

## ΠΩΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΕΤΑΙ Η α-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ;

Η θεραπεία για την α-θαλασσαιμία γίνεται ανάλογα με τον τύπο και τη σοβαρότητα της διαταραχής.

Τα άτομα που είναι **φορείς της α-θαλασσαιμίας** έχουν συνήθως ήπια ή καθόλου συμπτώματα και δε χρειάζονται θεραπεία. Ωστόσο, πρέπει να παρέχεται προσεκτική εξήγηση στους φορείς σχετικά με τη δυνατότητα μεταβίβασης του «στίγματος» στα παιδιά τους και στην περίπτωση γονέων που είναι και οι δύο φορείς α-θαλασσαιμίας, τον κίνδυνο εμφάνισης της νόσου HbH ή μείζονος α-θαλασσαιμίας.

**Η νόσος HbH** μπορεί να έχει ευρύ φάσμα βαρύτητας. Πολλά άτομα με νόσο HbH μπορεί να μη χρειάζονται τακτική παρακολούθηση ή θεραπεία. Ωστόσο, ορισμένες μορφές HbH μπορεί να είναι σοβαρές και να απαιτούν μεταγγίσεις αίματος, τακτική παρακολούθηση και άλλες ιατρικές παρεμβάσεις.



Για πολλά χρόνια, δεν υπήρχαν αποτελεσματικές θεραπείες για τη μείζονα **α-θαλασσαιμία**. Οι περισσότερες κυήσεις οδηγούσαν σε θνησιγένεια ή σε σοβαρά άρρωστα νεογνά που πέθαιναν λίγο μετά τη γέννηση. Ωστόσο, οι πρόσφατες ιατρικές εξελίξεις επέτρεψαν στους ιατρούς να προσπαθήσουν να βελτιώσουν τη θεραπεία της νόσου. Αυτή η θεραπεία περιλαμβάνει τη χορήγηση ενδομήτριων μεταγγίσεων αίματος στο έμβρυο, πριν από τη γέννηση και αμέσως μετά τη γέννηση. Σε αυτή την περίπτωση, ωστόσο, το παιδί θα χρειάζεται δια βίου μεταγγίσεις αίματος και ειδική ιατρική φροντίδα.

Μερικά έμβρυα με μείζονα α-θαλασσαιμία έχουν επίσης υποβληθεί σε θεραπεία με μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων (HSCT), χρησιμοποιώντας ειδικά κύτταρα που βρίσκονται στον μυελό των οστών. Περισσότερες θεραπείες για αυτήν την πάθηση βρίσκονται επί του παρόντος υπό επιστημονική εξέλιξη. Η ευρεία εφαρμογή τέτοιων πρωτοποριακών μεθόδων ήταν μέχρι τώρα δυνατή μόνο σε πολύ λίγες χώρες σε όλο τον κόσμο.

Για περισσότερες πληροφορίες μπορείτε να επισκεφτείτε την ιστοσελίδα [www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)



THALASSAEMIA  
INTERNATIONAL  
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022  
ALL RIGHTS RESERVED.

**Thalassaemia International Federation**  
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus  
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus  
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552  
E-mail: [thalassaemia@cytanet.com.cy](mailto:thalassaemia@cytanet.com.cy)  
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Μετάφραση από Έλενα Μυλωνά, Γραμματέα Διοικητικού Συμβουλίου ΔΟΘ  
και Δρ Γεώργιο Καλτσούνη, Ιατρό Βιοπαθολόγο

