

Αιμοσφαιρινοπάθειες στη ΒΔ Ελλάδα Νέα δεδομένα στη νέα εποχή

Αλέξανδρος Μάκης

Ιατρική Σχολή

Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

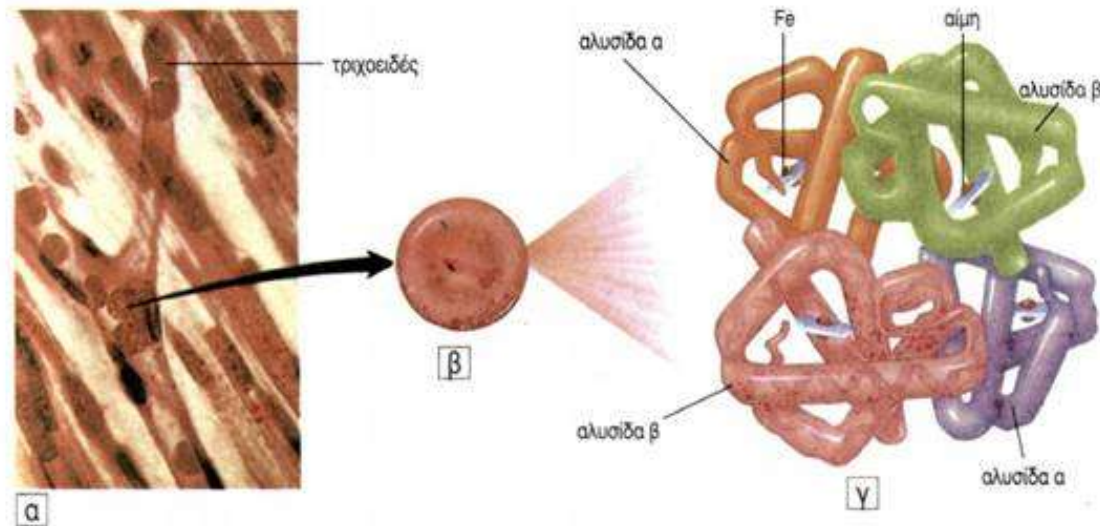


Ελληνική Εταιρία Κοινωνικής Παιδιατρικής
και Προαγωγής της Υγείας

25^ο Πανελλήνιο Συνέδριο

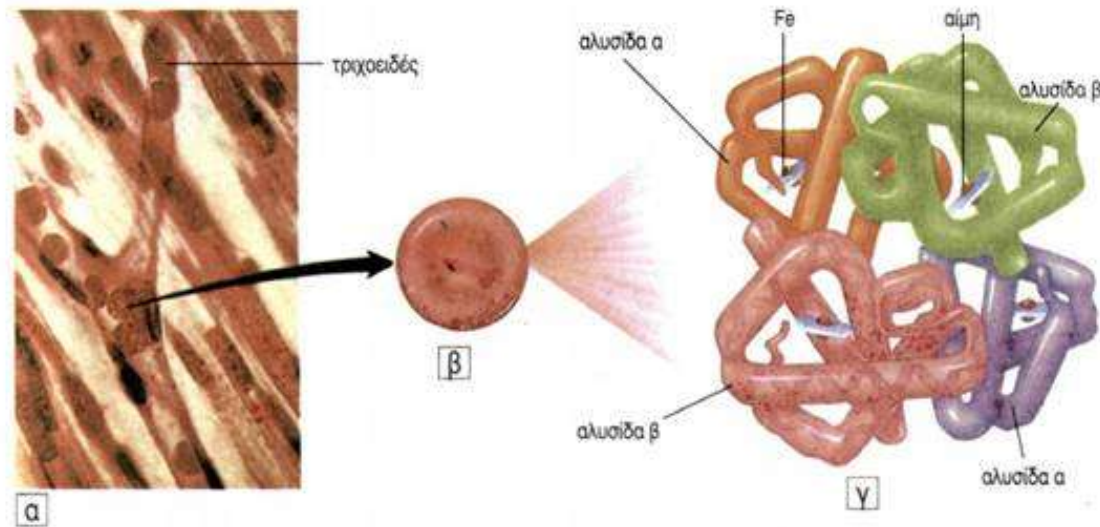
Ιθάκη, 29 Αυγούστου - 1 Σεπτεμβρίου 2013

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ



- Κληρονομικά νοσήματα που μεταβιβάζονται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα
- Προκαλούνται από γενετικές βλάβες που οδηγούν σε
 - ανώμαλη δομή (π.χ δρεπανοκυτταρική αναιμία)
 - ή ελαττωμένη σύνθεση (π.χ μεσογειακή αναιμία) μίας από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες των φυσιολογικών αιμοσφαιρινών

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ



Οι πιο σημαντικές αιμοσφαιρινοπάθειες στην Ελλάδα είναι:

- μεσογειακή αναιμία (ή θαλασσαιμία)
- δρεπανοκυτταρική νόσος

Μεσογειακή αναιμία (ΜΑ)

- ❑ Οι βασικοί τύποι ΜΑ με κλινικό ενδιαφέρον είναι η α , η β και η $\delta\beta$, αλλά και οι συνδυασμοί τους
- ❑ Η πιο σοβαρή μορφή είναι η ομόζυγη β -ΜΑ (μείζονα μορφή) και χαρακτηρίζεται από βαριά αιμολυτική αναιμία και υποχρεωτικές τακτικές μεταγγίσεις πριν από τον 6^ο μήνα ζωής
- ❑ Η ενδιάμεση β -ΜΑ έχει ήπια κλινική βαρύτητα με λιγότερες ανάγκες για μεταγγίσεις
- ❑ Ετερόζυγη β -ΜΑ

