

ΑΤΟΜΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΣΤΟ ΜΑΘΗΜΑ :

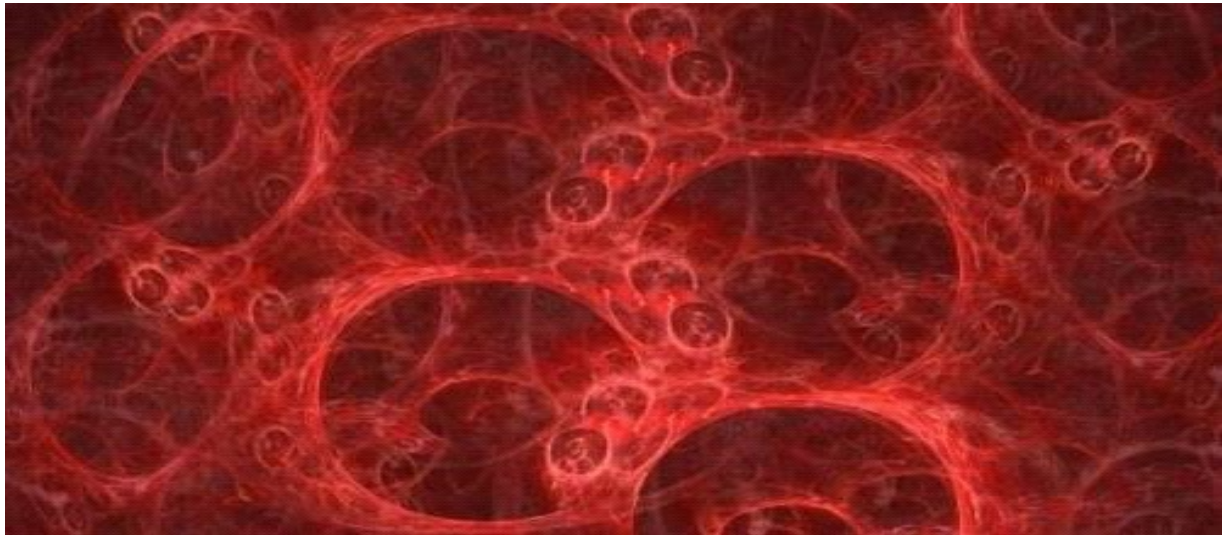
ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ

Από τον μαθητή Αναστάσιο Π.

ΘΕΜΑ

Τα Είδη της Αναιμίας

1. Μεσογειακή Αναιμία



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.

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%).

Η θαλασσαιμία αποτελεί μία ποσοτική βλάβη και συγκεκριμένα στη μειωμένη σύνθεση των σφαιρινών που αποτελούν την αιμοσφαιρίνη, ενώ αντίθετα η δρεπανοκυτταρική αναιμία προκαλείται από την ποιοτική βλάβη των παραγόμενων σφαιρινών. Η θαλασσαιμία είναι αποτέλεσμα της μειωμένης παραγωγής των φυσιολογικών σφαιρινών της αιμοσφαιρίνης, που οφείλεται σε μεταλλάξεις των φυσιολογικών γονιδίων που τις κωδικοποιούν.

Υπάρχουν δυο θαλασσαιμίες Αναιμίες οι οποίες χαρακτηρίζονται ως α και β

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.

