

Μεσογειακή Αναιμία

Πηγή: Αντιαναιμικός Σύλλογος Ιωαννίνων, <http://www.thalassemia.gr/>

Η Μεσογειακή αναιμία, είναι μια μορφή αναιμίας, που οφείλεται σε αδυναμία παραγωγής φυσιολογικών μορίων αιμοσφαιρίνης, λόγω βλάβης του γονιδίου που ελέγχει την παραγωγή της. Η Μεσογειακή αναιμία υπάγεται στις κληρονομικές νόσους γιατί, η βλάβη οφείλεται σε διαταραχή κάποιου γονιδίου, το οποίο μπορεί να μεταβιβαστεί από γενιά σε γενιά.

Τι καλείται ετεροζυγώτης της Μεσογειακής αναιμίας;

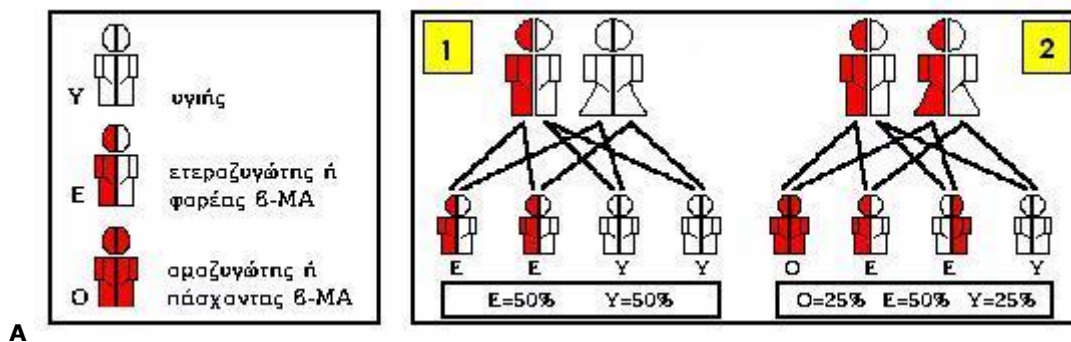
Όταν σ' ένα άτομο το 1 από τα 2 γονίδια που ελέγχουν την παραγωγή των β-αλυσίδων, είναι διαταραγμένο, ενώ το άλλο λειτουργεί κανονικά, το άτομο καλείται ετεροζυγώτης της β-MA.

Η διαταραχή αυτή, έχει σαν συνέπεια να μην παράγεται η κανονική ποσότητα της αιμοσφαιρίνης που απαιτείται, αλλά μειωμένη. Το γεγονός αυτό δεν δημιουργεί ανωμαλίες στη φυσιολογική λειτουργία του οργανισμού.

Χαρακτηριστικά ετεροζυγών ατόμων με β-μεσογειακή αναιμία

1. Είναι άτομα που παράγουν μικρότερη ποσότητα αιμοσφαιρίνης από την κανονική, δεν εμφανίζουν συμπτωματολογία και χαρακτηρίζονται ως υγιή.
2. Είναι δυνατόν να μεταβιβάσουν τη γονιδιακή διαταραχή στα παιδιά τους με τις περιπτώσεις και τα ποσοστά που αναφέρονται στο παρακάτω σχήμα.
3. Μπορούν να γίνουν εθελοντές αιμοδότες, εφόσον πληρούν τα κριτήρια που απαιτούνται για να δώσει κανείς αίμα.
4. Οι ετεροζυγώτες ή φορείς της β-MA δεν έχουν καμιά σχέση με τους φορείς του AIDS ή της ηπατίτιδας. Ο συγγεόμενος όρος φορέας, έχει να κάνει με την έννοια ότι το άτομο αυτό, μεταφέρει μια γονιδιακή διαταραχή που μπορεί να μεταβιβαστεί από γενιά σε γενιά, και δεν έχει να κάνει με τη μόλυνση ή μετάδοση κάποιας νόσου. (Δες ΠΙΝΑΚΑ Α). Για την αποφυγή αυτής της σύγχυσης σήμερα καθιερώνεται όλο και περισσότερο ο όρος ετεροζυγώτης της β-MA, για να δηλώσει την ετερόζυγη κατάσταση της νόσου, και όχι οι όροι φορέας ή στίγμα που άστοχα μέχρι σήμερα χρησιμοποιούνται.

