

Προγραμματίζετε να κάνετε οικογένεια...;

Παρακαλείστε να λάβετε υπόψη σας να κάνετε την εξέταση φορέα γενετικών διαταραχών αίματος

Γενετικές Διαταραχές Αίματος

Πάνω από 100.000 άνθρωποι στη Βικτώρια έχουν κληρονομήσει ένα μεταλλαγμένο γονίδιο σφαιρίνης που θα μπορούσε να το μεταφέρουν στα παιδιά τους. Αυτό ενδεχομένως μπορεί να προκαλέσει μια γενετική διαταραχή αίματος, που επηρεάζει την παραγωγή αιμοσφαιρίνης (αιμοσφαιρίνη). Αιμοσφαιρίνη είναι μια πρωτεΐνη στο αίμα που μεταφέρει οξυγόνο σε όλο το σώμα μας.

Αυτές οι κληρονομικές διαταραχές του αίματος περνούν από το γονέα στο παιδί στα γονίδια. Τα γονίδια μεταφέρουν πληροφορίες για τα ανθρώπινα χαρακτηριστικά όπως το χρώμα ματιών, χρώμα μαλλιών και αιμοσφαιρίνη.

Αυτές οι γενετικές διαταραχές αίματος είναι κληρονομικές.

Αυτές οι γενετικές διαταραχές αίματος δεν είναι μεταδοτικές.

Αυτές οι γενετικές διαταραχές αίματος δεν μεταδίδονται με τα μικρόβια.

Μερικές φορές συμβαίνουν αλλαγές στα γονίδια, προκαλώντας ιατρικές παθήσεις. Τα γονίδια σφαιρίνης μεταφέρουν πληροφορίες στα άτομα για την παραγωγή αιμοσφαιρίνης, όμως οι αλλαγές στα γονίδια σφαιρίνης μπορεί να προκαλέσουν τα παρακάτω:

- **Μείζονα βήτα θαλασσαιμία** – μια σοβαρή αναιμία για την οποία απαιτείται ισόβια θεραπεία, περιλαμβανομένων και μηνιαίων μεταγγίσεων αίματος.
- **Άλφα θαλασσαιμία** - ένα είδος που μπορεί να είναι θανατηφόρο για το μωρό και επικίνδυνη στη μητέρα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.
- **Δρεπανοκυτταρική αναιμία** - μια πάθηση για την οποία μπορεί να απαιτούνται τακτικές μεταγγίσεις αίματος. Συμβαίνουν υπερβολικά επώδυνες εμφράξεις στα αιμοφόρα αγγεία σε όλη τη ζωή λόγω των αλλαγών στο σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων.
- **Αιμοσφαιρίνη E** - συνήθως μια καλοήθης νόσος, αλλά εάν κληρονομηθεί με τη βήτα θαλασσαιμία ή δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να προκαλέσει μια σοβαρή πάθηση για την οποία απαιτείται ισόβια θεραπεία.

Η υγεία των ανθρώπων που είναι φορείς ενός μεταλλαγμένου γονιδίου σφαιρίνης

Το άτομο που έχει ένα μεταλλαγμένο γονίδιο σφαιρίνης ονομάζεται 'φορέας'. Ο φορέας είναι **υγιής**. Είναι σημαντικό ότι ο γιατρός του γνωρίζει ότι είναι φορέας.

Τι σημαίνει να είσαι φορέας μεταλλαγμένου γονιδίου σφαιρίνης;

Εάν είστε φορέας μεταλλαγμένου γονιδίου σφαιρίνης είναι σημαντικό για τον/την σύντροφό σας να κάνει μια εξέταση αίματος για να δει αν είναι φορέας ή όχι. Μόνο εάν είστε **και οι δύο** φορείς ορισμένων μεταλλαγμένων γονιδίων σφαιρίνης διατρέχετε τον κίνδυνο να έχετε παιδί που θα είναι επηρεασμένο με σοβαρή γενετική διαταραχή αίματος.

Λόγοι για οικογενειακό προγραμματισμό

Τα γονίδια γι' αυτές τις γενετικές διαταραχές αίματος είναι διαδεδομένα στους ανθρώπους μεσογειακής, μεσανατολικής αφρικανικής καταγωγής (συμπεριλαμβανομένων ατόμων της καραϊβικής ή αφροαμερικανών). Καθώς επίσης και οποιεσδήποτε ασιατικές χώρες: Ινδία, Πακιστάν, Σρι Λάνκα, Μπαγκλαντές, Ινδονησία, Φιλιππίνες, Ταϊλάνδη, Βιετνάμ, Κίνα κλπ. Άλλες καταγωγές περιλαμβάνουν τις Νήσους του Ειρηνικού και Μαόρι Νέας Ζηλανδίας.

Τα ζευγάρια που προγραμματίζουν να κάνουν οικογένεια, ή στην περίπτωση που η γυναίκα είναι ήδη έγκυος, θα πρέπει να λάβουν υπόψη να κάνουν μια εξέταση αίματος για να δουν κατά πόσο είναι φορείς, εάν είχαν γεννηθεί ή έχουν οικογένεια (ακόμη και μακρινοί συγγενείς) από μια από τις περιοχές που αναφέρονται παραπάνω. Αυτή η εξέταση χρειάζεται για να καθοριστεί τι πιθανότητα έχουν οι φορείς να κάνουν παιδί που θα είναι επηρεασμένο με μια γενετική διαταραχή αίματος.

