

# Βήτα (β) Θαλασσαιμία

## Τι είναι η Βήτα (β) Θαλασσαιμία;

Θαλασσαιμία είναι μια ομάδα διαταραχών του αίματος που έχουν επιπτώσεις στην παραγωγή αιμογλοβίνης (αιμοσφαιρίνη). Αιμοσφαιρίνη είναι μια πρωτεΐνη στο αίμα που μεταφέρει οξυγόνο σε όλο το σώμα μας.

Η θαλασσαιμία 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 θαλασσαιμία είναι κληρονομική.**

**Η θαλασσαιμία δεν είναι μεταδοτική.**

**Η θαλασσαιμία δεν μεταδίδεται με τα μικρόβια.**

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

- Ένα άτομο κανονικά κληρονομεί δύο γονίδια β σφαιρίνης για την παραγωγή της πρωτεΐνης βήτα σφαιρίνης στην αιμοσφαιρίνη.
- Ένα άτομο μπορεί να έχει μια αλλαγή (μεταλλαγή) σε ένα από δύο γονίδιά του β σφαιρίνης. Αυτό το άτομο λέγεται **φορέας β θαλασσαιμίας** και είναι **υγιές**. Οι γιατροί αντί αυτού μπορεί να χρησιμοποιούν τον όρο **ελάσσων β θαλασσαιμία** που σημαίνει το ίδιο πράγμα.
- Οι φορείς μπορεί να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδί επηρεασμένο με μείζονα βήτα θαλασσαιμία αν ο/η σύντροφος τους είναι επίσης φορέας βήτα θαλασσαιμίας.
- Όταν κάποιο άτομο έχει αλλαγές (μεταλλαγές) και στα δύο γονίδιά του βήτα σφαιρίνης, τότε πάσχει από μια σοβαρή ασθένεια που λέγεται μείζον β θαλασσαιμία. Μείζον β θαλασσαιμία προκαλεί σοβαρή αναιμία για την οποία απαιτείται ισόβια θεραπεία.

## Θεραπεία για μείζονα β θαλασσαιμία

Τα άτομα με μείζονα β θαλασσαιμία μπορεί να χρειάζονται τακτικές μεταγγίσεις αίματος κάθε 3 με 4 εβδομάδες για τη διόρθωση της αναιμίας. Στις επιπλοκές της θεραπείας τους περιλαμβάνεται η συγκέντρωση πλεονάζουσας ποσότητας σιδήρου, που μπορεί να προληφθεί αποτελεσματικά και να αντιμετωπιστεί με φάρμακα.

## Η υγεία των φορέων β θαλασσαιμίας

Ο φορέας μπορεί να αναμείνει ότι θα είναι **υγιής**. Είναι σημαντικό ότι ο γιατρός του γνωρίζει ότι είναι φορέας για να ξεχωρίσει την οποιαδήποτε αναιμία με την αναιμία που προκαλείται από χαμηλά επίπεδα σιδήρου.

## Βήτα θαλασσαιμία και οικογενειακός προγραμματισμός

Τα γονίδια για την β θαλασσαιμία είναι διαδεδομένα σε ανθρώπους μεσανατολικής, μεσογειακής, ινδικής χερσονήσου και νοτιοανατολικής ασιατικής 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 προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, 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.

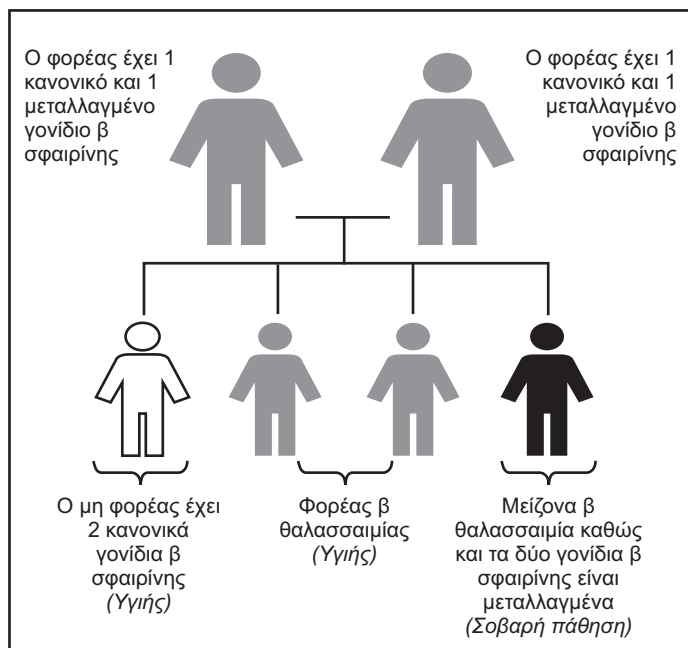
## Σημαντικές πληροφορίες για την οικογένειά σας

