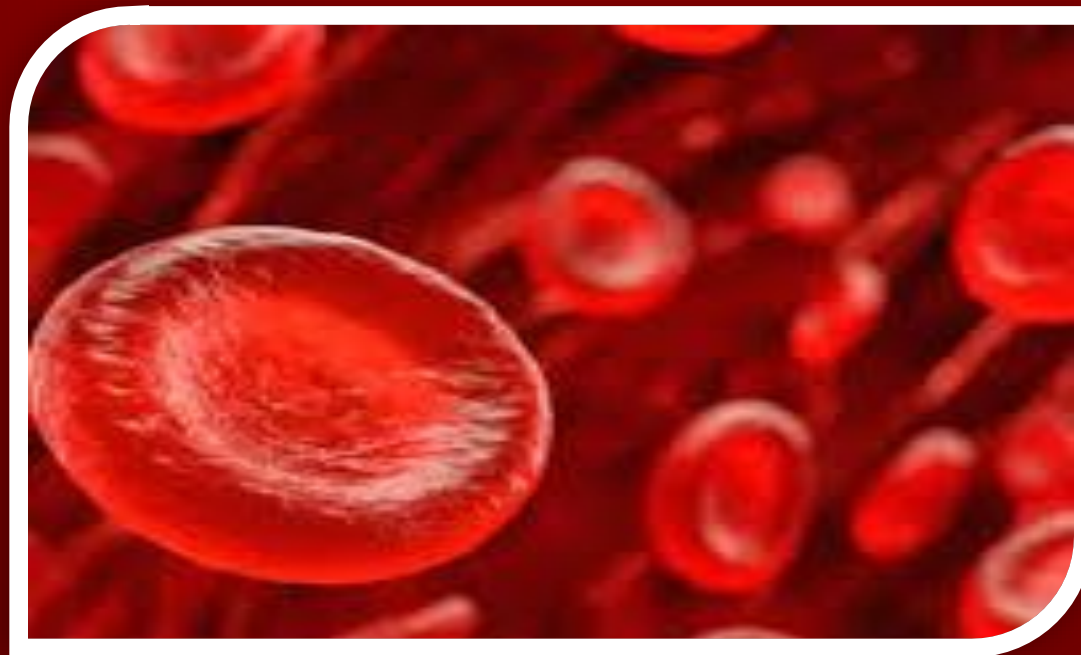


ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Σεβδαλής Παναγιώτης Α7

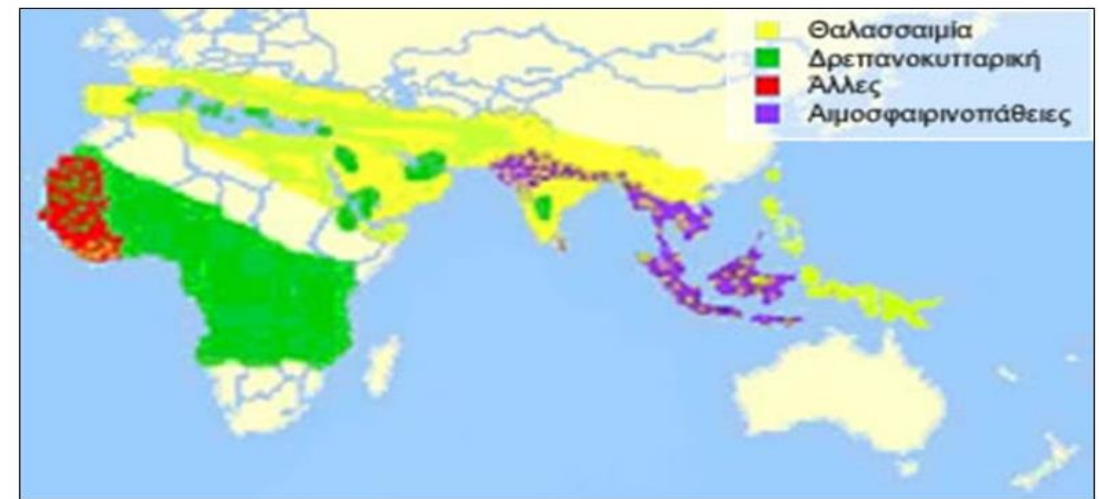
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ή ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

- Η μεσογειακή αναιμία, η οποία είναι επίσης γνωστή ως θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley, είναι μια διαταραχή που σχετίζεται με γενετικές παθήσεις της κύριας πρωτεΐνης των ερυθρών κυττάρων του αίματος, της αιμοσφαιρίνης, που είναι υπεύθυνη για την μεταφορά του οξυγόνου.

