

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΑ ΠΑΡΑΜΕΛΗΜΕΝΗ ΟΜΟΖΥΓΟΣ Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ – ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Λαφιατής Ιωάννης¹, Γκουγκής Ευδόξιος², Δάσου Φωτεινή², Μαστραντωνάκη Παναγιώτα¹, Μπούρα Σοφία¹, Βαγιάννη Μυρσίνη¹, Μασαάντ Γεώργιος³

¹ Μονάδα Νοσηλείας και Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας, Γενικό Νοσοκομείο Μυτιλήνης «Βοστάνειο»

² Κέντρο Υγείας Καλλονής Λέσβου

³ Ιατρός Μικροβιολόγος

ΣΚΟΠΟΣ: Σκοπός μας είναι η παρουσίαση μιας περίπτωσης ενηλίκου ασθενούς με παραμελημένη (ως προς την αντιμετώπιση) ομόζυγο β-θαλασσαιμία. Περιγράφεται ο τρόπος προσέγγισης, η αντιμετώπιση και τα αποτελέσματα της αντιμετώπισης.

ΑΣΘΕΝΗΣ: Πρόκειται για άνδρα 31 ετών με πρωτοδιαγνωσθείσα β-θαλασσαιμία στην παιδική ηλικία για την οποία αρχικά δεν χρειάζονταν μεταγγίσεις. Έκτοτε δεν παρακολουθούνταν συστηματικά και παρά την βαριά αναιμία (Ht 7-17% τα τελευταία χρόνια) αρνούνταν να μεταγγιστεί. Μετά από προσπάθειες ιατρών της περιοχής διαμονής του πείστηκε και προσήλθε στην μονάδα μας με κλινική εικόνα βαριάς αναιμίας (Hb 3.7 gr/dl), υπίκτερο, παθολογικό προσωπείο, ηπατομεγαλία, υπερσπληνισμό, σημειολογία καρδιακής ανεπάρκειας με παθολογικά ευρήματα στον παρακλινικό έλεγχο και έλκη στα σφυρά (τα οποία δεν επουλώνονταν). Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης: Hb F: 80.7% Hb A₂: 6.4%. Γονότυπος β και α αλυσίδων: IVS I-110/IVS I-1 (β⁺/β⁰) και αα/αα. Μετά από εκτενή ενημέρωση ο ασθενής δέχτηκε να ακολουθήσει την δέουσα θεραπευτική αγωγή. Έγινε έναρξη συστηματικών μεταγγίσεων, καρδιολογικής αγωγής και συστηματικής παρακολούθησης. 3 μήνες μετά υποβλήθηκε σε σπληνεκτομή και έγινε έναρξη αποσιδήρωσης.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ: Έξι μήνες μετά την έναρξη των μεταγγίσεων: α-Υποχώρηση της σημειολογίας της καρδιακής ανεπάρκειας. β-Βελτίωση της αναιμίας με Hb προσέλευσης προς μετάγγιση 7,6 gr/dl (με 9 μονάδες αίμα το τρίμηνο) αντί Hb 6,1 gr/dl (με 21 μονάδες το τρίμηνο πριν την σπληνεκτομή) γ-Πλήρης επούλωση των ελκών στα σφυρά. 15 μήνες μετά την έναρξη των μεταγγίσεων (12 μήνες μετά την σπληνεκτομή) είχαμε περαιτέρω βελτίωση της αιματολογικής εικόνας (Hb προσέλευσης 9,5 gr/dl) με λιγότερες ανάγκες αίματος (7 μονάδες το τρίμηνο), βελτίωση της εικόνας του υπερηχογραφήματος καρδιάς. Επίσης σημειώθηκε μείωση της φερριτίνης (από 2572 σε 2170 ng/ml) μετά από 11 μήνες αποσιδήρωσης.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ: Πρόκειται για μία ασυνήθιστη, για τα σημερινά δεδομένα στην Ελλάδα, περίπτωση ασθενούς με παραμελημένη β-θαλασσαιμία. Με την κατάλληλη προσέγγιση και αντιμετώπιση είχαμε σημαντική βελτίωση (κλινική και παρακλινική) με αποτέλεσμα βελτίωση της ποιότητας ζωής αλλά και του προσδόκιμου επιβίωσης.