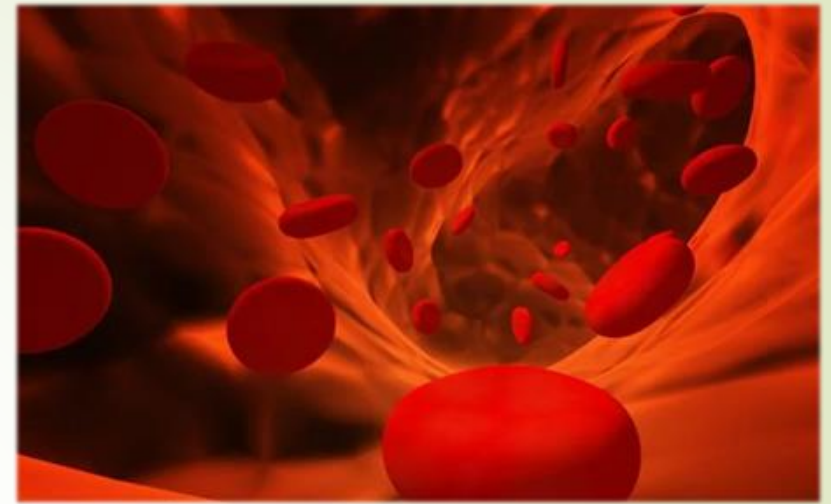




ΑΙΜΟΦΙΛΙΑ ή ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ

Βασίλης Αντωνόπουλος Α'1



ΟΡΙΣΜΟΣ

- ▶ Η αιμορροφιλία (ή αιμοφιλία) είναι μία από τις πιο γνωστές κληρονομικές παθήσεις που προσβάλλει κυρίως τους άνδρες. 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. 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.
- ▶ Η λέξη αιμοφιλία (haemophile) ή αιμορροφιλία είναι ελληνική και σύνθετη από τις λέξεις «αίμα» και «φιλώ» που έχει την αρχαϊκή έννοια αγαπώ. Άρα σημαίνει αγαπώ το αίμα και ευρύτερα αγαπώ την αιμορραγία.

ΤΥΠΟΙ ΑΙΜΟΦΙΛΙΑΣ & ΣΟΒΑΡΟΤΗΤΑ

A

- Ο συχνότερος τύπος της είναι η **A**, που προκαλείται εξαιτίας της έλλειψης ή ανεπάρκειας του παράγοντα VIII.

B

- Στη **B** λείπει ή είναι ανεπαρκής ο παράγοντας IX.

C

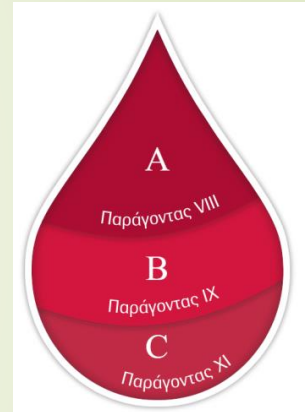
- Η αιμορροφιλία **C** είναι σπάνια και συνδέεται με την έλλειψη ή ανεπάρκεια του παράγοντα XI.

Η σοβαρότητα της νόσου ταξινομείται σε 3 κατηγορίες ανάλογα με την ποσότητα του παράγοντα πήξης:

i. Ηπια: τα επίπεδα του παράγοντα πήξης είναι μεταξύ 5% και 40%.

ii. Μέτρια: τα επίπεδα του παράγοντα πήξης είναι μεταξύ 1% και 5%.

