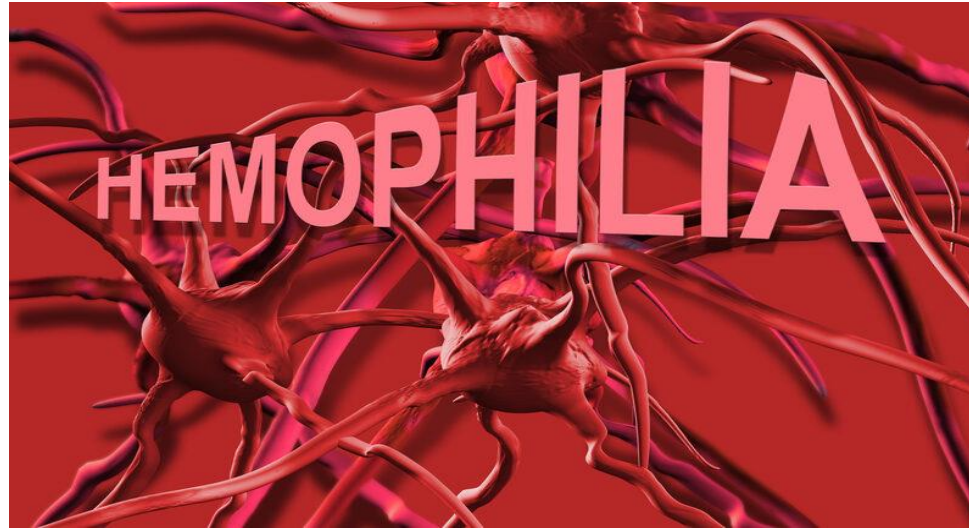


# ΘΕΜΑ: ΑΙΜΟΦΙΛΙΑ ΔΑΜΙΑΝΟΣ ΠΑΤΤΑΚΟΣ



80 ΓΕΝΙΚΟ ΛΥΚΕΙΟ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ

ΜΑΘΗΜΑ :ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΤΑΞΗ: Α4

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: Κ.ΧΑΡΑΛΑΜΠΙΔΟΥ

ΣΧΟΛΙΚΟ ΕΤΟΣ 2024-2025

ΗΡΑΚΛΕΙΟ ΚΡΗΤΗΣ

- **ΤΙ ΕΪΝΑΙ ΑΙΜΟΦΙΛΙΑ;**

- **ΟΡΙΣΜΟΣ:**

Η αιμοφιλία είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή στην οποία το αίμα δεν πήζει σωστά, προκαλώντας υπερβολική αιμορραγία ακόμη και από μικρούς τραυματισμούς. Η αιμοφιλία συμβαίνει όταν το σώμα δεν παράγει αρκετά ή καθόλου από συγκεκριμένα πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη διαδικασία πήξης του αίματος.

# ΠΟΙΕΣ ΕΙΝΑΙ ΑΥΤΕΣ ΟΙ ΠΡΩΤΕΙΝΕΣ ;

- Οι πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην πήξη του αίματος είναι συγκεκριμένα ένζυμα και παράγοντες που βοηθούν στη διαδικασία του σχηματισμού θρόμβου, προκειμένου να σταματήσει η αιμορραγία. Η αιμοφιλία σχετίζεται με την έλλειψη ή την ανεπάρκεια κάποιων από αυτούς τους παράγοντες πήξης.
- Στη φυσιολογική διαδικασία πήξης του αίματος, υπάρχει μια αλληλουχία ενεργοποίησης παραγόντων που ενεργοποιούν ο ένας τον άλλον, οδηγώντας τελικά στο σχηματισμό ενός θρόμβου (ή πύργου) για να σταματήσει η αιμορραγία.

- **Οι βασικοί παράγοντες πήξης είναι:**

- **Παράγοντας I - Fibrinogen:** Μια πρωτεΐνη του πλάσματος του αίματος που μετατρέπεται σε ινώδη (fibrin) όταν ενεργοποιείται, και σχηματίζει το "δίχτυ" που δημιουργεί το πήγμα.
- **Παράγοντας II - Προθρομβίνη:** Ένας άλλος παράγοντας του αίματος που, όταν ενεργοποιείται, μετατρέπεται σε θρομβίνη, η οποία είναι υπεύθυνη για τη μετατροπή του ινώδους σε ινώδες δίχτυ.
- **Παράγοντας III - Θρομβοπλαστίνη:** Ένα σύμπλεγμα ενζύμων και πρωτεϊνών που βοηθά στην ενεργοποίηση του παράγοντα V, ο οποίος συμμετέχει στην παραγωγή θρομβίνης.
- **Παράγοντας IV - Ασβέστιο ( $Ca^{2+}$ ):** Το ασβέστιο είναι απαραίτητο για τη δραστηριότητα πολλών παραγόντων πήξης.
- **Παράγοντας V - Προαθηροβλαστίνη:** Ένας παράγοντας που δρα ως cofactor για την ενεργοποίηση της προθρομβίνης.
- **Παράγοντας VII - Συγκροτητής της προθρομβίνης:** Ενεργοποιεί τον παράγοντα X όταν έρχεται σε επαφή με το θρομβοπλαστίνη.