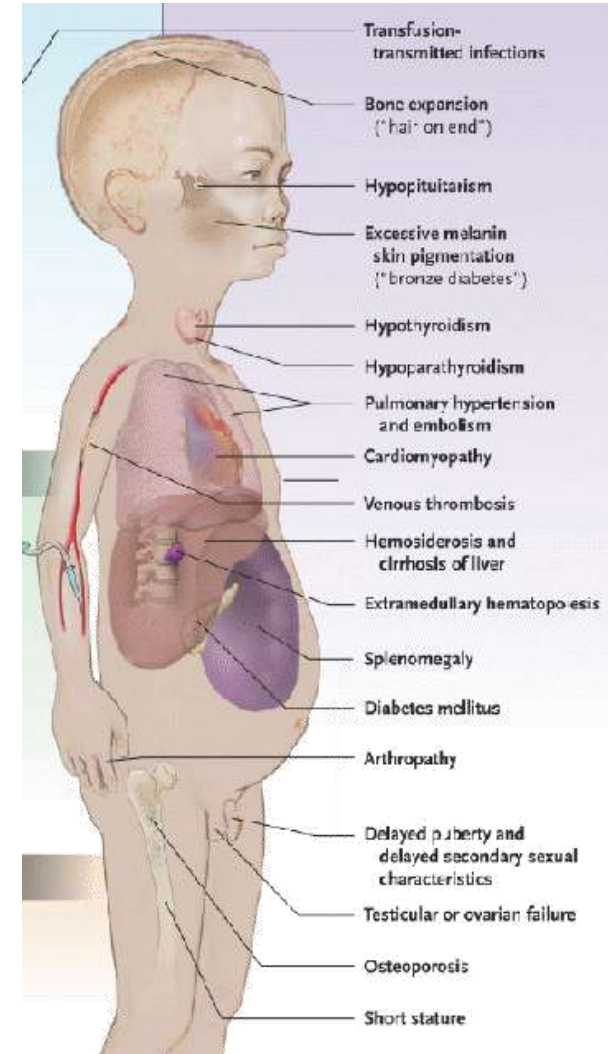


Μεσογειακή αναιμία (ΜΑ)

- ❑ μη αποδοτική ερυθροποίηση
- ❑ χρόνια αιμολυτική αναιμία
- ❑ υπερφόρτωση των ιστών από ελεύθερο σίδηρο

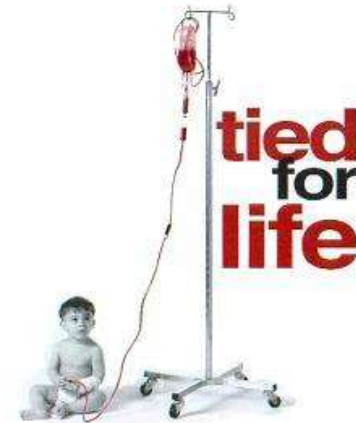


**εκδηλώσεις και επιπλοκές από πολλά όργανα
με σοβαρές συνέπειες στην ανάπτυξη και την
υγεία των πασχόντων**



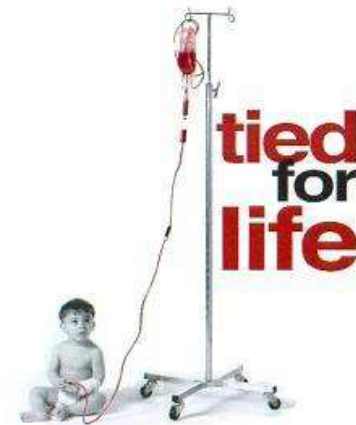
Μεσογειακή αναιμία (ΜΑ)

- Η ΜΑ αντιμετωπίζεται με
 - τακτικές μεταγγίσεις
 - αποσιδήρωση
 - αντιμετώπιση των επιπλοκών



Μεσογειακή αναιμία (ΜΑ)

- Η ΜΑ αντιμετωπίζεται με
 - τακτικές μεταγγίσεις
 - αποσιδήρωση
 - αντιμετώπιση των επιπλοκών



- Η μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων αποτελεί την οριστική θεραπεία και εφαρμόζεται με επιτυχία στη χώρα μας, σε νεαρή ηλικία και όταν υπάρχουν οι κατάλληλες προϋποθέσεις

Goussetis E et al. HLA-matched sibling stem cell transplantation in children with β -thalassemia with anti-thymocyte globulin as part of the preparative regimen: the Greek experience. Bone Marrow Transplant. 2012 Aug;47(8):1061-6

- Παράλληλα, σε ώριμο ερευνητικό στάδιο βρίσκεται και η γονιδιακή θεραπεία

Δρεπανοκυτταρική νόσος (ΔΝ)

τρεις μορφές

- ❑ ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία
- ❑ μικτά ετερόζυγα δρεπανοκυτταρικά σύνδρομα (π.χ. συνδυασμός S με β)
- ❑ ετερόζυγη κατάσταση