ΠΙΝΑΚΑΣ



ΠΡΟΣΟΧΗ !!!

Γονείς, που απέκτησαν υγιή παιδιά, και προγραμματίζουν να αποκτήσουν και άλλο παιδί, θα πρέπει απαραίτητα να **ελέγχονται προληπτικά πριν τη σύλληψη**, για το αν είναι ετεροζυγώτες της β-MA, και να μη θεωρούν ότι είναι αμέτοχοι στην πιθανή γέννηση ενός τέτοιου παιδιού, γιατί μπορεί να είναι ετεροζυγώτες που έτυχαν της ευνοϊκής πιθανότητας του 75% (E=50% και Y=25%) όπως χαρακτηριστικά παριστάνεται στο παραπάνω σχήμα (2).

Ποια είναι η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων στην Ελλάδα;

Η μέση συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων για τη Μ.Α. στο γενικό πληθυσμό, είναι γύρω στο 10%. Αυξημένο ποσοστό που φθάνει το (15-20%) παρουσιάζουν ο νομός ΚΑΡΔΙΤΣΑΣ και τα νησιά ΚΕΡΚΥΡΑ - ΛΗΜΝΟΣ και ΛΕΣΒΟΣ ενώ, δεύτεροι σε συχνότητα, που φθάνει το (10-15%) έρχονται οι νομοί ΑΡΤΑΣ - ΑΧΑΪΑΣ - ΗΛΕΙΑΣ - ΛΑΡΙΣΑΣ - ΤΡΙΚΑΛΩΝ - ΑΙΤΩΛΟΑΚΑΡΝΑΝΙΑΣ - ΡΕΘΥΜΝΟΥ και τα νησιά ΕΥΒΟΙΑ και ΡΟΔΟΣ.

Τα άτομα αυτά που κατάγονται ή διαμένουν στους νομούς αυτούς, είναι σαφές, ότι θα πρέπει για ένα λόγο παραπάνω, να ελέγχονται απαραίτητως, πριν τεκνοποιήσουν.

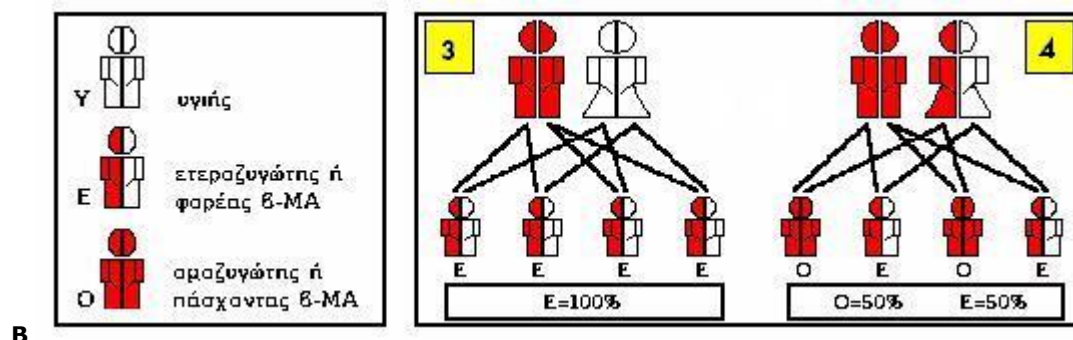
Τι καλείται ομοζυγώτης ή πάσχοντας από Μεσογειακή αναιμία;

