

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος η οποία εντοπίζεται κυρίως στην περιοχή της Μεσογείου Θάλασσας. Στη Μεσογειακή αναιμία η γονιδιακή ατέλεια, η οποία μπορεί να είναι έλλειψη σε γονίδιο ή μετάλλαξη, έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη σύνθεση ή ακόμα και τη μη σύνθεση μιας εκ των σφαιρινών (α και β), οι οποίες σχηματίζουν την αιμοσφαιρίνη. Αυτό μπορεί να προκαλέσει την σύνθεση μη φυσιολογικών μορίων αιμοσφαιρίνης και επομένως να προκληθεί αναιμία, το χαρακτηριστικότερο γνώρισμα της νόσου.

ΠΡΟΕΛΕΥΣΗ-ΠΑΡΟΥΣΙΑ ΣΗΜΕΡΑ

Οι δύο βασικές μορφές της ασθένειας, η α και η β, εντοπίζονται σε διάφορες γεωγραφικές περιοχές- θεωρείται πως στην αρχαιότητα συνδεδεμένες με την ενδημικότητα της ελονοσίας. Παλαιότερα η α-θαλασσαιμία εντοπιζονταν σε λαούς της Δυτικής Αφρικής καθώς και της Νότιας Ασίας. Σήμερα, ανευρίσκεται σε πληθυσμούς που ζουν στην Αφρική και την Αμερική. Επίσης, εντοπίζεται σε κάποιους λαούς καθώς και σε φυλές που ζουν στο Νεπάλ και στην Ινδία.

Η β-θαλασσαιμία εμφανίζεται κατά κύριο λόγο στους πληθυσμούς που κατοικούν γύρω από τη Μεσόγειο, γεγονός που είναι άλλωστε υπεύθυνο και για την ονομασία της νόσου: από τις ελληνικές λέξεις "θάλασσα" και "αίμα". Στην Ευρώπη, τα μεγαλύτερα ποσοστά ασθενών εντοπίζονται στην Ελλάδα, στις ακτές της Τουρκίας και ειδικότερα στις ακτές του Αιγαίου πελάγους αλλά και στις Μεσογειακές ακτές της, όπως και σε τμήματα της Ιταλίας. Ιδιαίτερα, στα Μεσογειακά νησιά όπως είναι: η Σαρδηνία, η Σικελία, η Κορσική, η Κύπρος και η Κρήτη (όχι οι Βαlearίδες νήσοι), η νόσος έχει ιδιαίτερα μεγάλη επιρροή. Άλλοι

λαοί της Μεσογείου, που ανήκουν στην ευρύτερη περιοχή της, που εμφανίζουν κάποιο ποσοστό πασχόντων είναι αυτοί της Δυτικής Ασίας και της Βόρειας Αφρικής. Μακριά από τη Μεσόγειο, η θαλασσαιμία εμφανίζεται και στη νότια Ασία, με το μεγαλύτερο ποσοστό φορέων της ασθένειας να είναι στις Μαλδίβες (16% του πληθυσμού).

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η θαλασσαιμία εντοπίζεται κυρίως σε ανθρώπους που ζουν σε υγρά κλίματα, όπου εμφανίζεται συχνά και η ελονοσία. Επηρεάζει όλες τις φυλές, καθώς η θαλασσαιμία προστατεύει όλους αυτούς τους ανθρώπους από την ελονοσία, εξαιτίας της καθίζησης των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Η Μεσογειακή αναιμία είναι ιδιαίτερα συνδεδεμένη με τους λαούς της Μεσογείου, τους Άραβες και τους Ασιάτες. Υπολογίζεται ότι πάσχουν 16% του πληθυσμού της Κύπρου, 1% στην Ταϊλάνδη και 3-8% στους πληθυσμούς από Κίνα, Μαλαισία, Μπανγκλαντές, Ινδία και Πακιστάν. Υπάρχουν και αλλού πάσχοντες όπως στην Νότια Αμερική και σε άλλες περιοχές της Μεσογείου (Αλβανία, Ελλάδα, Ιταλία, Πορτογαλία, Ισπανία και άλλες). Ένα πολύ μικρό ποσοστό υπάρχει επίσης στη Βόρεια Ευρώπη (0,1%) και στην Αφρική (0,9%).

ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη αποτελείται φυσιολογικά από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β συντεταγμένες σε ένα τετραμερές. Οι πάσχοντες από θαλασσαιμία παράγουν μειωμένη είτε την α είτε την β σφαιρίνη.

Η θαλασσαιμία χωρίζεται σε κατηγορίες ανάλογα με το ποια σφαιρίνη παράγεται σε χαμηλότερες ποσότητες από τις φυσιολογικές. Στην α-θαλασσαιμία παράγεται μειωμένη ποσότητα α-σφαιρίνης, αντίστοιχα προκύπτει και η β-θαλασσαιμία.

Η β-σφαιρίνη κωδικοποιείται από ένα μοναδικό γονίδιο που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 11, ενώ η α-σφαιρίνη από δύο πολύ

στενά συνδεδεμένα γονίδια στο χρωμόσωμα 16. Επομένως εξαιτίας του διπλασιασμού των χρωμοσωμάτων η β-σφαιρίνη κωδικοποιείται από δύο γονίδια ενώ η α-σφαιρίνη κωδικοποιείται από τέσσερα.

A-Θαλασσαιμία

Στην α-θαλασσαιμία εμπλέκονται 2 γονίδια το HBA1 και το HBA2. Η α-θαλασσαιμία συνεπάγεται μειωμένη παραγωγή της α-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα την περίσσεια των β-αλυσίδων στους ενήλικες και των γ-αλυσίδων στα νεογέννητα. Υπάρχουν 4 είδη α-θαλασσαιμιών: ετερόζυγη α-Μεσογειακή αναιμία 2(μετάλλαξη στο 1 από τα α-γονίδια), ετερόζυγη α-Μεσογειακή αναιμία 1(μετάλλαξη σε 2 α-γονίδια), αιμοσφαιρινοπάθεια Η(μετάλλαξη στα 3 από τα 4 α-γονίδια) και ο εμβρυϊκός ύδρωπας(μετάλλαξη και στα 4 α-γονίδια) που είναι και θανατηφόρος.

B-Θαλασσαιμία

Προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο HBB στο χρωμόσωμα 11. Η σοβαρότητα της νόσου εξαρτάται από τη φύση της μετάλλαξης. Οι μεταλλάξεις αυτές έχουν ως συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή (ή την αναστολή σύνθεσης) β-αλυσίδων, με αποτέλεσμα η περίσσεια των α-αλυσίδων να σχηματίζει τετραμερή με σφαιρίνες δ ή γ, σχηματίζοντας αντίστοιχα τις αιμοσφαιρίνες A2(σπουδαία διαγνωστική αξία) και F.

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Ιατρική φροντίδα

- Ήπια θαλασσαιμία: τα άτομα τα οποία έχουν το στίγμα της θαλασσαιμίας (δηλαδή είναι φορείς αλλά δεν εκδηλώνουν την ασθένεια) δεν χρειάζεται να παίρνουν φάρμακα ούτε να ακολουθήσουν κάποια ειδική αγωγή. Τα άτομα με στίγμα της β-θαλασσαιμίας πρέπει να γνωρίζουν ότι στο αίμα τους υπάρχει ιδιαίτερα μειωμένη συγκέντρωση σιδήρου. Απαραίτητη κρίνεται και η γενετική καθοδήγηση, όπως και σε κάθε άλλο γενετικό

νόσημα, ώστε να αποφευχθεί η εμφάνιση της ασθένειας σε επόμενες γενεές.