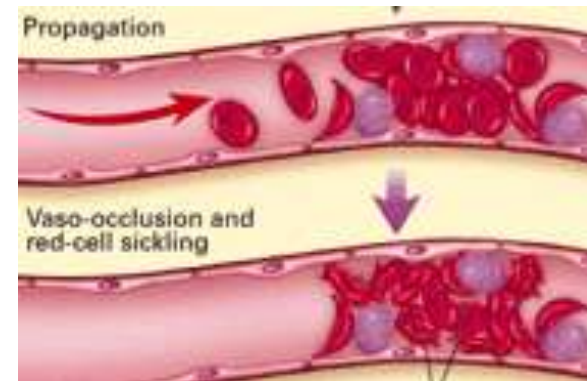
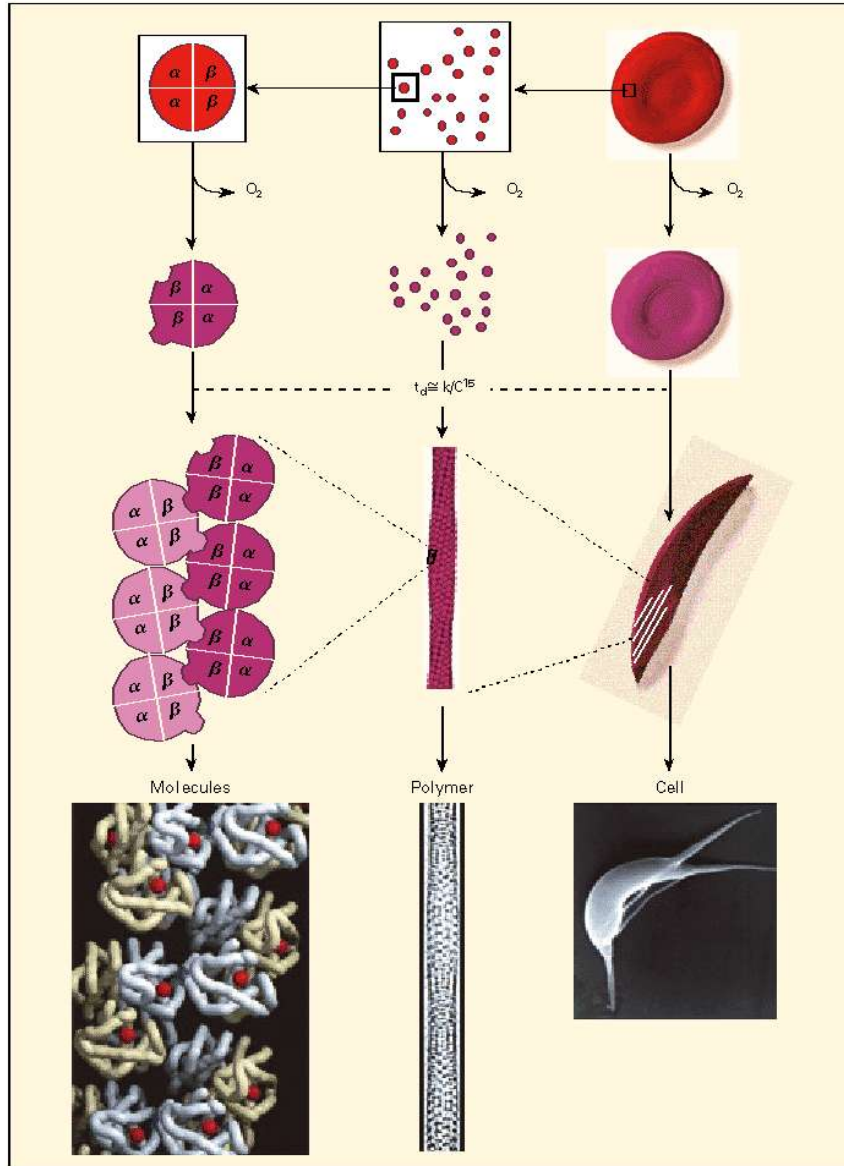
χαρακτηρίζεται από

- ❑ επώδυνες αγγειοαποφρακτικές κρίσεις
- ❑ χρόνια αιμόλυση
- ❑ συχνές λοιμώξεις
- ❑ χρόνια βλάβη ζωτικών οργάνων



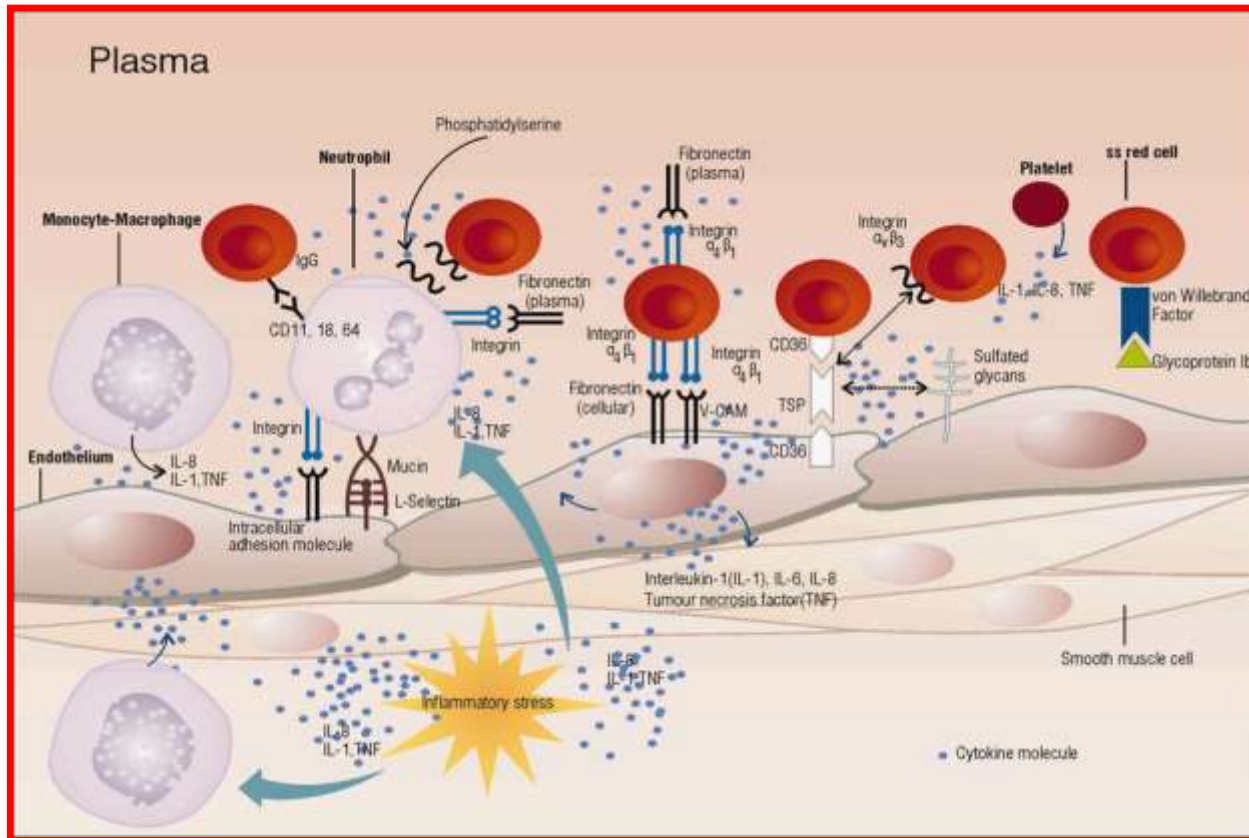
Δρεπανοκυτταρική νόσος

Παθοφυσιολογία



Δρεπανοκυτταρική νόσος (ΔΝ)