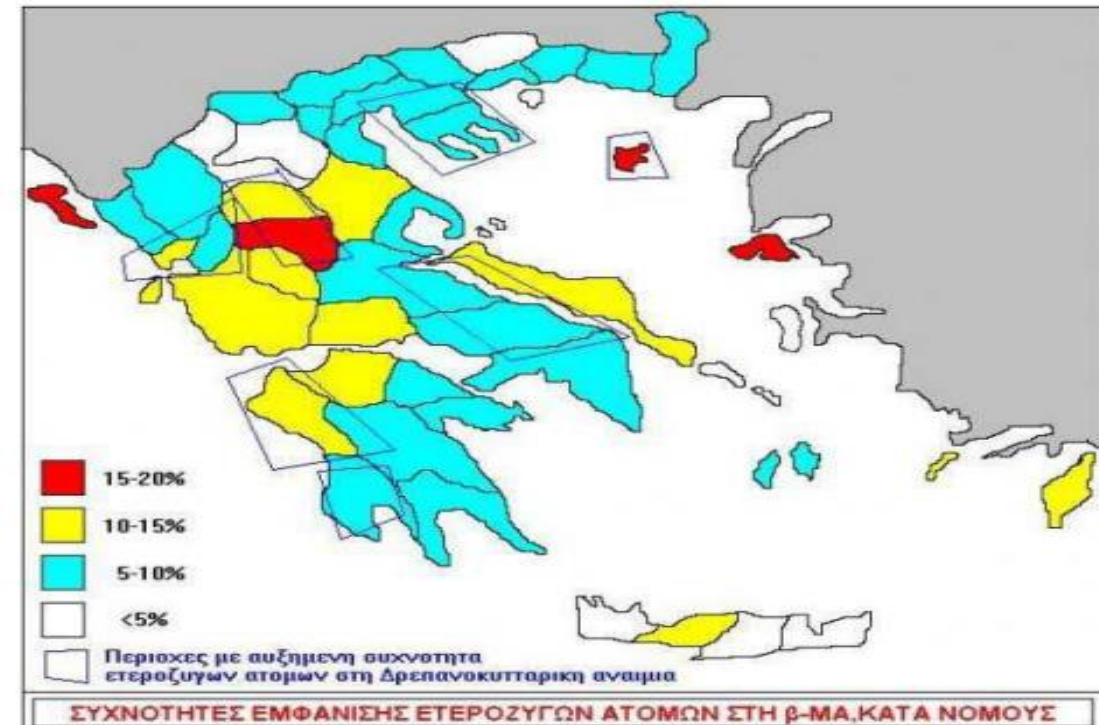


ΠΟΙΕΣ ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΕΣ ΠΕΡΙΟΧΕΣ ΑΦΟΡΑ Η ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

- Η θαλασσαιμία είναι ιδιαίτερα συνδεδεμένη με τους λαούς της Μεσογείου (προέλευση ονόματος), τους Άραβες και τους Ασιάτες.
- Στην Ευρώπη, τα μεγαλύτερα ποσοστά φορέων εντοπίζονται στην Ελλάδα, την Κύπρο, τις ακτές της Τουρκίας αλλά και σε τμήματα της Ιταλίας.
- Στην Ελλάδα η συχνότητα των φορέων της θαλασσαιμίας είναι υψηλή και αγγίζει περίπου το 8% του πληθυσμού.
- Σε ορισμένες περιοχές φτάνει το 15% ή και περισσότερο.
- Ποσοστά άνω του 15% έχουν η Καρδίτσα, η Βοιωτία, η Ηλεία και τα Ιόνια νησιά.
- Το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας, εντοπίζεται σε γεωγραφικές περιοχές που θεωρείται ότι στην αρχαιότητα ήταν συνδεδεμένες με την ενδημικότητα της ελονοσίας, δηλαδή σε υγρά κλίματα.

