

# ΑΙΜΟΦΙΛΙΑ Ή ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ

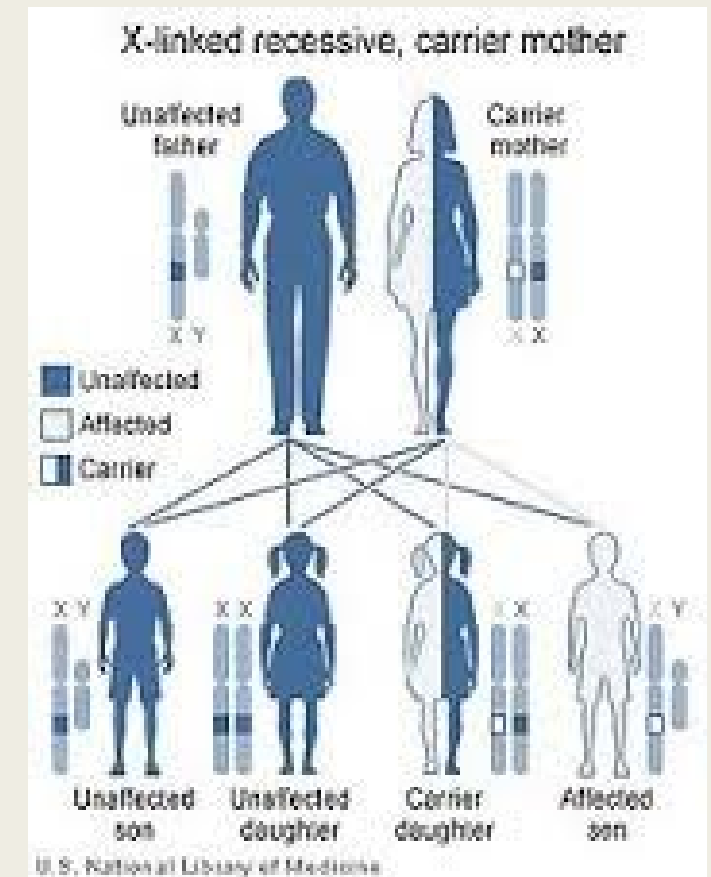
Αντωνάκη Αντωνία Α1

# Τι είναι η αιμορροφιλία:

- Η αιμορροφιλία (ή αιμοφιλία) είναι μία από τις πιο γνωστές κληρονομικές παθήσεις η οποία χαρακτηρίζεται από την αδυναμία του οργανισμού να ελέγξει τον μηχανισμό πήξης του αίματος μέσω δημιουργίας θρόμβων, κάτι το οποίο προκαλεί αιμορραγία για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα από το συνηθισμένο μετά από τραυματισμό ή χειρουργική επέμβαση. Ωστόσο, πιο σοβαρή είναι η περίπτωση όταν η αιμορραγία είναι εσωτερική. Η εσωτερική αιμορραγία μπορεί να βλάψει τα όργανα, να εμφανιστούν σοβαρές επιπλοκές στις αρθρώσεις, στους μύες, στον εγκέφαλο και τους ιστούς ενώ μπορεί να είναι απειλητική για τη ζωή. Αντίθετα, 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

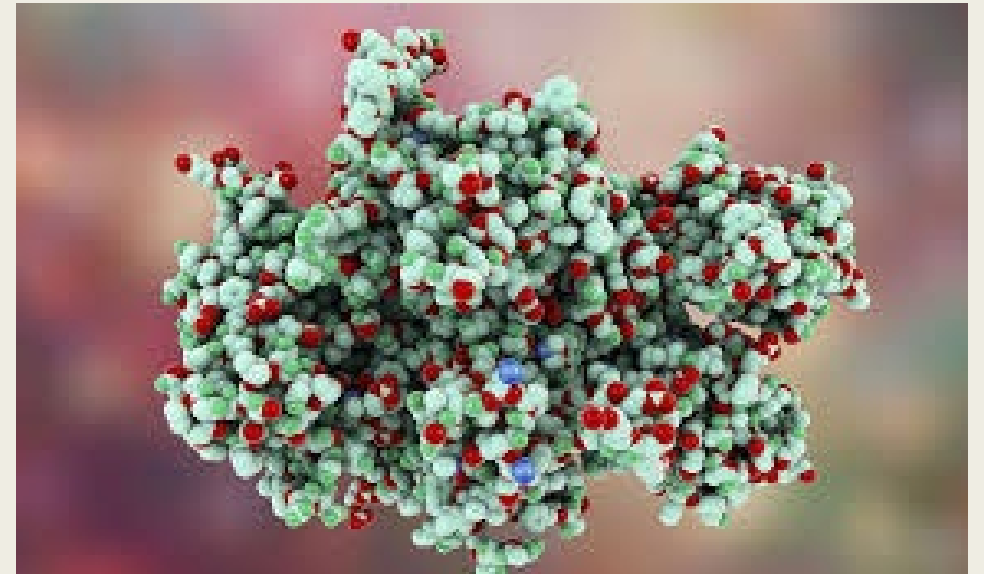
# Κληρονομικότητα:

- Η αιμοφιλία είναι μια γενετική διαταραχή, που σημαίνει ότι κληρονομείται. Η ασθένεια αυτή κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο μέσω χρωμοσώματος X και για τον λόγο αυτό οι ασθενείς είναι σχεδόν αποκλειστικά άνδρες, ενώ οι γυναίκες είναι φορείς στην πλειονότητα τους. Οι γυναίκες δεν εμφανίζουν αιμορραγική διάθεση ή αιμορραγούν κάτω από ειδικές συνθήκες. Τα X και Y χρωμοσώματα ονομάζονται φυλετικά χρωμοσώματα. Τα κορίτσια έχουν 2X τα οποία κληρονομούν ένα από την μητέρα και ένα από τον πατέρα(ζεύγος XX) και τα αγόρια ένα X και ένα Y (ζεύγος XY). Το παθολογικό γονίδιο που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X της μητέρας θα μεταφερθεί στο γιό. Οι κόρες θα είναι απλά φορείς



# Θεραπεία:

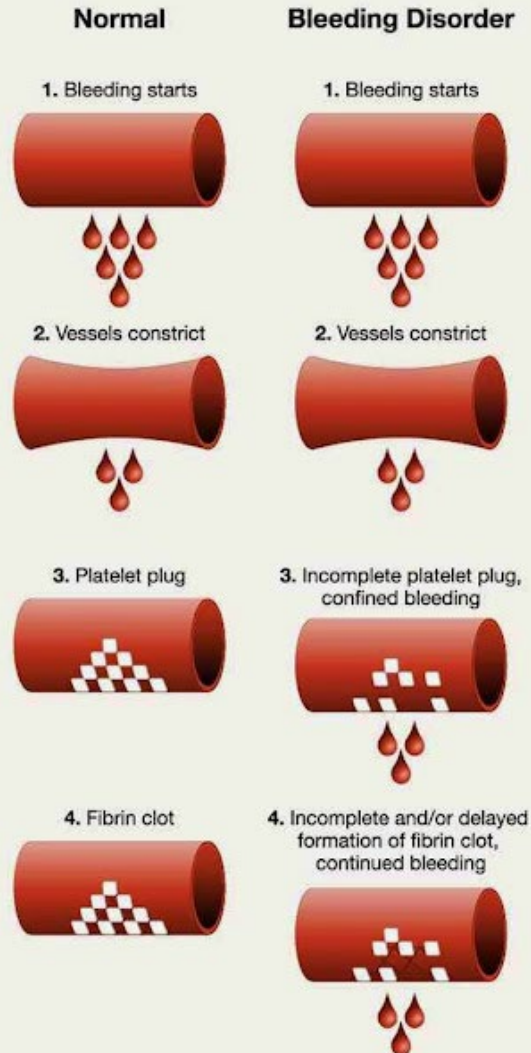
- Δεν υπάρχει θεραπεία για τη νόσο, αλλά υπάρχουν θεραπείες που μπορούν να βοηθήσουν στη διαχείρισή της. Πιο συγκεκριμένα, η αντιμετώπιση της αιμορροφιλίας γίνεται με θεραπεία υποκατάστασης με τον παράγοντα που λείπει (VIII ή IX) σε τακτικά χρονικά διαστήματα ή κάθε φορά που υπάρχει αιμορραγία, ενώ ευοίωνα αποτελέσματα έχουν δείξει οι μελέτες για μελλοντική γονιδιακή θεραπεία.