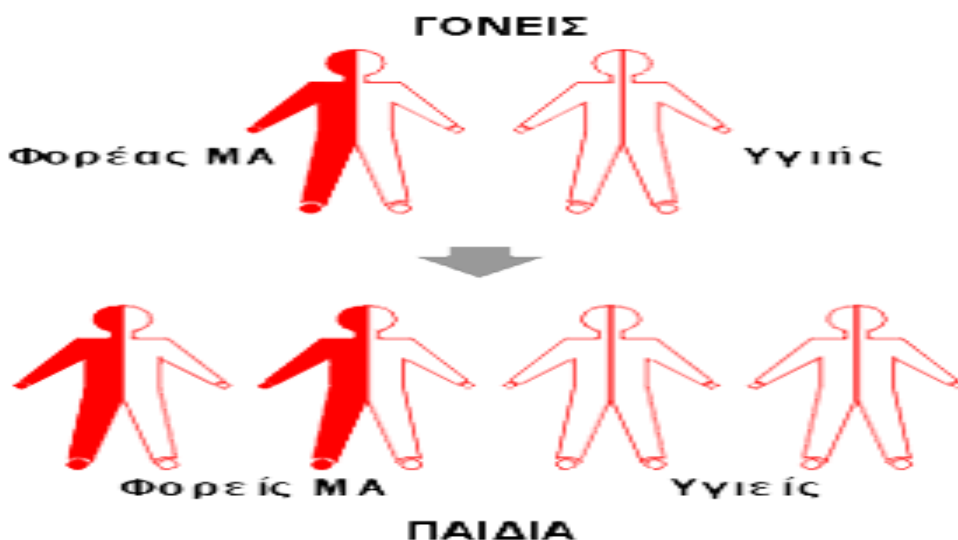
- Σοβαρή θαλασσαιμία (εμφάνιση της νόσου): οι ασθενείς που εκφράζουν την ασθένεια πρέπει οπωσδήποτε να ακολουθήσουν φαρμακευτική αγωγή και επίσης να κάνουν συνεχείς μεταγγίσεις αίματος από νεαρή ηλικία.

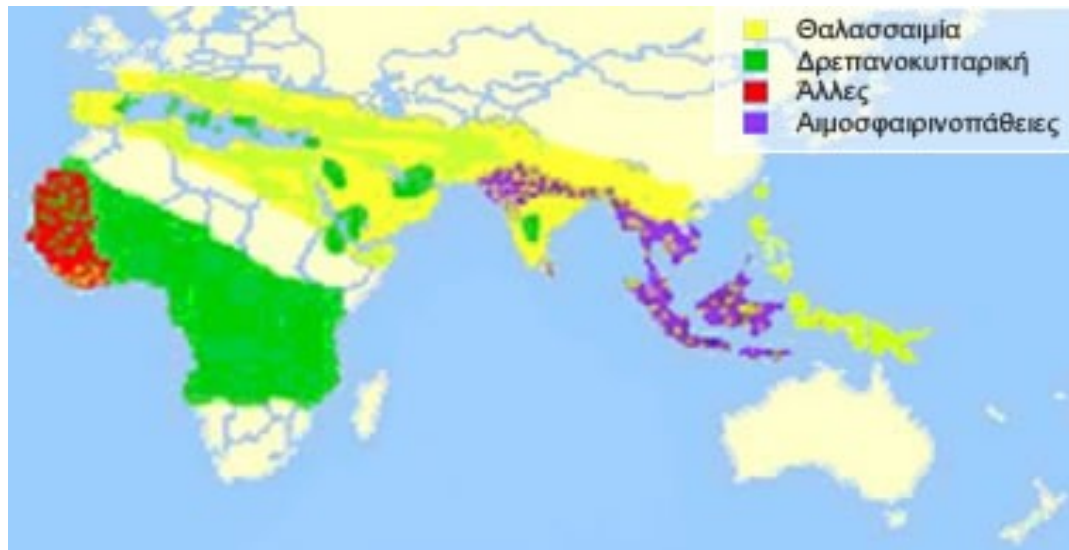
Φαρμακευτική αγωγή

Για την θεραπεία ατόμων που πάσχουν από β-θαλασσαιμία είναι απαραίτητη η συνεχής απομάκρυνση **σιδήρου** από τον οργανισμό τους καθώς λόγω συνεχών μεταγγίσεων, συγκεντρώνουν πολύ σίδηρο στο αίμα. Αυτό μπορεί να πραγματοποιηθεί με φάρμακα όπως είναι τα: Deferoxamine, Deferasirox, Deferiprone. Επίσης μπορούν να συνεισφέρουν η λήψη βιταμίνης C καθώς και το Trolox.

Καθοδήγηση φορέων

Στους φορείς της νόσου, δηλαδή σε αυτούς που έχουν το στίγμα, κρίνεται απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση ώστε να έχουν πλήρη επίγνωση της γενετικής κατάστασης στην οποία βρίσκονται, να τους προτείνονται ενέργειες πρόληψης και να λαμβάνουν τα κατάλληλα μέτρα για την αποφυγή απογόνων που πάσχουν από την ασθένεια.





ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΔΙΟΝΥΣΗΣ Κ.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΣΟΧΗ ΣΑΣ.