- **Παράγοντας VIII - Αντι-αιμοφιλικός παράγοντας A:** Είναι ο παράγοντας που λείπει ή υπάρχει σε ανεπαρκή ποσότητα στους ασθενείς με **αιμοφιλία A**. Ο παράγοντας VIII είναι απαραίτητος για τη σωστή λειτουργία του παράγοντα IX, που με τη σειρά του βοηθά στη δημιουργία του θρόμβου.
- **Παράγοντας IX - Παράγοντας αιμοφιλίας B:** Λείπει ή είναι ανεπαρκής σε ασθενείς με **αιμοφιλία B**. Αυτός ο παράγοντας ενεργοποιεί τον παράγοντα X, ο οποίος είναι κρίσιμος για την παραγωγή θρομβίνης και τη διαδικασία πήξης.
- **Παράγοντας X - Συγκροτητής του παράγοντα II:** Είναι υπεύθυνος για την ενεργοποίηση της προθρομβίνης σε θρομβίνη.
- **Παράγοντας XI - Πλάσμαθρομποπλασίνη:** Συμμετέχει στην ενεργοποίηση του παράγοντα IX.
- **Παράγοντας XII - Ενεργοποιητής της κινιίνης:** Προάγει την ενεργοποίηση του παράγοντα XI.
- **Παράγοντας XIII - Σταθεροποιητής του ινώδους:** Είναι υπεύθυνος για την ενίσχυση της σταθερότητας του πύκματος.

- ΑΙΤΙΕΣ :

Η αιμοφιλία είναι συνήθως κληρονομική και μεταδίδεται μέσω των γονέων στα παιδιά τους. Η διαταραχή κληρονομείται υπολειπόμενα Χ-σύνδετα, πράγμα που σημαίνει ότι επηρεάζει κυρίως τα αγόρια, ενώ τα κορίτσια είναι κυρίως φορείς χωρίς να παρουσιάζουν τα ίδια συμπτώματα.

# ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ:

- Τα χαρακτηριστικά συμπτώματα της αιμορροφιλίας ποικίλουν όσον αφορά στη βαρύτητά τους. Γενικά, τα συμπτώματα είναι εσωτερικές και εξωτερικές αιμορραγίες. Άλλα συμπτώματα είναι τα εξής:
- Συχνές εκχυμώσεις (μελανιές)
- Ακόμα και μικρά τραύματα αιμορραγούν για μεγάλο χρονικό διάστημα. Εσωτερική αιμορραγία που προκαλείται από πέσιμο προκαλεί εκχυμώσεις σε θέσεις που βρίσκονται βαθιά και μπορεί να προκαλέσει πόνο και πρήξιμο ενός άκρου, που διαρκεί επί αρκετές ημέρες.
- Υπολογίζεται ότι στο 75% των περιπτώσεων υπάρχει οικογενειακό ιστορικό αιμορροφιλίας. Στις υπόλοιπες περιπτώσεις εμφανίζεται λόγω κάποιας μετάλλαξης στα γονίδια της μητέρας.

# ΜΟΡΦΕΣ:

- Σε σοβαρές μορφές αιμορροφιλίας μπορούν να εμφανιστούν σοβαρές επιπλοκές στις αρθρώσεις, στους μύες, στον εγκέφαλο ή σε άλλα εσωτερικά όργανα ακόμη και από την απουσία τραυματισμού (αυθόρμητη αιμορραγία).
- Σε πιο ήπιες μορφές της νόσου δεν υπάρχει αυθόρμητη αιμορραγία και η κατάσταση μπορεί να μην γίνει αντιληπτή έως ότου εμφανιστεί μη φυσιολογική αιμορραγία μετά από χειρουργική επέμβαση ή σοβαρό τραυματισμό.



