

Άλφα (α) θαλασσαιμία

Τι είναι η άλφα (α) 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 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 άλφα σφαιρίνης στην άλφα (α) θαλασσαιμία:

- Ένα άτομο κανονικά κληρονομεί τέσσερα γονίδια α σφαιρίνης για την παραγωγή της πρωτεΐνης άλφα σφαιρίνης στην αιμοσφαιρίνη.
- Ένα άτομο μπορεί να έχει δύο ή τρία από τα κανονικά τέσσερα γονίδια άλφα σφαιρίνης για την παραγωγή αιμοσφαιρίνης. Αυτό το άτομο λέγεται **φορέας α θαλασσαιμίας** και είναι υγιές.
- Οι φορείς μπορεί να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδί επηρεασμένο με την ασθένεια Αιμοσφαιρίνη Η ή σύνδρομο Bart's hydrops fetalis εάν ο γονέας του είναι επίσης φορέας ορισμένων τύπων α θαλασσαιμίας.
- Όταν ένα άτομο έχει μόνο ένα γονίδιο άλφα σφαιρίνης, έχει την **ασθένεια Αιμοσφαιρίνης Η** και χρειάζεται τακτική ιατρική φροντίδα. Άτομα με την ασθένεια Αιμοσφαιρίνης Η μπορεί να έχουν ισόβια αναιμία ήπιου έως μέτριου βαθμού. Περιστασιακά μπορεί να είναι σοβαρή.
- Όταν ένα άτομο δεν έχει κανένα γονίδιο άλφα σφαιρίνης, έχει μια σοβαρή πάθηση που λέγεται **Bart's hydrops fetalis**. Το σύνδρομο Bart's hydrops fetalis έχει επιπτώσεις στο έμβryo πολύ πριν τη γέννηση, με συνέπεια το θάνατο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ή αμέσως μετά τη γέννηση. Αυτή είναι μια θανατηφόρα πάθηση που είναι επικίνδυνη τόσο στη μητέρα όσο και στο μωρό κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Θεραπεία

Τα άτομα με την ασθένεια Αιμοσφαιρίνης Η μπορεί να χρειάζονται μεταγγίσεις αίματος για τη διόρθωση της αναιμίας. Δεν υπάρχει θεραπεία ή γατρειά για το σύνδρομο Bart's hydrops fetalis.

Η υγεία των φορέων α θαλασσαιμίας

Ο φορέας μπορεί να αναμείνει ότι θα είναι υγιής. Είναι σημαντικό ότι ο γιατρός του γνωρίζει ότι είναι φορέας α θαλασσαιμίας.

Άλφα θαλασσαιμία και οικογενειακός προγραμματισμός

Τα γονίδια για την α θαλασσαιμία είναι διαδεδομένα σε ανθρώπους ασιατικής καταγωγής, καθώς επίσης και ατόμων αφρικανικής, μεσανατολικής και μεσογειακής 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 κίνδυνο να έχουν επηρεασμένο παιδί έχουν επιλογές. Αυτές οι παθήσεις μπορούν να διαγνωστούν από τη 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.

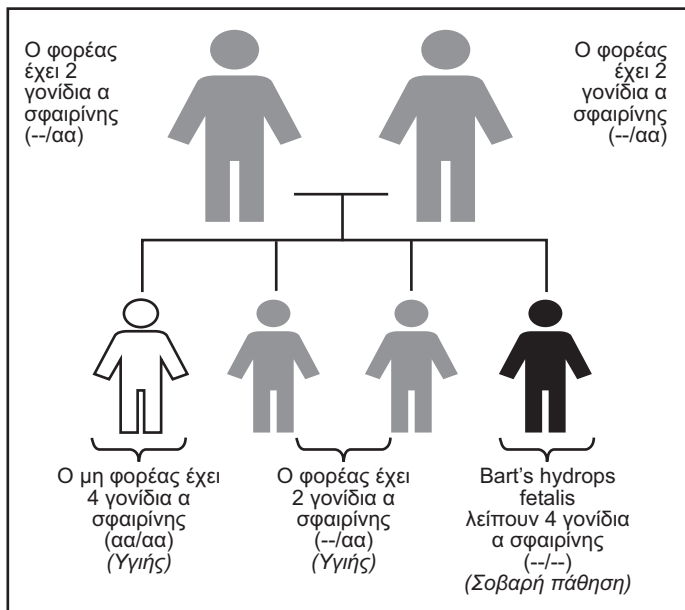
Σημαντικές πληροφορίες για την οικογένειά σας

Εάν είστε φορέας άλφα θαλασσαιμίας, άλλα μέλη της οικογένειάς σας μπορεί επίσης να είναι φορείς και να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδιά με σοβαρή μορφή άλφα θαλασσαιμίας. Συνιστάται ότι όλα τα άλλα οικογενειακά μέλη **και** οι σύντροφοί τους να εξεταστούν για να δουν αν είναι φορείς **πριν** κάνουν δικά τους παιδιά. Χρησιμοποιείται η εξέταση DNA για την εντόπιση των φορέων άλφα θαλασσαιμίας.