Θεραπεία της μεσογειακής / θαλασσαιμίας Αναιμίας

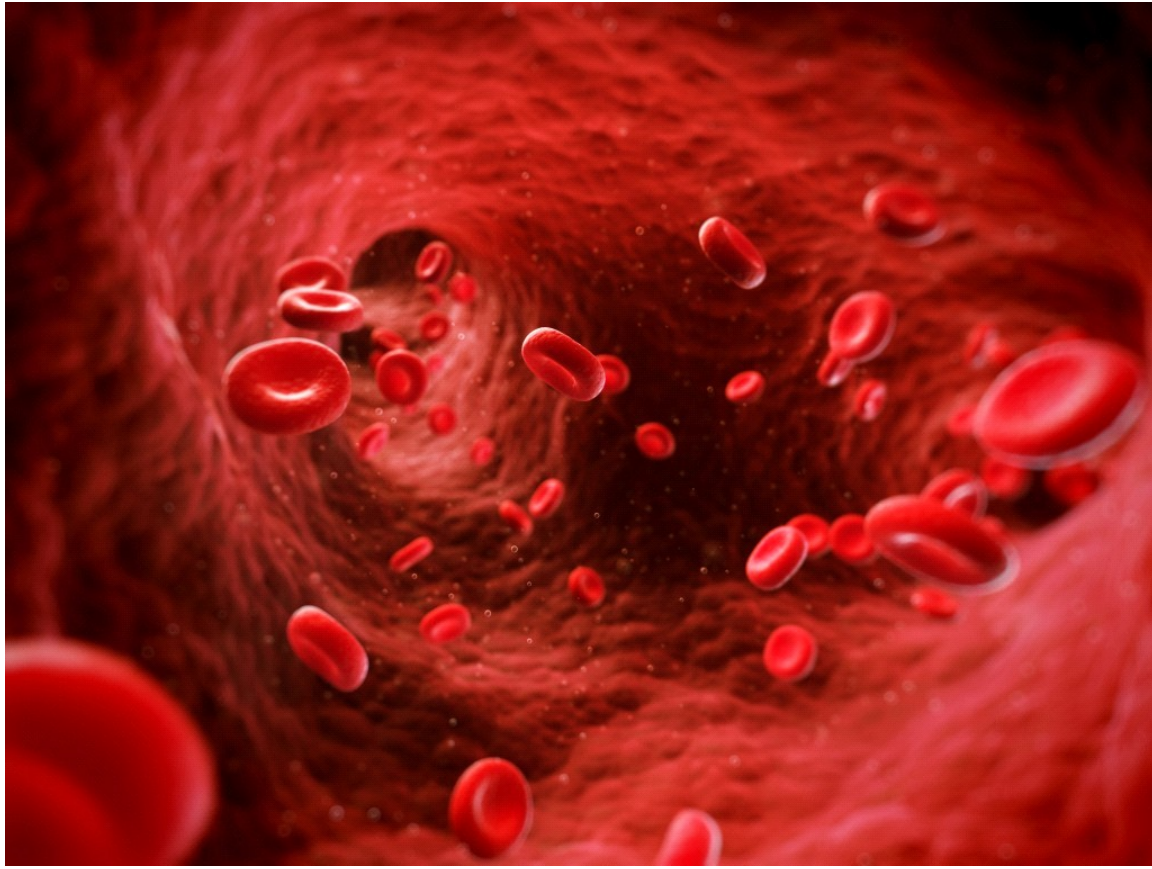
-Ήπια θαλασσαιμία: τα άτομα τα οποία έχουν το στίγμα της θαλασσαιμίας (δηλαδή είναι φορείς αλλά δεν εκδηλώνουν την ασθένεια) δεν χρειάζεται να παίρνουν φάρμακα ούτε να ακολουθήσουν κάποια ειδική αγωγή. Τα άτομα με στίγμα της β-θαλασσαιμίας πρέπει να γνωρίζουν ότι στο αίμα τους υπάρχει ιδιαίτερα μειωμένη 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.

2.ΣΙΔΗΡΟΠΕΝΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ



Ο όρος Σιδηροπενική Αναιμία (ΣΑ) αναφέρεται στην ερυθροποίηση υπό συνθήκες απόλυτης έλλειψης σιδήρου, που προϋποθέτει την εξάντληση των αποθηκών του σιδήρου στον οργανισμό. Η ΣΑ αποτελεί τη συχνότερη μορφή αναιμίας σε παγκόσμια κλίμακα.