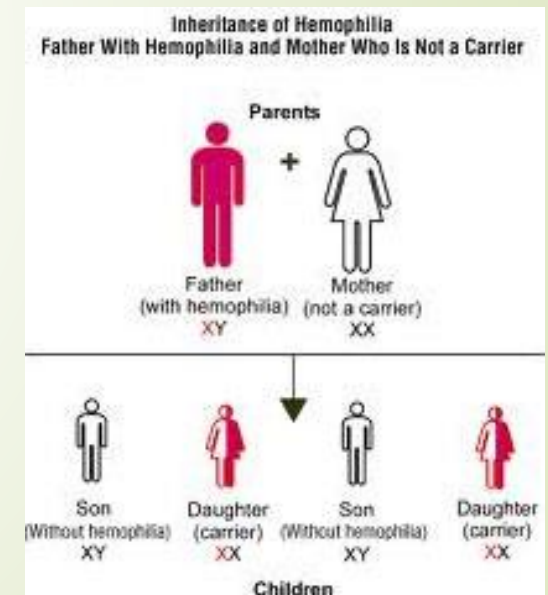
iii. Σοβαρή: τα επίπεδα του παράγοντα πήξης είναι μικρότερα από 1%.



ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Η κληρονομικότητα της αιμοφιλίας εξαρτάται από τον τύπο της αιμοφιλίας:

- Αιμοφιλία A ή B: Το γονίδιο που προκαλεί αυτούς τους τύπους της νόσου βρίσκεται στο χρωμόσωμα X και μπορεί να περάσει από τη μητέρα στον γιο μέσω ενός γονιδίου της μητέρας. Η αιμοφιλία A ή B εμφανίζεται κυρίως στα αγόρια, ενώ οι γυναίκες με το ελαττωματικό γονίδιο είναι φορείς και δεν εμφανίζουν συμπτώματα. Οι γυναίκες μπορούν να παρουσιάσουν συμπτώματα εάν οι παράγοντες VIII ή IX μειωθούν ελαφρώς.
- Αιμορροφιλία C: Αυτός ο τύπος της διαταραχής μπορεί να μεταδοθεί στα παιδιά από τον κάθε γονέα και μπορεί εξίσου να εμφανιστεί σε κορίτσια και αγόρια.
- Υπολογίζεται ότι στο 75% των περιπτώσεων υπάρχει οικογενειακό ιστορικό αιμορροφιλίας. Στις υπόλοιπες περιπτώσεις εμφανίζεται λόγω κάποιας μετάλλαξης στα γονίδια της μητέρας.



ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

ΞΑΦΝΙΚΗΣ ΑΙΜΟΡΡΑΓΙΑΣ

- 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.



ΕΠΕΙΓΟΝΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑΣ

- 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





ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- ▶ Η αιμορροφιλία μπορεί να διαγνωστεί πριν, κατά τη διάρκεια ή μετά τη γέννηση εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό της πάθησης. Διάφορες επιλογές είναι διαθέσιμες στους γονείς. Εάν δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό αιμορροφιλίας, συνήθως διαγιγνώσκεται μόνο όταν ένα παιδί αρχίζει να περπατά. Τα παιδιά αυτά μπορεί να παρουσιάσουν αιμορραγία στις αρθρώσεις ή εύκολο μωλωπισμό. Ήπια αιμορροφιλία μπορεί να ανακαλυφθεί μόνο αργότερα, συνήθως μετά από τραυματισμό ή οδοντιατρική ή χειρουργική επέμβαση.

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

► Οι επιπλοκές της αιμοφιλίας περιλαμβάνουν:

1. Βαθιά εσωτερική αιμορραγία: Η βαθιά αιμορραγία των μυών μπορεί να προκαλέσει πρήξιμο στα άκρα. Το πρήξιμο μπορεί να πιέσει τα νεύρα και να οδηγήσει σε μούδιασμα ή πόνο.
2. Βλάβη στις αρθρώσεις: Η εσωτερική αιμορραγία μπορεί να ασκήσει πίεση στις αρθρώσεις και να προκαλέσει έντονο πόνο. Εάν αφεθεί χωρίς θεραπεία, η συχνή εσωτερική αιμορραγία μπορεί να οδηγήσει σε αρθρίτιδα ή καταστροφή της άρθρωσης.
3. Μόλυνση: Τα άτομα με αιμορροφιλία έχουν αυξημένο κίνδυνο μόλυνσης λόγω μολυσμένων προϊόντων αίματος κατά τη διάρκεια μεταγγίσεων αίματος.
4. Ανεπιθύμητη αντίδραση στη θεραπεία του παράγοντα πήξης: Μερικοί άνθρωποι έχουν αρνητική αντίδραση στις θεραπείες παράγοντα πήξης προκαλώντας το ανοσοποιητικό σύστημα να αναπτύξει αναστολείς που αδρανοποιούν τους παράγοντες πήξης καθιστώντας τη θεραπεία λιγότερο αποτελεσματική.