# ΕΣΤΙΑΖΟΝΤΑΣ ΣΤΗΝ α-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

## ΤΙ ΕΙΝΑΙ Η ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ;

Η θαλασσαιμία είναι μια κληρονομική αιματολογική διαταραχή, που σημαίνει ότι μεταβιβάζεται στο παιδί από τον έναν ή και τους δύο γονείς μέσω των γονιδίων τους. Ο οργανισμός ενός ατόμου με θαλασσαιμία παράγει λιγότερη **αιμοσφαιρίνη** από το κανονικό, μια πρωτεΐνη στα ερυθρά αιμοσφαίρια που τους δίνει τη δυνατότητα να μεταφέρουν οξυγόνο από τους πνεύμονες σε ολόκληρο το σώμα. Αυτό προκαλεί έλλειψη λειτουργικών ερυθρών αιμοσφαιρίων και χαμηλά επίπεδα παροχής οξυγόνου στους ιστούς, τα οποία οδηγούν σε ποικίλα προβλήματα υγείας, ανάλογα με τον τύπο και τη σοβαρότητα της πάθησης.

Υπάρχουν δύο κύριοι τύποι θαλασσαιμίας:

- **α-θαλασσαιμία**, που εμφανίζεται όταν ένα γονίδιο ή γονίδια που σχετίζονται με την παραγωγή πρωτεΐνης α-σφαιρίνης λείπουν ή είναι τροποποιημένα (μεταλλαγμένα) και
- **β-θαλασσαιμία**, που εμφανίζεται όταν παρόμοιες γονιδιακές βλάβες επηρεάζουν την παραγωγή της πρωτεΐνης β-σφαιρίνης.

Το θέμα αυτού του φυλλαδίου είναι η **α-θαλασσαιμία**.



## ΠΟΙΟΙ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΤΥΠΟΙ α-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ;

Οι αλυσίδες άλφα (α-) σφαιρίνης παράγονται από τέσσερα γονίδια. Ένα ή περισσότερα από αυτά μπορούν να είναι τροποποιημένα ή να λείπουν τελείως. Επομένως, τέσσερα είδη α-θαλασσαιμίας μπορούν να περιγραφούν:

1. Ένα άτομο στο οποίο μόνο ένα (από τα τέσσερα) γονίδια α-σφαιρίνης είναι παθολογικό ή απουσιάζει, ονομάζεται **σιωπηλός φορέας της α-θαλασσαιμίας**, ή αλλιώς **φορέας α+ θαλασσαιμίας** ή άτομο που φέρει **το «στίγμα» της α-θαλασσαιμίας**. Οι σιωπηλοί φορείς της α-θαλασσαιμίας δεν εμφανίζουν σημεία ή συμπτώματα της νόσου, αλλά είναι σε θέση να μεταβιβάσουν τη θαλασσαιμία στα παιδιά τους. Μόνο εξειδικευμένες εργαστηριακές εξετάσεις, βασισμένες σε ανάλυση DNA, μπορούν να διαγνώσουν με ακρίβεια έναν σιωπηλό φορέα α-θαλασσαιμίας.

2. Ένα άτομο στο οποίο δύο (από τα τέσσερα) γονίδια α-σφαιρίνης είναι παθολογικά ή απουσιάζουν, ονομάζεται **φορέας α<sup>0</sup> θαλασσαιμίας**, ή αλλιώς άτομο με **ελάσσονα α-θαλασσαιμία** ή **φορέας του «στίγματος» της α-θαλασσαιμίας**. Τα άτομα με αυτή την κατάσταση μπορεί να έχουν ερυθρά αιμοσφαίρια μικρότερου μεγέθους από το φυσιολογικό (μικροκυττάρωση) και μερικές φορές πολύ ήπια αναιμία. Πέρα από αυτό, συνήθως δεν εμφανίζουν καθόλου συμπτώματα, αλλά μπορούν να μεταβιβάσουν το «στίγμα» στα παιδιά τους.



3. Η κατάσταση κατά την οποία ένα παιδί κληρονομεί από τους γονείς του μόνο ένα λειτουργικό γονίδιο α-σφαιρίνης και τρία (3) γονίδια είναι παθολογικά ή απουσιάζουν, ονομάζεται **αιμοσφαιρινοπάθεια Η (HbH)**. Αυτή είναι μια ενδιαμέση μορφή α-θαλασσαιμίας από άποψη κλινικής βαρύτητας που χαρακτηρίζεται από αυξημένη αιμόλυση, επομένως καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Τα σημεία και τα συμπτώματα μπορεί να ποικίλλουν, κυμαίνονται από μέτρια έως σοβαρή αναιμία, κιτρίνισμα των ματιών και του δέρματος (ίκτερος) και διόγκωση του σπληνός.