Όταν σ' ένα άτομο και τα 2 γονίδια που ελέγχουν την παραγωγή των β-αλυσίδων είναι διαταραγμένα, τότε το άτομο αυτό καλείται ομοζυγώτης της β-MA. Η διαταραχή αυτή έχει σαν αποτέλεσμα τη μη παραγωγή ή την παραγωγή μικρής ποσότητας αιμοσφαιρίνης σε σχέση με αυτή που απαιτείται. Αποτέλεσμα της σοβαρής αυτής κατάστασης είναι η διατάραξη της φυσιολογικής λειτουργίας του οργανισμού και η κλινική έκφραση της νόσου.

Χαρακτηριστικά ομοζυγών ατόμων με β-μεσογειακή αναιμία

1. Είναι άτομα που δεν παράγουν ή παράγουν μικρή ποσότητα αιμοσφαιρίνης, εμφανίζουν συμπτώματα και χαρακτηρίζονται ως πάσχοντα.
2. Πάντοτε μεταβιβάζουν την γονιδιακή διαταραχή στα παιδιά τους με τις περιπτώσεις και τα ποσοστά που αναφέρονται στο παρακάτω σχήμα.
3. Δεν μπορούν να γίνουν εθελοντές αιμοδότες.
4. Οι ομοζυγώτες ή πάσχοντες από M.A. που ακολουθούν τη διεθνώς εγκεκριμένη θεραπεία που τους εξασφαλίζει την αποτροπή κάποιων συνεπειών στην υγεία τους, δε διαφέρουν ούτε υστερούν σε κανένα τομέα λειτουργικότητας, από τα υπόλοιπα μέλη της κοινωνίας μας. Η άγνοια, η προκατάληψη, και ο στιγματισμός από μια μερίδα της κοινωνίας, ήταν τα αίτια που τα άτομα αυτά περιθωριοποιήθηκαν και θεωρήθηκαν εσφαλμένα, ως αδύναμα και ανίκανα για τη ζωή.

ΠΙΝΑΚΑΣ



ΠΡΟΣΟΧΗ !!! Η πιθανότητα απόκτησης παιδιού με β-MA υπάρχει ΜΟΝΟ όταν και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες της β-MA, ή όταν ο ένας από τους δύο είναι ομοζυγώτης και ο άλλος ετεροζυγώτης.

Ποιες είναι οι παθοφυσιολογικές συνέπειες της νόσου;

Οι κύριες παθοφυσιολογικές συνέπειες που χαρακτηρίζουν τα ομόζυγα άτομα, είναι αποτέλεσμα της πρωτογενούς βλάβης, που δεν είναι άλλη από τη μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρίνης, λόγω αδυναμίας παραγωγής των β-αλυσέων αυτής.

Έτσι έχουμε:

1. Μειωμένη πρόσληψη, μεταφορά και απόδοση οξυγόνου στους ιστούς και κατα συνέπεια τη σοβαρή αυτή κατάσταση που χαρακτηρίζεται ως υποξία των ιστών.
2. Καταστροφή των ερυθρών λόγω της συγκέντρωσης πολλών α-αλυσέων (που περισσεύουν) μέσα στο ερυθρό, αφού δεν υπάρχουν οι β-αλυσίδες για να ενωθούν. Η συσσώρευση αυτή των α-αλυσίδων, αλλοιώνει μορφολογικά και λειτουργικά το ερυθρό κύτταρο, με αποτέλεσμα να έχουμε λόγω της πρόωρης καταστροφής τους, μείωση του αιματοκρίτη και κλινικά σημεία και συμπτώματα αναιμίας.
3. Αύξηση του σιδήρου στον οργανισμό, ο οποίος απελευθερώνεται από τον μεγάλο αριθμό ερυθρών που προσλαμβάνονται από τις μεταγγίσεις και καταστρέφονται. Ο σίδηρος αυτός εναποτίθεται στα ζωτικά όργανα, αφού δεν υπάρχει μηχανισμός από τον οργανισμό να απομακρύνει το πλεόνασμα, και έτσι δημιουργείται η σοβαρή αυτή κατάσταση που λέγεται αιμοσιδήρωση των οργάνων.