Πιθανότητες να έχετε παιδί επηρεασμένο με α θαλασσαιμία

Εικόνα 1:

Οι γονείς φορείς έχουν 2 γονίδια άλφα (α) σφαιρίνης

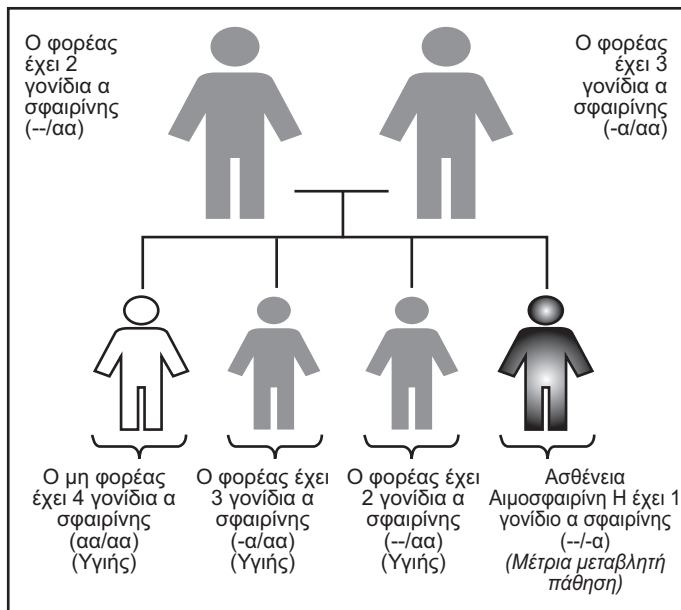


Με **κάθε** εγκυμοσύνη, αυτό το ζευγάρι έχει:

- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που δεν είναι φορέας α θαλασσαιμίας.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει υγιή φορέα.
- 1 στις 4 πιθανότητες συνδρόμου Bart's hydrops fetalis.

Εικόνα 2:

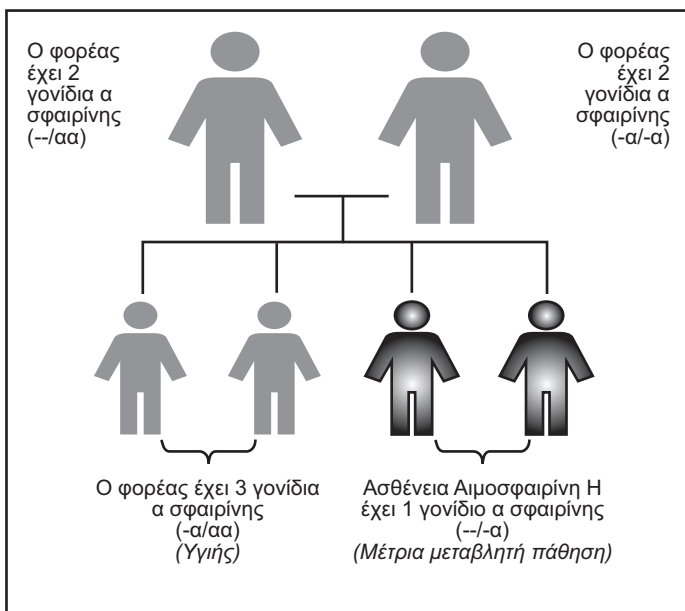
Οι γονείς φορείς έχουν 2 και 3 γονίδια α σφαιρίνης



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

- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που δεν είναι φορέας α θαλασσαιμίας.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει υγιή φορέα.
- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί με ασθένεια Αιμοσφαιρίνη Η.

Εικόνα 3: Οι γονείς φορείς έχουν 2 γονίδια α σφαιρίνης



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

- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει υγιή φορέα.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί με ασθένεια Αιμοσφαιρίνη Η.

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.thalns.org.au

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

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

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