

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 έμβρυο 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.

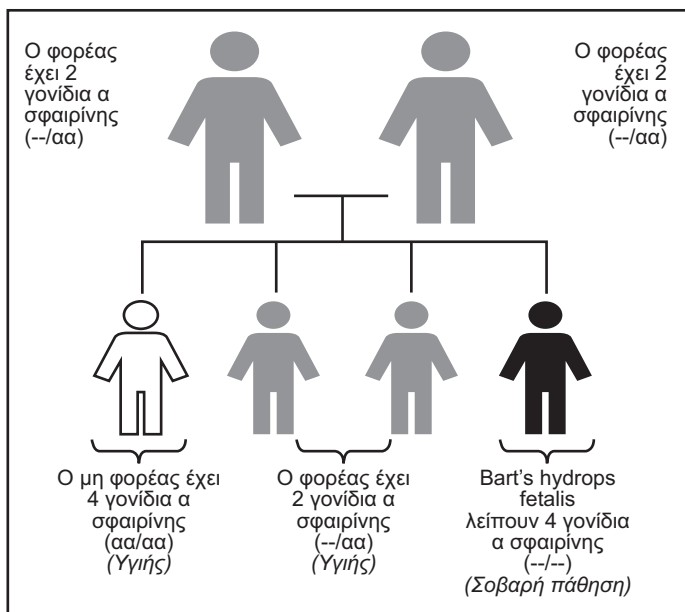
Σημαντικές πληροφορίες για την οικογένειά σας

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

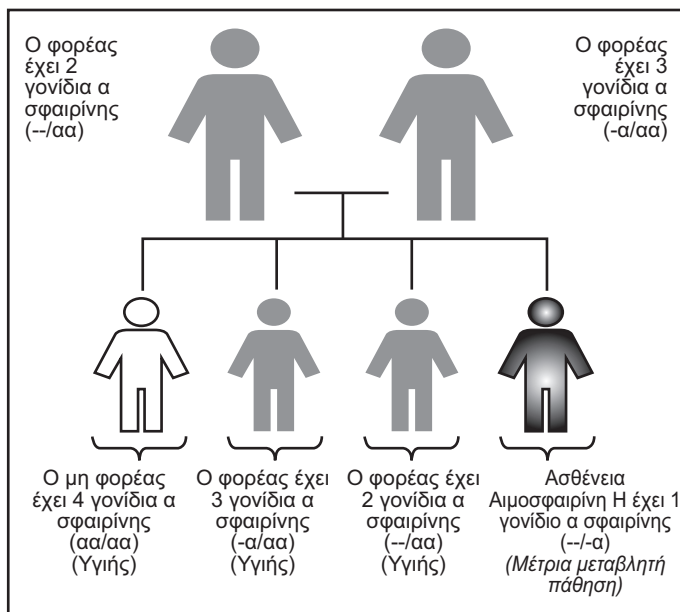


Με **κάθε** εγκυμοσύνη, αυτό το ζευγάρι έχει:

- 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.

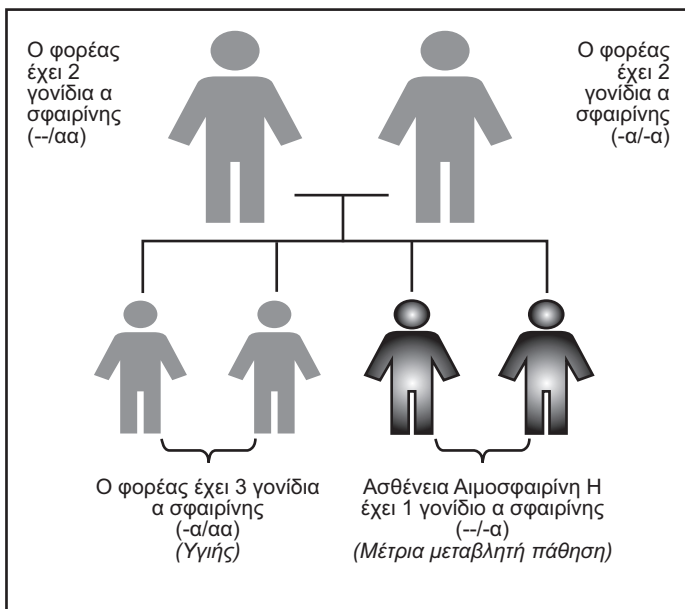
Εικόνα 2:

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

Mercy Hospital for Women - Genetics
163 Studley Road, Heidelberg VIC Australia 3084
Τηλέφωνο: +61 3 8458 4250

Monash Medical Centre - Medical Therapy Unit
246 Clayton Road, Clayton VIC Australia 3168
Τηλέφωνο: +61 3 9594 2756

Royal Women's Hospital - Thalassaemia Clinic
Cnr Grattan St & Flemington Rd, Parkville VIC Australia 3052
Τηλέφωνο: +61 3 8345 2180