

Παγκόσμια Ημέρα Θαλασσαιμίας

Από το 1994, η **8^η Μαΐου** έχει καθιερωθεί από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας και τη Διεθνή Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας ως η Παγκόσμια Ημέρα Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής Αναιμίας) και αποσκοπεί στην ενημέρωση και ευαισθητοποίηση των συνανθρώπων μας σχετικά με την πιο διαδεδομένη κληρονομική νόσο στην Κύπρο.

Οι διαταραχές της αιμοσφαιρίνης αποτελούν μία ομάδα παθήσεων οι οποίες επηρεάζουν τα ερυθρά αιμοσφαίρια του αίματος και περιλαμβάνουν μεταξύ άλλων τις κληρονομικές αιμοσφαιρινοπάθειες. Οι πιο σοβαρές από αυτές είναι οι Θαλασσαιμίες (α- και β-) και τα δρεπανοκυτταρικά σύνδρομα. Η Θαλασσαιμία είναι κληρονομική διαταραχή του αίματος η οποία χαρακτηρίζεται από μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρίνης.

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν μια ερυθρή χρωστική ουσία, την αιμοσφαιρίνη, η οποία είναι υπεύθυνη για να μεταφέρει οξυγόνο από τους πνεύμονες στους ιστούς, για τη λειτουργία όλων των οργάνων του ανθρώπινου σώματος. Το μόριο της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από δύο ζεύγη διαφορετικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων. Αυτές οι πρωτεϊνικές αλυσίδες είναι τεσσάρων ειδών και χαρακτηρίζονται με τα γράμματα α, β, γ και δ. Στην περίπτωση της μη παραγωγής ή ελαττωμένης παραγωγής κάποιας πρωτεϊνικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης παρατηρείται η πάθηση της Μεσογειακής Αναιμίας ή Θαλασσαιμίας.

Στον κυπριακό πληθυσμό, η β-Θαλασσαιμία ή β-Μεσογειακή Αναιμία (Cooley's anaemia) εμφανίζεται με συχνότητα περίπου 16% του πληθυσμού και πρόκειται για σοβαρή μορφή αναιμίας η οποία οφείλεται στην μειωμένη ή καθόλου παραγωγή πρωτεϊνικών αλυσίδων β, με αποτέλεσμα την πρόωρη και συνεχή καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Αυτό έχει ως συνέπεια τη μειωμένη τροφοδοσία των ιστών με οξυγόνο. Τα άτομα τα οποία πάσχουν με θαλασσαιμία πρέπει να υποβάλλονται σε συχνές μεταγγίσεις αίματος και παράλληλα ακολουθούν φαρμακευτική αγωγή με σκοπό την απομάκρυνση του σιδήρου από τον οργανισμό τους (αποσιδήρωση).

Η β-Θαλασσαιμία εμφανίζεται σε όλο τον κόσμο. Ωστόσο, παρουσιάζει μεγαλύτερη συχνότητα στις χώρες όπου εμφανιζόταν συχνά η μολυσματική νόσος της ελονοσίας (μαλάρια), καθώς οι φορείς είχαν μεγαλύτερη αντοχή στην καταστροφή των ερυθρών τους αιμοσφαιρίων από το παράσιτο το οποίο προκαλεί την ελονοσία και η μετάδοσή

του γίνεται με το τσίμπημα κουνουπιού. Εξελικτικά, η β-Θαλασσαιμία είναι πιο συχνή στη λεκάνη της Μεσογείου, στη Μέση Ανατολή και στη νοτιοανατολική Ασία.

