

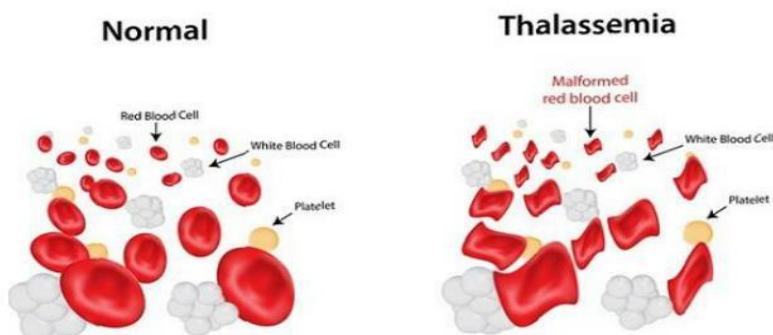
Μεσογειακή αναιμία

Τι είναι μεσογειακή αναιμία;

Ο όρος «μεσογειακή αναιμία» περιγράφει γενετικές παθήσεις της κύριας πρωτεΐνης των ερυθρών κυττάρων του αίματος, της αιμοσφαιρίνης, που είναι υπεύθυνη για την μεταφορά του οξυγόνου.



THALASSEMIA

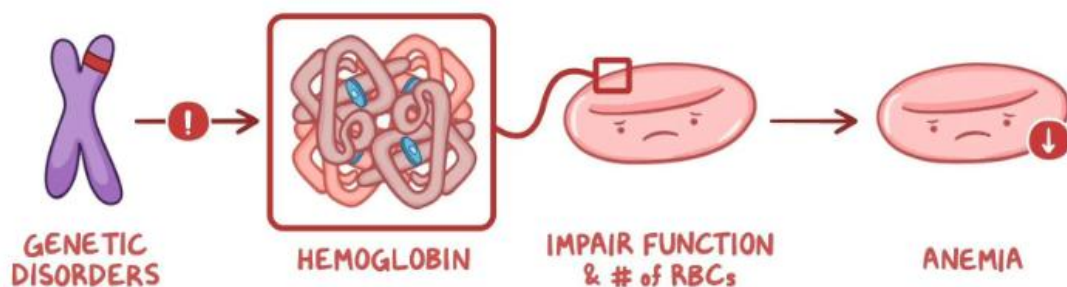


Οι παθήσεις αυτές ονομάστηκαν μεσογειακή αναιμία γιατί ανιχνεύτηκαν πρώτα με μεγάλη συχνότητα σε ανθρώπους με καταγωγή από τη Μεσόγειο (οι Έλληνες έχουν την μεγαλύτερη συχνότητα μεσογειακής αναιμίας στην Ευρώπη και ακολουθούν οι Ιταλοί και οι Τούρκοι), αλλά υπάρχουν όλους τους πληθυσμούς. Υπολογίζεται ότι πάνω από 90 εκατομμύρια άνθρωποι σε όλον τον κόσμο είναι φορείς του ενός ή του άλλου τύπου μεσογειακής αναιμίας.

Υπάρχουν δύο βασικοί τύποι μεσογειακής αναιμίας γνωστοί ως α και β. Η αιμοσφαιρίνη διαθέτει τέσσερις πρωτεϊνικές αλυσίδες: δύο α και δύο β και οι διαφορετικοί τύποι μεσογειακής αναιμίας διακρίνονται με βάση ποια αλυσίδα βρίσκεται σε ανεπάρκεια.

Όσοι έχουν μειωμένη την α σφαιρίνη πάσχουν από μεσογειακή αναιμία α και όσοι έχουν έλλειψη σφαιρίνης β πάσχουν από μεσογειακή αναιμία β. Η μεσογειακή αναιμία τύπου β είναι πολύ πιο συχνή και οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση ή πλήρη απουσία των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.