- Στην παθογένεση των αγγειακών αποφράξεων στη ΔΝ συμμετέχει ένα δίκτυο φλεγμονωδών παραγόντων



Δρεπανοκυτταρική νόσος (ΔΝ)

Η θεραπεία διακρίνεται

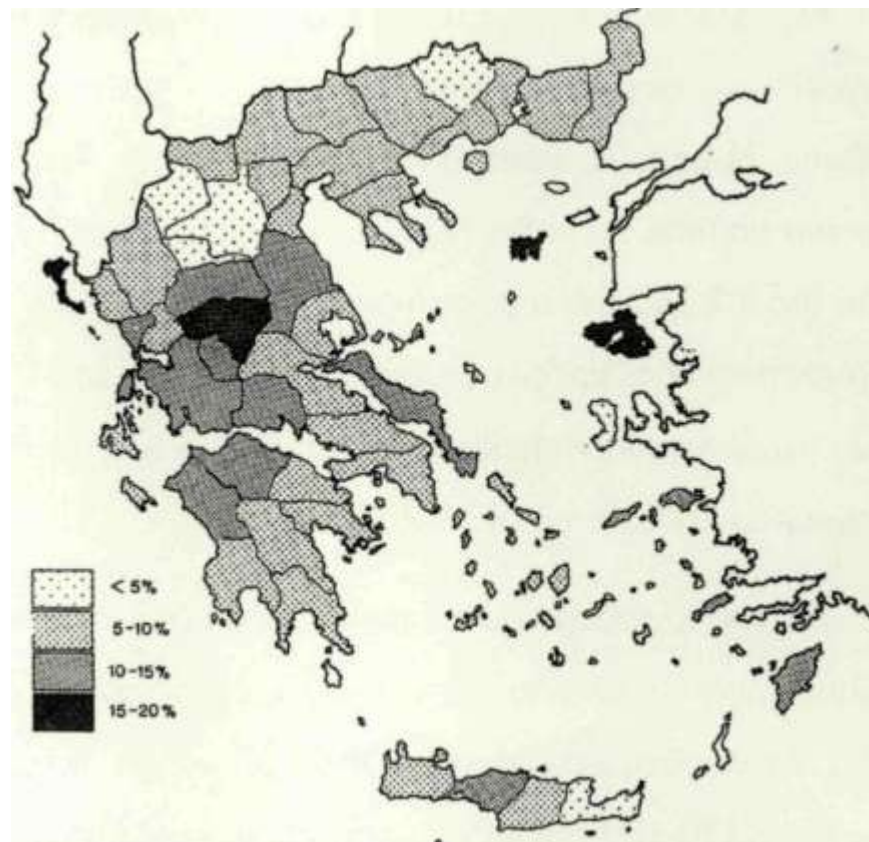
- στην αντιμετώπιση των οξέων συμβαμάτων, που ενίοτε μπορεί να είναι και θανατηφόρα
- στην πρόληψη των οξέων και χρόνιων επιπλοκών με
 - χορήγηση πενικιλίνης
 - εφαρμογή προληπτικών εμβολιασμών
 - εφαρμογή θεραπείας με υδροξυουρία
 - ή προγράμματος μεταγγίσεων ή αφαιμαξομεταγγίσεων σε ειδικές περιπτώσεις
- Υπό ειδικές προϋποθέσεις δύναται να εφαρμοστεί και μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΠΡΑΓΜΑΤΙΚΟΤΗΤΑ

Τα ποσοστά των ετεροζυγωτών
είναι κατά μέσο όρο

- ▣ 8% για τη β-MA
- ▣ 6% για την α-MA
- ▣ 2% για τη ΔN

Ανομοιογενώς κατανεμημένα στις
διάφορες περιοχές της χώρας

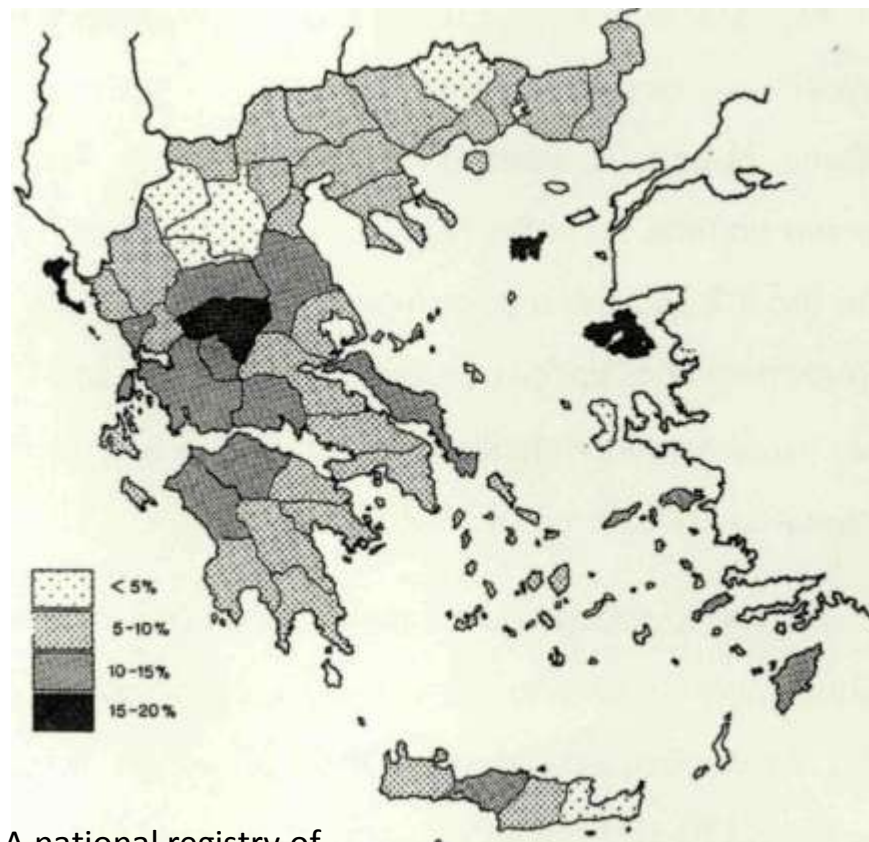


ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΠΡΑΓΜΑΤΙΚΟΤΗΤΑ

Σύμφωνα με το εθνικό
πρόγραμμα καταγραφής των
αιμοσφαιρινοπαθειών οι
πάσχοντες ανέρχονται περίπου
σε 4.500

