

Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Τι είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Δρεπανοκυτταρική αναιμία (επίσης γνωστή ως δρεπανοκυτταρική νόσος) είναι μια διαταραχή του αίματος που επηρεάζει την παραγωγή αιμογλοβίνης (αιμοσφαιρίνη). Αιμοσφαιρίνη είναι μια πρωτεΐνη στο αίμα που μεταφέρει οξυγόνο σε όλο το σώμα μας.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία περνά από το γονέα στο παιδί στα γονίδια. Τα γονίδια μεταφέρουν πληροφορίες για τα ανθρώπινα χαρακτηριστικά όπως το χρώμα ματιών, χρώμα μαλλιών και η αιμοσφαιρίνη.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι κληρονομική.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία δεν είναι μεταδοτική.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία δεν μεταδίδεται με τα μικρόβια.

Μερικές φορές συμβαίνουν αλλαγές στα γονίδια, προκαλώντας ιατρικές παθήσεις. Τέτοιες αλλαγές συμβαίνουν στα γονίδια βήτα (β) σφαιρίνης στη δρεπανοκυτταρική αναιμία:

- Ένα άτομο κανονικά κληρονομεί δύο γονίδια β σφαιρίνης για την παραγωγή της πρωτεΐνης βήτα σφαιρίνης στην αιμοσφαιρίνη.
- Ένα άτομο μπορεί να έχει την δρεπανοκυτταρική αλλαγή (μεταλλαγή) σε ένα από δύο γονίδια του β σφαιρίνης. Αυτό το άτομο λέγεται **δρεπανοκυτταρικός φορέας** και είναι υγιές.
- Οι φορείς μπορεί να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδί επηρεασμένο με δρεπανοκυτταρική αναιμία αν ο/η σύντροφος τους είναι επίσης δρεπανοκυτταρικός φορέας.
- Όταν κάποιο άτομο έχει την δρεπανοκυτταρική αλλαγή (μεταλλαγή) σε ένα απ' τα γονίδια του β σφαιρίνης, και έχει μια ορισμένη μεταλλαγή στο άλλο γονίδιο του β σφαιρίνης μπορεί να πάσχει από μια ασθένεια που λέγεται δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Θεραπεία

Τα άτομα με δρεπανοκυτταρική αναιμία χρειάζονται τακτική ιατρική διαχείριση για τη διόρθωση της αναιμίας και για την πρόληψη και διαχείριση των επώδυνων κρίσεων.

Η υγεία των δρεπανοκυτταρικών φορέων

Ο φορέας μπορεί να αναμείνει ότι θα είναι υγιής και θα πρέπει να συζητήσει την κατάστασή του ως φορέας με το γιατρό του.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία και οικογενειακός προγραμματισμός

Τα γονίδια για την δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι διαδεδομένα σε άτομα αφρικανικής, μεσανατολικής, νοτιοευρωπαϊκής, ινδικής, πακιστανικής και καραϊβικής καταγωγής.

Τα ζευγάρια που προγραμματίζουν να κάνουν οικογένεια, ή νωρίς στην εγκυμοσύνη, πρέπει να κάνουν μια εξέταση αίματος για να δουν κατά πόσο είναι φορείς ή όχι, εάν η καταγωγή μιας εκ των οικογενειών τους είναι από τις περιοχές που αναφέρονται παραπάνω, ή εάν έχουν οικογενειακό ιστορικό οποιασδήποτε διαταραχής αίματος ή αναιμίας. Αυτή η εξέταση χρειάζεται για να καθοριστεί εάν υπάρχει οποιοσδήποτε κίνδυνος να έχει το παιδί επιπτώσεις από μια γενετική διαταραχή αίματος.

Τα άτομα που διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν επηρεασμένο παιδί έχουν επιλογές. Αυτή η πάθηση μπορεί να διαγνωστεί ακόμη και από την 12η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Εάν κριθεί απαραίτητο, μπορεί μετά να εξεταστεί ο τερματισμός της εγκυμοσύνης. Οι άνθρωποι μπορούν να υιοθετήσουν ή μπορούν να εξετάσουν τις υποβοηθούμενες αναπαραγωγικές τεχνικές (όπως η χρήση ωαρίων δωρητών ή σπέρμα δωρητών). Άλλοι ίσως επιλέξουν να διακινδυνεύσουν να έχουν επηρεασμένο παιδί. Όλες αυτές οι επιλογές μπορούν να συζητηθούν με Γενετικό Σύμβουλο.

Η εξέταση μπορεί να κανονιστεί από τον οικογενειακό σας γιατρό ή επικοινωνώντας με τα νοσοκομεία που αναφέρονται στο τέλος αυτού του ενημερωτικού φυλλαδίου.

