

ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΕΓΚΥΜΟΣΥΝΗ

Σύνταξη κειμένου: Μαρία Τριανταφυλλοπούλου

Η εγκυμοσύνη στις πάσχουσες από β-ΟΜΑ δεν είναι κάτι σπάνιο, ιδιαίτερα τα τελευταία χρόνια.

Για εκείνες τις περιπτώσεις που δεν μπορεί να επιτευχθεί αυτόματη σύλληψη (κορίτσια με πρωτοπαθή ή δευτεροπαθή αμηνόρροια) άλλες μέθοδοι όπως σπερματέγχυση ή IVF έχουν εξίσου καλά αποτελέσματα με την προϋπόθεση βέβαια ότι όλες οι υποψήφιες μητέρες πληρούν τα κριτήρια να φέρουν εις πέρας μια εγκυμοσύνη.

Η συστηματική αποσιδήρωση και τα χαμηλά επίπεδα φεριττίνης πριν την εγκυμοσύνη αποτελούν αναγκαία προϋπόθεση για την ομαλή πρόοδο και έκβαση του τοκετού.

Οι θαλασσαιμικές ασθενείς που ενδιαφέρονται να τεκνοποιήσουν πρέπει να έχουν την ενημέρωση και την καθοδήγηση τόσο από τον αιματολόγο τους όσο και από μια ομάδα γιατρών που ασχολούνται με προβλήματα που προκύπτουν από τη νόσο ή σχετίζονται με αυτή.

Η ενημέρωση αυτή πρέπει να ξεκινά πριν ακόμα συμβεί η σύλληψη και να γνωρίζουν οι μελλοντικοί γονείς όλα τα θέματα που αφορούν τόσο την υγεία της μητέρας όσο και την υγεία του νεογνού.

Είναι σημαντικό να υπολογίζουμε ότι το φυσιολογικό stress που συνοδεύει κάθε εγκυμοσύνη, σε μια γυναίκα με μεσογειακή, μπορεί να επιδεινώσει τα συμπτώματα της νόσου, συγκριτικά με μια απολύτως υγιή μέλλουσα μητέρα.

Η καρδιά, το συκώτι και το ενδοκρινικό σύστημα είναι ιδιαίτερα ευπαθή σε μια έγκυο γυναίκα με θαλασσαιμία. Η εκτίμηση αυτών των συστημάτων τόσο πριν όσο και κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι πολύ σημαντική. Εννοείται πως είναι αναγκαία η συνεχής παρακολούθηση από αιματολόγο τόσο για τη ρύθμιση των μεταγγίσεων (αυξάνονται οι απαιτήσεις κατά την κύηση) όσο και για τη χορήγηση και τη δοσολογία αποσιδήρωσης όσο και όταν χρειάζεται. Την κύρια ευθύνη βέβαια, φέρει κάποιος εξειδικευμένος γυναικολόγος που θα παρακολουθεί τόσο τη μητέρα όσο και το νεογνό.

1. Σχετικά με την αποσιδήρωση

Οι αυξημένες ανάγκες σε μεταγγίσεις κατά την εγκυμοσύνη μπορεί να αυξάνουν την ανάγκη για αποσιδήρωση. Ωστόσο, η ασφάλεια της δεσφεριοξαμίνης (Desferal) κατά τη διάρκεια της κύησης, δεν έχει αποδειχθεί. Μερικοί υποστηρίζουν ότι η εγκυμοσύνη από μόνη της αποτελεί έναν αποδεσμευτή σιδήρου, μέσω της πρόσληψης του ελεύθερου σιδήρου από το αναπτυσσόμενο έμβρυο. Έχουν περιγραφεί περιπτώσεις συνέχισης του Desferal κατά την διάρκεια της κύησης, είτε γιατί η ασθενής δεν γνώριζε ότι ήταν έγκυος (στο 1^ο τρίμηνο) είτε κυρίως στο τελευταίο τρίμηνο αν ο γιατρός έκρινε ότι η επιβάρυνση της εγκύου με σίδηρο ήταν πολύ μεγάλη και προφανώς επικίνδυνη. Σε όλες αυτές-τις λίγες-περιπτώσεις δεν αναφέρθηκαν επιπλοκές από τη δεσφεριοξαμίνη τόσο για τη μητέρα όσο και για το έμβρυο. Παρόλα αυτά, επίσημα συνιστάται η διακοπή κάθε μορφής αποσιδήρωσης πριν από την εγκυμοσύνη και από κει και πέρα κάθε περίπτωση εξατομικεύεται.

