

Εργασία α' τετραμήνου στο μάθημα της Βιολογίας

Όνοματεπώνυμο: Τζένη Παναγιωτίδου

Τάξη: Α3

Μεσογειακή Αναιμία



Τι είναι η Μεσογειακή Αναιμία;

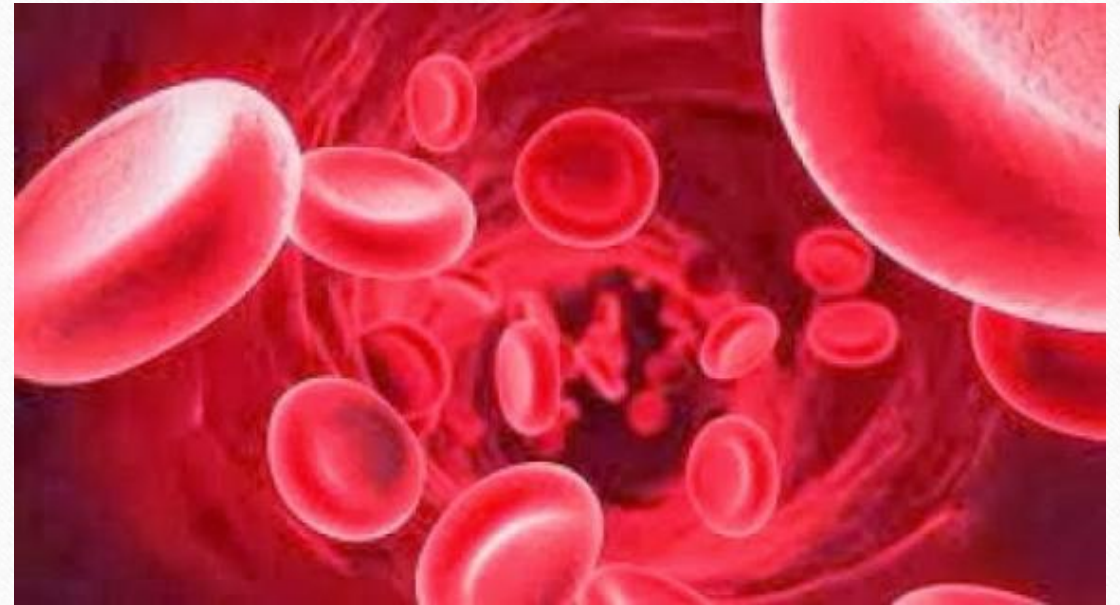
Η Μεσογειακή αναιμία, γνωστή και ως Θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley, είναι μία κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος. Ονομάστηκε "μεσογειακή" γιατί ανιχνεύτηκε πρώτα και με μεγάλη συχνότητα σε ανθρώπους με καταγωγή από τη Μεσόγειο. Πράγματι, η Μεσογειακή αναιμία εμφανίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα στους Έλληνες και ακολουθούν οι Ιταλοί και οι Τούρκοι αλλά και οι Κύπριοι. Βέβαια, ασθενείς με Μεσογειακή αναιμία υπάρχουν σε όλους τους πληθυσμούς του κόσμου. Υπολογίζεται ότι πάνω από 90 εκατομμύρια άνθρωποι σε παγκόσμιο επίπεδο είναι φορείς κάποιου τύπου αναιμίας.

Η ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ



Τι είναι η Μεσογειακή Αναιμία;