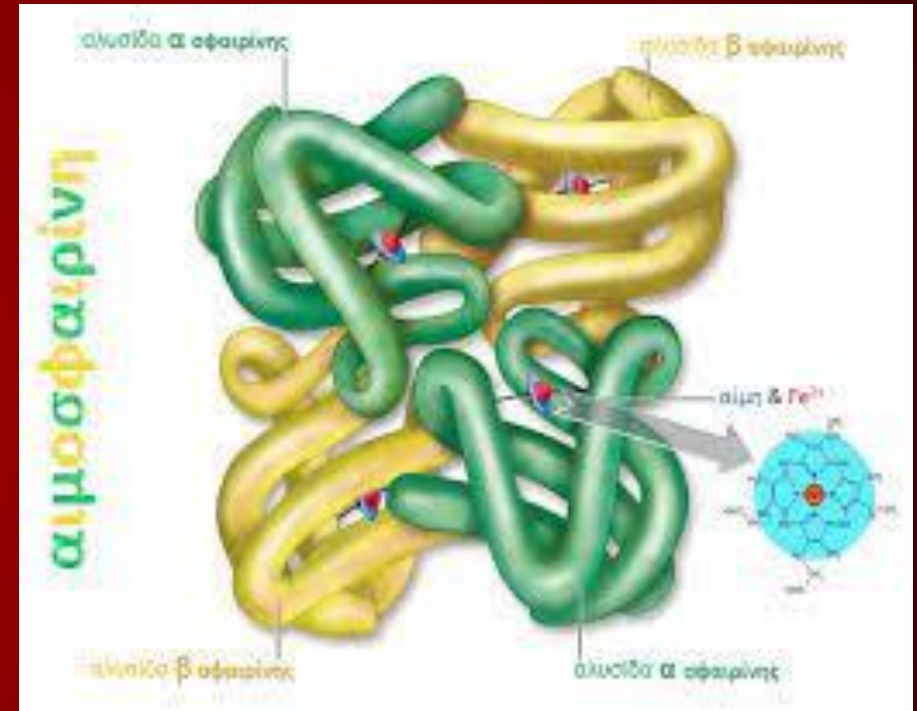


paspama.gr



ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ - ΤΥΠΟΙ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

- Η **αιμοσφαιρίνη** είναι η βασική πρωτεΐνη στο εσωτερικό των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Έχει ως αποστολή την μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες προς όλο τον υπόλοιπο οργανισμό και αντίστοιχα την μεταφορά του διοξειδίου του άνθρακα προς τους πνεύμονες. Στους ενήλικες υπό φυσιολογικές συνθήκες αποτελείται από 4 συνολικά πρωτεϊνικές αλυσίδες, 2 α καθώς και 2 β αλυσίδες. Συμβολίζεται ως HbA και αποτελεί το 97-97,5% της συνολικής ποσότητας αιμοσφαιρίνης στον οργανισμό.
- Όταν για κάποιο λόγο δεν παράγονται επαρκώς ή παρουσιάζεται κάποια διαταραχή στην σύνθεση των β - αλυσίδων, τότε εμφανίζεται η **β Μεσογειακή Αναιμία ή Θαλασσαιμία** που θεωρείται και η πιο **σοβαρή**. Αντίστοιχα όταν αυτό συμβαίνει στις α αλυσίδες, πρόκειται για την **α Μεσογειακή Αναιμία**.



Α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (Α-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ)

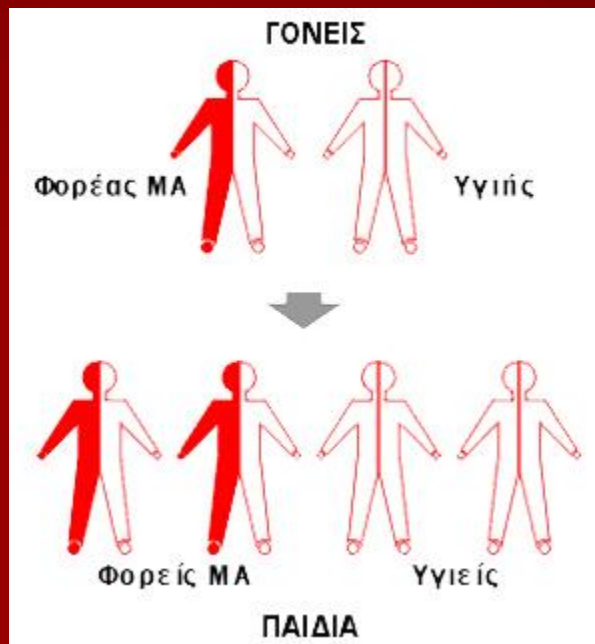
- Στην α-θαλασσαιμία εμπλέκονται 2 στενά συνδεδεμένα γονίδια, το ΗΒΑ1 και το ΗΒΑ2 τα οποία βρίσκονται στο χρωμόσωμα 16.
- Υπάρχουν 4 είδη α-θαλασσαιμιών:
 - ετερόζυγη α-Μεσογειακή αναιμία 2 (μετάλλαξη στο 1 από τα α-γονίδια),
 - ετερόζυγη α-Μεσογειακή αναιμία 1 (μετάλλαξη σε 2 α-γονίδια),
 - αιμοσφαιρινοπάθεια Η (μετάλλαξη στα 3 από τα 4 α-γονίδια) και
 - ο εμβρυϊκός ύδρωπας (μετάλλαξη και στα 4 α-γονίδια) που είναι θανατηφόρος.