2. Καρδιακή λειτουργία και ανάγκες μετάγγισης

Κατά την εγκυμοσύνη, τα υγρά που συναπαρτίζουν το αίμα φυσιολογικά

αυξάνουν. Αυτό μπορεί να αυξήσει το βαθμό της αναιμίας με αποτέλεσμα συχνότερες μεταγγίσεις. Μεγαλύτερη αναιμία κάνει την καρδιά να εργάζεται σε πιο σκληρούς ρυθμούς για να προμηθεύσει επαρκές οξυγόνο σε όλους τους ιστούς.

Αυξημένος όγκος αίματος μπορεί επίσης να προσθέσει stress στην καρδιά.

Στην θαλασσαιμία, η καρδιά μπορεί να βρίσκεται νωρίτερα κάτω από συνθήκες stress εξαιτίας της καταστροφικής επίδρασης του σιδήρου.

Επομένως, τα καλύτερα μέτρα πρόληψης μιας πιθανής καρδιακής επιπλοκής είναι ο έλεγχος της καρδιακής λειτουργίας από τον ειδικό τόσο πριν όσο και κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης, καθώς επίσης η αναπροσαρμογή-όπου χρειάζεται-της συχνότητας των μεταγγίσεων

3. Ηπατική λειτουργία

Παλαιότερα, η βιοψία ήπατος αποτελούσε τη μέθοδο εκλογής για την εκτίμηση του φορτίου σιδήρου στο συκώτι σε μια γυναίκα με β-ΟΜΑ που επιθυμούσε εγκυμοσύνη. Ευτυχώς σήμερα έχουμε τη δυνατότητα επίσης αξιόπιστων αποτελεσμάτων με μη επεμβατικές μεθόδους.

Η μαγνητική τομογραφία (MRI) ήπατος είναι μια καλή μέθοδος εκτίμησης του φορτίου του σιδήρου ιδιαίτερα όταν εφαρμόζεται η τεχνική T2 που έχει την ικανότητα ποσοτικού υπολογισμού του σιδήρου στους ιστούς.

Τελευταία το fibroscan αποτελεί την πρώτη και μόνη, μη επεμβατική ιατρική συσκευή για τη διάγνωση και την παρακολούθηση της ηπατικής ίνωσης.

Είναι μια νέα, γρήγορη, αξιόπιστη εξέταση για την καλύτερη διαχείριση του ασθενούς, χωρίς να έχει αντενδείξεις για τους ασθενείς και με άριστη συμμόρφωση.

Εξυπακούεται φυσικά ότι ο έλεγχος των τρανσαμινασών και η φερριτίνη σε διαδοχικές μετρήσεις αποτελούν απαραίτητες εξετάσεις σε κάθε ασθενή με μεσογειακή αναιμία.

3. Ενδοκρινική λειτουργία

Άτομα με β-ΟΜΑ, παρουσιάζουν αυξημένη επίπτωση ινσουλινο-εξαρτώμενου σακχαρώδη διαβήτη σαν αποτέλεσμα υπερφόρτωσης σιδήρου. Το stress της εγκυμοσύνης μπορεί να επιδεινώσει αυτή την κατάσταση και να καταστεί επιζήμιο για την υγεία της μητέρας και την ανάπτυξη του εμβρύου. Είναι σημαντικό να σταθεροποιηθεί ο διαβήτης πριν μείνει έγκυος η ασθενής και να ακολουθεί τη σωστή θεραπεία κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Η θυρεοειδική λειτουργία επίσης μπορεί να επηρεαστεί στις γυναίκες με θαλασσαιμία, επίσης λόγω υπερφόρτωσης σιδήρου. Αυτό αντιμετωπίζεται είτε με έναρξη αγωγής ή στην περίπτωση που η ασθενής ήδη λαμβάνει, το πιθανότερο να χρειαστεί αναπροσαρμογή της δόσης.