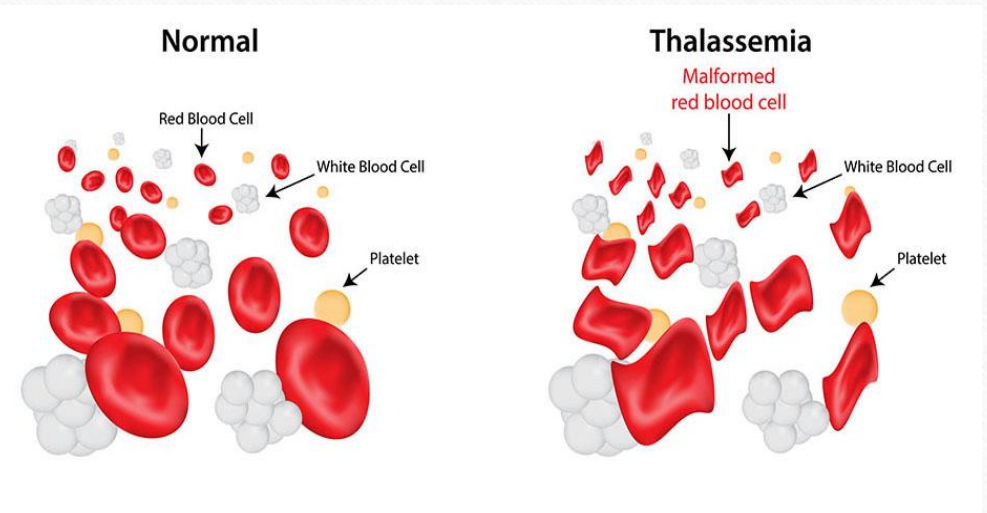
Η Μεσογειακή αναιμία είναι πιο συχνή μονογονιδιακή διαταραχή που εμφανίζεται, όπως έχει ήδη ειπωθεί, κυρίως στους πληθυσμούς της Μεσογείου αλλά και της Μέσης Ανατολής και της Νότιας Ασίας. Αυτή η ασθένεια χαρακτηρίζεται από τη μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρινών και συνεπώς αναιμία. Η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης, που είναι υπεύθυνη για τη μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες σε όλους τους ιστούς και τα όργανα του σώματος, εξαρτάται από τα γονίδια του οργανισμού μας. Στην περίπτωση που κάποια γονίδια είναι παθολογικά, η δομή ή η ποσότητα της αιμοσφαιρίνης δεν είναι η σωστή με αποτέλεσμα η παροχή οξυγόνου προς τους ιστούς να είναι μικρότερη, μια κατάσταση που ονομάζεται αναιμία. Η μεσογειακή αναιμία αποτελεί ποσοτική βλάβη και αφορά μειωμένη σύνθεση των σφαιρινών που αποτελούν την αιμοσφαιρίνη.



Διάκριση Μεσογειακής αναιμίας Τύποι της νόσου

Η κύρια αιμοσφαιρίνη του ανθρώπου HbA είναι μία πρωτεΐνη που αποτελείται από ένα ζεύγος α πρωτεϊνικών αλυσίδων και ένα ζεύγος β πρωτεϊνικών αλυσίδων. Η Μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία χωρίζεται σε κατηγορίες ανάλογα με το ποια σφαιρίνη παράγεται σε χαμηλότερες ποσότητες από τις φυσιολογικές. Η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, συντεταγμένες σε ένα τετραμερές. Οι πάσχοντες από Μεσογειακή αναιμία παράγουν μειωμένη είτε την α είτε την β σφαιρίνη.

Η νόσος διακρίνεται σε: 1. α Μεσογειακή αναιμία/α-θαλασσαιμία, όταν επηρεάζεται η σύνθεση των α αλυσίδων, και 2. β Μεσογειακή αναιμία/β-θαλασσαιμία, όταν επηρεάζεται η σύνθεση των β αλυσίδων. Πιο απλά, στην α Μεσογειακή αναιμία παράγεται μειωμένη ποσότητα α-σφαιρίνης, ενώ στη β Μεσογειακή αναιμία παράγεται μειωμένη ποσότητα β-σφαιρίνης.



Α Μεσογειακή αναιμία ή α-Θαλασσαιμία

Στην α Μεσογειακή αναιμία/α-θαλασσαιμία εμπλέκονται 2 γονίδια, το HBA1 και το HBA2. Η α-θαλασσαιμία συνεπάγεται μειωμένη παραγωγή της α-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα την περίσσεια των β-αλυσίδων στους ενήλικες και των γ-αλυσίδων στα νεογέννητα.

Υπάρχουν 4 είδη α-θαλασσαιμιών:

- ετερόζυγη α-Μεσογειακή αναιμία (μετάλλαξη στο 1 από τα α-γονίδια)
- ετερόζυγη α-Μεσογειακή αναιμία (μετάλλαξη σε 2 α-γονίδια)
- αιμοσφαιρινοπάθεια H (μετάλλαξη στα 4 από τα 4 α-γονίδια)
- ο εμβρυϊκός ύδρωπας (μετάλλαξη και στα α-γονίδια) που είναι και θανατηφόρος αμέσως μετά τη γέννηση.



