Δρεπανοκυτταρική Νόσος

Τι είναι η δρεπανοκυτταρική νόσος;

Η δρεπανοκυτταρική νόσος είναι μία από τις πιο συχνές γενετικές διαταραχές στον κόσμο[1]. Είναι χρόνια, δια βίου νόσος που προκαλεί αναπηρία με πολλές μορφές που ποικίλλουν ως προς την κλινική βαρύτητα[2].

Παγκόσμια έρευνα αξιολόγησης της δρεπανοκυτταρικής νόσου (SWAY) (PDF, 0.6 MB)

Επηρεάζει το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων και μπορεί να κάνει τα κύτταρα του αίματος πιο κολλώδη από το συνηθισμένο[3]. Όταν τα κύτταρα του αίματος συγκολούνται το ένα στο άλλο, μπορούν να σχηματίσουν συστάδες στην κυκλοφορία του αίματος[4,5]. Αυτά τα συσσωματώματα μπορούν να εμποδίσουν τη ροή αίματος και οξυγόνου και να προκαλέσουν βλάβη στα αιμοφόρα αγγεία και τα όργανα [2,6.] Όταν τα συσσωματώματα των κυττάρων του αίματος μεγαλώνουν αρκετά, μπορούν να εμποδίσουν τη ροή του αίματος και να οδηγήσουν σε οδυνηρές κρίσεις[2]. Οι επώδυνες αγγειοαποφρακτικές κρίσεις διαταράσσουν τη ζωή των ασθενών σωματικά, κοινωνικά και συναισθηματικά - και μπορούν να επιδεινώσουν τη μακροπρόθεσμη υγεία[7,2]

Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική νόσο έχουν κληρονομήσει από τους γονείς τους δύο γονίδια δρεπανοκυτταρικής νόσου.[3] Όσοι έχουν το στίγμα της δρεπανοκυτταρικής νόσου έχουν κληρονομήσει ένα γονίδιο δρεπανοκυτταρικής νόσου και ένα φυσιολογικό γονίδιο.[3] Οι ασθενείς με στίγμα δρεπανοκυτταρικής νόσου μπορεί να είναι ασυμπτωματικοί, αλλά τα άτομα με τη νόσο μπορούν να μεταδώσουν το στίγμα στα παιδιά τους.[3] Αν και οι δύο γονείς έχουν στίγμα, τα άτομα έχουν 25% πιθανότητα να εμφανίσουν δρεπανοκυτταρική νόσο, 50% πιθανότητα να εμφανίσουν στίγμα δρεπανοκυτταρικής νόσου και 25% πιθανότητα να μην έχουν τίποτα από τα δύο.[8] Μία απλή εξέταση μπορεί να αναγνωρίσει αν ένα άτομο είναι φορέας του στίγματος δρεπανοκυτταρικής νόσου.[8]

Πόσοι άνθρωποι πάσχουν από δρεπανοκυτταρική νόσο;

Εκατομμύρια ασθενείς παγκοσμίως πάσχουν από δρεπανοκυτταρική νόσο.[1] Παγκοσμίως, 300.000 βρέφη γεννιούνται με δρεπανοκυτταρική νόσο ετησίως και περίπου 300 εκατομμύρια άτομα παγκοσμίως έχουν το στίγμα της δρεπανοκυτταρικής νόσου.[4,9] Η ασθένεια επηρεάζει πολλούς διαφορετικούς πληθυσμούς σε ολόκληρο τον κόσμο, αλλά επηρεάζει κυρίως τους ανθρώπους από την υποσαχάρια Αφρική[1]. Είναι επίσης κοινό μεταξύ των ανθρώπων με καταγωγή από τη Νότια Αμερική, την Κεντρική Αμερική και την Ινδία, καθώς και μερικές μεσογειακές χώρες, όπως η Ιταλία, Ελλάδα και η Τουρκία, και άλλοι πληθυσμοί[1].