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ-ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Για να αντιμετωπιστεί η αιμορροφιλία, πρέπει να χορηγηθεί στον πάσχοντα ο παράγοντας πήξης που απουσιάζει από το αίμα του. Η θεραπεία μπορεί να εφαρμόζεται για να αντιμετωπίσει ένα περιστατικό που προκύπτει μετά από έναν τραυματισμό είτε να λειτουργεί προφυλακτικά μέσω της χορήγησης του παράγοντα που λείπει ανά τακτά χρονικά διαστήματα. Οι παράγοντες πήξης που βρίσκονται σε έλλειψη μπορεί να προέρχονται από δότη ή να έχουν συνθετική μορφή.
- Στην ήπια αιμορροφιλία σπάνια χρησιμοποιούνται παράγοντες και τα αιμορραγικά επεισόδια αντιμετωπίζονται με πιο πρακτικά μέσα, όπως η χρήση πάγου, επιδέσμων ή η εφαρμογή πίεσης. Στη μέτρια αιμορροφιλία η θεραπεία υποκατάστασης είναι αναγκαία για να αντιμετωπιστούν οι αιμορραγίες, ενώ στη βαριά αιμορροφιλία απαιτείται και προφυλακτική θεραπεία.
- Σε κάθε περίπτωση ο ασθενής πρέπει να λαμβάνει από τα πρώτα χρόνια της ζωής του θεραπεία, προκειμένου να αποφεύγονται οι σοβαρές επιπλοκές –όπως είναι οι σοβαρές εσωτερικές αιμορραγίες, οι βλάβες στις αρθρώσεις και τα νευρολογικά συμπτώματα μετά από συχνές αιμορραγίες- ή οι μόνιμες βλάβες. Οι αιμορραγίες πρέπει να αντιμετωπίζονται με την εμφάνισή τους, ώστε να μην προκαλούν περαιτέρω προβλήματα. Άλλωστε, αν η αιμορροφιλία δεν αντιμετωπιστεί εγκαίρως, μπορεί, ειδικά στη βαριά της μορφή, να είναι απειλητική για τη ζωή.
- Με την κατάλληλη θεραπεία τα αιμορροφιλικά άτομα μπορούν να ζήσουν μια φυσιολογική ζωή με τους περιορισμούς βέβαια που επιβάλλει η νόσος και την απαιτούμενη προσοχή, αλλά χωρίς να ανησυχούν συνεχώς για τα αιμορραγικά επεισόδια που προκύπτουν στην καθημερινότητά τους.



ΠΡΟΣΟΧΗ!!

- Οι ασθενείς με αιμοφιλία πρέπει να αποφεύγουν φάρμακα που παρεμβαίνουν στην αντιπηξία και πρέπει να αποφεύγουν τα σπορ ή άλλες δραστηριότητες στις οποίες υπάρχει μεγάλη πιθανότητα τραυματισμού. Επιπλέον πρέπει να φορούν ειδικά βραχιόλια αναγνώρισης της νόσου τους από το ιατρικό προσωπικό.