Β Μεσογειακή Αναιμία

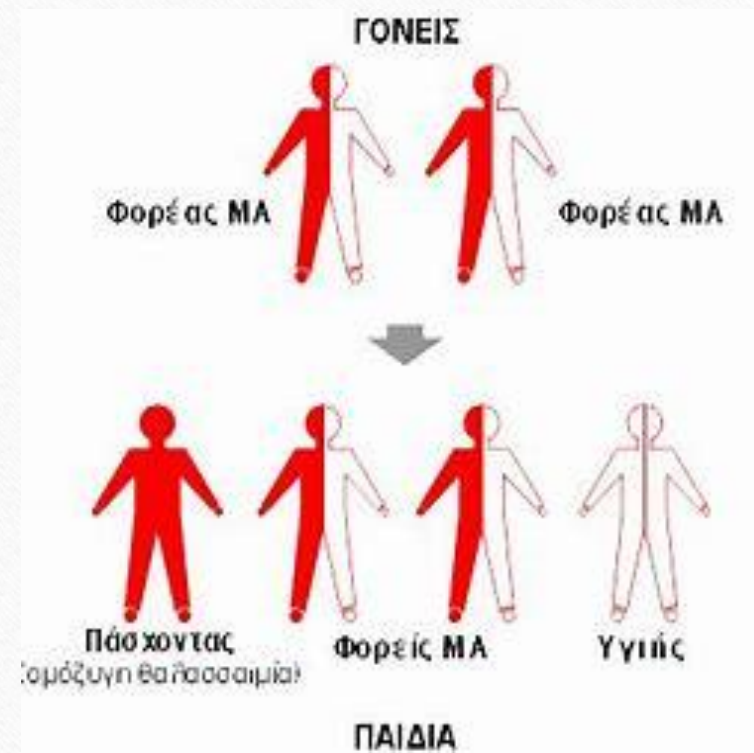
Προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο HB β στο χρωμόσωμα 11. Η σοβαρότητα της νόσου εξαρτάται από τη φύση της μετάλλαξης. Οι μεταλλάξεις αυτές έχουν ως συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή (ή την αναστολή σύνθεσης) β -αλυσίδων, με αποτέλεσμα η περίσσεια των α -αλυσίδων να σχηματίζει τετραμερή με σφαιρίνες δ ή γ , σχηματίζοντας αντίστοιχα τις αιμοσφαιρίνες A2 (σπουδαία διαγνωστική αξία) και F.



Πού οφείλεται;

Η Μεσογειακή αναιμία δεν είναι μια κολλητική ασθένεια. Πρόκειται για μια κληρονομική νόσο, την οποία γνωρίζουμε εδώ και περίπου έναν αιώνα.

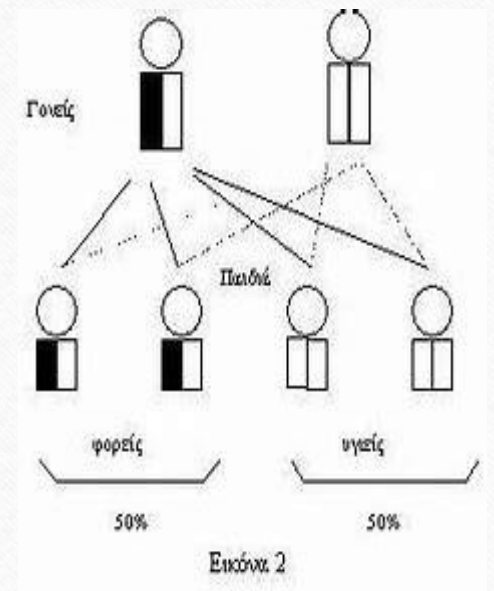
Ένα άτομο που έχει το «στίγμα» υπάρχει πιθανότητα να κληροδοτήσει την ασθένεια αυτή στα παιδιά του. Όταν λέμε ότι κάποιος έχει το «στίγμα» εννοούμε ότι έχει μία ήπιας μορφής Μεσογειακή αναιμία, η οποία του επιτρέπει να ζει φυσιολογικά χωρίς να εκδηλώνει σοβαρά συμπτώματα ή να λαμβάνει φαρμακευτική αγωγή. Άρα με άλλα λόγια, τα άτομα που έχουν το «στίγμα» της Μεσογειακής αναιμίας είναι φορείς που δεν εκδηλώνουν την ασθένεια.