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΣΙΔΗΡΟΠΕΝΙΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

(1) Αυξημένες ανάγκες σε σίδηρο υπό φυσιολογικές συνθήκες. Αυξημένες ανάγκες σε σίδηρο παρατηρούνται: α) κατά την περίοδο της ανάπτυξης, β) μετά την έναρξη της εμμήνου ρύσεως στις γυναίκες, γ) κατά την κύηση και δ) κατά την περίοδο του θηλασμού. Όπως ήδη

αναφέρθηκε, η ποσότητα του σιδήρου που λαμβάνεται με την τροφή, είναι συνήθως ανεπαρκής για να καλύψει τις ανάγκες σε σίδηρο στις παραπάνω καταστάσεις. Ο οργανισμός εξαντλεί τον αποθηκευμένο σίδηρο και οδηγείται σε σιδηροπενική ερυθροποίηση.

(2) Περιορισμένη πρόσληψη ή απορρόφηση σι-

δήρου. Η κακή θρέψη και ο υποσιτισμός, ιδιαίτερα σε παιδιά, οδηγούν σε σιδηροπενία. Η μειωμένη απορρόφηση του σιδήρου μπορεί να οφείλεται σε αχλωρυδρία από φάρμακα ή ατροφική γαστρίτιδα, σε γαστρεκτομή ή χειρουργική παράκαμψη δωδεκαδακτύλου, σε νησιδοεκτομή και σε δυσαπορρόφηση λόγω κοιλιοκάκης ή νόσου του Crohn. Αναφέρεται ότι η κοιλιοκάκη απαντά σε 5-6% των ασθενών με σιδηροπενική αναιμία^{25,26}. Είναι

γνωστή, επίσης, η συσχέτιση της λοίμωξης από *H. pylori* και της ελαττωμένης απορρόφησης του σιδήρου²⁷⁻²⁹. Η

μετα-ανάλυση επτά επιδημιολογικών μελετών παρατήρησης κατέδειξε, τουλάχιστον, διπλάσιο κίνδυνο ανάπτυξης σιδηροπενικής αναιμίας σε άτομα με λοίμωξη *H. pylori* σε σχέση με άτομα χωρίς λοίμωξη²⁹. Ωστόσο, οι Bini και συν³⁰ εκφράζουν επιφυλάξεις για την αιτιολογική αυτή συσχέτιση. Αξίζει να σημειωθεί ότι η σιδηροπενική αναιμία μπορεί να αποτελεί τη μοναδική κλινική εκδήλωση εντεροπάθειας από γλουτένη (Πίνακας 1).

Ασθενείς με σιδηροπενική αναιμία που δεν ανταποκρί-

νονται στη θεραπεία με σκευάσματα σιδήρου από το στόμα και δεν διαπιστώνεται αιτία αιμορραγίας από το πεπτικό.

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της σιδηροπενικής αναιμίας περιλαμβάνει: 1) την ταυτοποίηση και αντιμετώπιση του αιτίου της σιδηροπενίας και 2) τη χορήγηση σιδήρου για αποκατάσταση της φυσιολογικής ερυθροποίησης και των αποθηκών του σιδήρου.

3.Μακροκυτταρικές αναιμίες

Οφείλονται σε έλλειψη βιταμίνης B12 ή φυλλικού οξέος. Ονομάζονται έτσι γιατί σε αυτές τις καταστάσεις, ο μυελός των οστών είναι μεγαλοβλαστικός, δηλαδή παρατηρούνται σε αυτόν μεγαλύτερα κύτταρα από το φυσιολογικό. Μεγαλοβλαστική εικόνα συνοδεύει επίσης ορισμένα κακοήθη νοσήματα του αίματος.

Τα συνηθέστερα συμπτώματα αυτής της οικογένειας παθήσεων περιλαμβάνουν: ωχρότητα, αδυναμία, καταβολή δυνάμεων, ερυθρότητα και αίσθημα πόνου στη γλώσσα, ανορεξία, απώλεια βάρους και ίσως συμπτώματα από το καρδιαγγειακό και το νευρικό σύστημα.