▣ α,β-ΜΑ 3.500

▣ ΔΝ 1.000



Voskaridou Et al. Greek Haemoglobinopathies Study Group. A national registry of haemoglobinopathies in Greece: deduced demographics, trends in mortality and affected births. Ann Hematol. 2012 ;91:1451-8

Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης

Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης ξεκίνησε το 1974
Έχει οδηγήσει στη μείωση των νέων γεννήσεων ασθενών

□ β-MA

- 1980-84: 67/100.000 γεννήσεις
- 2005-2009: 8/100.000 γεννήσεις

□ ΔN

- 1980-84: 15/100.000 γεννήσεις
- 2005-2009: 5/100.000 γεννήσεις

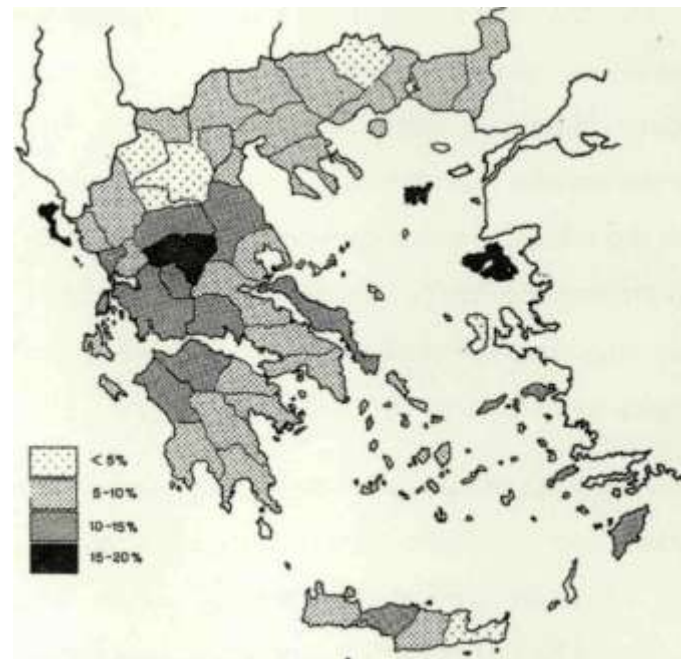
ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗ ΒΔ ΕΛΛΑΔΑ

- Η Βορειοδυτική περιοχή της Ελλάδας παρουσιάζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον, λόγω της γεωγραφικής μορφολογίας της αλλά και των κοινωνικο-οικονομικών δεδομένων που την χαρακτηρίζουν

ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗ ΒΔ ΕΛΛΑΔΑ

- Το βασικότερο χαρακτηριστικό είναι το σχετικά μεγάλο ποσοστό ετεροζυγωτών κυρίως της β-ΜΑ που κυμαίνεται
 - 5-10% (Ιωάννινα, Πρέβεζα, Θεσπρωτία)
 - 10-15% (Άρτα, Αιτωλοακαρνανία, Λευκάδα)
 - 15-20% (Κέρκυρα)

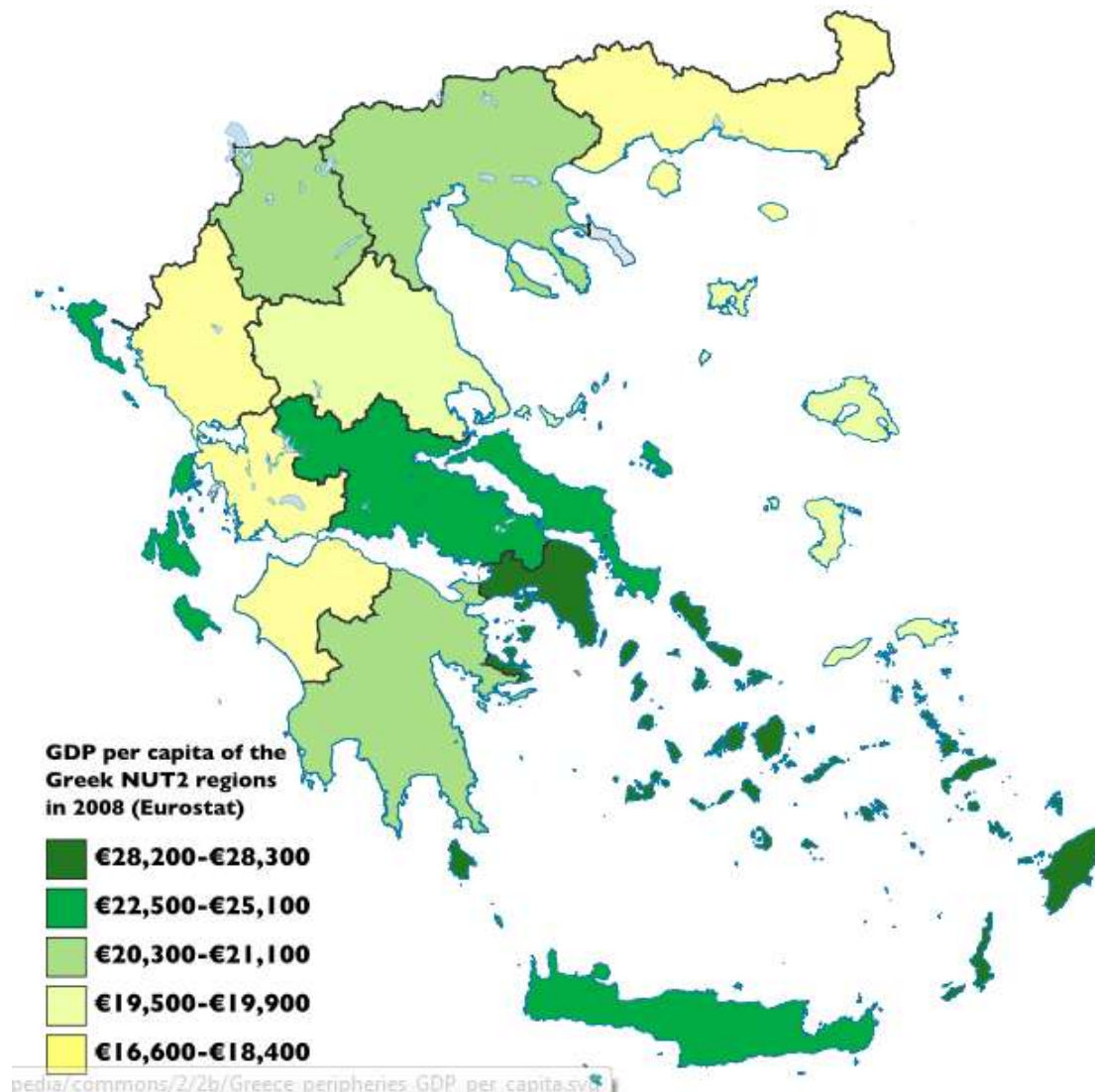
- Malamos B, Fessas P, Stamatoyannopoulos G. Br J Haematol. 1962 Jan;8:5-14.
- Fraser GR et al. Ann N Y Acad Sci. 1964 Oct 7;119:415-35.
- Tegos CN, Voutsadakis AJ, Karmas PA. Mil Med. 1992 Apr;157(4):183-5.