ΠΡΟΓΝΩΣΗ

- ▶ Το προσδόκιμο ζωής ατόμων με αιμορροφιλία ποικίλλει ανάλογα με τη σοβαρότητα της νόσου και τη θεραπεία. Τα άτομα με σοβαρή αιμορροφιλία που δεν λαμβάνουν επαρκή, σύγχρονη θεραπεία έχουν μειωμένη διάρκεια ζωής και συχνά δεν φτάνουν στην ωριμότητα. Πριν γίνει διαθέσιμη η αποτελεσματική θεραπεία από τη δεκαετία του 1960, το μέσο προσδόκιμο ζωής ήταν μόλις 11 χρόνια. Μέχρι τη δεκαετία του 1980, η διάρκεια ζωής του μέσου αιμορροφιλικού που λάμβανε την κατάλληλη θεραπεία ήταν 50-60 χρόνια. Σήμερα, με κατάλληλη θεραπεία, οι άντρες με αιμορροφιλία έχουν συνήθως σχεδόν φυσιολογική ποιότητα ζωής με μέση διάρκεια ζωής περίπου 10 χρόνια μικρότερη από έναν άνδρα που δε νοσεί.

ΚΑΙ ... ΛΙΓΑ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝΤΑ ΑΚΟΜΗ

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

- Οι πρώτες αναφορές για την αιμορροφιλία ανευρίσκονται σε θρησκευτικά κείμενα. Στην Καινή Διαθήκη, μια γυναίκα, που παρουσίαζε ακατάσχετη αιμορραγία για 12 χρόνια και δεν μπορούσε να θεραπευτεί, πλησίασε τον Ιησού Χριστό την ώρα που δίδασκε και αγγίζοντας την άκρη του ενδύματός του θεραπεύτηκε.
- Στο εβραϊκό Ταλμούδ και σε ραβινικό κείμενο του 2ου αι.μ.Χ., αναφέρεται ότι εξαιρούνται εκείνα τα αγόρια από την περιτομή, αν δύο προηγούμενα αδέρφια τους είχαν πεθάνει από αιμορραγία μετά την εν λόγω διαδικασία.
- Η πρώτη σύγχρονη περιγραφή της αιμορροφιλίας αποδίδεται στον αμερικανό γιατρό Τζον Κόνραντ Ότο (1774-1844), ο οποίος, το 1803, δημοσίευσε μια πραγματεία, όπου ανέδειξε με σαφήνεια την τάση των αρσενικών να αιμορραγούν.
- Η πρώτη ωστόσο χρήση του όρου «haemorrhaphilia» («αιμορροφιλία») έγινε το 1828 από τον φοιτητή της Ιατρικής στο Πανεπιστήμιο της Ζυρίχης, Φρίντριχ Χοπφ, σε εργασία του για την πάθηση.

ΚΑΙ ... ΛΙΓΑ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝΤΑ ΑΚΟΜΗ

Η ΒΑΣΙΛΙΚΗ ΝΟΣΟΣ

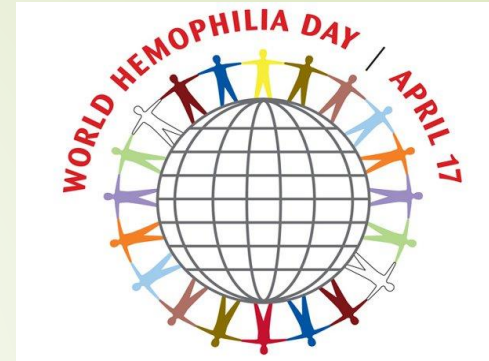
- ▶ Η αιμορροφιλία χαρακτηρίζεται συχνά ως βασιλική νόσος, επειδή πολλά μέλη βασιλικών οικογενειών της Ευρώπης προσβλήθηκαν από αιμορροφιλία, κατά τον 19ο και 20ο αιώνα. Η πιο γνωστή είναι η βασίλισσα της Μεγάλης Βρετανίας Βικτώρια. Δεν είχε προγόνους με τη νόσο, αλλά μετά την γέννηση του όγδοου παιδιού της, του Λεοπόλδου, το 1853, κατέστη προφανές ότι ο τελευταίος έπασχε από αιμορροφιλία. Ο Λεοπόλδος απεβίωσε μόλις στα 31 του χρόνια από εγκεφαλική αιμορραγία ύστερα από πτώση.
- ▶ Δύο από τις κόρες της Βικτωρίας, οι πριγκίπισσες Αλίκη και Βεατρίκη, ήταν φορείς της αιμορροφιλίας και μέσω αυτών η νόσος μεταδόθηκε σε διάφορες βασιλικές οικογένειες της Ευρώπης, ανάμεσα στις οποίες αυτές της Ισπανίας και της Ρωσίας.
- ▶ Ίσως ο πιο διάσημος αιμορροφιλικός να είναι ο γιος του τελευταίου Τσάρου της Ρωσίας Νικόλαου Β', Αλέξιος (1904-1918), γιος της εγγονής της βασίλισσας Βικτωρίας, Αλεξάνδρας, η ασθένεια του οποίου θεωρήθηκε η αιτία για να εισχωρήσει στα ενδότερα της βασιλικής οικογένειας ο καλόγερος Ρασπούτιν, και να αποκτήσει μεγάλη επιρροή, με καταστρεπτικά αποτελέσματα για την άλλοτε κραταιά δυναστεία.