Ποια είναι τα σημεία και τα συμπτώματα της δρεπανοκυτταρικής νόσου;

Τα άτομα με δρεπανοκυτταρική νόσο μπορεί μερικές φορές να εμφανίσουν ένα ή περισσότερα από τα ακόλουθα συμπτώματα:[2]

- Χρόνιος πόνος
- Επαναλαμβανόμενα επεισόδια οξέος πόνου
- Σοβαρή αναιμία
- Διόγκωση σπληνός και αυξημένος κίνδυνος επαναλαμβανόμενων λοιμώξεων
- Οξύ θωρακικό σύνδρομο
- Αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο (κλινικό και σιωπηλό), κεφαλαλγία, ζάλη και σπασμοί
- Οφθαλμολογικά προβλήματα, συμπεριλαμβανομένης της τύφλωσης
- Καρδιακή νόσος

- Νεφρικά και ηπατικά προβλήματα
- Πριαπισμός
- Χλωμό δέρμα και ίκτερος (κιτρίνισμα του δέρματος ή των ματιών)[8]

Εκτός από τα σωματικά συμπτώματα, οι ασθενείς που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική νόσο επηρεάζονται συναισθηματικά. Τα προβλήματα ψυχικής υγείας είναι συχνά σε ασθενείς που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική νόσο.[10] Αυτά τα προβλήματα μπορεί να περιλαμβάνουν, μεταξύ άλλων, μη ενδεικνυόμενες στρατηγικές αντιμετώπισης του πόνου, μειωμένη ποιότητα ζωής λόγω άγχους, κατάθλιψη και περιορισμούς στην καθημερινή λειτουργικότητα, καθώς και νευρογνωστικές διαταραχές.[10]

Πώς γίνεται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής νόσου;

Στο παρελθόν, η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής νόσου γινόταν σε παιδιά μικρής ηλικίας που ανέπτυσσαν επώδυνα οιδήματα στα πέλματα και στις παλάμες, που είναι μια συνέπεια της απόφραξης των αιμοφόρων αγγείων.[8] Στον αναπτυγμένο κόσμο, η νόσος εντοπίζεται πλέον κατά τον τακτικό έλεγχο των νεογέννητων και μπορεί να επιβεβαιωθεί με γενετικό έλεγχο.[1,3] Οι φορείς του στίγματος δρεπανοκυτταρικής νόσου μπορούν να αναγνωριστούν μέσω απλής αιματολογικής εξέτασης.[8]

Ποιος είναι ο στόχος της θεραπείας της δρεπανοκυτταρικής νόσου;

Η δρεπανοκυτταρική νόσος θα επηρεάζει τους ασθενείς για ολόκληρη τη ζωή τους και προσβάλλει σχεδόν κάθε όργανο[2]. Οι κρίσεις πόνου διαταράσσουν τη ζωή των ασθενών σωματικά, κοινωνικά και συναισθηματικά - και μπορούν να επιδεινώσουν μακροπρόθεσμα την υγεία7. Τα φάρμακα που καθιστούν τα αιμοσφαίρια και τα αιμοφόρα αγγεία λιγότερο κολλώδη μπορούν να μειώσουν τον αριθμό των επώδυνων κρίσεων [12]

Πολύ συχνά, οι ασθενείς με δρεπανοκυτταρική νόσο παρουσιάζουν μειωμένη διάρκεια ζωής και φτάνουν μόνο μέχρι την δεκαετία ηληκία ηλικία των σαράντα ετών.[7] Για αυτόν τον λόγο η πρώιμη διάγνωση, η συνεχιζόμενη εκπαίδευση των ασθενών και η ενημέρωση, καθώς και η απλή ιατρική φροντίδα, συμπεριλαμβανομένων των μεταγγίσεων αίματος και τις νοσοκομειακές θεραπείες, μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά το προσδόκιμο ζωής των ασθενών.[4] Ωστόσο, σε πολλές περιοχές του κόσμου αυτά τα μέτρα δεν είναι διαθέσιμα και η διαχείριση παραμένει ανεπαρκής.[4]

Ακόμα και στις αναπτυγμένες χώρες όπου οι ασθενείς έχουν πρόσβαση σε ιατρική φροντίδα, πολλοί δεν τηρούν το θεραπευτικό τους πλάνο και αρχίζουν να εμφανίζουν σοβαρές επιπλοκές. Καθώς οι νεαροί ενήλικες με δρεπανοκυτταρική νόσο σε πολλές χώρες ζουν περισσότερο, η μετάβαση από τον παιδίατρο σε βασικό πάροχο φροντίδας υγείας για ενήλικες έχει γίνει κρίσιμη για την μακροπρόθεσμη διαχείριση της νόσου.[13]

