαταραχή του αίματος που οφείλεται σε *υπολειπόμενα αυτοσωματικά γονίδια* και χαρακτηρίζεται από *μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρίνης*.

β - θαλασσαιμία

Η β-θαλασσαιμία οφείλεται στη μειωμένη σύνθεση των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης και προκαλείται από μεταλλάξεις στα β γονίδια. Υπεύθυνα είναι **2 αυτοσωματικά γονίδια** στο χρωμόσωμα 11.



Πώς κληρονομείται η β-θαλασσαιμία

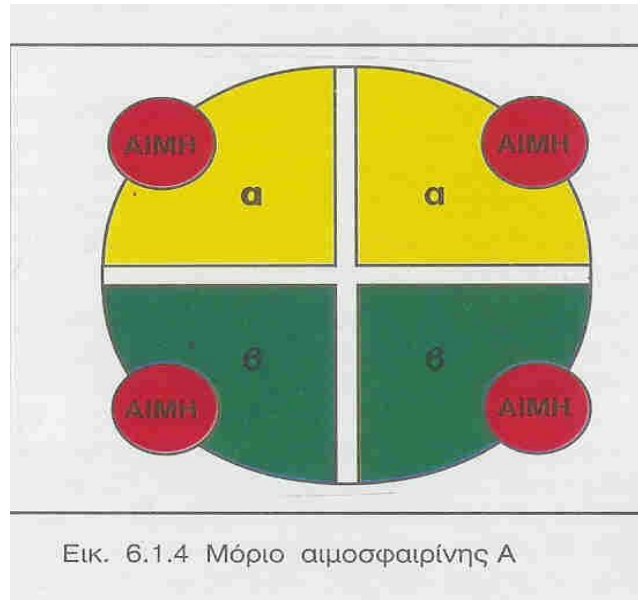


Ομόζυγος β-θαλασσαιμία



α - θαλασσαιμία

Η α-θαλασσαιμία οφείλεται στη μειωμένη σύνθεση των α αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης και προκαλείται από μεταλλάξεις στα α γονίδια. Υπεύθυνα είναι **4 αυτοσωματικά γονίδια** στο χρωμόσωμα 16.



Μορφές α-θαλασσαιμίας

➤ **Ετερόζυγος α-Θαλασσαιμία-2 (σιωπηρός φορέας):**

έλλειψη ενός α-γονιδίου (γονότυπος -α/αα) ετερόζυγη α⁺ θαλασσαιμία

➤ **Ετερόζυγος α-Θαλασσαιμία-1:**

έλλειψη δύο α-γονιδίων


α) γονότυπος --/αα ή ή ετερόζυγη α⁰ θαλασσαιμία

β) γονότυπος -α/-α ή ή ομόζυγη α⁺ θαλασσαιμία

➤ **Αιμοσφαιρινοπάθεια-H (ενδιάμεση α-θαλασσαιμία):**

έλλειψη τριών α-γονιδίων (γονότυπος --/-α)

➤ **Εμβρυϊκός Ύδρωπας (μείζωνα α-θαλασσαιμία):**

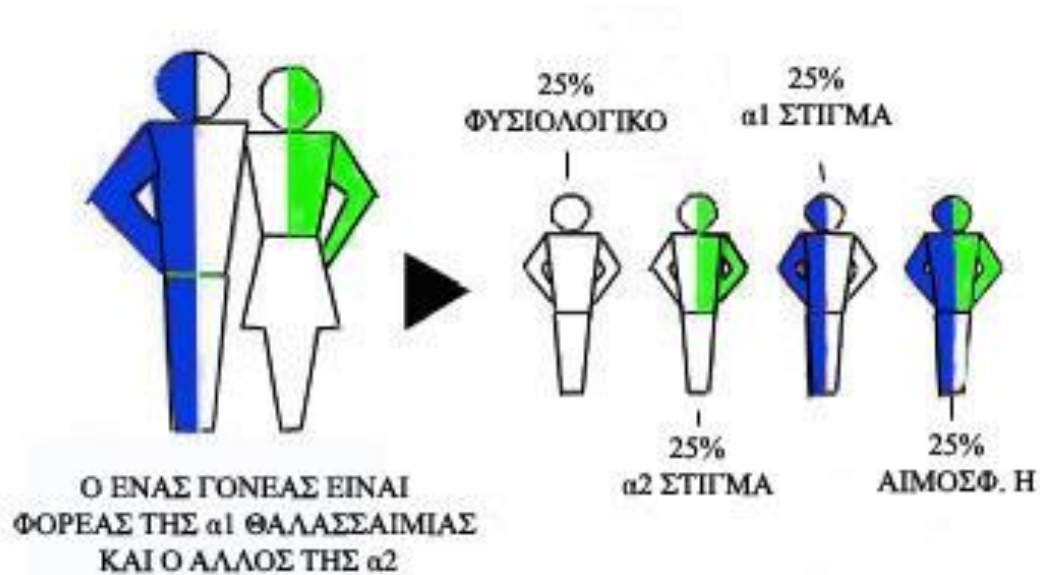
έλλειψη και των τεσσάρων α-γονιδίων (γονότυπος --/--)  δεν παράγεται αιμοσφαιρίνη