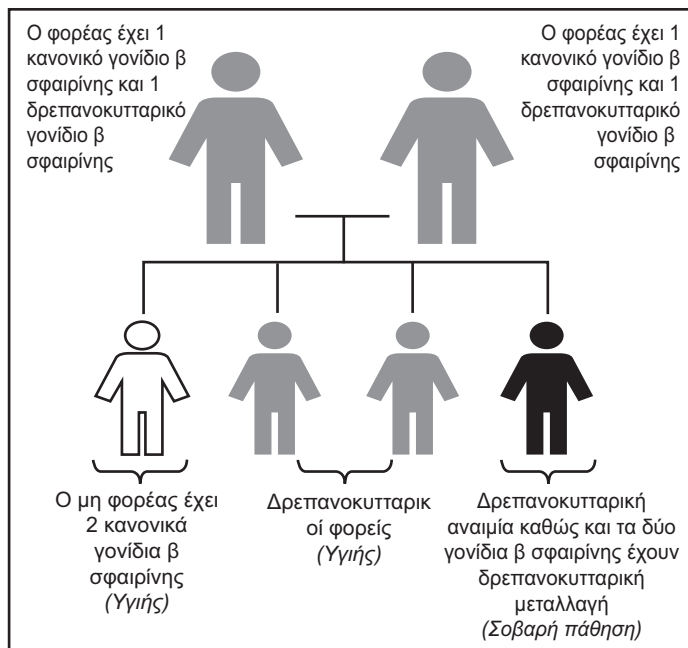
Σημαντικές πληροφορίες για την οικογένειά σας

Εάν είστε φορέας του γονιδίου HbS (δρεπανοκυτταρική μεταλλαγή) άλλα μέλη της οικογένειάς σας μπορεί επίσης να είναι φορείς και να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδιά με σοβαρή πάθηση αίματος. Συνιστάται ότι τα άλλα οικογενειακά μέλη και οι σύντροφοί τους να εξεταστούν για να δουν αν είναι φορείς πριν κάνουν δικά τους παιδιά.

Πιθανότητες να έχετε παιδί επηρεασμένο με δρεπανοκυτταρική αναιμία

Εικόνα 1:

Και οι δύο γονείς είναι δρεπανοκυτταρικοί φορείς

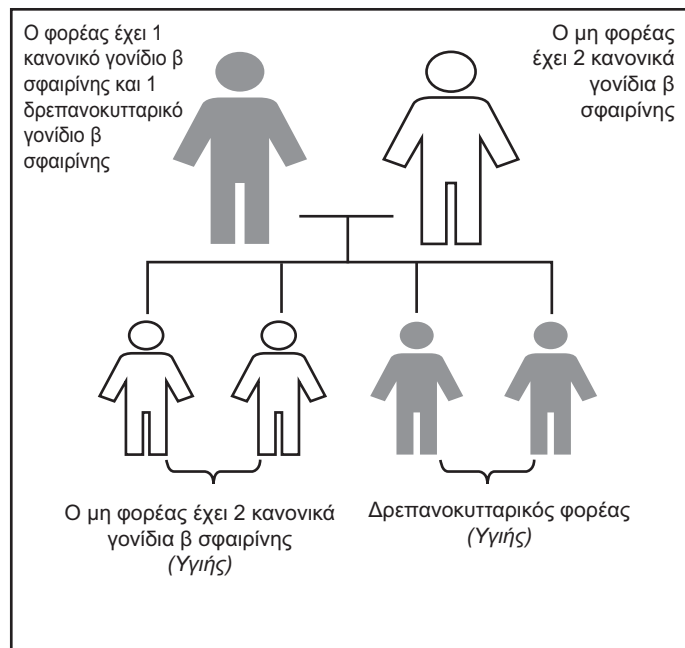


Με **κάθε** εγκυμοσύνη, αυτό το ζευγάρι έχει:

- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί με 2 κανονικά γονίδια β σφαιρίνης.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει δρεπανοκυτταρικό φορέα.
- 1 στις 4 πιθανότητες δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Εικόνα 2:

Μόνο ένας γονέας είναι δρεπανοκυτταρικός φορέας



Με **κάθε** εγκυμοσύνη, αυτό το ζευγάρι έχει:

- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί με 2 κανονικά γονίδια β σφαιρίνης.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει δρεπανοκυτταρικό φορέα.

Χρήσιμες επαφές

Mercy Hospital for Women
Genetics
163 Studley Road,
Heidelberg VIC
Australia 3084
Τηλέφωνο: +61 3 8458 4250

Monash Medical Centre
Medical Therapy Unit
246 Clayton Road,
Clayton VIC
Australia 3168
Τηλέφωνο: +61 3 9594 2756

Royal Women's Hospital
Thalassaemia Clinic
Cnr Grattan St & Flemington Rd,
Parkville VIC
Australia 3052
Τηλέφωνο: +61 3 8345 2180



Thalassaemia Australia Inc.
333 Waverley Road
Mount Waverley VIC
AUSTRALIA 3149

Τηλέφωνο: +61 3 9888 2211
Φαξ: +61 3 9888 2150
Ηλεκ. Ταχυδρομείο: info@thalassaemia.org.au
Ιστοσελίδα: www.thalassaemia.org.au