

“Θαλασσαιμία” είναι το όνομα μιας ομάδας γενετικών (κληρονομικών) νόσων του αίματος. Πάνω από δύο εκατομμύρια άνθρωποι στις ΗΠΑ έχουν το γενετικό (κληρονομικό) στίγμα της θαλασσαιμίας.

Μπορεί να είστε ένας από αυτούς.

Υπάρχουν δύο πολύ σημαντικοί λόγοι για τους οποίους θα πρέπει να διαπιστώσετε αν έχετε το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας**:

Πρώτον: Όταν ένας άνδρας και μία γυναίκα που έχουν και οι δύο το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας** κάνουν μαζί ένα παιδί, υπάρχει μια πιθανότητα στις τέσσερις (25%), σε **κάθε** εγκυμοσύνη, το παιδί να γεννηθεί με μια **σοβαρή νόσο του αίματος** η οποία απαιτεί μεταγγίσεις αίματος και θεραπεία με φάρμακα για όλη του τη ζωή.

Δεύτερον: Ορισμένοι γιατροί ενδέχεται να εκλάβουν το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας** ως κάποια άλλη ανωμαλία και να σας συνταγογραφήσουν ακατάλληλη φαρμακευτική αγωγή.

Είναι εύκολο να διαπιστώσετε αν έχετε το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας**.

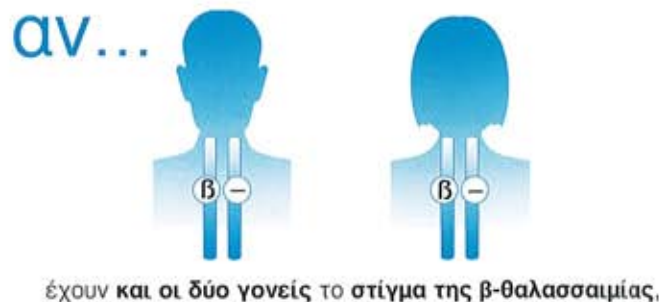
Το πρώτο βήμα για να διαπιστώσετε αν έχετε το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας**, είναι να ζητήσετε από το γιατρό σας να εξετάσει το μέγεθος των ερυθρών αιμοσφαιρίων σας. Αυτό προκύπτει από το Μέσο Όγκο Ερυθροκυττάρων (MCV) του Πλήρους Αιμοδιαγράμματος (CBC). Ο γιατρός σας πιθανόν να έχει ήδη στο αρχείο του μια εξέταση CBC που είχατε κάνει στο παρελθόν.

Αν η τιμή του MCV σας είναι μικρότερη του 75 και ΔΕΝ έχετε σιδηροπενία, ενδέχεται να έχετε το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας**. Για να διαπιστωθεί αν έχετε το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας**, θα χρειαστούν επιπλέον εργαστηριακές εξετάσεις, όπως π.χ. η ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης, ο ποσοτικός προσδιορισμός αιμοσφαιρίνης Α2 και ο ποσοτικός προσδιορισμός αιμοσφαιρίνης F. Αυτές τις εξετάσεις θα τις παραγγείλει ο γιατρός σας.

Για να καταλάβετε πώς η θαλασσαιμία επηρεάζει το ανθρώπινο σώμα, θα πρέπει πρώτα να καταλάβετε ορισμένα πράγματα σχετικά με το αίμα.

Το αίμα μεταφέρει οξυγόνο από τους πνεύμονές σας σε κάθε σημείο του σώματός σας. Το οξυγόνο μεταφέρεται από μία πρωτεΐνη, που ονομάζεται “αιμοσφαιρίνη” και που βρίσκεται μέσα στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Η αιμοσφαιρίνη αποτελείται από δύο διαφορετικά είδη πρωτεϊνών, που ονομάζονται “άλφα” και “βήτα σφαιρίνες”.

Η β-σφαιρίνη αποτελείται από δύο γονίδια τα οποία μεταβιβάζονται στο μωρό από τους γονείς του (ένα από κάθε γονέα). Τα άτομα που έχουν ένα μη φυσιολογικό (ανώμαλο) γονίδιο β-σφαιρίνης, έχουν το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας** (που είναι γνωστή και ως “ελάσσων β-θαλασσαιμία”).



Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη θαλασσαιμία, επικοινωνήστε με το ίδρυμα: Cooley's Anemia Foundation, στον αριθμό τηλεφώνου (800) 522-7222 ή στείλτε e-mail στη διεύθυνση: [info@cooleysanemia.org](mailto:info@cooleysanemia.org) Μπορείτε επίσης να επισκεφθείτε την τοποθεσία μας στο Web, στη διεύθυνση: [www.cooleysanemia.org](http://www.cooleysanemia.org)

Ένα άτομο που έχει το **στίγμα της ελάσσωνος β-θαλασσαιμίας**, είναι απλώς φορέας του γενετικού (κληρονομικού) στίγματος της β-θαλασσαιμίας και συνήθως δεν αντιμετωπίζει προβλήματα υγείας λόγω αυτού, παρά μόνο αναιμία ήπιου βαθμού.

Οι γιατροί συχνά εκλαμβάνουν το μικρό μέγεθος των ερυθρών αιμοσφαιρίων του ατόμου που έχει το στίγμα της **ελάσσωνος β-θαλασσαιμίας** ως ένδειξη σιδηροπενικής αναιμίας και συνταγογραφούν συμπληρώματα σιδήρου τα οποία όμως δεν βοηθούν στην περίπτωση της αναιμίας.

Αν εξετασθείτε για το **στίγμα της β-θαλασσαιμίας** και διαπιστωθεί ότι είστε φορέας του, τότε θα πρέπει να εξετασθεί και ο/η σύζυγός σας, για να διαπιστωθεί αν το έχει κι εκείνος/εκείνη.

## ... ΤΟΤΕ

υπάρχει ποσοστό πιθανότητας 25% σε κάθε εγκυμοσύνη, το παιδί τους να κληρονομήσει δύο ανώμαλα γονίδια β-σφαιρίνης.

Στην πιο σοβαρή μορφή του, αυτό το γεγονός μπορεί να προκαλέσει **μειζονα β-θαλασσαιμία** ή **αναιμία του Cooley** (τη λεγόμενη “μεσογειακή αναιμία”), μια σοβαρή νόσο του αίματος η οποία προκαλεί μία απειλητική για τη ζωή μορφή αναιμίας που απαιτεί μεταγγίσεις αίματος σε τακτικά χρονικά διαστήματα και εκτεταμένη και συνεχή ιατρική φροντίδα.

Η ύπαρξη, από κληρονομικότητα, δύο ανώμαλων γονιδίων β-σφαιρίνης μπορεί επίσης να προκαλέσει **διάμεση β-θαλασσαιμία**, μια αναιμία μέτριου βαθμού σοβαρότητας, με σημαντικά προβλήματα υγείας, όπως παραμορφώσεις των οστών και αύξηση του μεγέθους του σπληνός (σπληνομεγαλία).



Αν τόσο εσείς όσο και ο/η σύζυγός σας είστε φορείς του **στίγματος της β-θαλασσαιμίας** και σχεδιάζετε να αποκτήσετε παιδιά, θα πρέπει να ζητήσετε τη συμβουλή ενός γενετιστή (γιατρού ειδικευμένου στη Γενετική και την Κληρονομικότητα).



Η β-θαλασσαιμία είναι περισσότερο διαδεδομένη σε άτομα με καταγωγή από τις χώρες της Μεσογείου, της Μέσης Ανατολής, της Αφρικής, της Νότιας Ασίας (Ινδία, Πακιστάν κλπ.), της Νοτιοανατολικής Ασίας και της Κίνας.

Τα άτομα με το στίγμα της β-θαλασσαιμίας συνήθως δεν αντιμετωπίζουν προβλήματα υγείας λόγω αυτού, εκτός από ήπιου βαθμού αναιμία.

Ενδέχεται να έχετε το στίγμα της β-θαλασσαιμίας και να μην το γνωρίζετε.



Cooley's Anemia Foundation

330 Seventh Ave., Suite 900

New York, NY 10001

(800-522-7222)

[www.cooleysanemia.org](http://www.cooleysanemia.org)

Greek

Έχετε εξεταστεί για  
το στίγμα της  
β-θαλασσαιμίας;

