

A detailed 3D rendering of a blood smear. The background is a deep red color. Numerous red blood cells (erythrocytes) are visible, some in sharp focus and others blurred. The cells are biconcave discs. There are also several white blood cells (leukocytes) scattered throughout, some with distinct nuclei and others appearing as smaller, less defined cells. The overall composition is dense and focused on the cellular structure of the blood.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΑΝΑΙΜΙΕΣ

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η Μεσογειακή αναιμία ή Θαλασσαιμία είναι κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος, η οποία εντοπίζεται κυρίως στην περιοχή της Μεσογείου θάλασσας. Στη Μεσογειακή αναιμία η γονιδιακή ατέλεια η οποία μπορεί να είναι έλλειψη σε γονίδιο ή μετάλλαξη, έχει ως αποτέλεσμα την μειωμένη σύνθεση μιας εκ των σφαιρινών (Α και Β) οι οποίες σχηματίζουν την αιμοσφαιρίνη.





ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

- Ίκτερο.
- Μεγάλο συκώτι και σπλήνα. (Ο σπλήνας μπορεί να χρειασθεί να αφαιρεθεί εάν υπάρχει εκδήλωση υπερσπληνισμού.)
- Χολολιθίαση.
- Χαρακτηριστικό πρόσωπο (προεξέχουν τα κόκαλα που είναι κάτω από τα μάτια και χάλκινο χρώμα).
- Καθυστέρηση στην ανάπτυξη.
- Ορμονικές διαταραχές όπως υποθυρεοειδισμό, διαταραχές των παραθυρεοειδών αδένων (αδένες που ρυθμίζουν το ασβέστιο του σώματος), σακχαρώδη διαβήτη, 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 B19.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΣΗ

Τα γονίδια βρίσκονται σε κάθε ένα από τα κύτταρα του σώματός μας. Ένα γονίδιο για κάθε χαρακτηριστικό μας προέρχεται από την μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Έτσι, μεταξύ άλλων, έχουμε δύο γονίδια που ελέγχουν τον τρόπο με τον οποίο η αιμοσφαιρίνη παρασκευάζεται στο καθένα από τα ερυθρά μας αιμοσφαίρια.

Εικόνα 1

Φορέας



Φυσιολογικός



Εικόνα 2

ΖΕΥΓΑΡΙ ΥΨΗΛΟΥ ΚΙΝΔΥΝΟΥ

Φορέας



Φορέας



ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

- ΗΠΙΑ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ : Αυτά τα άτομα είναι φορείς αλλά δεν εκδηλώνουν την ασθένεια και δεν χρειάζεται να παίρνουν φάρμακα ούτε να ακολουθήσουν κάποια ειδική αγωγή.
- Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ : Στο αίμα αυτών των ατόμων υπάρχει ιδιαίτερα μειωμένη συγκέντρωση σιδήρου. Απαραίτητη κρίνεται και η γενετική καθοδήγηση ώστε να αποφευχθεί η εμφάνιση της ασθένειας σε επόμενες γενιές. Επίσης μπορεί να συνεισφέρει η λήψη βιταμίνης C.
- ΣΟΒΑΡΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ : Οι ασθενείς που εκφράζουν την ασθένεια πρέπει οπωσδήποτε να ακολουθήσουν φαρμακευτική αγωγή και να κάνουν συνεχείς μεταγγίσεις αίματος από νεαρή ηλικία.



ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Πρόκειται για μία δια βίου διαταραχή στα κύτταρα του αίματος. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια χάνουν το σχήμα τους, γίνονται άκαμπτα και εμφανίζονται σαν δρεπάνι. Η διαταραχή επηρεάζει την παραγωγή αιμοσφαιρίνης η οποία μεταφέρει οξυγόνο σε όλο το σώμα μας. Η Δρεπανοκυτταρική αναιμία περνά από το γονέα στο παιδί μέσω των γονιδίων. Αυτό σημαίνει ότι αυτή η αναιμία είναι κληρονομική, δεν είναι μεταδίδετε με τα μικρόβια .





ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

- Απλαστική κρίση. Ο μυελός των οστών σταματά να παράγει ερυθρά αιμοσφαίρια με αποτέλεσμα ο άρρωστος να παρουσιάζει έντονη αναιμία, κάτι που συμβαίνει μετά από λοίμωξη από τον παρβοϊό B19
- Έντονο **πόνος στο στήθος**. Ο πόνος είναι αποτέλεσμα εγκλωβισμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων στους πνεύμονες.
- Φούσκωμα στα χέρια και πόδια. Εμφανίζεται συχνότερα στα βρέφη και ονομάζεται **δακτυλίτιδα**.
- Πόνος σε οποιοδήποτε σημείο του σώματος, αλλά συνήθως στην κοιλιά και στην πλάτη.
- Κρίσεις εγκλωβισμού. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια μπορεί να παγιδευτούν σε κάποιο όργανο (**σπλήνα** ή **συκώτι**) με αποτέλεσμα την έντονη αναιμία που μπορεί να οδηγήσει στο θάνατο.
- Εγκεφαλικό επεισόδιο. Στα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να κλείσει κάποιο αγγείο στον εγκέφαλο και να προκληθεί εγκεφαλικό επεισόδιο.
- Λοιμώξεις. Τα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να προσβληθούν εύκολα από συγκεκριμένα μικρόβια, για αυτό κάθε φορά που έχουν πυρετό πρέπει να εξετάζονται αμέσως από γιατρό.
- **Ηπατίτιδα Β** και **ηπατίτιδα C** λόγω των μεταγίσεων.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΣΗ

Ένα άτομο κανονικά κληρονομεί δυο γονίδια β σφαιρίνης για την παραγωγή της πρωτεΐνης β. Έτσι, ένα άτομο μπορεί να έχει την δρεπανοκυτταρική αλλαγή σε ένα από τα δυο γονίδια της β σφαιρίνης. Αυτό το άτομο λέγεται δρεπανοκυτταρικός φορέας και είναι υγιής. Φορείς μπορεί να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδί επηρεασμένο με δρεπανοκυτταρική αναιμία αν ο/η σύντροφος τους είναι επίσης δρεπανοκυτταρικός φορέας. Ακόμη όταν κάποιο άτομο έχει τη δρεπανοκυτταρική μεταλλαγή σε ένα από τα γονίδια της β σφαιρίνης και έχει μια ορισμένη μεταλλαγή στο άλλο γονίδιο της β σφαιρίνης μπορεί να εμφανίσει δρεπανοκυτταρική αναιμία.



ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

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



A microscopic view of several red blood cells (erythrocytes) against a dark red background. The cells are biconcave and have a reddish-pink color. They are scattered across the frame, with some in sharp focus and others blurred in the background.

ΜΙΚΡΟΙ ΓΙΑΤΡΟΙ

Φωτοπούλου Ευτυχία

Τουρίκη Μαρία

Χοτζάι Βέσα

Τσιαμάκη Βιβή