THALASSEMIA



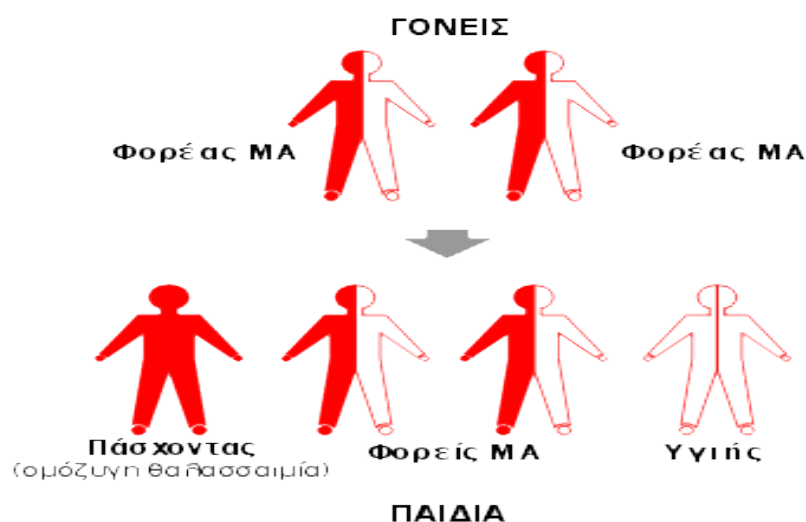
* 2 PRIMARY TYPES of THALASSEMIA

- ALPHA THALASSEMIA (MINOR or MAJOR)
- BETA THALASSEMIA (MINOR or MAJOR)

Πού οφείλεται;

Η μεσογειακή αναιμία είναι ένα παράδειγμα κληρονομικής νόσου που βρίσκεται εδώ και σχεδόν έναν αιώνα στην πρωτοπορία της γενετικής έρευνας. Πρώτα από όλα, η νόσος χαρακτηρίστηκε μοριακά ήδη εδώ και σχεδόν μισό αιώνα.

Με άλλα λόγια, γνωρίζουμε τα γονίδια και τις μεταλλάξεις τους που προκαλούν την νόσο εδώ και πολλές δεκαετίες. Η ανεύρεση της γενετικής ή μοριακής αιτιολογίας μιας νόσου είναι πάντα το πρώτο βήμα στην αντιμετώπιση της γιατί αυτό επιτρέπει την διάγνωση της νόσου και βέβαια τον προγεννητικό έλεγχο ώστε να προληφθεί η μετάδοση της νόσου.



Επιπλέον, η κατανόηση της αιτιολογίας της νόσου επέτρεψε την κατανόηση και της επιδημιολογίας της νόσου, τον λόγο για την μεγάλη συχνότητα των φορέων μεσογειακής αναιμίας που είναι ότι οι φορείς (αυτοί που έχουν το «στίγμα») είναι ανθεκτικοί στην ανάπτυξη ελονοσίας.

Πράγματι, περιοχές που είχαν ελονοσία έχουν μεγαλύτερη συχνότητα φορέων μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα, σε άλλες χώρες της Μεσογείου, την Ασία και την Αφρική. Το φαινόμενο αυτό είναι γνωστό στη Γενετική: Όποτε η φορεία μιας νόσου

προστατεύει από κάτι, ευνοείται η συχνότητα της φορέας της στον πληθυσμό, παρά το γεγονός ότι η νόσος είναι σοβαρή και οδηγεί ακόμα και στον πρόωρο θάνατο όταν δεν υπάρχει διαθέσιμη θεραπεία.

Τα παραπάνω είναι αποτέλεσμα της βασικής έρευνας που έγινε στην μεσογειακή αναιμία στις δεκαετίες 1960-1970, και είναι ενδεικτικά της σημασίας της βασικής έρευνας στην γενετική αλλά και στην ιατρική γενικότερα. Είναι η βασική έρευνα που οδήγησε στην ανεύρεση της μοριακής αιτιολογίας της νόσου και έτσι γίνεται και σήμερα: κάθε μέρα τώρα πια βρίσκονται οι γενετικές αιτιολογίες για χιλιάδες παθήσεις χαρη στην βασική γενετική έρευνα. Υπολογίζεται ότι σήμερα ξέρουμε την γενετική αιτιολογία για πάνω από 7,000 παθήσεις.

Για κάθε μια από αυτές τις παθήσεις η μεσογειακή αναιμία είναι πρότυπο γιατί για κάθε μια από τις παθήσεις αυτές ελπίζουμε να συμβούν ότι συνέβη και με την μεσογειακή αναιμία: η γνώση της γενετικής αιτιολογίας να οδηγήσει στην ευκολότερη και ταχύτερη διάγνωση με τις αντίστοιχες εργαστηριακές τεχνικές (όπως είναι η ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρινών στην μεσογειακή αναιμία), στην εξήγηση φαινομένων που οδηγούν σε νέες εξελίξεις (όπως το ότι η οι φορείς μεσογειακής αναιμίας είναι ανθεκτικοί στην ανάπτυξη ελονοσίας μπορεί να οδηγήσει σε νέες μεθόδους αντιμετώπισης της ελονοσίας).

Η γνώση της γενετικής αιτιολογίας της μεσογειακής αναιμίας οδήγησε στον προγεννητικό έλεγχο και την σταδιακή μείωση των παιδιών που γεννιούνται με μεσογειακή αναιμία. Τα ζευγάρια στα οποία μόνο ο ένας είναι φορέας δεν διατρέχουν κανένα απολύτως κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με τη νόσο.