ΞΕΡΕΙΣ ΟΤΙ;

Η Παγκόσμια Ημέρα Αιμορροφιλίας εορτάζεται στις 17 Απριλίου. Καθιερώθηκε το 1989, με πρωτοβουλία της Παγκόσμιας Οργάνωσης Αιμορροφιλίας (WFH) και με σκοπό να αναδείξει το πρόβλημα των αιμορροφιλικών ατόμων. Η συγκεκριμένη ημερομηνία, επιλέχθηκε για να τιμηθεί η γέννηση του ιδρυτή της οργάνωσης (Frank Schnabel), ο οποίος ήταν αιμορροφιλικός και ο ίδιος.

- ▶ Στην Ελλάδα ο συνολικός αριθμός ασθενών με αιμορροφιλία υπολογίζεται περίπου στους χίλιους. Αυτά τα άτομα υποβάλλονται δια βίου σε θεραπεία υποκατάστασης με παράγοντες αίματος. Στο πλαίσιο αυτό υπάρχουν εξειδικευμένα Κέντρα Αιμορροφιλικών στα μεγάλα νοσοκομεία της χώρας, τα οποία είναι υπεύθυνα για την προμήθεια και τη χορήγηση των παραγώγων του αίματος που χρειάζονται τα άτομα με αιμορροφιλία.
- ▶ Στη χώρα μας έχει ιδρυθεί από το 1964 ο μη κερδοσκοπικός Σύλλογος Προστασίας Ελλήνων Αιμορροφιλικών (ΣΠΕΑ).
- ▶ Σήμερα, περίπου 33.000 άνθρωποι υπολογίζεται ότι πάσχουν από αιμορροφιλία στην Ευρώπη. Σύμφωνα με έρευνα της Παγκόσμιας Οργάνωσης Αιμορροφιλίας (WFH) σε 100 χώρες που αντιπροσωπεύουν το 88% του παγκόσμιου πληθυσμού (συμπεριλαμβανομένης της Ελλάδας) οι πάσχοντες είναι 137.352.



ΠΗΓΕΣ

- <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.iatronet.gr/iatriko-lexiko/aimofilia-aimorrofilia.html>
- <https://www.euromedica.gr/%CE%B1%CE%B9%CE%BC%CE%BF%CF%81%CF%81%CE%BF%CF%86%CE%B9%CE%BB%CE%AF%CE%B1-%CF%83%CF%85%CE%BC%CF%80%CF%84%CF%8E%CE%BC%CE%B1%CF%84%CE%B1-%CE%BA%CE%B1%CE%B9-%CE%B8%CE%B5%CF%81%CE%B1%CF%80%CE%B5%CE%AF/>
- <https://athenslab.gr/diagnostikes-exetaseis/aimorrofilia-a-genetikos-elegxos-1923>
- <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://hemophiliasociety.gr/wp/aimorrofilia/pws-prokyptei/>
- <https://www.fractalart.gr/aimorrofilia/>
- <https://www.healthview.gr/pagkosmia-imera-aimorrofilias/>
- Οι φωτογραφίες έχουν αντληθεί από το Διαδίκτυο.