Τα άτομα που διατρέχουν κίνδυνο να έχουν επηρεασμένο παιδί έχουν επιλογές. Αυτές οι παθήσεις μπορούν να διαγνωστούν ακόμη και από τη 12η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Εάν είναι κατάλληλο, μπορεί μετά να εξεταστεί ο τερματισμός της εγκυμοσύνης. Οι άνθρωποι μπορούν να υιοθετήσουν ή μπορούν να εξετάσουν τις υποβοηθούμενες αναπαραγωγικές τεχνικές (όπως 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

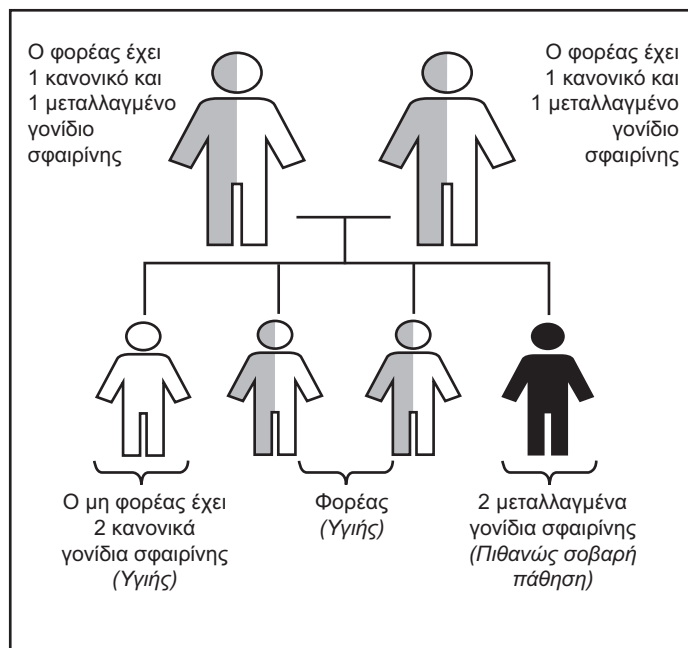
Εάν εσείς ή ο/η σύντροφός σας είστε φορέας μεταλλαγμένου γονιδίου σφαιρίνης, άλλα μέλη της οικογένειάς σας μπορεί επίσης να είναι φορείς και να διατρέχουν τον κίνδυνο να έχουν παιδιά με σοβαρή διαταραχή αίματος. Συνιστάται ότι όλα τα άλλα οικογενειακά μέλη **και** οι σύντροφοί τους να εξεταστούν για να δουν αν είναι φορείς **πριν** κάνουν δικά τους παιδιά.

Πιθανότητες να έχετε παιδί επηρεασμένο με γενετική διαταραχή αίματος

Μεταλλαγμένα γονίδια μεταδίδονται από τους γονείς στα παιδιά με τον παρακάτω τρόπο:

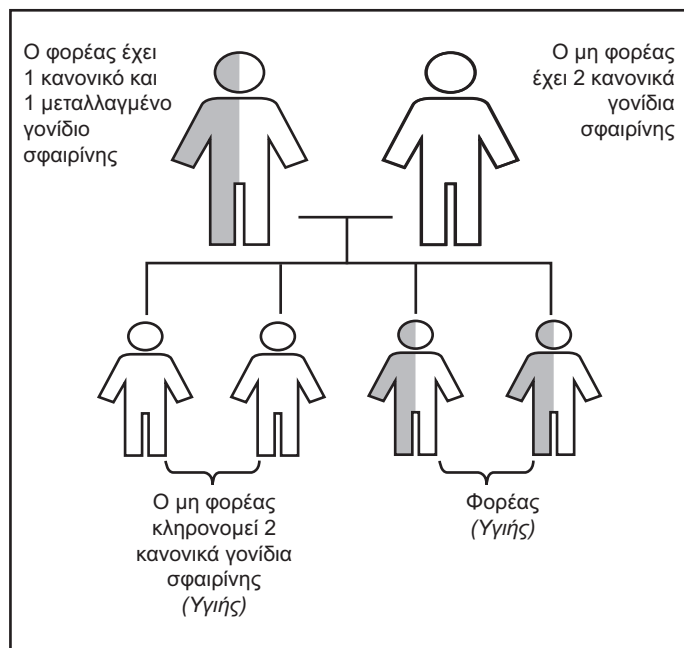
Εικόνα 1:

Και οι δύο γονείς είναι φορείς



Εικόνα 2:

Μόνο ένας γονέας είναι φορέας



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

- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που κληρονομεί 2 κανονικά αντίτυπα του γονιδίου σφαιρίνης και είναι μη φορέας.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει υγιή φορέα, όπως οι γονείς. Αυτό το παιδί έχει ένα κανονικό αντίτυπο του γονιδίου σφαιρίνης και ένα μεταλλαγμένο γονίδιο σφαιρίνης.
- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που ενδεχομένως να έχει μια σοβαρή γενετική διαταραχή αίματος. Αυτό το παιδί έχει κληρονομήσει 2 μεταλλαγμένα αντίτυπα του γονιδίου σφαιρίνης.

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

- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που κληρονομεί 2 κανονικά αντίτυπα του γονιδίου σφαιρίνης και είναι μη φορέας.
- 2 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που είναι υγιές φορέας, όπως ο γονέας του. Αυτό το παιδί έχει ένα κανονικό αντίτυπο του γονιδίου σφαιρίνης και ένα μεταλλαγμένο γονίδιο σφαιρίνης.

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

Νοσοκομείο των Παιδών 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