Πώς αντιμετωπίζεται σήμερα η Μεσογειακή αναιμία;

Η β-Μεσογειακή αναιμία, παρόλο που γίνονται πολλές προσπάθειες σε διάφορους τομείς για ριζική αποτελεσματική θεραπεία, αντιμετωπίζεται σήμερα με την παρακάτω θεραπευτική αγωγή:

1. Τακτικές μεταγγίσεις αίματος, που γίνονται ανά 20-30 μέρες περίπου, με δύο μονάδες αίματος ανά άτομο, για εξάλειψη της αναιμίας και της υποξίας των ιστών.
2. Καθημερινή αποσιδήρωση, που γίνεται με υποδόρια έγχυση ουσίας (Δεσφεριοξαμίνη), μέσω ειδικής συσκευής η οποία διαρκεί 10-12 ώρες και απομακρύνει το σίδηρο από τον οργανισμό, για την αποτροπή της αιμοσιδήρωσης των οργάνων.
3. Συχνή ιατρική παρακολούθηση, για τον έλεγχο της ανταπόκρισης στη θεραπευτική αγωγή και την αποφυγή δυσάρεστων επιπλοκών της νόσου.

Σκέψου ότι:

Κάθε άτομο με ΜΑ χρειάζεται περίπου 30 αιμοδότες το χρόνο. Αναγνωρίζοντας κανείς τις μεγάλες ανάγκες αίματος που απαιτούνται για τη θεραπεία αυτών των ατόμων, όσο και για μια σειρά άλλων καταστάσεων (τροχαία ατυχήματα, τακτικά ή έκτακτα χειρουργεία, άλλες αιματολογικές ασθένειες, νεφροπαθείς, τοκετοί κ.ά.) πιστεύουμε ότι αξίζει κάθε υγιής άνθρωπος να προσπαθήσει να γίνει εθελοντής αιμοδότης, καθώς έτσι βοηθά στην κάλυψη ενός μέρους των παραπάνω αναγκών και παράλληλα καλύπτει τον εαυτό του ή συγγενή του α' βαθμού σε περίπτωση εκτάκτου ανάγκης. Πέρα όμως από αυτούς τους λόγους ο ίδιος βοηθά στη γενικότερη ανάπτυξη της εθελοντικής προσφοράς αίματος και στη διάδοση του θεσμού και της ιδέας της Εθελοντικής αιμοδοσίας.

Ποιες είναι οι δυνητικές επιπλοκές της νόσου;

ΑΜΕΣΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ:

Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια των συχνών μεταγγίσεων και της καθημερινής αποσιδήρωσης.

Από τις συχνές μεταγγίσεις μπορεί να παρουσιαστούν:

1. Πυρετικές ή αλλεργικές αντιδράσεις.

Κατά τη μετάγγιση είναι δυνατόν να διέλθουν μικρές ποσότητες πλάσματος, λευκών, αιμοπεταλίων, τοξινών ή αλλοαντισωμάτων και να προκαλέσουν τέτοιες αντιδράσεις. Τα τελευταία χρόνια με τη χρήση σύγχρονων τεχνικών φιλτραρίσματος ή πλυμένων ερυθρών, οι επιπλοκές αυτές έχουν σημαντικότητα περιοριστεί.

2. Ασυμβατότητα και οξείες αιμολυτικές αντιδράσεις.

Η επιπλοκή αυτή είναι πολύ σπάνια, χάρη στο σχολαστικό έλεγχο των αιμοδοσιών, στη συμβατότητα των μονάδων αίματος μεταξύ δότη και λήπτη.

3. Μετάδοση αιματογενών νοσημάτων.