Ποια είναι τα συμπτώματα που εμφανίζει;

Τα συμπτώματα της πάθησης ποικίλουν και μπορεί να διαφέρουν ανάλογα με τη σοβαρότητα της κατάστασης. Παρόλα αυτά, μεταξύ των πιο συχνών συμπτωμάτων είναι τα εξής:

- Αίσθημα κόπωσης και κατάπτωσης
- Εύκολο λαχάνιασμα
- Ζαλάδες
- Ωχρή ή χλωμή όψη
- Πρήξιμο την κοιλιά
- Σκουρόχρωμα ούρα
- Διόγκωση σπλήνα ή ήπατος
- Ίκτερο
- Πόνος στην περιοχή του στήθους
- Αναπτυξιακή καθυστέρηση
- Διαταραχές που σχετίζονται με τις ορμόνες, όπως είναι ο θυρεοειδής, ο διαβήτης, η οστεοπόρωση κ.α.

Όλοι οι τρόποι αντιμετώπισης της

Είναι σημαντικό να τονίσουμε ότι δεν έχει βρεθεί ακόμη η θεραπεία για τη μεσογειακή αναιμία. Όμως, υπάρχουν διάφοροι τρόποι, με τους οποίους αυτή αντιμετωπίζεται ανάλογα με τον τύπο και τη σοβαρότητά της. Η επιλογή του τρόπου αντιμετώπισης εξαρτάται από τις ανάγκες του κάθε ασθενή.

Ένας από αυτούς τους τρόπους είναι η μετάγγιση αίματος. Αυτή πραγματοποιείται κατά τις σοβαρές περιπτώσεις ή ύστερα από χειρουργικές επεμβάσεις ή τοκετό.

Ένας άλλος τρόπος είναι μία πρακτική, που ονομάζεται αποσιδήρωση. Πρόκειται για μία μέθοδο αντιμετώπισης της υπερφόρτωσης των οργάνων με σίδηρο.

Κάποιες φορές μπορεί να προταθεί και μεταμόσχευση μυελού των οστών ή η λήψη ειδικών φαρμακευτικών αγωγών.

Treatment of **Thalassemia**



Blood transfusions



Iron chelation therapy



Folic acid supplementation



Bone marrow transplantation



Gene therapy



Hydroxyurea therapy



Low iron diet

www.ehealthyinfo.com

Πώς σχετίζεται η διατροφή με τη θεραπεία της;

Η διατροφή μπορεί να παίξει πολύ σημαντικό ρόλο σε άτομα που πάσχουν από Μεσογειακή Αναιμία.

Συγκεκριμένα, το άτομο πρέπει να είναι ενήμερο για το ποιες τροφές πρέπει να καταναλώνει σε μεγαλύτερο βαθμό και ποιες είναι καλό να αποφεύγει. Πιο συγκεκριμένα:

Όσον αφορά το σίδηρο, η κατανάλωση τροφών που των εμπεριέχουν σε μεγάλο βαθμό πρέπει να γίνεται με σύνεση. Αυτό είναι σημαντικό, καθώς πολλές φορές στην πάθηση αυτή συναντάμε αυξημένη απορρόφηση αυτού του μετάλλου από τον

οργανισμό, γεγονός που συνδέεται με διάφορα προβλήματα. Έτσι, η λήψη τροφών, όπως είναι το κόκκινο κρέας, το συκώτι, τα θαλασσινά και διάφορα ψάρια πρέπει να είναι περιορισμένη.

Σε αντίθεση με το σίδηρο, σε περιπτώσεις αναιμίας παρατηρούνται ελλείψεις σε **ασβέστιο, μαγνήσιο, ψευδάργυρο, φυλλικό οξύ** και **βιταμίνη D**. Όπως γίνεται κατανοητό, εδώ η κατανάλωση τροφών που περιέχουν τα παραπάνω είναι απαραίτητη.

Επίσης, αυξημένες είναι οι ανάγκες των ατόμων που πάσχουν από αυτό το είδος αναιμίας σε αντιοξειδωτικά συστατικά. Τα παραπάνω μπορεί να λάβει κανείς από φρούτα και λαχανικά.

Πηγές:

<https://www.iaso.gr/medical-directory/details/medical/2024/05/01/mesogeiki-anaimia-nosimata-stin-protoporiatis-genetikis>

<https://www.ofarmakopoiismou.gr/blog/mesogeiki-anaimia-ti-einai-symptomata-alla-kai-pos-antimetopizetai?srsId=AfmBOoqM3qXMHLcZz75f8IEzV8oceFPByd4CnUgY3KGSdeKMeqBlVeOD>

Wikipedia