# ΣΟΒΑΡΟΤΗΤΑ :

- Υπάρχουν πολλές διαφορετικές μεταλλάξεις που προκαλούν κάθε τύπο αιμορροφιλίας. Λόγω διαφορών στις αλλαγές στα εμπλεκόμενα γονίδια, τα άτομα με αιμορροφιλία έχουν συχνά κάποιο επίπεδο ενεργού παράγοντα πήξης. Τα άτομα με λιγότερο από 1% των φυσιολογικών επιπέδων ενεργού παράγοντα πήξης ταξινομούνται ότι έχουν σοβαρή αιμορροφιλία, εκείνα με 1–5% των φυσιολογικών επιπέδων έχουν μέτρια αιμορροφιλία και εκείνα μεταξύ 5% και 40% θεωρούνται ότι έχουν ήπια αιμορροφιλία.

# ΤΥΠΟΙ:

- Οι δύο βασικοί τύποι της αιμορροφιλίας είναι η αιμορροφιλία Α και η αιμορροφιλία Β. Αν και οι δύο τύποι έχουν παρόμοια συμπτώματα προκαλούνται από μεταλλάξεις σε διαφορετικά γονίδια. Τα γονίδια αυτά παρέχουν πληροφορίες για την παραγωγή πρωτεϊνών του παράγοντα πήξης που απαιτούνται για το σχηματισμό θρόμβων αίματος. Οι μεταλλάξεις προκαλούν προβλήματα στη σωστή λειτουργία της πρωτεΐνης πήξης ή η πρωτεΐνη μπορεί να λείπει εντελώς.

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ:



**Το 50%**  
των αγοριών των οποίων  
οι μητέρες είναι φορείς  
αναπτύσσουν  
αιμορροφιλία.



**Το 0%**  
των αγοριών των  
οποίων οι πατέρες  
έχουν αιμορροφιλία  
δεν θα αναπτύξουν



**Το 50%**  
των κοριτσιών των οποίων  
οι μητέρες είναι φορείς  
γίνονται τα ίδια φορείς και  
μπορεί να αναπτύξουν  
συμπτώματα.



**Το 100%**  
των κοριτσιών των οποίων οι  
πατέρες έχουν αιμορροφιλία  
γίνονται φορείς και μπορεί  
επίσης να αναπτύξουν  
συμπτώματα.

- Τα θηλυκά διαθέτουν δύο χρωμοσώματα X και τα αρσενικά έχουν ένα χρωμόσωμα X και ένα Y. Δεδομένου ότι οι μεταλλάξεις που προκαλούν τη νόσο συνδέονται με το χρωμόσωμα X, μια γυναίκα που φέρει το ελαττωματικό γονίδιο σε ένα από τα χρωμοσώματά της μπορεί να μην επηρεαστεί από την ασθένεια, καθώς το αλληλόμορφο στο άλλο χρωμόσωμά της θα εκφραστεί για να παράγει τους απαραίτητους παράγοντες πήξης. Επομένως, τα ετερόζυγα θηλυκά είναι απλώς φορείς αυτής της γενετικής διαταραχής. Τα αρσενικά, από την άλλη, εάν κληρονομήσουν το ελαττωματικό γονίδιο που υπάρχει στο χρωμόσωμα X, δεν υπάρχει ισοδύναμο αλληλόμορφο στο χρωμόσωμα Y για να αντισταθμίσει την έλλειψη, και γι' αυτό το λόγο η διαταραχή θα εκδηλωθεί. Εφόσον ένα αρσενικό λαμβάνει το χρωμόσωμα X του από τη μητέρα του, ο γιος μιας υγιούς γυναίκας που είναι φορέας θα έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει αυτό το γονίδιο. Εάν η μητέρα του νοσεί από την αιμορροφιλία, το αγόρι θα έχει 100% πιθανότητα να έχει αιμορροφιλία. Αντίθετα, για να κληρονομήσει την ασθένεια μια γυναίκα, πρέπει να λάβει δύο ελαττωματικά αλληλόμορφα στα χρωμοσώματα X, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα

# ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ:

- Προς το παρόν δεν υπάρχει θεραπεία της ασθένειας, παρά μόνο η υποστηρικτική και η προφυλακτική θεραπεία για την αντιμετώπιση και πρόληψη των αιμορραγικών επεισοδίων.

# ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:

- <https://www.google.gr/>
- <https://el.wikipedia.org/>
- <https://www.changinghaemophilia.com/>
- <https://wikihealth.gr/>
- <https://wfh.org/>

ΤΕΛΟΣ

---

ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΓΙΑ  
ΤΗΝ ΠΡΟΣΟΧΗ ΣΑΣ