Πρόληψη

Τις τελευταίες δεκαετίες πραγματοποιείται **προγεννητικός έλεγχος**, με αποτέλεσμα σταδιακά να μειώνονται τα παιδιά που γεννιούνται με Μεσογειακή αναιμία. Τα ζευγάρια στα οποία ο ένας μόνο είναι φορέας δεν αντιμετωπίζουν κανένα κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με Μεσογειακή αναιμία. Τα παιδιά που θα αποκτήσουν θα είναι φυσιολογικά, μπορεί 50% να είναι φορείς (δηλαδή να έχουν το στίγμα) ή 50% να είναι απολύτως υγιή.

Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς Μεσογειακής αναιμίας (δηλαδή έχουν το στίγμα), τότε οι πιθανότητες τους να γεννήσουν ένα παιδί με Μεσογειακή αναιμία είναι 25%, οι πιθανότητες να γεννήσουν ένα παιδί που θα έχει το στίγμα (δηλαδή να είναι φορέας) είναι 50%, ενώ μόλις 25% είναι οι πιθανότητες το παιδί να είναι απολύτως υγιές.

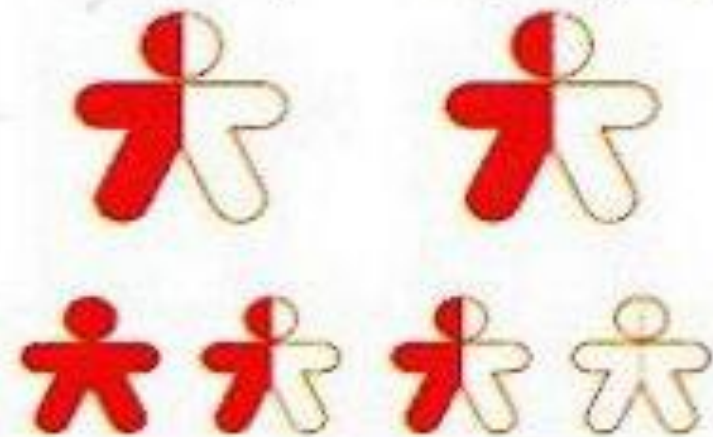


Εικόνα 1

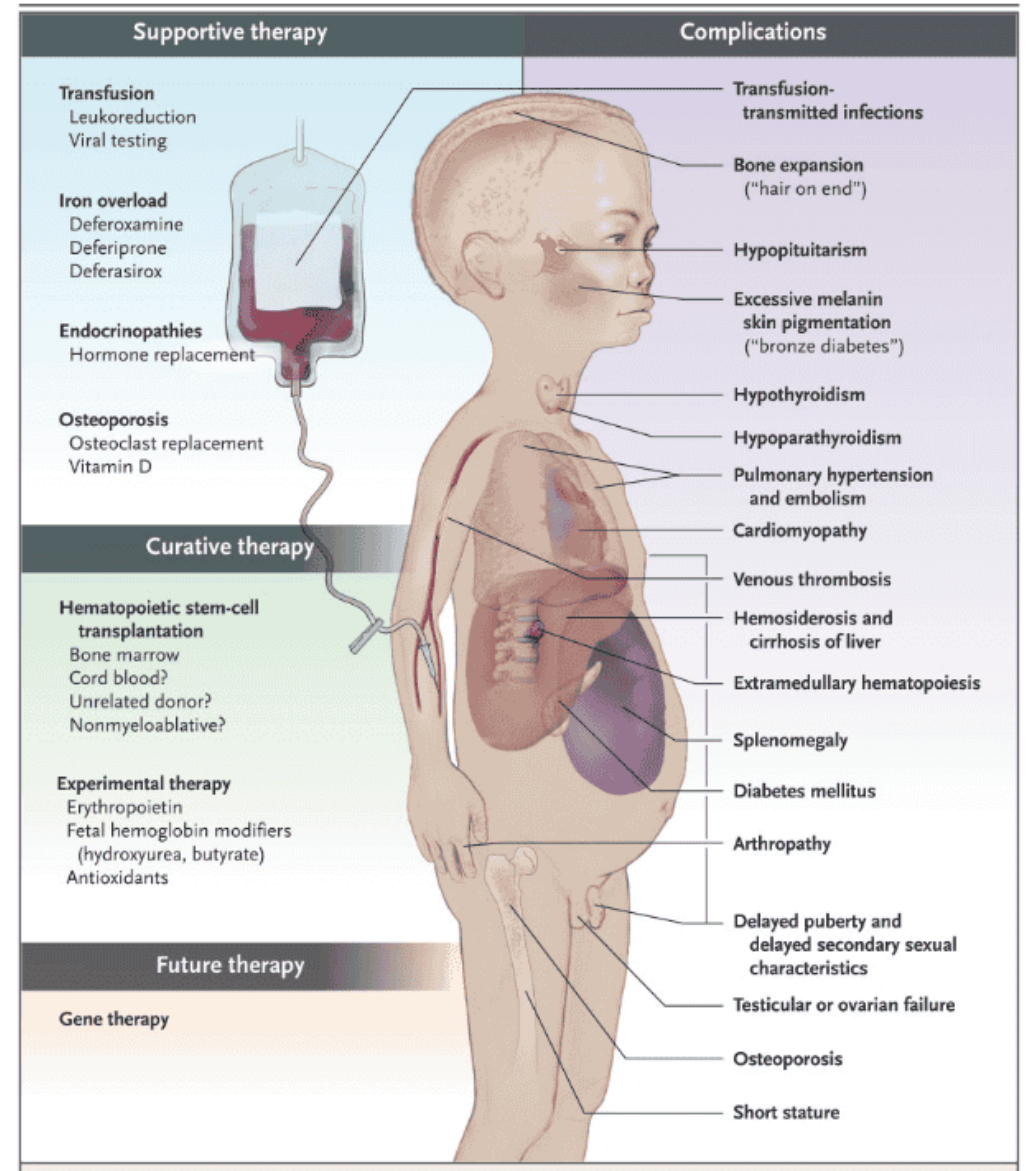


Εικόνα 2

ΖΕΥΓΑΡΙ ΥΨΗΛΟΥ ΚΙΝΔΥΝΟΥ
Φορέας Φορέας



- Ένα παιδί που γεννιέται με Μεσογειακή αναιμία από πολύ νωρίς στη ζωή του αντιμετωπίζει μία βαριάς μορφής αναιμία, η οποία προκαλεί μία σειρά προβλημάτων στον οργανισμό του, όπως διόγκωση της κοιλιάς και της σπλήνας, σκελετικές διαταραχές και καθυστέρηση στη σωματική ανάπτυξη.