Ο κίνδυνος μετάδοσης τέτοιων νοσημάτων, όπως είναι το AIDS ή ηπατίτιδα (B,C,D και G), και η σύφιλη, είναι μηδαμινός, γιατί οι ασθενείς αυτοί μεταγγίζονται μόνο με ερυθρά αιμοσφαίρια, στα οποία δεν βρίσκονται οι ιοί και στο γεγονός ότι γίνεται σχολαστική επιλογή των αιμοδοτών και εξονυχιστικός εργαστηριακός έλεγχος των χορηγούμενων μονάδων.

4. Αλλοανοσοποίηση.

Από την χρήση της καθημερινής αποσιδήρωσης μπορεί να εμφανιστούν:

1. Τοπικές αλλεργικές ή φλεγμονώδεις αντιδράσεις.

Ενδέχεται να παρουσιαστούν στο σημείο της υποδόριας έγχυσης προκαλώντας οίδημα, ερυθρότητα, θερμότητα, κνησμό και πόνο.

2. Συστηματική αλλεργική αντίδραση.

Είναι σπάνια επιπλοκή της Δεσφεριοξαμίνης.

3. Διαταραχές από τους οφθαλμούς και τα αυτιά.

Μπορεί να προκληθούν όταν τα επίπεδα της φερριτίνης είναι χαμηλά και συνεχίζεται η χρήση υψηλών δόσεων του φαρμάκου.

4. Οστεοπενία και δυσμορφίες των οστών.
Επιπλοκές που εμφανίζονται μετά από μακροχρόνια χρήση της χηλικής ουσίας Δεσφεριοξαμίνης.

ΜΑΚΡΟΧΡΟΝΙΕΣ Η ΑΠΩΤΕΡΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ:

Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια της συσσώρευσης του σιδήρου στα ζωτικά όργανα (αιμοσιδήρωσης), όταν δεν ακολουθείται συστηματικά η μέθοδος της αποσιδήρωσης.

Οι σοβαρότερες μακροχρόνιες επιπλοκές που μπορεί να πάθουν τα άτομα αυτά είναι:

Καρδιολογικές επιπλοκές.
Καρδιακή ανεπάρκεια.
Αρρυθμίες.
Κολποκοιλιακούς αποκλεισμούς, κá
Ενδοκρινολογικές επιπλοκές.
Σακχαρώδη Διαβήτη.
Υπογοναδοτροφικό Υπογοναδισμό.
Υποπαραθυρεοειδισμό.
Υποθυρεοειδισμό, κá
Ηπατολογικές επιπλοκές.
Ηπατίτιδες.
Χολολιθιάσεις.
Αιματολογικές επιπλοκές.
Αιμολύσεις.
Υπερσπληνισμό.

Η σωστή ακολούθηση των κανόνων της σύγχρονης θεραπευτικής αγωγής, εμποδίζει την ανάπτυξη των απώτερων επιπλοκών.

Ποια είναι τα μελλοντικά σχήματα θεραπείας;

Στον ορίζοντα της τελικής θεραπείας ή της βελτίωσης της σημερινής θεραπευτικής αγωγής αναφαίνονται πολλές ελπιδοφόρες προσπάθειες, που σήμερα βρίσκονται ακόμη σε πειραματικό - ερευνητικό στάδιο όπως:

Μέτρα βελτίωσης:

1. Ανάπτυξη της τεχνικής νεοκυττάρων, για παράταση του μεσοδιαστήματος των μεταγγίσεων. Η τεχνική αυτή, απαιτεί για να εφαρμοστεί, ανάπτυξη της εθελοντικής προσφοράς αίματος.
2. Εξεύρεση θεραπευτικής αγωγής από το στόμα για την αποσιδήρωση, για την εξασφάλιση πιο εύκολης και ανώδυνης αγωγής.