# Φαρμακευτική αγωγή:

- Η δεσμοπρεσσίνη (DDAVP) μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε άτομα με ήπια αιμορροφιλία A. Το τρανεξαμικό οξύ ή το αμινοκαπροϊκό οξύ μπορεί να χορηγηθεί μαζί με παράγοντες πήξης για να αποφευχθεί η διάσπαση των θρόμβων. Τα στεροειδή και η φυσιοθεραπεία μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τη μείωση του πόνου και του πρηξίματος σε μια προσβεβλημένη άρθρωση. Σε άτομα με σοβαρή αιμορροφιλία A που λαμβάνουν ήδη παράγοντα VIII, θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί επιπλέον η εμισιζουμάμπη. Στην περίπτωση μιας επίκτητης μορφής αιμορροφιλίας χρησιμοποιούνται διαφορετικές θεραπείες εκτός από τους φυσιολογικούς παράγοντες πήξης. Συχνά η πιο αποτελεσματική θεραπεία είναι τα κορτικοστεροειδή που αφαιρούν τα αυτοαντισώματα σε κάποιους από τους προσβληθέντες. Η κυκλοσφαμίδη και η κυκλοσπορίνη χρησιμοποιούνται συμπληρωματικά και αποδεικνύονται αποτελεσματικά για εκείνους που δεν ανταποκρίνονται στις θεραπείες στεροειδών. Σε σπάνιες περιπτώσεις χρησιμοποιείται επιπλέον θεραπευτική αγωγή, όπως οι υψηλές δόσεις ενδοφλέβιας ανοσοσφαιρίνης για να βοηθήσει στον έλεγχο της αιμορραγίας αντί της καταπόλησης των αυτοαντισωμάτων

# Τύποι αιμορροφιλίας:



Παρόλο που όλα τα άτομα που ζουν με αιμορροφιλία βιώνουν το ίδιο κύριο σύμπτωμα, παρατεταμένη και συχνή αιμορραγία, οι ασθενείς διαφέρουν σε σχέση με τον παράγοντα πήξης που χρειάζονται. Με τον ίδιο τρόπο διαφέρει και το όνομα της διάγνωσης:

- Η αιμορροφιλία A ή η «κλασική αιμορροφιλία» είναι ο πιο συχνός τύπος της νόσου. Προκαλείται από τη μείωση των επιπέδων του παράγοντα πήξης 8 (FVIII).
- Η αιμορροφιλία B προκαλείται από τη μείωση των επιπέδων του παράγοντα πήξης 9 (FIX).
- Η αιμορροφιλία C είναι ο τύπος που εμφανίζεται με ήπια συμπτώματα και προκαλείται από ανεπαρκή παράγοντα πήξης XI

# Συμπτώματα ξαφνικής αιμορραγίας:

Τα συμπτώματα της αιμοφιλίας ποικίλλουν ανάλογα με το επίπεδο των παραγόντων πήξης. Αν το επίπεδο είναι ελαφρώς μειωμένο, η αιμορραγία μπορεί να αποτελέσει πρόβλημα μετά από μια χειρουργική επέμβαση ή ένα τραύμα. Από την άλλη, αν η ανεπάρκεια των παραγόντων πήξης είναι σοβαρή, ξαφνική αιμορραγία μπορεί να συμβεί. Συμπτώματα ξαφνικής αιμορραγίας:

- Ανεξήγητη και υπερβολική αιμορραγία από κοψίματα, τραυματισμούς ή μετά από χειρουργική επέμβαση ή οδοντιατρική εργασία.
- Μεγάλοι μώλωπες.
- Αιμορραγία μετά από εμβολιασμούς.
- Πόνος, οίδημα ή σφίξιμο των αρθρώσεων.
- Αίμα στα ούρα ή στα κόπρανα.
- Ανεξήγητες ρινορραγίες.
- Ανεξήγητη ευερεθιστότητα στα βρέφη.