Για τη μειωμένη ή τη μηδενική παραγωγή των αλυσίδων β του μορίου της αιμοσφαιρίνης υπεύθυνο είναι ένα παθολογικό γονίδιο, το οποίο είναι υπολειπόμενο έναντι του φυσιολογικού αλληλόμορφου, αυτοσωματικού γονιδίου. Οι ετερόζυγοι φορείς της νόσου χαρακτηρίζονται από την παρουσία ενός μόνο παθολογικού γονιδίου το οποίο έχουν κληρονομήσει μόνο από τον ένα γονέα. Στην Κύπρο ο φορέας της Θαλασσαιμίας χαρακτηρίζεται με τη λέξη «στίγμα». Οι φορείς της νόσου ζουν φυσιολογικά χωρίς να παρουσιάσουν κανένα σοβαρό παθολογικό σύμπτωμα. Ωστόσο, για να γεννηθεί παιδί ομόζυγο με Θαλασσαιμία θα πρέπει να κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο και από τους δύο γονείς, δηλαδή και οι δύο γονείς πρέπει να είναι φορείς της β-Θαλασσαιμίας.

Με βάση τους νόμους της Γενετικής, σε περίπτωση που και οι δύο γονείς έχουν το στίγμα, είναι δηλαδή φορείς της νόσου, υπάρχει πιθανότητα 25% για κάθε εγκυμοσύνη το παιδί να γεννηθεί με Θαλασσαιμία, με ίσες πιθανότητες εμφάνισης της νόσου στα αγόρια και στα κορίτσια.

Στην Κύπρο 1 στα 7 άτομα είναι φορείς της β-Θαλασσαιμίας δηλαδή 1 στα 49 ζευγάρια έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί ομόζυγο για β-Θαλασσαιμία. Το 1978, ξεκίνησε να εφαρμόζεται στη χώρα μας το Πρόγραμμα Πρόληψης της Θαλασσαιμίας με αρχικό στόχο τον έλεγχο των γεννήσεων ατόμων με ομόζυγο β-Θαλασσαιμία. Σήμερα, ο πληθυσμιακός έλεγχος συνεχίζεται με επιτυχία και όλα τα νεαρά ζευγάρια και όλες οι έγκυες γυναίκες υποβάλλονται σε αιματολογική εξέταση για θαλασσαιμία, ώστε να γνωρίζουν αν είναι φορείς της νόσου και ανάλογα με τα αποτελέσματα ακολουθούν γενετική συμβουλευτική.

Οι εργαστηριακές εξετάσεις διενεργούνται στο Εργαστήριο Αναφοράς στην Κύπρο για τον έλεγχο και τη διάγνωση αιμοσφαιρινοπαθειών, το οποίο είναι το Εργαστήριο Πληθυσμιακού Ελέγχου στο Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ στη Λευκωσία – ΟΚΥΠΥ. Σε περίπτωση κατά την οποία τα αποτελέσματα των εξετάσεων δεν καταλήγουν σε σαφές αποτέλεσμα, υπάρχουν πιο εξειδικευμένες μοριακές μέθοδοι οι οποίες στηρίζονται στην εξέταση του DNA και διενεργούνται στο Ινστιτούτο Γενετικής και Νευρολογίας Κύπρου.

Στόχος της Παγκόσμιας Ημέρας Θαλασσαιμίας είναι η ενθάρρυνση της επιστημονικής έρευνας σε όλο τον κόσμο για καλύτερη αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας. Παράλληλα, στηρίζει την επικοινωνία μεταξύ των μελών της παγκόσμιας θαλασσαιμικής κοινότητας και ενισχύει την προώθηση της αιμοδοσίας με στόχο την ασφάλεια και την επάρκεια στις τράπεζες αίματος για τις ανάγκες των ασθενών.

Απώτερος σκοπός της Παγκόσμιας Ημέρας Θαλασσαιμίας είναι η αφύπνιση και η προώθηση αλλαγών από τους αρμόδιους φορείς, με στόχο τη βελτίωση της ζωής και της ευημερίας των ασθενών. Σε αυτό συνδράμει τα μέγιστα και ο κλάδος της Βιολογίας στη Μέση Εκπαίδευση, ο οποίος σε συνεργασία με την Εθνική Επιτροπή Θαλασσαιμίας, τη Διεθνή Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας, τον Παγκύπριο Αντιαναιμικό Σύνδεσμο και το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου έχει οργανώσει διάφορες ενημερωτικές δράσεις, τόσο για διάχυση της γνώσης όσο και ευαισθητοποίηση των σχολικών κοινοτήτων και του ευρύτερου κοινού για θέματα που άπτονται της θαλασσαιμίας.