Αιμοσφαιρινοπάθεια - Η

Ετερόζυγος α^+ θαλασσαιμία
- α / α

X

Ετερόζυγος α^0 θαλασσαιμία
--/ α

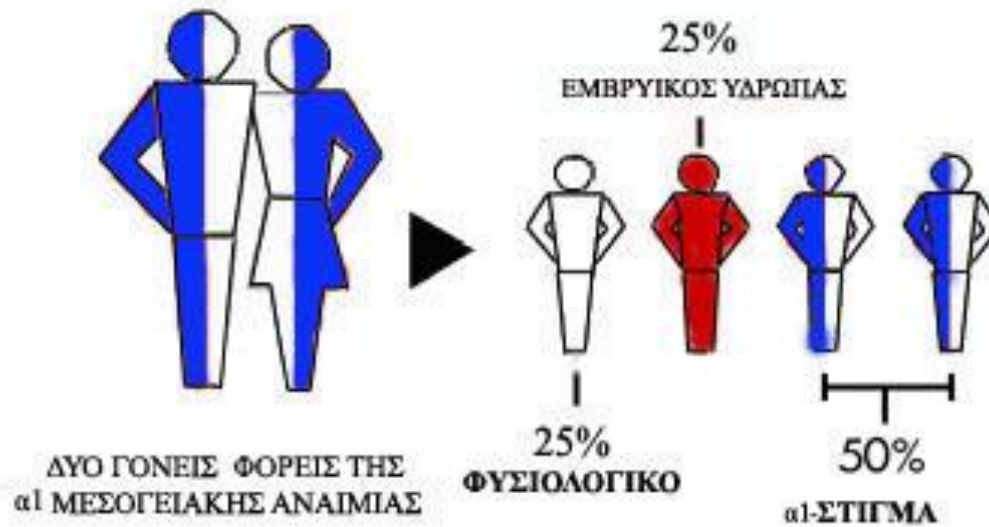


Εμβρυικός ύδρωπας

Ετερόζυγος α⁰ θαλασσαιμία X Ετερόζυγος α⁰ θαλασσαιμία

--/αα

--/αα



Μέθοδοι εντοπισμού των φορέων θαλασσαιμίας

- Γενική αιματολογία
- Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης (για το διαχωρισμό των διαφόρων αιμοσφαιρινών)
- Μικροσκοπική παρατήρηση ερυθρών αιμοσφαιρίων
- Μοριακή ανάλυση DNA: εντοπισμός μεταλλάξεων α- και β-θαλασσαιμίας και παραλλαγών αιμοσφαιρίνης (Π.χ HbS, HbE, HbD κλπ.)

Γενετικές πληροφορίες

Σε ζευγάρια με ρίσκο απόκτησης παιδιών με:

- α) Ομόζυγο β-θαλασσαιμία
- β) Αιμοσφαιρινοπάθεια Η (ενδιάμεση α-θαλασσαιμία)
- γ) Εμβρυϊκό Ύδρωπα (μείζωνα α-θαλασσαιμία)

❖ *Προγεννητική διάγνωση (στη 12η εβδομάδα της κύησης)*

❖ *Προ-εμφυτευτική μέθοδος (PGD)*

❑ Οικογενειακή μελέτη (εργαστηριακός έλεγχος των δειγμάτων του ζευγαριού και των γονέων) στο Εργαστήριο Πληθυσμιακού Ελέγχου και μοριακός έλεγχος στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής

Ποσοστά των διαφόρων μορφών θαλασσαιμίας στην Κύπρο

Ετερόζυγος α Μεσογειακή αναιμία → ~21%

Ετερόζυγος β Μεσογειακή αναιμία → ~13%

Ετερόζυγος Δρεπανοκυτταρική αναιμία → 0.2%

1:49 ζευγάρια έχουν ρίσκο για απόκτηση παιδιού με ομόζυγο β-θαλασσαιμία

Μεταναστευτική ροή


Χώρες: Συρία, Καμερούν, Φιλιππίνες, Σρι Λάγκα, Πακιστάν, Ινδία, Κίνα, Αφρική κλπ

Αποτέλεσμα: Εισροή νέων μεταλλάξεων που με την πάροδο των ετών θα οδηγήσουν σε διαφοροποίηση της γενετικής μας δεξαμενής και των ποσοστών διαφόρων παραλλαγών αιμοσφαιρινών.