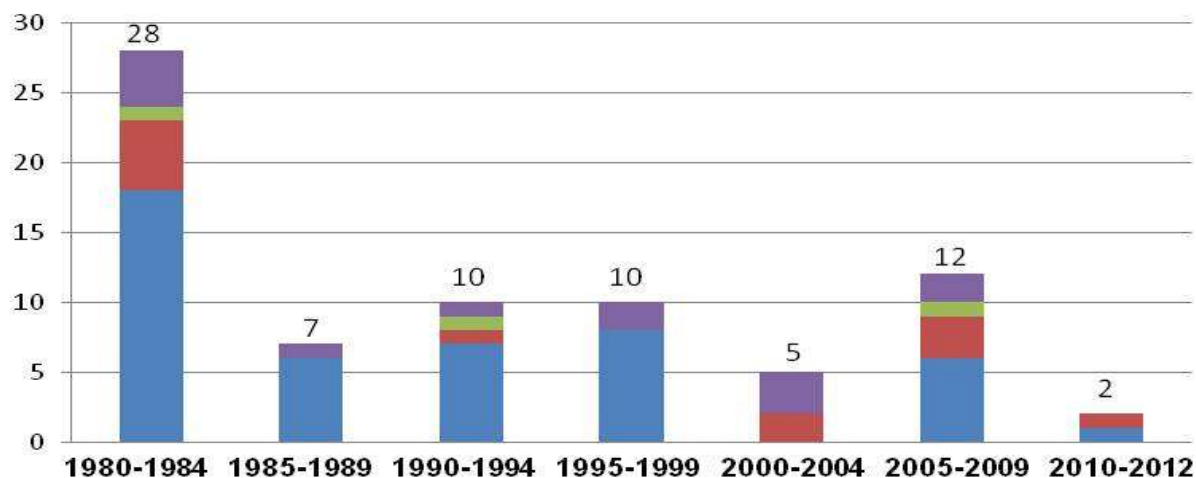
ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗ ΒΔ ΕΛΛΑΔΑ



ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗ ΒΔ ΕΛΛΑΔΑ



Γεννήσεις παιδιών με αιμοσφαιρινοπάθειες στη ΒΔ Ελλάδα (ανά 5ετία/νόσημα)



