

# ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΝΟΣΟΣ

Δρεπανοκυτταρική και  
Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία

- Ενημέρωση
- Γνώση
- Πρόληψη



E-mail: [info@sypadremia.gr](mailto:info@sypadremia.gr)

Website: <http://www.sypadremia.gr>

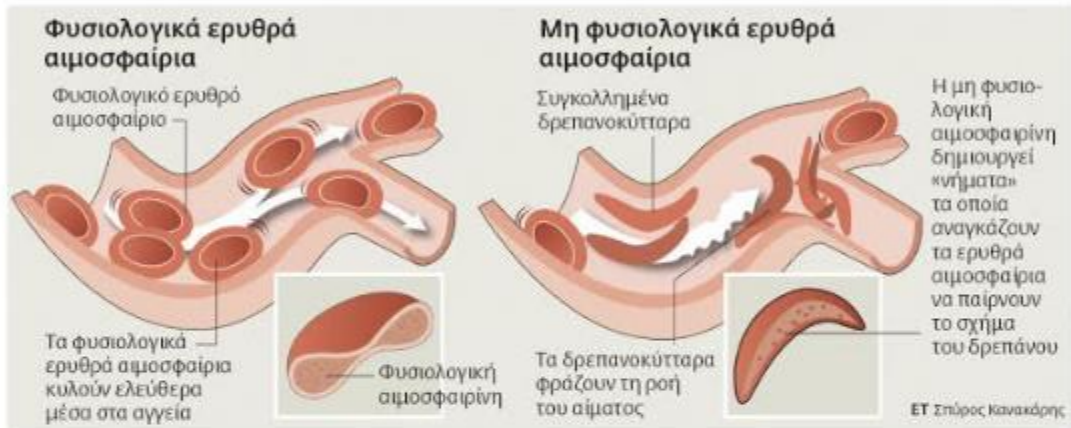
Τηλ.: 211 7708182

Fax: 211 7708172

Παπαδιαμαντοπούλου 114, Γουδί

TK 157 73, Ζωγράφου – Αθήνα, ΕΛΛΑΔΑ

Η Δρεπανοκυτταρική νόσος (ΔΝ) είναι μια πολύ σοβαρή κληρονομική πάθηση και αφορά το ζεύγος των γονιδίων που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή αιμοσφαιρίνης. Περιλαμβάνει μια ομάδα γενετικών διαταραχών που χαρακτηρίζονται από την παρουσία παθολογικής αιμοσφαιρίνης S (HbS) στην οποία οφείλεται η αλλαγή της μορφολογίας των ερυθροκυττάρων σε δρεπανοκύτταρα.



Τα δρεπανοκύτταρα δεν μπορούν να διέλθουν στη μικροκυκλοφορία, έτσι συσσωρεύονται στα μικρά αγγεία, με συνέπεια την ανεπαρκή οξυγόνωση των ιστών και την επερχόμενη νέκρωση αυτών που εκδηλώνεται με έντονους πόνους στους ασθενείς.

Οι πιο γνωστές διαταραχές αυτής της ομάδας είναι η ομόζυγη Δρεπανοκυτταρική αναιμία HbS/HbS και η Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία HbS/HbβMA (συνδυασμός με β μεσογειακή αναιμία).

Πριν λίγες δεκαετίες οι ασθενείς από ΔΝ πέθαιναν λόγω των πολλαπλών επιπλοκών σε νεαρή ηλικία. Σήμερα η καλύτερη κατανόηση των μηχανισμών της νόσου και η θεραπευτική αντιμετώπιση έχουν αυξήσει το προσδόκιμο επιβίωσης, έτσι η ΔΝ θεωρείται χρόνια νόσος που αφορά παιδιά και ενήλικες και συνδέεται με αυξημένη νοσηρότητα και θνητότητα.

Η ποιότητα ζωής είναι σημαντικά επηρεασμένη τόσο στα παιδιά και στους εφήβους όσο και στους ενήλικες λόγω των σοβαρών επεισοδίων πόνου, της ανάγκης συχνής χρήσης αναλγητικών, συχνών νοσηλείων και ανεπάρκειας οργάνων.