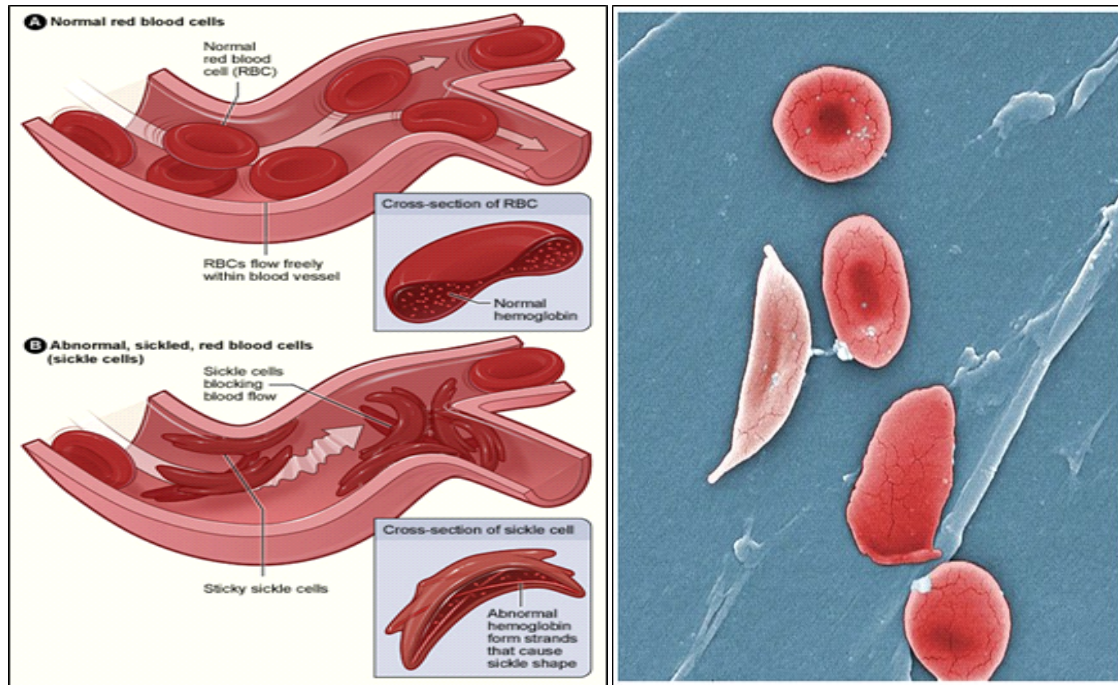
ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Θεραπεία πρέπει να χορηγηθεί στους ασθενείς που εμφανίζουν τις χαρακτηριστικές μορφολογικές αλλοιώσεις της μεγαλοβλαστικής αναιμίας από έλλειψη B12 ακόμη και επί απουσίας αναιμίας. Χρησιμοποιείται το σκεύασμα υδροξυκοβαλαμίνης 1000μg ημερησίως ενδομυϊκώς για τις πρώτες 7 μέρες, ακολούθως εβδομαδιαίως για 4

εβδομάδες και έπειτα μηνιαίως εφ'όρου ζωής εφόσον η δυσασπορόφηση δεν οφείλεται σε αναστρέψιμο αίτιο. Στις πρώτες 6-8 ημέρες αναμένεται αύξηση του αριθμού των ΔΕΚ, μείωση της τιμής της γαλακτικής αφυδρογόνασης και της χολερυθρίνης ενώ ταυτόχρονα παρατηρείται αύξηση του αριθμού των λευκών αιμοσφαιρίων και των αιμοπεταλίων. Η τιμή της αιμοσφαιρίνης φθάνει τα φυσιολογικά επίπεδα εντός δύο μηνών από την έναρξη της θεραπείας⁴³.

Η έλλειψη του φυλλικού οξέος αντιμετωπίζεται με per os χορήγησή του σε δόσεις 5–15mg/ημέρα. Πριν την έναρξη θεραπείας υποκαταστάσεως φυλλικού οξέος, οφείλουμε να αποκλείσουμε τη συνύπαρξη έλλειψης βιταμίνης B12 διότι σε αυτήν την περίπτωση υπάρχει κίνδυνος εμφάνισης ή επιδείνωσης νευρολογικών διαταραχών από την έλλειψη της B12. Θεραπεία διάρκειας 4 μηνών είναι συνήθως αρκετή για την πλήρωση των αποθηκών του οργανισμού.