Εάν είστε φορέας βήτα θαλασσαιμίας, 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 μείζονα β θαλασσαιμία

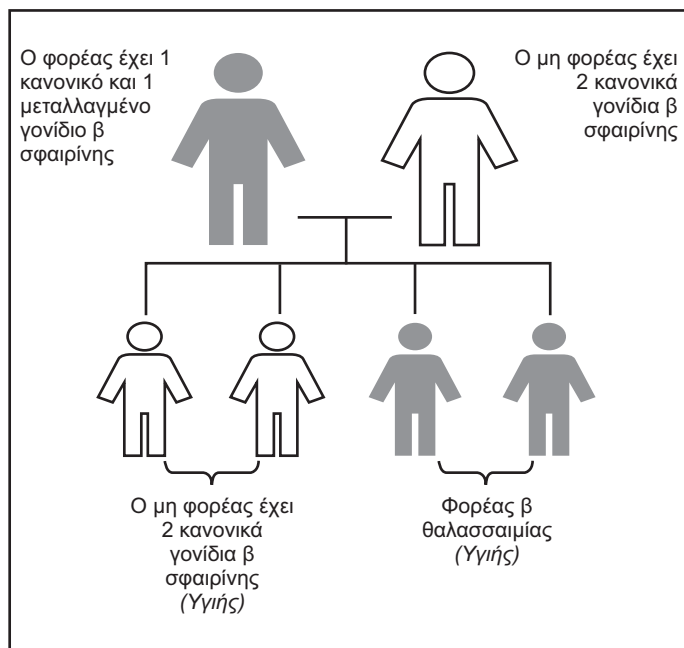
### Εικόνα 1:

Και οι δύο γονείς είναι φορείς β θαλασσαιμίας



### Εικόνα 2:

Μόνο ένας γονέας είναι φορέας β θαλασσαιμίας



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 φορέα β θαλασσαιμίας.
- 1 στις 4 πιθανότητες β θαλασσαιμίας.

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 φορέα β θαλασσαιμίας.

### Χρήσιμες επαφές

**Thalassaemia Society of NSW**  
PO Box M120  
CAMPERDOWN NSW 2050  
Level 7 King George V Building  
Missenden Road  
CAMPERDOWN NSW 2050  
Τηλέφωνο: +61 2 9550 4844  
Κινητό: 0400 116 393  
www.thalnsw.org.au

**Νοσοκομείο των Παίδων Westmead (Children's Hospital at Westmead)**  
Αιματολογικό Τμήμα  
Cnr Hawkesbury Road and Hainsworth Street,  
Westmead NSW 2145  
Τηλέφωνο: +61 2 9845 0000

**Νοσοκομείο των Παίδων Sydney (Sydney Children's Hospital)**  
Αιματολογικό Τμήμα  
High Street, Randwick NSW 2031  
Τηλέφωνο: +61 2 9382 1111

**Νοσοκομείο Prince of Wales (The Prince of Wales Hospital)**  
Αιματολογικό Τμήμα  
High Street,  
Randwick NSW 2031  
Τηλέφωνο: +61 2 9382 4982

**Νοσοκομείο Royal Prince Alfred (Royal Prince Alfred Hospital)**  
Αιματολογικό Τμήμα  
Level 5, Missenden Road  
Camperdown NSW 2050  
Τηλέφωνο: +61 2 9515 7013

**Νοσοκομείο Westmead (Westmead Hospital)**  
Αιματολογικό Τμήμα  
Cnr Hawkesbury Rd & Darcy Rds  
Westmead NSW 2145  
Τηλέφωνο: +61 2 9845 5555

**Νοσοκομείο Liverpool (Liverpool Hospital)**  
Αιματολογικό Τμήμα  
Ground Floor  
Cnr Elizabeth & Goulburn Street  
Liverpool NSW 2170  
Τηλέφωνο: +61 2 9828 3000



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