

Αιμοσφαιρίνη E (HbE)

Τι είναι Αιμοσφαιρίνη E;

Αιμοσφαιρίνη E (HbE) είναι μια διαδεδομένη κληρονομική πάθηση που προκαλείται από την παραγωγή μιας μη φυσιολογικής πρωτεΐνης αιμοσφαιρίνης. Αιμοσφαιρίνη είναι μια πρωτεΐνη στο αίμα που μεταφέρει οξυγόνο σε όλο το σώμα μας.

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

HbE είναι κληρονομική.

HbE δεν είναι μεταδοτική.

HbE δεν μεταδίδεται με τα μικρόβια.

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

- Ένα άτομο κανονικά κληρονομεί δύο γονίδια β σφαιρίνης για την παραγωγή της πρωτεΐνης βήτα σφαιρίνης στην αιμοσφαιρίνη.
- Ένα άτομο μπορεί να έχει την αλλαγή (μεταλλαγή) HbE σε ένα απ' τα δύο γονίδια του β σφαιρίνης. Αυτό το άτομο λέγεται **φορέας της Αιμοσφαιρίνης E (HbE)** και είναι **υγιές**. Οι φορείς ενδεχομένως να διατρέχουν κίνδυνο να έχουν παιδί επηρεασμένο με μια σοβαρή πάθηση αίματος.
- Ένα άτομο μπορεί να έχει την αλλαγή (μεταλλαγή) και στα δύο αντίτυπα των γονιδίων του β σφαιρίνης. Αυτό το άτομο λέγεται ότι είναι **ομόζυγο** για HbE και δεν έχει σοβαρά προβλήματα υγείας εκτός του ότι είναι λιγάκι αναιμικό. Μπορεί να διατρέχει κίνδυνο να έχει παιδί επηρεασμένο με μια σοβαρή πάθηση αίματος.
- Όταν ένα άτομο είναι φορέας της αλλαγής (μεταλλαγής) HbE και ενός άλλου τύπου αλλαγής (μεταλλαγής) του γονιδίου β σφαιρίνης μπορεί να είναι επηρεασμένο με σοβαρή πάθηση αίματος για την οποία χρειάζεται θεραπεία. Για παράδειγμα: όταν ένα άτομο κληρονομήσει ένα αντίτυπο της αλλαγής (μεταλλαγής) HbE από έναν γονέα και αντίτυπο αλλαγής (μεταλλαγής) γονιδίου β θαλασσαιμίας από τον άλλο γονέα αυτό προκαλεί μια σοβαρή πάθηση που λέγεται HbE/β θαλασσαιμία (βλέπε Εικόνα 2).

Θεραπεία

HbE από μόνη της δεν είναι μια σοβαρή πάθηση, όμως όταν συνδυαστεί με μια άλλη μεταλλαγή του γονιδίου β σφαιρίνης μπορεί να προκαλέσει σοβαρή αναιμία για την οποία απαιτείται ισόβια θεραπεία περιλαμβανομένων μεταγγίσεων αίματος για τη διόρθωση της αναιμίας.

Η υγεία των φορέων HbE και ομόζυγου HbE

Ο φορέας HbE και τα άτομα που είναι ομόζυγα της νόσου HbE μπορούν να αναμείνουν ότι θα είναι **υγιείς**. Είναι σημαντικό ότι ο γιατρός τους να γνωρίζει ότι είναι φορείς.

HbE και οικογενειακός προγραμματισμός

Η μεταλλαγή του γονιδίου HbE είναι πιο διαδεδομένη σε άτομα νοτιοανατολικής ασιατικής καταγωγής (Ταϊλάνδη, Βιρμανία, Καμπότζη, Βιετνάμ, Λάος και Ινδονησία) και Σρι Λάνκα.

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. Το έμβρυο 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.

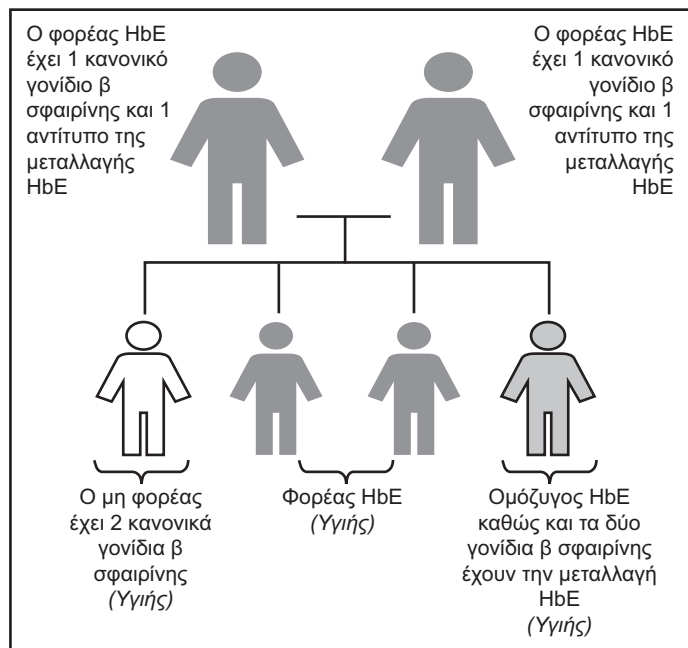
Σημαντικές πληροφορίες για την οικογένειά σας

Εάν είστε φορέας HbE, 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.

Αποτελέσματα της μετάδοσης της μεταλλαγής HbE στα παιδιά

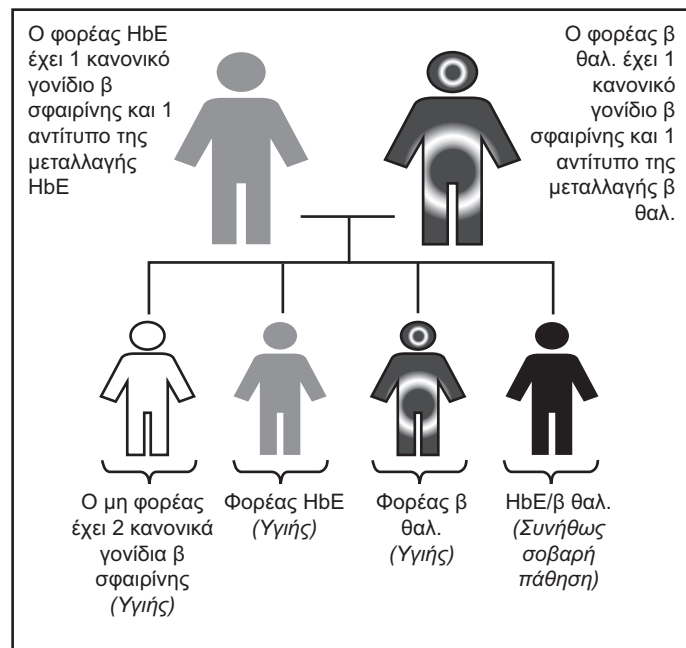
Εικόνα 1:

Και οι δύο γονείς είναι φορείς HbE.



Εικόνα 2:

Ένας γονέας είναι φορέας HbE και ο άλλος φορέας β θαλασσαιμίας (β θαλ.)



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 HbE.
- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί που είναι ομόζυγο HbE.

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

- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί με 2 κανονικά γονίδια β σφαιρίνης.
- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει φορέα HbE.
- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει φορέα β θαλασσαιμίας.
- 1 στις 4 πιθανότητες να έχει παιδί επηρεασμένο με HbE/β θαλασσαιμία.

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 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