Ριζικά μέτρα:

1. Μεταμόσχευση μυελού των οστών,
2. Ενεργοποίηση μηχανισμού της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης,
3. Αποκατάσταση της γονιδιακής διαταραχής,

Μπορεί να εξαλειφθεί σήμερα η Μεσογειακή Αναιμία;

Βεβαίως και μπορεί να εξαλειφθεί, γιατί σήμερα, η καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας είναι, **η Πρόληψη**. Η Πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια για να περιορίσουμε τη γέννηση ατόμων με Μεσογειακή Αναιμία, με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Προς μια τέτοια κατεύθυνση είναι αναγκαία η συνεργασία κάθε ανθρώπου. Κι αυτό είναι φυσικό, καθώς το να γνωρίζεις τι πιθανότητες έχεις να αποκτήσεις με τον / την σύντροφό σου παιδί με Μεσογειακή Αναιμία, άπτεται πρωταρχικά στη δική σου ευαισθητοποίηση και πρωτοβουλία.

Η γνώση αυτής της πιθανότητας από τους υποψήφιους γονείς περνά από τον εξής δρόμο:

1. ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΗ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΦΩΤΙΣΗ ΤΟΥ ΚΟΙΝΟΥ που μπορεί να ξεκινήσει από τις μικρές ηλικίες.
2. ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΗ ΠΡΟΑΙΡΕΤΙΚΗ ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ για αναγνώριση των ετερόζυγων ατόμων ξεκινώντας από τους νομούς με αυξημένη συχνότητα

3. ΥΠΟΧΡΕΩΤΙΚΗ ΠΡΟΣΚΟΜΗΣΗ ΤΟΥ ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΜΕΛΛΟΝΥΜΦΩΝ για το αν είναι ετερόζυγοι της Μ.Α. με μοναδικό σκοπό τη γνώση του ζευγαριού και μόνο.

4. ΠΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ της εγκύου μητέρας κάθε ετερόζυγου ζευγαριού που θέλει να αποκτήσει παιδί, με σκοπό τη γνώση του ζευγαριού για την κατάσταση του παιδιού τους και όχι την παρέμβαση (εάν είναι ομοζυγώτης) στην τελική επιλογή για εξέλιξη ή διακοπή της κύησης που είναι απόφαση αποκλειστικά δική τους.

Εάν ο δρόμος αυτός εφαρμοζόταν από το κράτος και τον ακολουθούσε καθένας μας, θα είχαμε τα πιο ευνοϊκά αποτελέσματα, γιατί με το δρόμο αυτό επιτυγχάνεται:

α) Κάθε ζευγάρι να γνωρίζει επακριβώς την πιθανότητα που έχει να αποκτήσει παιδί με ΜΑ και να αναλάβει την ανάλογη ευθύνη για την πιθανότητα αυτή.

β) Κάθε ζευγάρι να αποφύγει εάν το επιθυμεί τη γέννηση παιδιού με ΜΑ, σε περίπτωση που η προγενετική εξέταση πιστοποιήσει σχετική ανωμαλία στο έμβρυο, κάνοντας τεχνητή άμβλωση.

γ) Η γέννηση παιδιού με ΜΑ, όταν οι γονείς δεν επιθυμούν να διακόψουν την κύηση στην περίπτωση που η προγενετική εξέταση δείξει ανωμαλία στο έμβρυο. Τότε όμως οι γονείς, ήδη θα γνωρίζουν την κατάσταση και θα είναι προετοιμασμένοι ώστε να παρέχουν στο παιδί με ΜΑ το περιβάλλον εκείνο που θα τα εξασφαλίσει μια απόλυτα φυσιολογική ζωή ψυχολογικά και σωματικά.

