

# Η Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Θανασής Σταμούλος Α'7  
Εργασία Βιολογίας

Τι είναι η Δρεπανοκυτταρική αναιμία

- Κληρονομική διαταραχή του αίματος
- Επηρεάζει την αιμοσφαιρίνη στα ερυθρά αιμοσφαίρια
- Προκαλεί αλλαγή στο σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων(δρεπανοειδές σχήμα)

**Εισαγωγή**

# Αιτίες

- Γενετική μετάλλαξη
  - Μετάλλαξη στο γοίδιο HBV που κωδικοποιεί την αιμοσφαιρίνη
- Κληρονομικότητα
  - Και οι δύο γονείς πρέπει να είναι φορείς του γονιδίου για την εμφάνιση της νόσου.

# Παθογένεια

Τα δρεπανοειδή ερυθρά αιμοσφαίρια έχουν

- Έχουν μειωμένη ελαστικότητα
- Μπλοκάρουν μικρά αιμοφόρα αγγεία
- Διασπώνται πιο εύκολα, προκαλώντας αναιμία.

# Συμπτώματα

- Οι πάσχοντες από δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουν τα κλασικά συμπτώματα της αναιμίας: ζαλάδα, εύκολη κόπωση, δύσπνοια, ταχυκαρδία, μικρότερη αντοχή και λιποθυμική τάση η οποία μπορεί να φτάσει έως την λιποθυμία (η αναιμία αναγνωρίζεται από το ωχρό χρώμα του δέρματος και των επιπεφυκότων του ματιού, ωστόσο ωχρότητα δεν σημαίνει υποχρεωτικά και ύπαρξη αναιμίας). Επιπλέον, όσοι πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορούν κάτω από ορισμένες προϋποθέσεις να παρουσιάσουν ένα από τα πιο κάτω συμπτώματα:
  1. Απλαστική κρίση
  2. Έντονο πόνο στο στήθος
  3. Φούσκομα στα χέρια και πόδια
  4. Εγκεφαλικό επεισόδιο
  5. Λοιμώξεις
  6. Ηπατίτιδα Β και ηπατίτιδα C λόγω των μεταγγίσεων

# Διάγνωση

Η διάγνωση της ασθένειας γίνεται με ειδική εξέταση αίματος που ονομάζεται ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης και αναδεικνύει την παθολογική αιμοσφαιρίνη (αιμοσφαιρίνη S). Μπορεί επίσης να γίνει πιο εξειδικευμένη εξέταση που ονομάζεται μοριακή ανάλυση και ανιχνεύει την ίδια την μετάλλαξη της νόσου. Για την προγεννητική διάγνωση της νόσου μπορεί να γίνει ανίχνευση της μετάλλαξης σε κύτταρα αμνιοπαρακέντησης ή χοριακών λαχνών.

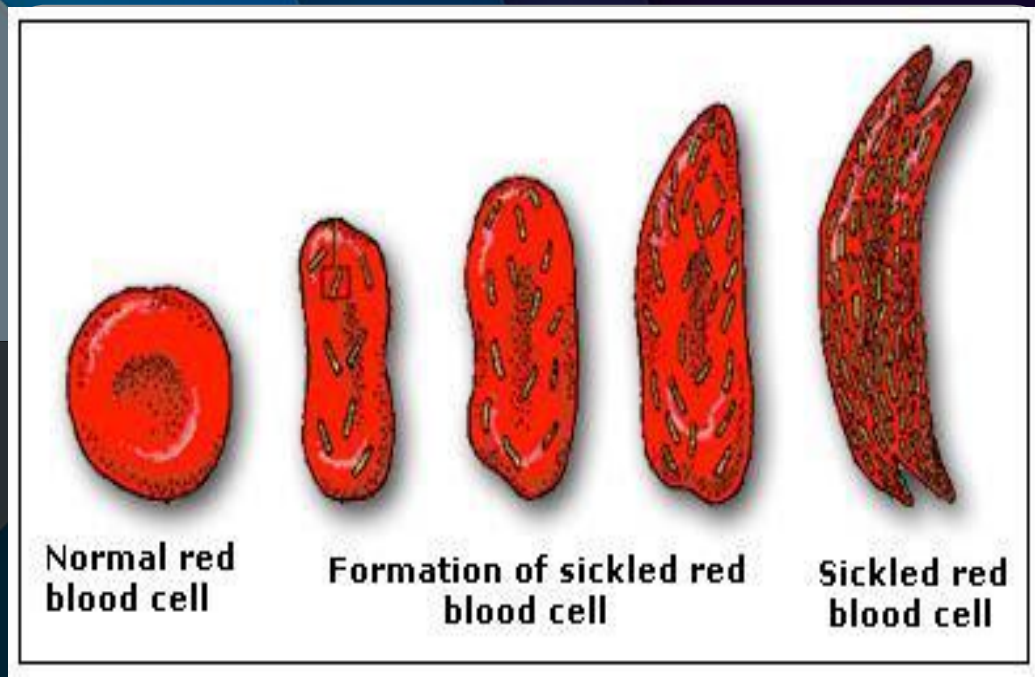
Οι άνθρωποι που υποφέρουν με δρεπανοκυτταρική αναιμία συνήθως έχουν μικρότερη διάρκεια ζωής από το κανονικό. Εάν ένα πρόσωπο που διαχειρίζεται την κατάστασή τους προσεκτικά, τότε είναι πιθανό να μπορεί να ζήσει πέρα από τα 50 χρόνια.



# Θεραπεία

Δυστυχώς δεν υπάρχει θεραπεία για την δρεπανοκυτταρική αναιμία έτσι η αντιμετώπιση είναι δια βίου.

Η θεραπεία στοχεύει κυρίως στην αντιμετώπιση των οξέων προβλημάτων και στην αποκατάσταση ή πρόληψη των επιπλοκών και των κρίσεων.



# Πρόληψη

- Γενετικός έλεγχος σε ζευγάρια φορέων.
- Ενημέρωση για το οικογενειακό προγραμματισμό
- Εμβολιασμοί για πρόληψη λοιμώξεων.



# Συμπεράσματα

- Η Δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι σοβαρή αλλά διαχειρίσιμη με σωστή φροντίδα
  - Σημασία της έγκαιρης διάγνωσης και θεραπείας.
  - Η έρευνα συνεχίζει να βελτιώνει τη ζωή των ασθενών

# ΠΗΓΕΣ

- <https://www.diaplasia.eu/%CE%B4%CF%81%CE%B5%CF%80%CE%B1%CE%BD%CE%BF%CE%BA%CF%85%CF%84%CF%84%CE%B1%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE-%CE%B1%CE%BD%CE%B1%CE%B9%CE%BC%CE%AF%CE%B1-%CF%83%CF%85%CE%BC%CF%80%CF%84%CF%8E%CE%BC%CE%B1%CF%84/>
- <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A0%CF%8D%CE%BB%CE%B7:%CE%9A%CF%8D%CF%81%CE%B9%CE%B1>