Β ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ)

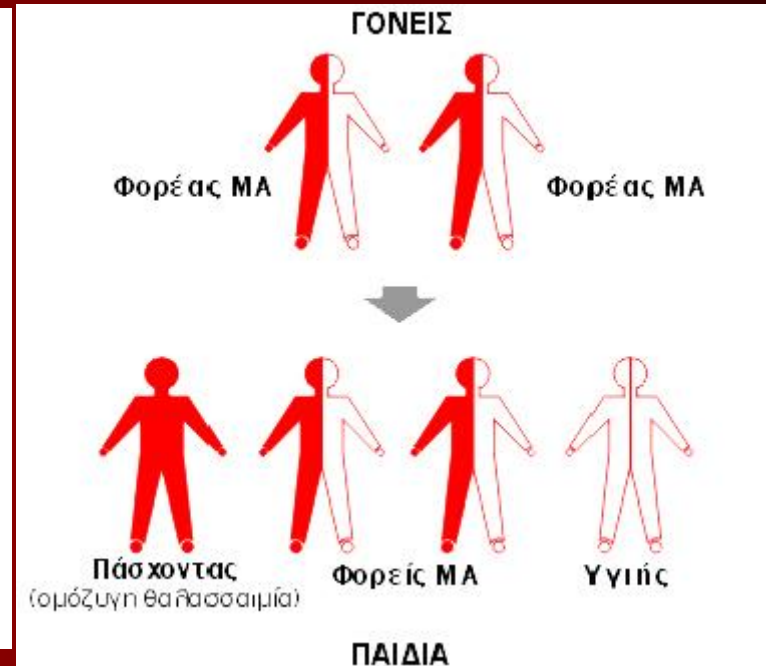
- Στην β Μεσογειακή Αναιμία έχουν περιγράψει περισσότερες από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις. Προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο ΗΒΒ που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 11.
 - Οι περισσότερες από αυτές, επηρεάζουν την ομαλή και ολοκληρωμένη σύνθεση των β αλυσίδων με αποτέλεσμα οι α αλυσίδες που συνεχίζουν να παράγονται κανονικά στον οργανισμό να βρίσκονται σε περίσσεια .
 - Αυτό τις οδηγεί σε καθίζηση στο εσωτερικό των ερυθροκυττάρων και τελικά σε ελάττωση του χρόνου επιβίωσης και αυξημένη καταστροφή τους.
 - Έτσι η β Μεσογειακή Αναιμία, οφείλεται τόσο σε μη αποδοτική παραγωγή ερυθρών (ερυθροποίηση) όσο και σε αυξημένη καταστροφή τους (αιμόλυση).
- Ανάλογα με την βαρύτητα των κλινικών εκδηλώσεων, διακρίνεται στις:
 - Μείζονα β-θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley, στην οποία υπάρχει παντελής έλλειψη β αλυσίδων ή πολύ μικρή ποσότητα αυτών. Η νόσος εκδηλώνεται από τον πρώτο χρόνο ζωής και απαιτείται άμεση ιατρική θεραπευτική παρέμβαση εφ' όρου ζωής .
 - Ενδιάμεσης β-θαλασσαιμία, με μερική παραγωγή β αλυσίδων και ενδιάμεσης βαρύτητας συμπτωματολογία
 - Ελάσσονα β-θαλασσαιμία ή πιο γνωστό ως στίγμα Μεσογειακής αναιμίας ή φορέας β-Μεσογειακής αναιμίας, στην οποία τα άτομα είναι ασυμπτωματικά.

ΠΩΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΕΙΤΕ Η ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

- Η θαλασσαιμία είναι νόσος κληρονομική και μεταβιβάζεται με ορισμένους συνδυασμούς από τους γονείς στα παιδιά.
- Οι γονείς που μπορούν να αποκτήσουν παιδιά με θαλασσαιμία ονομάζονται φορείς ή ετεροζυγώτες της νόσου και δεν εμφανίζουν κανένα σύμπτωμα (έχουν το στίγμα). Στις δίπλα εικόνες τα άτομα αυτά συμβολίζονται με τα ασπρόκόκκινα ανθρωπάκια.