■ μείζονα β-MA

18

6

7

8

0

6

1

■ ενδιάμεση

5

0

1

0

2

3

1

■ α-MA

1

0

1

0

0

1

0

■ δρεπανοκυτταρική

4

1

1

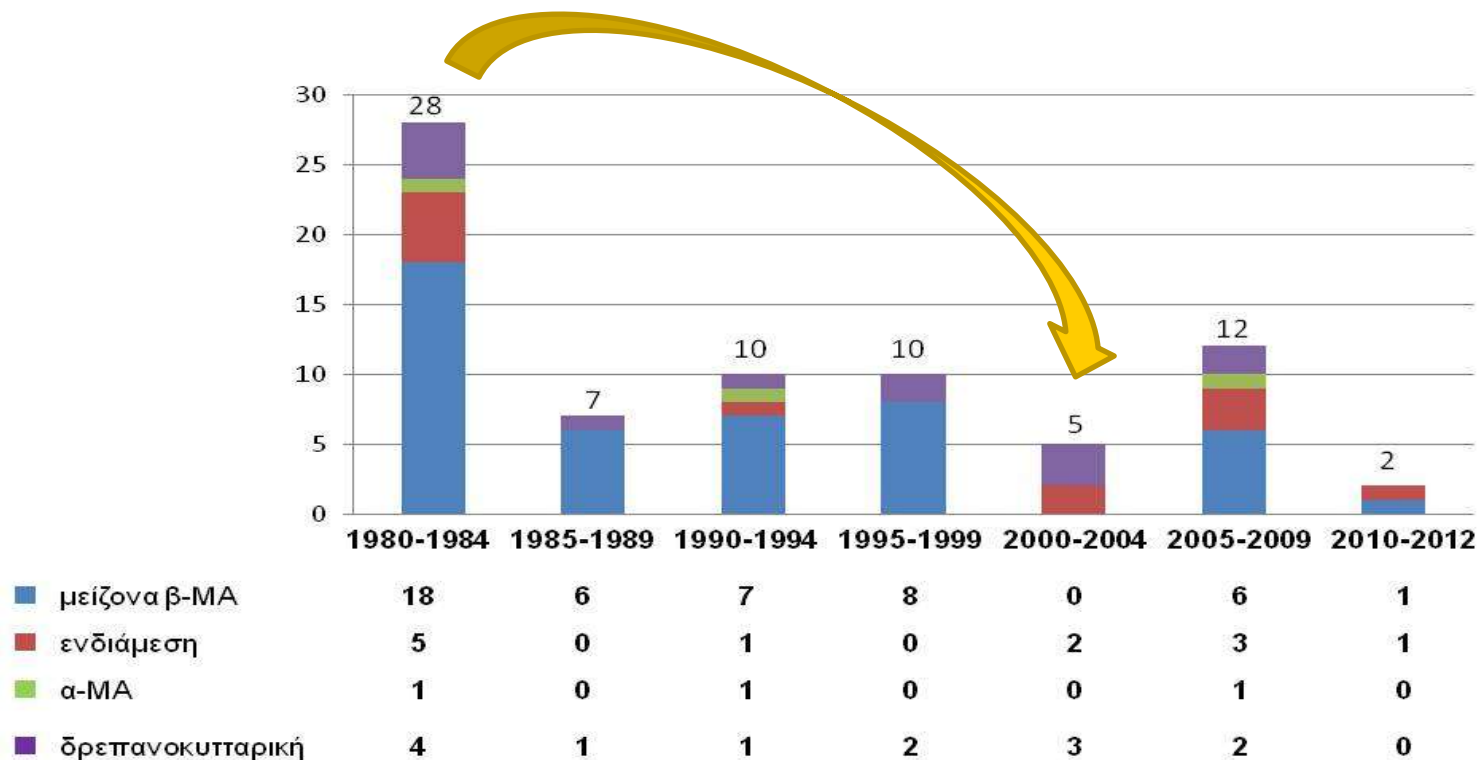
2

3

2

0

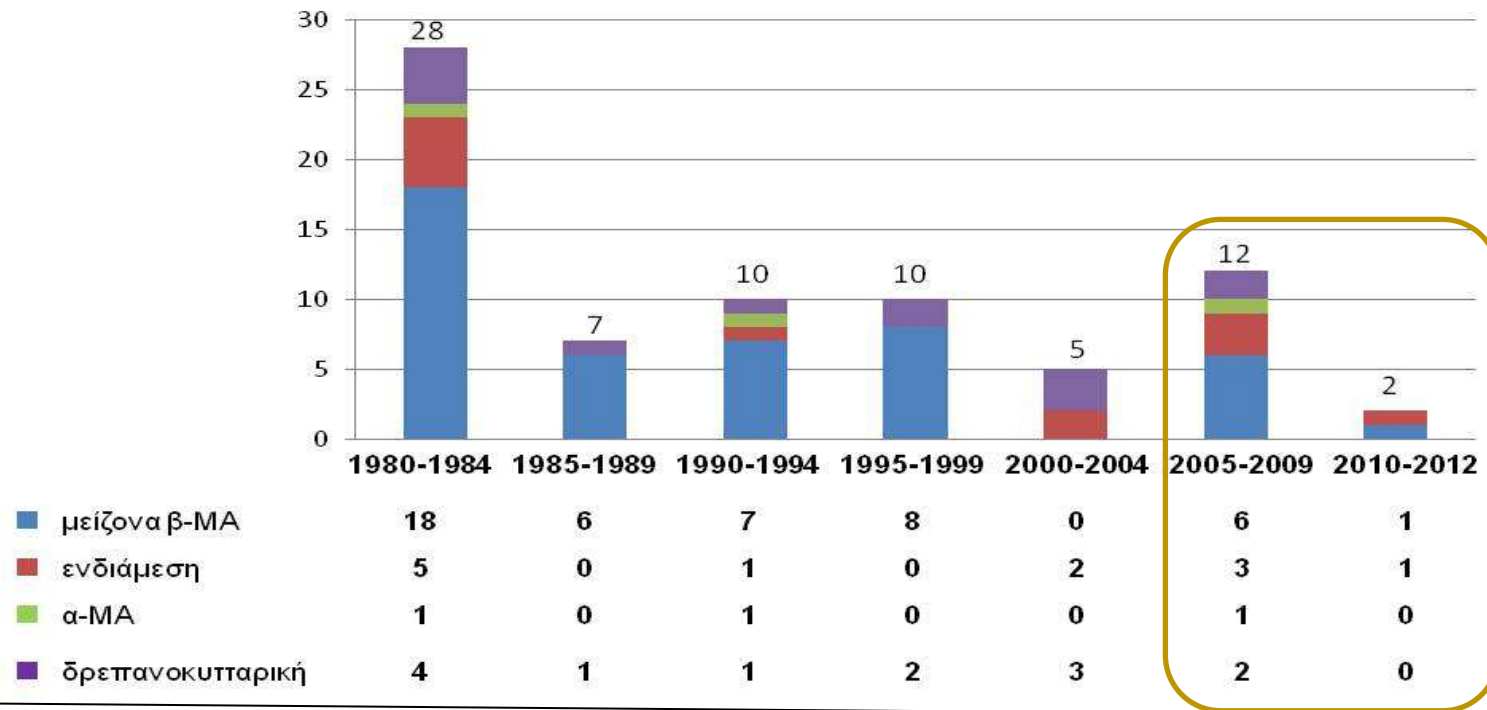
Γεννήσεις παιδιών με αιμοσφαιρινοπάθειες στη ΒΔ Ελλάδα (ανά 5ετία/νόσημα)



σημαντική ελάττωση των νέων περιπτώσεων

- α και β-MA, από 24 σε 2
- ΔN, από 4 σε 3

Γεννήσεις παιδιών με αιμοσφαιρινοπάθειες στη ΒΔ Ελλάδα (ανά 5ετία/νόσημα)