- Οπότε είναι απαραίτητο να γίνεται ένας διαγνωστικός έλεγχος στο ζευγάρι πριν γίνουν γονείς, με σκοπό να γνωρίζουν εγκαίρως αν είναι και οι δύο φορείς ώστε να μην μεταδώσουν τη νόσο στα παιδιά τους.



Συμπτώματα της Μεσογειακής αναιμίας

Τα συμπτώματα της Μεσογειακής αναιμίας ποικίλουν ανάλογα με το είδος της αναιμίας αλλά και με το αν είναι βαριά ή όχι η νόσος. Τα συμπτώματα είναι τα εξής:

- Ίκτερος.
- Μεγάλο συκώτι και σπλήνα. Ο σπλήνας μπορεί να χρειασθεί να αφαιρεθεί εάν υπάρχει εκδήλωση υπερσπληνισμού.
- Χολολιθίαση.
- Καθυστέρηση στην ανάπτυξη.
- Χαρακτηριστικό πρόσωπο (προεξέχουν τα κόκαλα που είναι κάτω από τα μάτια (ζυγωματικά) και χάλκινο χρώμα).
- Ορμονικές διαταραχές όπως υποθυρεοειδισμό, διαταραχές των παραθυρεοειδών αδένων, σακχαρώδης διαβήτης, οστεοπόρωση, καθυστέρηση στην έναρξη της εφηβείας και διαταραχές της γονιμότητας.
- Βλάβη στην καρδιά που οδηγεί σε καρδιακή ανεπάρκεια.
- Απλαστικές κρίσεις μετά από λοίμωξη από τον παρβοϊό B19.