# Επείγοντα συμπτώματα αιμορροφιλίας:

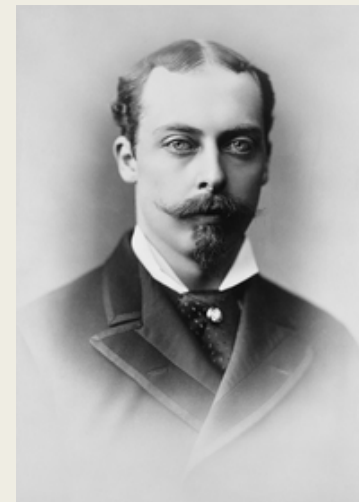
- Ξαφνικός πόνος, πρήξιμο και ζεστασιά σε μεγάλες αρθρώσεις (γόνατα, αγκώνες, ισχία, ώμους και μυς των άκρων)
- Αιμορραγία από τραυματισμό
- Έντονος παρατεταμένος πονοκέφαλος
- Επαναλαμβανόμενος έμετος
- Εξαιρετική κόπωση
- Πονόλαιμος
- Διπλή όραση





# Ιστορικά πρόσωπα με αιμορροφιλία:

- Η βασίλισσα Βικτώρια της Αγγλίας είναι η πιο διάσημη φορέας αιμορροφιλίας και ο Αλεξέι εγγονός της, γιός κόρης της Αλίκης της Έσσης ή αλλιώς Αλεξάνδρα Φιοντόροβνα, γιός του τσάρου της Ρωσίας (Νικολάου Β' της Ρωσίας) είναι ο πιο διάσημος αιμορροφιλικός ανά τους αιώνες.
- Η αιμορροφιλία διεσπάρη ανά τα βασίλεια της Ευρώπης από τις δύο θυγατέρες της Βικτώριας, Αλίκη και Βεατρίκη που ήταν φορείς (τρία εγγόνια και επτά δισέγγονα) και τον γιό της Λεοπόλδο Δούκα του Όλμπανι, όγδοο παιδί της Βικτώριας ο οποίος είχε βαριά αιμορροφιλία και πέθανε από εγκεφαλικό στα 31 του χρόνια.



# Ιστορική αναδρομή:

- Οι πρώτες γραπτές αναφορές ανάγονται στις εβραϊκές γραφές του 2ου αιώνα AD (Apre's David). Σύμφωνα με τις γραφές, αν τα δύο πρώτα παιδιά μιας οικογένειας είχαν πεθάνει από αιμορραγία μετά την περιτομή, ο τρίτος γιός εξαιρούνταν της περιτομής.
- Ο όρος αιμορροφιλία (haemophile) εμφανίζεται στην βιβλιογραφία το 1828 από τον Horf. Ενώ η διάκριση της αιμορροφιλίας Β από την Α έγινε πολύ αργότερα, το 1952 από την Rosemary Biggs και πήρε το όνομα Christmas disease από τον πρώτο ασθενή που διαγνώστηκε στο κέντρο Αιμορροφιλίας της Οξφόρδης.
- Η λέξη αιμοφιλία (haemophile) ή αιμορροφιλία είναι ελληνική και σύνθετη από το αίμα και φιλώ που έχει την αρχαϊκή έννοια αγαπώ. Άρα αγαπώ το αίμα και ευρύτερα αγαπώ την αιμορραγία.

# Χρήσιμο βίντεο:

- <https://youtu.be/zDAEMzbsdww?si=XKLdd9t7q68JHtwZ>

# Πηγές

- <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%91%CE%B9%CE%BC%CE%BF%CF%81%CF%81%CE%BF%CF%86%CE%B9%CE%BB%CE%AF%CE%B1>
- <https://www.humanitas.net/el/diseases/%CE%B1%CE%B9%CE%BC%CE%BF%CF%86%CE%B9%CE%BB%CE%AF%CE%B1/>
- <https://www.iaso.gr/medical-directory/details/medical/2023/05/05/aimorrofilia-i-nosos-ton-basileon>
- <https://www.changinghaemophilia.com/gr/el/news---events/haemophilia--symptoms--types-and-causes.html>