Η απόκτηση παιδιών ενός φορέα με άτομο που δεν είναι φορέας δεν έχει κανένα κίνδυνο.



Μπορεί να γεννηθεί ένα παιδί με θαλασσαιμία από φορείς γονείς. Σύμφωνα με τους συνδυασμούς, θαλασσαιμία θα έχει ένα στα τέσσερα παιδιά. Η πιθανότητα αυτή (25%) ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη.

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Βασικές κλινικές εκδηλώσεις της μεσογειακής αναιμίας είναι:

- η αναιμία,
 - η ωχρότητα,
 - η έντονη κούραση και ατονία,
 - οι διαταραχές στην ανάπτυξη του σκελετού,
 - η καθυστέρηση στην ανάπτυξη,
 - η ηπατομεγαλία,
 - η διόγκωση στη σπλήνα,
 - η αρθρίτιδα,
 - η χολολιθίαση,
 - η αύξηση του ουρικού οξέος,
 - ο σακχαρώδης διαβήτης και
 - η καρδιακή ανεπάρκεια.
- Τα συμπτώματα της μεσογειακής αναιμίας περιγράφηκαν αρχικά από τον παιδίατρο **Thomas Cooley** ο οποίος στη δεκαετία του 1930 μελέτησε τέσσερα παιδιά Ελληνικής και Ιταλικής καταγωγής που παρουσίαζαν τα ίδια συμπτώματα.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

- Για τη διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας απαιτείται **αιματολογικός και μοριακός έλεγχος** .
- Οριστική θεραπεία για τη μεσογειακή αναιμία δεν υπάρχει, αν και βρίσκονται σε εξέλιξη πολλά υποσχόμενες γενετικές μέθοδοι.
- Τα τελευταία χρόνια γίνονται προσπάθειες να αντιμετωπιστεί η μεσογειακή αναιμία με **την γονιδιακή θεραπεία** και την αξιοποίηση βλαστοκυττάρων.
- Η αντιμετώπισή της σήμερα, γίνεται με **συχνές μεταγγίσεις αίματος**, μία κάθε 15 ημέρες, ώστε η αιμοσφαιρίνη να διατηρείται σε φυσιολογικά επίπεδα για τη λειτουργία του οργανισμού.
- Συνέπεια των μεταγγίσεων είναι η υπερβολική συσσώρευση σιδήρου , οπότε απαιτείται **αποσιδήρωση**, ώστε να μην απειληθεί η ζωή του ασθενούς (βλάβες σε διάφορα όργανα του σώματος, όπως η καρδιά και το ήπαρ) .
Η αποσιδήρωση επιτυγχάνεται με φαρμακευτική αγωγή, που είναι ιδιαίτερα αποτελεσματική.
- Επειδή μέχρι στιγμής δεν υπάρχει θεραπεία για τη μεσογειακή αναιμία, η **πρόληψη** της νόσου καθίσταται **ιδιαίτερα σημαντική**.
- Συνιστάται **προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος** σε εγκυμοσύνη με εξωσωματική γονιμοποίηση και **προγεννητική διάγνωση** στο τέλος του πρώτου τριμήνου της κύησης που αποκαλύπτουν αν το έμβρυο έχει κληρονομήσει τη διαταραχή των γονιών του.

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας, σε συνεργασία με την Παγκόσμια Οργάνωση Θαλασσαιμίας, καθιέρωσαν το 1994, την 8η Μαΐου ως **Παγκόσμια Ημέρα Μεσογειακής Αναιμίας**.



08/05

**Παγκόσμια Ημέρα
Μεσογειακής Αναιμίας**

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- <https://www.evros-news.gr/>
- <https://aimatocritis.gr/>
- <https://www.seakozanis.gr/index.php/news/events/29-pagkosmia-mera-thalassaimias>
- <https://eurogenetica.eu>
- <https://www.healthyliving.gr/2013/03/11/mesogeia-ahnaimia-symptomata-uerapeia-uallasemia/>
- <https://smartmed.gr/mesogeia-ahnaimia/>
- <https://geniklinikiki.gr/>
- <https://yo.gr/ola-osa-prepei-na-gnorizete-gia-tin-mes/>
- https://nereus.library.upatras.gr/formerpat/ptyxiakes/seyp/seyp_nos/2006-2010/5536pe.pdf
- <https://www.anapnefstiki.gr/nea/mesogeia-ahnaimia-thalassaimia-symptomata-aities-kai-therapeia>
- <https://sarikostasmed.gr/pagkosmia-imeras-mesogeia-ahnaimias-sarikostasmed/>