



# Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

## Το νόσημα & οι Θεραπευτικές ανάγκες

Η β-θαλασσαιμία είναι μία κληρονομική αιματολογική διαταραχή που προκαλείται από ένα γενετικό έλλειμμα της αιμοσφαιρίνης, η οποία απαντάται στα ερυθρά αιμοσφαίρια και μεταφέρει το οξυγόνο στον οργανισμό. Αυτό το έλλειμμα οδηγεί στην παραγωγή μειωμένων και μη λειτουργικών ερυθρών αιμοσφαιρίων και μπορεί να προκαλέσει από ήπια μέχρι πολύ σοβαρής μορφής αναμία με άμεση ανάγκη μεταγγίσεων.<sup>1,2</sup>

### ΤΥΠΟΙ

Η **β-θαλασσαιμία** διακρίνεται σε 3 μορφές

#### ΜΕΙΖΟΝΑ



Έχει ανάγκη τακτικών μεταγγίσεων από τους πρώτους μήνες της ζωής (<6 μηνών)

#### ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ



Απαιτεί μεταγγίσεις μετά τα δύο πρώτα έτη ή στην ενήλικη ζωή

Και την **ετερόζυγη** μορφή, της οποίας τα άτομα είναι ασυμπτωματικά, με ήπια αναμία.

### ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ<sup>1,2</sup>



Αναμία



Διαταραχές οστών και μυών



Αναπτυξιακή διαταραχή



Ηπατικές και ενδοκρινικές επιπλοκές



Διαταραχές και επιπλοκές στη λειτουργία της καρδιάς, του σπληνός και του ήπατος

#### ΟΙ ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΙΤΙΕΣ ΘΑΝΑΤΟΥ<sup>3</sup>

- 1n Καρδιακή νόσος
- 2n Ηπατική δυσλειτουργία
- 3n Λοιμώξεις

### ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ<sup>3,4</sup>

**ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΑΙΜΑΤΟΣ**  
τακτικές σε ασθενείς με Μείζονα β-θαλασσαιμία



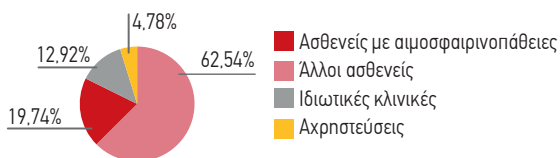
**ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ**  
98% ΜΕΙΖΟΝΑ / 61% ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ

**ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ**  
για ασθενείς <16 ετών ή/και ασθενείς με κατάλληλο δότη

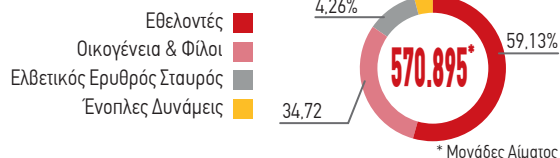
### ΑΝΑΓΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ & ΠΗΓΕΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ<sup>5</sup>

Στοιχεία 2017

**543.928** ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΜΟΝΑΔΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ



#### ΠΡΟΕΛΕΥΣΗ ΜΟΝΑΔΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ



### ΠΛΗΘΥΣΜΟΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ ΕΘΝΙΚΟ ΑΡΧΕΙΟ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗΣ<sup>3</sup>

Δεδομένα από 38 μονάδες Μεσογειακής Αναμίας που συμμετείχαν

**4.032** ασθενείς καταγράφηκαν στην Εθνική Καταγραφή Αιμοσφαιρινοπαθειών (2010-2015), μεταξύ των οποίων:



με Μείζονα β-θαλασσαιμία που απαιτεί συχνές μεταγγίσεις



με Ενδιάμεση β-θαλασσαιμία & άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες που απαιτούν περιοδικά ή καθόλου μεταγγίσεις



με δρεπανοκυτταρική νόσο

**94%** των μεταγγισιοεξαρτώμενων ασθενών είναι >18 ετών, με την πλειοψηφία στην ηλικιακή ομάδα **36-45 ετών**

**140** νέες γεννήσεις παιδιών με αιμοσφαιρινοπάθειες καταγράφηκαν την περίοδο **2010-2015**

Ο αναμενόμενος αριθμός νέων γεννήσεων πασχόντων είναι 150 ανά έτος. Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης που εφαρμόζεται από το 1974, μέσω της Κεντρικής Μονάδας του ΓΝΑ «Λαϊκό» & των Περιφερειακών Μονάδων Πρόληψης, πέτυχε μείωση των νέων γεννήσεων σε λιγότερες από 10 ανά έτος.

1 NIH US National Library of Medicine. Genetics Home Reference. beta thalassemia. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/beta-thalassemia>. Accessed April 2019.

2 National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center.

Beta-thalassemia. Available at: <http://rarediseases.info.nih.gov/gard/871/beta-thalassemia/resources/1>. Accessed April 2019.

3 Voskaridou et al. National Registry of Hemoglobinopathies in Greece. Annals of Hematology. 2018. <https://doi.org/10.1007/s00277-018-3493-4>

4 Makis et al. 2017 Clinical trials update in new treatments of β-thalassemia. AJH. 2016. <https://doi.org/10.1002/ajh.24530>

5 Επίσημο στοιχεία του Εθνικού Κέντρου Αιμοδοσίας για το έτος 2017