Ιστορική αναδρομή και επιτυχία του προγράμματος πρόληψης

Το πρόγραμμα πρόληψης της θαλασσαιμίας άρχισε το 1978 με αρχικό στόχο τον έλεγχο των γεννήσεων ατόμων με ομόζυγο β-θαλασσαιμία

Η επιτυχία του προγράμματος πρόληψης οφείλεται:

- ✓ Κράτος (*Ίδρυση του Κέντρου Θαλασσαιμίας - Εργαστήριο Πληθυσμιακού Ελέγχου και Κλινικές Θαλασσαιμίας*)
- ✓ Εκκλησία  Πιστοποιητικό γάμου (Βεβαίωση)
- ❖ Εκστρατεία ενημέρωσης και ευαισθητοποίηση του κοινού

Η σημασία της ενημέρωσης

Αλλαγή στις κοινωνικές συνήθειες (π.χ. Πρώτα τεκνοποίηση – μετά γάμος)

Η θαλασσαιμία είναι υπαρκτή και γι' αυτό επιβάλλεται η επανέναρξη της ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης του κοινού

Η ενημέρωση πρέπει να γίνεται:

- Σχολική ηλικία (προγαμιαίες σχέσεις, εγκυμοσύνες ανήλικων κοριτσιών)
- Στα πλαίσια του μαθήματος της Βιολογίας
- Να γίνονται ημερίδες στα σχολεία για έγκαιρη και έγκυρη ενημέρωση από γιατρούς των Κλινικών Θαλασσαιμίας και Εργαστηριακό επιστημονικό προσωπικό.
- Εργαστηριακές αναλύσεις θαλασσαιμίας σε μαθητές Β' και Γ' Λυκείου

Ο σημαντικός ρόλος του Εργαστηρίου Πληθυσμιακού Ελέγχου

- Προσφορά 40 χρόνων και εμπειρία στον τομέα της Θαλασσαιμίας
- Ανάλυση δειγμάτων από όλες τις επαρχίες της Κύπρου με προγραμματισμένο ραντεβού
- Εντοπισμός των φορέων όλων των μορφών θαλασσαιμίας και άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών
- Εντοπισμός των ζευγαριών με ρίσκο απόκτησης παιδιών με α- και β-θαλασσαιμία και άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες
- Άμεση ενημέρωση των ζευγαριών αυτών και παραπομπή για γενετικές πληροφορίες στους γιατρούς των Κλινικών Θαλασσαιμίας
- Οικογενειακές μελέτες (η προγεννητική γίνεται τη 12η εβδομάδα της κύησης)
- Άμεση συνεργασία με το ΙΝΓΚ και παραπομπή δειγμάτων στις περιπτώσεις που απαιτείται:
 - α) μοριακός έλεγχος για εντοπισμό μεταλλάξεων
 - β) εντοπισμός μεταλλάξεων σε ζευγάρια που θα προβούν σε προγεννητικό έλεγχο
- Αποστολή τελικών εργαστηριακών αποτελεσμάτων υπό μορφή έγχρωμων καρτών (κάθε χρώμα παραπέμπει σε διαφορετικό τύπο φορέων θαλασσαιμίας)
- Πληθυσμιακό Αρχείο Θαλασσαιμίας από την ίδρυση του Κέντρου Θαλασσαιμίας

Η σημασία της πρόληψης

- Τα νέα ζευγάρια θα είναι ενημερωμένα έγκαιρα πριν προχωρήσουν στον οικογενειακό προγραμματισμό
- Θα είναι ψυχολογικά προετοιμασμένα στις περιπτώσεις ρίσκου απόκτησης παιδιών με θαλασσαιμία ώστε να πάρουν συνειδητές αποφάσεις
- Οι νέοι θα είναι ευαισθητοποιημένοι αφού και οι περιπτώσεις μεικτών γάμων είναι ολοένα και πιο συχνές

Ευχαριστώ για την προσοχή σας