4.Δρεπανοκυτταρική αναιμία



Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αρκετά συχνή τόσο στην Κύπρο όσο και στην Ελλάδα. Είναι μια κληρονομική αρρώστια που μεταβιβάζεται από τους γονείς στα παιδιά. Όταν και οι δυο γονείς είναι φορείς της αρρώστιας (φέρουν το γονίδιο της νόσου), τότε υπάρχει πιθανότητα 25% να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Εάν κάποιος πάρει το γονίδιο από τον ένα γονιό τότε έχει το στίγμα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και δεν παρουσιάζει τα συμπτώματα της νόσου.

Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Στους αρρώστους με δρεπανοκυτταρική αναιμία η αιμοσφαιρίνη δεν είναι φυσιολογική και παίρνει ανώμαλο σχήμα. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα να αλλοιώνεται και το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων, τα κύτταρα δηλαδή που περιέχουν την αιμοσφαιρίνη. Ο ρόλος των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι η μεταφορά οξυγόνου στους ιστούς. Τα κύτταρα αυτά φυσιολογικά έχουν σχήμα στρογγυλό, ενώ στα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουν σχήμα που μοιάζει με δρεπάνι. Τα παθολογικά αυτά κύτταρα ζουν λιγότερο χρόνο σε σύγκριση με τα φυσιολογικά και επίσης λόγω του σχήματος που αποκτούν δυσκολεύονται να περάσουν μέσα από μικρά αγγεία. Πολλές φορές παγιδεύονται στα μικρά αγγεία και προκαλείται έντονος πόνος.

Τι συμπτώματα προκαλεί η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Οι άρρωστοι με δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουν αναιμία, αλλά μπορούν κάτω από ορισμένες προϋποθέσεις να παρουσιάσουν ένα από τα πιο κάτω:

- Απλαστική κρίση. Ο μυελός των οστών σταματά να παράγει ερυθρά αιμοσφαίρια με αποτέλεσμα ο άρρωστος να παρουσιάζει έντονη αναιμία. Συμβαίνει μετά από λοίμωξη από παρβοϊό B19.
- Έντονο πόνο στο στήθος (θωρακικό σύνδρομο). Ο πόνος είναι αποτέλεσμα εγκλωβισμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων στους πνεύμονες.
- Φούσκωμα στα χέρια και πόδια. Εμφανίζεται συχνότερα στα βρέφη και ονομάζεται δακτυλίτιδα.
- Πόνο σε οποιοδήποτε σημείο του σώματος, αλλά συνήθως στην κοιλιά και στην πλάτη. Ο πόνος είναι αποτέλεσμα αφυδάτωσης του αρρώστου ή κάποιου κρυολογήματος.
- Κρίσεις εγκλωβισμού. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια μπορεί να παγιδευτούν στη σπλήνα του αρρώστου με αποτέλεσμα έντονη αναιμία που μπορεί να οδηγήσει στο θάνατο.
- Εγκεφαλικό επεισόδιο. Στα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να κλείσει κάποιο αγγείο στον εγκέφαλο και να προκληθεί εγκεφαλικό επεισόδιο. Η ημιπληγία είναι η συχνότερη κλινική εκδήλωση ενώ υπάρχει κίνδυνος υποτροπής του επεισοδίου τα επόμενα 3 χρόνια.
- Λοιμώξεις. Τα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να προσβληθούν εύκολα από συγκεκριμένα μικρόβια, για αυτό κάθε φορά που έχουν πυρετό πρέπει να εξετάζονται αμέσως από γιατρό.

Άλλες εκδηλώσεις που μπορεί να παρουσιάσουν οι άρρωστοι αυτοί είναι βλάβες στα μάτια και διαταραχές στη λειτουργία των νεφρών. Επίσης στα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία επηρεάζεται η αύξησή τους και καθυστερούν να μπουν στην εφηβεία.