## Συμπτώματα – Επιπλοκές

- **ΑΓΓΕΙΟΑΠΟΦΡΑΚΤΙΚΕΣ ΕΠΩΔΥΝΕΣ ΚΡΙΣΕΙΣ** πόνος σε οποιοδήποτε σημείο του σώματος (μηχανισμός: συσσώρευση δρεπανοκυττάρων στη μικροκυκλοφορία → έμφρακτα → υποξία → οστική νέκρωση)
- **ΑΙΜΟΛΥΤΙΚΕΣ ΚΡΙΣΕΙΣ** με πτώση του αιματοκρίτη (Ht) και ποικίλου βαθμού βαρύτητας αναιμία
- **ΑΠΛΑΣΤΙΚΗ ΚΡΙΣΗ** ο μυελός των οστών σταματά να παράγει αιμοσφαίρια (βαριά αναιμία)
- **ΟΞΥ ΘΩΡΑΚΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ – ΠΝΕΥΜΟΝΙΚΗ ΕΜΒΟΛΗ** έντονος πόνος στο στήθος, συνήθως αποτέλεσμα εγκλιθωτισμού δρεπανοκυττάρων στα αγγεία των πνευμόνων.
- **ΚΡΙΣΕΙΣ ΕΓΚΛΩΒΙΣΜΟΥ** παγίδευση των ερυθροκυττάρων στο σπλήνα (βαριά αναιμία) ή στο ήπαρ
- **ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΟ ΕΠΕΙΣΟΔΙΟ** (ισχαιμικό ή αιμορραγικό ΑΕΕ, διάχυτες μικροισχαιμικές αλλοιώσεις)
- **ΟΣΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ (ΜΕ ΧΡΟΝΙΟ ΠΟΝΟ)** άσηπτη νέκρωση μηριαίων κεφαλών – δακτυλίτιδα – οστεομυελίτιδα – οστικά έμφρακτα – οστεονέκρωση – ύδραρθροι – οστεοπόρωση – κατάγματα, σύνδρομο συμπίεσης κόγχων, κ.α.
- **ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ** σημαντική ανοσοανεπάρκεια με εύκολη προσβολή από πνευμονιόκοκκο, μηνιγγιτιδόκοκκο, στρεπτόκοκκο, ιούς, κ.α.
- **ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΑΠΟ ΤΟ ΚΑΡΔΙΑΓΓΕΙΑΚΟ** (μειωμένη αιμάτωση μυοκαρδίου)
- **ΠΝΕΥΜΟΝΙΚΗ ΥΠΕΡΤΑΣΗ**
- **ΝΕΦΡΙΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ**
- **ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ** (π.χ. απόφραξη κεντρικής αρτηρίας αμφιβληστροειδή)
- **ΑΤΟΝΑ ΕΛΚΗ**
- **ΠΡΙΑΠΙΣΜΟΣ**
- **ΗΠΑΤΙΤΙΔΑ Β ΚΑΙ C** (λόγω μεταγγίσεων στο 70% των ασθενών πάνω από 30 ετών)
- **ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ**
- **ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΗΣ ΑΙΜΟΧΡΩΜΑΤΩΣΗ**
- **ΕΠΙΚΤΗΤΗ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑ**
- **ΚΑΤΑΘΛΙΨΗ ΚΑΙ ΑΛΛΕΣ ΨΥΧΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ** (λόγω της ορατής πιθανότητας πρώιμου θανάτου – της αβέβαιης πορείας της νόσου του ασθενούς και του χρόνιου πόνου)

Το 2005 ιδρύθηκε ο Πανελλήνιος Σύλλογος Προστασίας Πασχόντων από Δρεπανοκυτταρική και Μικροδρεπανοκυτταρική Αναιμία (ΣΥΠΠΑΔΡΕΜΙΑ) με κύριους σκοπούς τη βελτίωση της θεραπευτικής αντιμετώπισης, την πολύπλευρη στήριξη των νοσούντων και του περιβάλλοντός τους και φυσικά τον προγεννητικό έλεγχο. Από τις πρώτες ημέρες της ίδρυσής του ο ΣΥΠΠΑΔΡΕΜΙΑ αγωνίζεται για τη βελτίωση των συνθηκών νοσηλείας και διαβίωσης των πασχόντων.

Η δράση του περιλαμβάνει: α) πρόληψη, β) ενημέρωση, γ) κοινωνικές μελέτες και έρευνες, και δ) ενίσχυση της ανεξάρτητης διαβίωσης. Τέλος, μέχρι σήμερα ο ΣΥΠΠΑΔΡΕΜΙΑ έχει διοργανώσει επιτυχώς 4 πανελλήνια συνέδρια Δρεπανοκυτταρικής Νόσου, στα οποία συμμετείχαν (στο κάθε ένα) πάνω από 300 άτομα (πάσχοντες, ιατροί, επαγγελματίες από τον ιατρικό χώρο, φοιτητές, κλη.) και στα οποία αναλύθηκαν διεξοδικά από ειδικούς θέματα που αφορούν τους πάσχοντες αλλά και τους επαγγελματίες του ιατρικού κλάδου.

Ο Πανελλήνιος Σύλλογος Προστασίας Πασχόντων από Δρεπανοκυτταρική και Μικροδρεπανοκυτταρική Αναιμία είναι εγγεγραμμένος στο Εθνικό και Νομαρχιακό Μητρώο Φορέων Κοινωνικής Φροντίδας μη Κερδοσκοπικού χαρακτήρα (09110ΣΥΕ12016 068N/0689), στο Ειδικό Μητρώο Εθελοντικών μη Κυβερνητικών Οργανώσεων (09110ΣΥΕ 12016068N/0616) και πιστοποιημένος από το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης ως φορέας παροχής υπηρεσιών πρωτοβάθμιας κοινωνικής φροντίδας μη κερδοσκοπικού χαρακτήρα (ΦΕΚ 764/15-5-2007). Ο σύλλογος σήμερα αριθμεί πάνω από 220 μέλη.

Τέλος, ο Πανελλήνιος Σύλλογος Προστασίας Πασχόντων από Δρεπανοκυτταρική και Μικροδρεπανοκυτταρική Αναιμία είναι μέλος της Ελληνικής Ομοσπονδίας Θαλασσαιμίας (Ε.Ο.Θ.Α), της Ελληνικής Συνομοσπονδίας Ατόμων με Αναπηρία (Ε.Σ.Α.με.Α) καθώς και της Πανελληνίας Ένωσης Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ).

Σήμερα υπάρχει η δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου. Πριν τεκνοποιήσουν οι γονείς πρέπει να υποβάλλονται σε ειδικό αιματολογικό έλεγχο ώστε να διαπιστωθεί αν είναι φορείς του παθολογικού γονιδίου. Σε περίπτωση που και οι δύο είναι φορείς πρέπει να απευθυνθούν σε κατάλληλο ιατρικό κέντρο προκειμένου να αντιμετωπιστεί το ενδεχόμενο γέννησης παιδιού με την νόσο.

*• Ενημέρωση  
• Γνώση  
• Πρόληψη*