Η προληπτική εξέταση που καλό θα είναι να την κάνει κάθε νέο άτομο, πριν ακόμα δημιουργήσει σχέση, για να γνωρίζει εάν είναι ετερόζυγος ως προς την Μεσογειακή Αναιμία, γίνεται ΜΟΝΟ στις ειδικές Μονάδες πρόληψης που υπάρχουν σε διάφορες περιοχές στην Ελλάδα. Η εξέταση αυτή είναι πολύ εύκολη για τον υποψήφιο. Απαιτούνται 2,5 ml αίματος (όσο χρειάζεται και για μια γενική εξέταση αίματος) και το αποτέλεσμα της εξέτασης δίνεται αποκλειστικά στον ενδιαφερόμενο μετά από μια εβδομάδα, μαζί με τις κατάλληλες γενετικές συμβουλές.

Το πιστοποιητικό μελονύμφων είναι μια ασφαλιστική δικλείδα και μια επιβεβαίωση για το εάν το ζευγάρι ενδιαφέρθηκε να κάνει την προληπτική εξέταση για τη Μεσογειακή Αναιμία που του δίνει την δυνατότητα να γνωρίζει τις πιθανότητες που έχει να αποκτήσει παιδί με ή χωρίς Μεσογειακή Αναιμία. Το μέτρο αυτό που στην Ελλάδα δεν έχει εφαρμοστεί (έχει εφαρμόσει όμως η Εκκλησία της Κύπρου) αποδεικνύει περίτρανα τη σημαντικότητά του κρίνοντας από τα αποτελέσματα που έχει η Κύπρος στις γεννήσεις παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία (ποσοστό γεννήσεων τα τελευταία χρόνια=0%).

Η προγενετική εξέταση που θα πρέπει να κάνει η έγκυος γυναίκα σε κάθε ετερόζυγο ζευγάρι αποτελεί το έσχατο μέτρο πρόληψης για αποφυγή γέννησης παιδιού με Μεσογειακή Αναιμία. Η εξέταση αυτή γίνεται σε εξειδικευμένα κέντρα και εφαρμόζεται στις αρχές του 3ου εμβρυϊκού μήνα. Απαιτείται λήψη πλακούντα από το κύημα μετά από τοπική αναισθησία και είναι απαραίτητη η συνεργασία γιατρού και εγκύου. Το αποτέλεσμα της ανακοινώνεται στους ενδιαφερόμενους-γονείς μετά από δύο εβδομάδες και η απόφαση για εξέλιξη ή διακοπή της κύησης (εάν το έμβρυο βρεθεί ομοζυγώτης) ανήκει αποκλειστικά στους ίδιους τους γονείς.

Μπορεί ένας ετεροζυγώτης της Μεσογειακής αναιμίας να γίνει εθελοντής αιμοδότης;

Βεβαίως και μπορεί, αρκεί να έχει ικανοποιητικά επίπεδα αιματοκρίτη ή αιμοσφαιρίνης και να τηρεί όλα τα υπόλοιπα κριτήρια που χρειάζονται για να δώσει κανείς εθελοντικά αίμα.

Πόσες μονάδες αίματος το χρόνο χρειάζεται ένα άτομο με Μεσογειακή αναιμία;

Αν αναλογιστεί κανείς ό,τι κάθε άτομο με Μεσογειακή αναιμία είναι αναγκαίο να υποβάλλεται σε μετάγγιση αίματος ανά 15ήμερο περίπου με δύο μονάδες αίματος (συμπυκνωμένων ερυθρών) καταλαβαίνει ό,τι χρειάζεται 4 μονάδες αίματος/μήνα ή 48 μονάδες αίματος/έτος που αντιστοιχούν σε ανάλογο αριθμό αιμοδοτών. Γνωρίζοντας ό,τι κάθε μονάδα περιέχει περίπου 350ml αίματος, από υπολογισμούς αποδεικνύεται ό,τι κάθε άτομο με Μεσογειακή αναιμία χρειάζεται (48x350ml)=16.800ml αίματος το χρόνο ή πιο απλά περίπου 17 λίτρα αίματος.