Οι κλινικές εκδηλώσεις της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας δεν εμφανίζονται τους πρώτους μήνες ζωής λόγω της ύπαρξης της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης η οποία περιορίζει τη δρεπάνωση. Συνήθως

οι κλινικές εκδηλώσεις συμβαίνουν μετά τους 6 μήνες ζωής και η διάγνωση τίθεται στα πλαίσια κρίσης εγκλωβισμού, απλαστικής κρίσης, δακτυλίτιδας ή θωρακικού συνδρόμου.

Πώς γίνεται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

Η διάγνωση της νόσου γίνεται με ειδική εξέταση αίματος που ονομάζεται ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης και αναδεικνύει την παθολογική αιμοσφαιρίνη (αιμοσφαιρίνη S). Μπορεί επίσης να γίνει πιο εξειδικευμένη εξέταση που ονομάζεται μοριακή ανάλυση και ανιχνεύει την ίδια την μετάλλαξη της νόσου. Για την προγεννητική διάγνωση της νόσου μπορεί να γίνει ανίχνευση της μετάλλαξης σε κύτταρα αμνιοπαρακέντησης ή χοριακών λαχνών.

Υπάρχει θεραπεία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

Δυστυχώς όχι. Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία η θεραπεία είναι δια βίου. Η μόνη θεραπεία που μπορεί να εφαρμοστεί είναι η μεταμόσχευση μυελού, αλλά γνωρίζετε ότι είναι μια πολύ ριψοκίνδυνη επέμβαση και η θεραπεία αυτή δεν εφαρμόζεται τόσο συχνά στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Την τελική απάντηση στη θεραπεία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας αναμένεται να δώσει η γονιδιακή θεραπεία.

Να έχετε όμως στο μυαλό σας:

1. Να δίνετε παυσίπονα για να αντιμετωπίζεται ο πόνος.
2. Να λαμβάνει το παιδί φυλλικό οξύ.
3. Να παίρνει το παιδί μπόλικά υγρά για να μην αφυδατώνεται.
4. Να παίρνει την προληπτική αντιβίωση που πιθανό να του έχει συνταγογραφήσει ο γιατρός του παιδιού.
5. Να εισάγεται το παιδί στο νοσοκομείο για να αντιμετωπίζονται οι επιπλοκές, όταν αυτές παρουσιαστούν.
6. Να κάνει όλα τα απαραίτητα εμβόλια και επιπρόσθετα το εμβόλιο εναντίον του πνευμονιοκόκκου και το εμβόλιο της γρίπης.

7. Να αποφεύγουν τις περιοχές με υψηλό υψόμετρο διότι οι μειωμένες συγκεντρώσεις οξυγόνου μπορεί να επιταχύνουν τη δρεπάνωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

8. Μπορεί να τους χορηγηθεί ένα ειδικό φάρμακο που ονομάζεται υδροξουρία και βοηθά στην πρόληψη των επεισοδίων πόνου που εμφανίζονται στους αρρώστους με δρεπανοκυτταρική αναιμία.

9. Μπορεί σε κάποιες περιπτώσεις να χρειαστεί να γίνει μετάγγιση αίματος για αντιμετώπιση της αναιμίας ή αφαιμαξομετάγγιση (αφαιρείται κάποια ποσότητα αίματος και δίνεται άλλη)

Πότε θα καλέσετε τον γιατρό σας;

1. Πυρετός >38 ο C.
2. Πόνος που δεν περνά με τα φάρμακα.
3. Πόνος στο στήθος ή δυσκολία στην αναπνοή.
4. Έντονος πονοκέφαλος ή σπασμοί.
5. Έντονη ωχρότητα ή κίτρινο χρώμα δέρματος.
6. Απότομες αλλαγές στην όραση.
7. Λιποθυμία.

Πηγές : [Wikipedia](#) , [Newsbeasts.gr](#) , [mixanitouxronou.gr](#) , [Vice.com](#) , [pediatros.gr](#)