Ασθενής Μεσογειακής αναιμίας με σκελετικές διαταραχές



Θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας

Ιατρική φροντίδα

- Τα άτομα που είναι φορείς της αναιμίας, δηλαδή δεν εκδηλώνουν την ασθένεια, δεν χρειάζονται να παίρνουν φάρμακα ή να ακολουθούν κάποια ειδική αγωγή. Τα άτομα αυτά πρέπει να γνωρίζουν πως στο αίμα τους υπάρχει μειωμένη συγκέντρωση σιδήρου, κάτι που μπορεί να τους προκαλέσει ήπια αναιμία. Σε αυτή τη περίπτωση χρειάζεται να γίνεται συχνή μέτρηση φερριτίνης και σιδήρου στο αίμα.



Θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας

Ιατρική φροντίδα

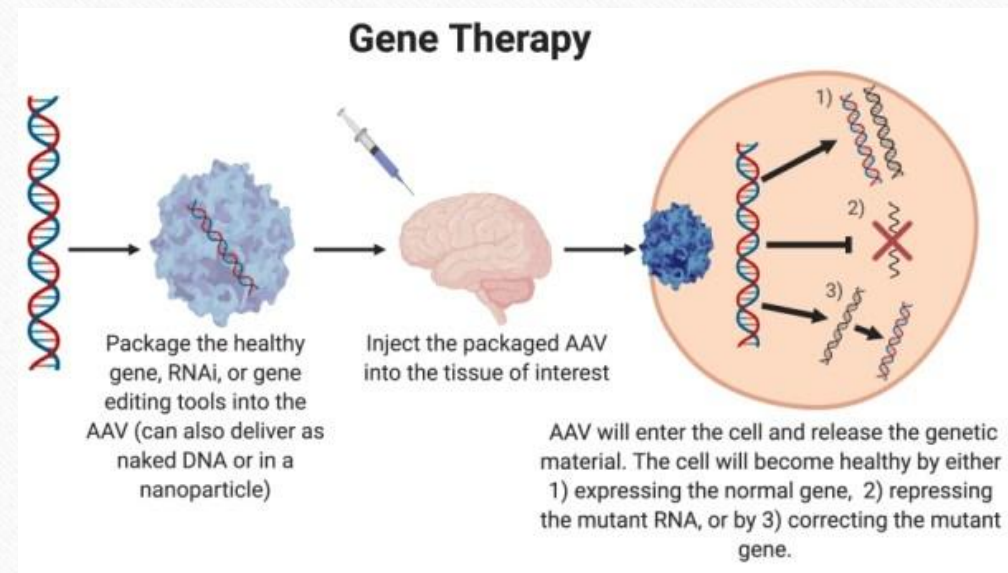
Τα άτομα που εκδηλώνουν την ασθένεια πρέπει να ακολουθούν φαρμακευτική αγωγή και να κάνουν συνεχείς μεταγγίσεις αίματος που ξεκινούν αμέσως μετά τη διάγνωση της νόσου. Η θεραπεία αυτή είναι ιδιαίτερα δύσκολη καθώς απαιτεί συχνές προσελεύσεις στο νοσοκομείο (κάθε 15-20 μέρες), όπου ο ασθενής παραμένει για 3-4 ώρες και λαμβάνει αίμα που πρέπει να είναι κάτω των 7 ημερών καθώς έχει καλύτερη οξυγόνωση. Με αυτόν τον τρόπο η αιμοσφαιρίνη του ασθενούς διατηρείται σε ικανοποιητικό επίπεδο.

Όμως οι μεταγγίσεις επιβαρύνουν τον οργανισμό με υπερβολική ποσότητα σιδήρου που είναι βλαβερή για πολλά ζωτικά όργανα, όπως η καρδιά, το συκώτι, κ.α. Το πρόβλημα αυτό αντιμετωπίζεται ως έναν βαθμό με τη λήψη φαρμάκων, που βοηθούν στην απομάκρυνση του σιδήρου από το αίμα των ασθενών.



