

:: Η β-μεσογειακή αναιμία

Αριθμός Orphanet: ORPHA848

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η β-μεσογειακή αναιμία (BT) χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια (β^+) ή απουσία (β^0) της σύνθεσης των βήτα αλυσίδων σφαιρίνης της αιμοσφαιρίνης (Hb). Η ακριβής συχνότητα είναι άγνωστη, αλλά η ετήσια επίπτωση της συμπτωματικής BT εκτιμάται σε 1/100.000 γεννήσεις σε όλο τον κόσμο. Η νόσος περιγράφηκε αρχικά στη λεκάνη της Μεσογείου αλλά σοβαρές μορφές της BT είναι συχνές σε όλη τη Μέση Ανατολή, τη Νοτιοανατολική Ασία, την Ινδία και την Κίνα. Οι μεταναστεύσεις πληθυσμού έχουν οδηγήσει σε παγκόσμια διασπορά της ασθένειας. Έχουν περιγραφεί τρεις κύριοι τύποι της BT: η ελάσσων η ενδιάμεση, και η μείζων (minor, intermedia and major; δείτε αυτούς τους όρους). 1) Η ελάσσων θαλασσαιμία (BT-minor, BT trait) είναι η ετερόζυγη μορφή, και είναι συνήθως ασυμπτωματική. 2) Η μείζων θαλασσαιμία (μεσογειακή αναιμία; αναιμία του Cooley; BT-major) είναι η ομόζυγη μορφή και συνδυάζει σπληνομεγαλία και μικροκυτταρική, υποχρωμική αναιμία που οφείλεται σε δυσερυθροποίηση και αιμόλυση. Η έναρξη των συμπτωμάτων παρατηρείται συνήθως στους 6-24 μήνες. Η σοβαρή αναιμία απαιτεί συστηματικές μεταγγίσεις αίματος για τη διατήρηση των επιπέδων Hb πάνω από 90-100 g / L και για να καταστεί δυνατή η φυσιολογική δραστηριότητα του πάσχοντος. Η μακροχρόνια μετάγγιση συμπτωκνωμένων ερυθρών προκαλεί αιμοσιδήρωση που επηρεάζει το προσδόκιμο ζωής (κυρίως λόγω καρδιακής συμμετοχής) και προκαλεί σημαντική νοσηρότητα (λόγω της εναπόθεσης σιδήρου στους ενδοκρινείς αδένες και το ήπαρ). 3) Η ενδιάμεση θαλασσαιμία (intermedia ; BTI) στην οποία η αναιμία είναι λιγότερο σοβαρή και διαγιγνώσκεται σε μεγαλύτερη ηλικία σε σχέση με τη BT-major. Οι ασθενείς με BTI μπορεί να χρειάζονται ή να μην χρειάζονται περιστασιακές μεταγγίσεις. Ο υπερσπληνισμός, η χολολιθίαση, η εξωμυελική αιμοποίηση, οι θρομβωτικές επιπλοκές και η προοδευτική υπερφόρτωση με σίδηρο αποτελούν τις κύριες επιπλοκές της πορείας της BTI. Άλλες μορφές περιλαμβάνουν την BT που συνδυάζεται με άλλες διαταραχές της Hb (HbE - β-μεσογειακή αναιμία που οδηγεί σε BTI ή, λιγότερο συχνά, BT-major, HbC - β-μεσογειακή αναιμία, δέλτα-β-θαλασσαιμία και κληρονομική παραμονή της εμβρυϊκής Hb που οδηγεί σε μη-σταθερές εκδηλώσεις τύπου BTI; δείτε αυτούς τους όρους). Έχουν επίσης περιγραφεί σπάνιες, αυτοσωματικές επικρατές μορφές (επικρατής β-μεσογειακή αναιμία; δείτε αυτόν τον όρο). Σε σπάνιες περιπτώσεις, η BT συνδέεται με τριχοθειοδυστροφία ή φυλοσύνδετη θρομβοπενία (δείτε αυτούς τους όρους). Η διάγνωση της αναιμίας BT στηρίζεται στην ανάλυση της Hb με ηλεκτροφόρηση ή HPLC. Στην BT-major, η HbA απουσιάζει ή είναι σημαντικά μειωμένη και κυριαρχεί η HbF. Στην BT-minor, τα επίπεδα της HbA2 είναι αυξημένα και τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης είναι συνήθως φυσιολογικά έως χαμηλά, με μικροκυττάρωση και υποχρωμία. Η μεταβίβαση είναι αυτοσωματική υπολειπόμενη και έχουν ταυτοποιηθεί περίπου 200 μεταλλάξεις (B^0 ή B^+). Συνιστάται η γενετική συμβουλευτική η οποία θα επιτρέψει στα ζευγάρια υψηλού κινδύνου να επιλέξουν μετά από ενημέρωση μεταξύ των διαθέσιμων επιλογών συμπεριλαμβανομένης και της προγεννητικής διάγνωσης. Υπάρχουν δύο κύριες επιλογές θεραπείας για τη BT. 1) Ο συνδυασμός τακτικών μεταγγίσεων και αποσιδήρωσης με την έγκαιρη και τακτική παρεντερική χορήγηση δεφεροξαμίνης έχει οδηγήσει σε σημαντική επιμήκυνση της επιβίωσης κατά τη διάρκεια των τελευταίων 40 ετών. Η διαθεσιμότητα νέων



χηλικών παραγόντων δέσμησης σιδήρου (από του στόμα) και η παρακολούθηση της εναπόθεσης σιδήρου στην καρδιά μέσω MRI έχουν σαν αποτέλεσμα την περαιτέρω βελτίωση της κλινικής εικόνας και είναι σε εξέλιξη η αξιολόγηση τους για να καθορισθεί η επίπτωση τους στη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα των ασθενών. Το 2006, η δεφερασιρόξη, ένας χηλικός παράγοντας δέσμησης του σιδήρου που χορηγείται μια φορά την ημέρα από του στόματος, απέκτησε άδεια κυκλοφορίας ως ορφανό φάρμακο για τη θεραπεία πρώτης γραμμής της υπερφόρτωσης με σίδηρο λόγω ΒΤ, από την ΕΕ. Η άδεια κυκλοφορίας για τη δεφεριπρόνη, άλλος ένας από του στόματος χορηγούμενος χηλικός παράγοντας δέσμησης σιδήρου, που είναι ιδιαίτερα αποτελεσματική στην απομάκρυνση του σιδήρου από την καρδιά, περιορίζεται στις περιπτώσεις στις οποίες η θεραπεία με δεφεροξαμίνη αποτυγχάνει ή αντενδείκνυται. 2) Η μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων είναι η θεραπευτική αγωγή για την ΒΤ major: τα αποτελέσματα είναι πολύ ευνοϊκά για τα παιδιά με ένα HLA-πανομοιότυπο οικογενειακό δότη. Πρόσφατα, ο πρώτος ασθενής αντιμετωπίστηκε επιτυχώς με γονιδιακή θεραπεία. Η πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της κατάστασης, αλλά είναι γενικά καλή, ιδιαίτερα αν παρέχεται η κατάλληλη θεραπεία.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Isabelle THURET

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2011

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