Βιβλιογραφικές Αναφορές

1. Jain D, Lothe A, Roshan C. Sickle cell disease: current challenges. Journal of Hematology& Thromboembolic Diseases. 2015, 3:6. Doi: 10.4172/2329-8790.1000224.
2. Steinberg M. Management of sickle cell disease. N Engl J Med. 1999; Apr 1;340 (13):1021-1030.
3. Gallo A, Wilkie D, Suarez M, et al. Reproductive decisions in people with sickle cell disease or sickle cell trait. Western journal of nursing research. , 2010, Vol.32(8), p.1073-1090.
4. Piel F, Steinberg M, Rees D. Sickle cell disease. N Engl J Med. 2017 Apr 20;376(16):1561-1573.
5. Yawn B, Buchanan G, Afenyi-Annan A, et. Management of sickle cell disease summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. JAMA. 2014 Sep 10;312(10):1033-48.
6. Gutsaeva D, Parkerson J, Yerigenahally S, et. Inhibition of cell adhesion by anti–P-selectin aptamer: a new potential therapeutic agent for sickle cell disease. Blood. 2011 Jan 13;117(2):727-735.
7. Adegbola M, Barnes D, Opollo J, et. Voices of adults living with sickle cell disease pain. JNatl Black Nurses Assoc. 2012;23(2):16-23.

8. NHLBI. National Institutes of Health. National Heart, Lung, and Blood Institute. The Management of Sickle Cell Disease, 4 ed. NIH Publication No. 02-2117. http://purl.access.gpo.gov/GPO/LPS22097.
9. Key NS, Derebail VK. Sickle-Cell Trait: Novel Clinical Significance. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2010;2010:418-22.
10. Anim M, Osafo J, Yirdong F. Prevalence of psychological symptoms among adults with sickle cell disease in Kore-Bu Teaching Hospital, Ghana. BMC Psychology. 2016;4(53):1-9.
11. Adams-Graves P, Bronte-Jordan L. Recent treatment guidelines for managing adult patients with sickle cell disease: challenges in access to care, social issues, and adherence. Expert Review of Hematology. 2016;9(6):541-552.
12. American Society of Hematology. State of sickle cell disease 2016 report. Available from: http://www.scdcoalition.org/pdfs/ASH%20State%20of%20Sickle%20Cell%20Disease%202016%20Report.pdf. Accessed on March 21, 2019.
13. Montalembert, M, Guitton, C. Transition from paediatric to adult care for patients with sickle cell disease. Br J Haematol. 2014 Mar;164(5):630-635.

Αυτές οι πληροφορίες προορίζονται για γενική πληροφόρηση και ενημέρωση του κοινού και σε καμία περίπτωση δεν μπορούν να αντικαταστήσουν τη συμβουλή ιατρού ή άλλου αρμοδίου επαγγελματία υγείας. Την επιστημονική επιμέλεια και ευθύνη έχει το Ιατρικό Τμήμα της φαρμακευτικής εταιρείας Novartis (Hellas) AEBE. Τηλέφωνο επικοινωνίας: 2102811712. Η αναπαραγωγή από μέσα μαζικής ενημέρωσης για λόγους ενημέρωσης του κοινού επί επίκαιρων γεγονότων γίνεται υπό την ευθύνη τους. Σε περιπτώσεις περιλήψεων, αποσπασμάτων η φωτογραφικού υλικού, θα πρέπει να αναφέρεται ως πηγή η Novartis Hellas. GR2203014725

Source URL: *https://www.novartis.com/gr-el/patients-and-caregivers/diseases/sickle-cell-disease*

List of links present in page

- https://www.novartis.com/gr-el/gr-el/patients-and-caregivers/diseases/sickle-cell-disease
- https://www.novartis.com/gr-el/gr-el/sites/novartis_gr/files/SWAY_Infographic_Final_GR_%28GR2203228245%29.pdf
- https://purl.access.gpo.gov/GPO/LPS22097
- http://www.scdcoalition.org/pdfs/ASH%20State%20of%20Sickle%20Cell%20Disease%202016%20Report.pdf