Η γονιδιακή θεραπεία δίνει ελπίδες

- Σήμερα η επιστήμη έχει προδεύσει πολύ και υπάρχουν ελπίδες για οριστική θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας που στηρίζονται στη γονιδιακή θεραπεία. Πρόκειται για ένα δύσκολο εγχείρημα και παρόλο που οι επιστήμονες είναι αισιόδοξοι απαιτεί χρόνο για να φανούν τα θετικά αποτελέσματα αυτής της θεραπείας.



Η Μεσογειακή αναιμία στην Ελλάδα

- Όπως έχει ήδη ειπωθεί, η Μεσογειακή αναιμία είναι ιδιαίτερα συνδεδεμένη με τους πληθυσμούς της Μεσογείου, 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 οι ασθενείς με Μεσογειακή αναιμία αποτελούν το 8% (κατά μέσο όρο) του πληθυσμού. Σε ορισμένες περιοχές φτάνει το 15% ή και περισσότερο. Το "στίγμα" της Μεσογειακής αναιμίας, εντοπίζεται σε γεωγραφικές περιοχές που θεωρείται ότι παλαιότερα ήταν συνδεδεμένες με την εμφάνιση και εξάπλωση της ελονοσίας, δηλαδή σε υγρά κλίματα.

Παγκόσμια Ημέρα Μεσογειακής Αναιμίας
8/5

Στην Ελλάδα πάνω από **3.000 άνθρωποι** με θαλασσαιμία χρειάζονται τακτικά αίμα.

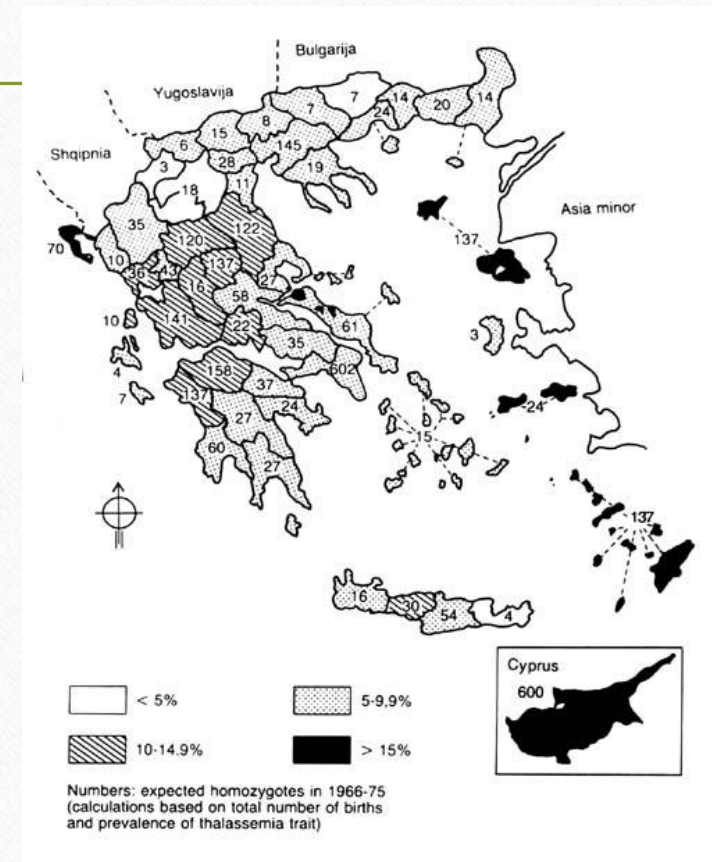


Επικοινωνήστε μαζί μας
210 8236721-3
www.utzivn.gr



Η περίπτωση της Κύπρου

- Χαρακτηριστική είναι η περίπτωση της Κύπρου, όπου η ασθένεια είναι πολύ συχνή.
- Στην Κύπρο οι φορείς της Μεσογειακής αναιμίας αγγίζουν το 15-20 %, ενώ κάθε χρόνο έχουμε περίπου 0-1 νέα γέννηση με τη νόσο.