Κατά συνέπεια, τα άτομα που πάσχουν από αιμοσφαιρινοπάθεια Η μπορεί να χρειάζονται μεταγίσεις αίματος και γενικό ιατρικό έλεγχο σε ετήσια βάση. Αυτά τα άτομα πρέπει να παρακολουθούνται από ιατρούς με γνώση και εμπειρία στην παρακολούθηση και αντιμετώπιση επιπλοκών που σχετίζονται με την πάθηση σε εξειδικευμένα αιματολογικά κέντρα ή κλινικές.

4. Τέσσερα παθολογικά γονίδια α-σφαιρίνης ή η απουσία τους, οδηγούν σε μια κατάσταση που ονομάζεται **Εμβρυϊκός Ύδρωπας**, γνωστή και ως **σύνδρομο Hb Bart's** ή ως **μειζων α-θαλασσαιμία**.

Αυτή η κατάσταση προκαλεί σοβαρή αναιμία που επηρεάζει το έμβρυο ενώ βρίσκεται ακόμη στη μήτρα, πριν από τη γέννηση, με αποτέλεσμα συχνά το έμβρυο να πεθαίνει πρόωρα πριν από τον τοκετό ή το νεογνό να πεθαίνει λίγο μετά τη γέννηση. Το σύνδρομο Hb Bart's μπορεί επίσης να προκαλέσει σοβαρές επιπλοκές στις εγκύους κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, συμπεριλαμβανομένης της επικίνδυνα υψηλής αρτηριακής πίεσης με οίδημα (προεκλαμψία), πρόωρο τοκετό και μη φυσιολογική αιμορραγία. Ως εκ τούτου, η έγκαιρη ανίχνευση και η πρόληψη είναι απαραίτητες σε αυτή την κατάσταση.

## ΠΟΙΟΙ ΕΧΟΥΝ ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΗ ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΑ ΝΑ ΠΑΣΧΟΥΝ ΑΠΟ α-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ;

Η άλφα (α-) θαλασσαιμία μπορεί να επηρεάσει άτομα οποιασδήποτε εθνικότητας και εθνότητας. Παρά το γεγονός ότι είναι παρούσα στους περισσότερους πληθυσμούς παγκοσμίως, είναι πιο συχνή στη Μέση Ανατολή, τη Νοτιοανατολική Ασία και ορισμένες μεσογειακές χώρες. Το σύνδρομο Hb Bart's και η νόσος HbH παρατηρούνται κυρίως στη Νοτιοανατολική Ασία.

Ο εκτιμώμενος επιπολασμός του συνδρόμου Hb Bart's στη Νοτιοανατολική Ασία είναι 1 στις 200-2.000<sup>1</sup> γεννήσεις, ενώ ο επιπολασμός του σε άλλα μέρη του κόσμου είναι άγνωστος μέχρι σήμερα.

Η αυξημένη μετανάστευση ανθρώπων από περιοχές με υψηλότερο επιπολασμό α-θαλασσαιμίας έχει οδηγήσει σε σταθερή αύξηση των διαταραχών της α-σφαιρίνης στις Ηνωμένες Πολιτείες και σε άλλα έθνη του Δυτικού Κόσμου, όπως χώρες της Βόρειας Ευρώπης. Ωστόσο, μελέτες έχουν δείξει ότι η α-θαλασσαιμία εξακολουθεί να αναγνωρίζεται και να διαγιγνώσκεται ελλιπώς σε αυτές τις χώρες.

<sup>1</sup>ORPHAcode: 163596  
Πηγή: [www.orpha.net/](http://www.orpha.net/)