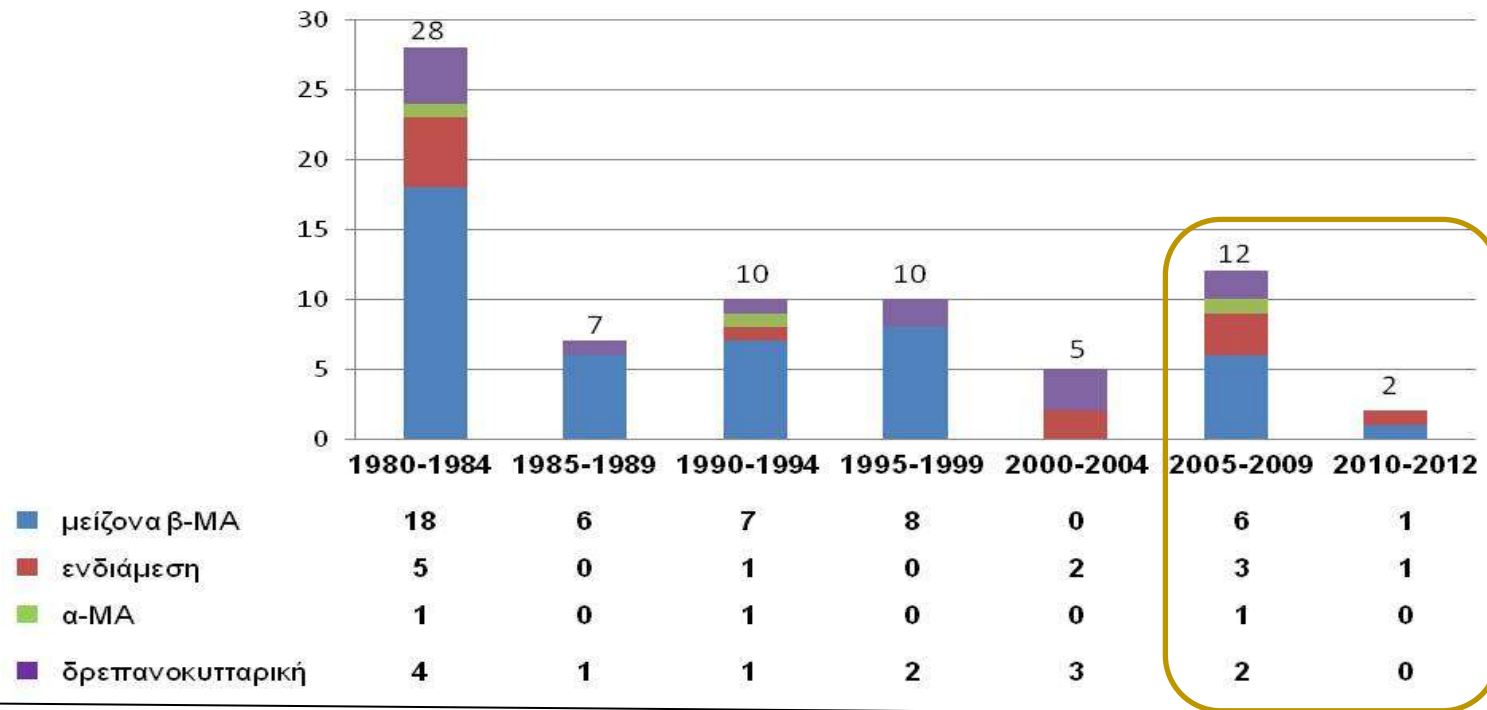


14 περιπτώσεις

11 ελληνικής καταγωγής-3 αλλοδαποί

7 β-MA, 3 ενδιάμεση, 2 αιμοσφαιρινοπάθεια Η και 2 ΔΝ

Γεννήσεις παιδιών με αιμοσφαιρινοπάθειες στη ΒΔ Ελλάδα (ανά 5ετία/νόσημα)



Τα κύρια αίτια που οδήγησαν σε νέες γεννήσεις ήταν

- αμέλεια ή άγνοια των γονέων
- λάθος γενετική συμβουλή
- συνειδητή επιλογή των γονέων

ΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΛΛΑΓΕΣ ΣΤΟΧΕΥΟΝΤΑΣ ΣΕ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΗ ΒΕΛΤΙΩΣΗ

- Διαρκής ενημέρωση επιστημονικής κοινότητας και της κοινωνίας για το εφαρμοζόμενο πρόγραμμα πρόληψης των αιμοσφαιρινοπαθειών
- Συνεργασία με τις οργανώσεις γονέων ή πασχόντων
- Εκπαίδευση των λειτουργών υγείας πάνω στη διάγνωση και αντιμετώπιση των αιμοσφαιρινοπαθειών

ΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΛΛΑΓΕΣ ΣΤΟΧΕΥΟΝΤΑΣ ΣΕ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΗ ΒΕΛΤΙΩΣΗ

- ❑ Ο εξειδικευμένος έλεγχος πρέπει να γίνεται σε αναγνωρισμένα διαγνωστικά εργαστήρια των δημόσιων νοσοκομείων (ΔΩΡΕΑΝ ΣΤΟΥΣ ΑΝΑΣΦΑΛΙΣΤΟΥΣ)
- ❑ Οι ιατρικές και κοινωνικές υπηρεσίες πρέπει να λάβουν ειδική μέριμνα για την προσέγγιση κατοίκων σε δυσπρόσιτες περιοχές ή κατοίκων χαμηλού μορφωτικού ή κοινωνικο-οικονομικού επιπέδου

ΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΛΛΑΓΕΣ ΣΤΟΧΕΥΟΝΤΑΣ ΣΕ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΗ ΒΕΛΤΙΩΣΗ

- ❑ Συμμετοχή στο Εθνικό Αρχείο Καταγραφής των Αιμοσφαιρινοπαθειών, διότι η συνεχής παρακολούθηση των αιμοσφαιρινοπαθειών είναι ο καλύτερος τρόπος αξιολόγησης της αποτελεσματικότητας του προγράμματος πρόληψης

ΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΛΛΑΓΕΣ ΣΤΟΧΕΥΟΝΤΑΣ ΣΕ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΗ ΒΕΛΤΙΩΣΗ



Φοιτητική Ομάδα Εθελοντικής Αιμοδοσίας του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

<http://www.uoi.gr/students/foea/>

Ευχαριστώ