Παγκόσμια Ημέρα Μεσογειακής Αναιμίας

- Η **8η Μαΐου** έχει καθιερωθεί από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας και την Παγκόσμια Οργάνωση Μεσογειακής Αναιμίας ως Παγκόσμια Ημέρα Μεσογειακής Αναιμίας. Έχει ως στόχο την αφύπνιση και την ενθάρρυνση των επιστημόνων σε όλο τον κόσμο για την καλύτερη αντιμετώπιση της ασθένειας. Παράλληλα έχει ως στόχο την ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης σχετικά με τα προβλήματα των ασθενών με Μεσογειακή αναιμία και την προσπάθεια που απαιτείται για την ασφάλεια και την επάρκεια αίματος.
- Καθώς οι ασθενείς με Μεσογειακή αναιμία χρειάζονται συχνές μεταγγίσεις αίματος είναι ζωτικής σημασίας η δωρεά αίματος μέσω της εθελοντικής αιμοδοσίας. Δίνοντας λίγο χρόνο από την καθημερινότητά μας μπορούμε όλοι να γίνουμε εθελοντές αιμοδότες, εφόσον το επιτρέπει η υγεία μας, και να βοηθήσουμε μεταξύ άλλων και συνανθρώπους μας που πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία.



**Παγκόσμια Ημέρα
Μεσογειακής
Αναιμίας**

Βιβλιογραφία

- Για το κείμενο:
- <https://www.genlab.gr/mesogeiki-anaimia/>
- <https://www.anapnefstiki.gr/nea/mesogeiki-anaimia-thalassaimia-symptomata-aities-kai-therapeia>
- <https://www.iaso.gr/medical-directory/details/medical/2024/05/01/mesogeiki-anaimia-nosimata-stin-protoporia-tis-genetikis>
- <https://www.iatriko.gr/el/content/i-mesogeiki-anaimia-epireazei-kai-ta-osta?cl=609>
- <https://ippokratis.gr/enimerosi-asthenon/monada-prolipsis-mesogeikis-anaimia/>

Για τις φωτογραφίες (και από τις παρακάτω πηγές):

- <https://www.workoutintelligence.com/post/mesogeiaiki-anaimia-ofeli-askisis>
- <https://www.healthweb.gr/nea-ygeias/stigma-mesogeiakisanaimias-pote-na-anisyxise>
- <https://www.votanismos.com/san-simera/san-simera-8-maiou-pagkosmia-imeram-simera-mesogeiakisanaimias/>
- <https://ippokratis.gr/enimerosi-asthenon/monada-prolipsis-mesogeiakisanaimia/>
- <https://www.ogamosmas.gr/%CE%BC%CE%B5%CF%83%CE%BF%CE%B3%CE%B5%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CE%B7%CE%B1%CE%BD%CE%B1%CE%B9%CE%BC%CE%B9%CE%B1%CE%B8%CE%B1%CE%BB%CE%B1%CF%83%CF%83%CE%B1%CE%BC%CE%B9%CE%B1-%CF%84%CE%B9%CE%B5%CE%B9%CE%BD%CE%B1%CE%B9%CF%83%CF%85%CE%BC%CF%80%CF%84%CF%89%CE%BC%CE%B1%CF%84%CE%B1-%CE%BA%CE%B1%CE%B9%CF%80%CF%89%CF%83-%CF%84%CE%B7%CE%BD-%CE%B1%CE%BD%CF%84%CE%B9%CE%BC%CE%B5%CF%84%CF%89%CF%80%CE%B9%CE%B6%CE%BF%CF%85%CE%BC%CE%B5.htm>
- <https://armonia-zoi.gr/%CE%B5%CF%80%CE%B9%CF%80%CE%BB%CE%BF%CE%BA%CE%AD%CF%82-%CE%B1%CF%80%CE%BF-%CF%84%CE%BF-%CF%83%CE%BA%CE%B5%CE%BB%CE%B5%CF%84%CF%8C-%CF%83%CF%84%CE%B7%CE%BD-%CE%BF%CE%BC%CF%8C%CE%B6%CF%85%CE%B3%CE%BF/>
- https://www.iatrikionline.gr/Deltio_51c/03.htm
- <https://paspama.gr/thalassemia/>