Οι ανάγκες πρόσληψης ασβεστίου και βιταμίνης D αυξάνονται όπως και σε κάθε εγκυμοσύνη για αυτό και η συμβουλή του ενδοκρινολόγου είναι επίσης σημαντική όχι μόνο πριν την εγκυμοσύνη, αλλά και κατά τη διάρκεια αυτής.

Αν η ασθενής λαμβάνει ειδική θεραπεία για την οστεοπόρωση (π.χ διφωσφονικά), πρέπει να διακοπεί η χορήγηση πριν μείνει έγκυος.

4. Λειτουργία του σπλήνα

Ο σπλήνας απομακρύνει ανώμαλα ερυθρά αιμοσφαίρια από την κυκλοφορία και έχει επίσης σημαντική ανοσοποιητική δράση. Άτομα με θαλασσαιμία, έχουν συνήθως

μεγάλο αριθμό ανώμαλων ερυθροκυττάρων.Ο σπλήνας γίνεται πολύ ενεργός στην απομάκρυνση αυτών των κυττάρων με αποτέλεσμα να μεγαλώνει σε μέγεθος στην προσπάθειά του να απομακρύνει όσο το δυνατόν μεγαλύτερο αριθμό,προκαλώντας αιμολυτική αναιμία.Κατά την εγκυμοσύνη,υπάρχει μεγαλύτερη ανάγκη για αιμοσφαιρίνη για την ανάπτυξη του εμβρύου αλλά και για το γεγονός ότι ο όγκος αίματος της μητέρας αυξάνεται δραματικά.Αυτό έχει σαν συνέπεια την αυξημένη συχνότητα μεταγγίσεων στην έγκυο μητέρα ιδίως κατά το τελευταίο τρίμηνο.Αν οι μεταγγίσεις είναι επαρκείς,καταστέλλεται ο νωτιαίος μυελός και μπορεί να μειωθεί το έργο του σπλήνα.Περιστασιακά,αυτό μπορεί να οδηγήσει σε μείωση του μεγέθους του σπλήνα και της δράσης του.

5.Διατροφικές ανάγκες

Οι γυναικολόγοι σε κάθε έγκυο συνιστούν συμπληρώματα βιταμινών,τα περισσότερα από τα οποία περιέχουν και σίδηρο.Στις θαλασσαιμικές έγκυες κάτι τέτοιο θα πρέπει να αποφεύγεται.

6.Φυλλικό οξύ

Είναι απαραίτητο για την ανάπτυξη των κυττάρων γι αυτό και αυξάνονται οι ανάγκες στην εγκυμοσύνη.Συμπλήρωμα φυλλικού οξέος προτείνεται 1 μήνα πριν τη σύλληψη και τουλάχιστον μέχρι την 8^η εβδομάδα της κύησης σε θαλασσαιμικές γυναίκες σαν πρόληψη μεγαλοβλαστικής αναιμίας (αναιμία που χαρακτηρίζεται από μεγάλα και ανώριμα ερυθροκύτταρα)

7.Βιταμίνη C

Η βιταμίνη C (ασκορβικό οξύ) χορηγείται σε συνδυασμό με την αποσιδήρωση (συνήθως σε δόση 100-250 mg την ημέρα) για να αυξήσει την αποβολή του σιδήρου.Υψηλές δόσεις βιταμίνης C μπορεί να απελευθερώσουν μεγάλη ποσότητα ιονισμένου σιδήρου και να προκαλέσουν ιστική καταστροφή ιδίως στην καρδιά. Κατά την εγκυμοσύνη χορηγείται βιταμίνη C μόνο αν γίνεται αποσιδήρωση.Μεγαλύτερες δόσεις πρέπει να αποφεύγονται.

8.Θαλασσαιμία και κίνδυνοι για το έμβρυο

Για μια γυναίκα με β-ΟΜΑ μπορεί να υπάρχει πιθανότητα το έμβρυο να πάσχει από θαλασσαιμία ή άλλη κληρονομική αιματολογική νόσο.Αυτό εξαρτάται από τον τύπο της αιμοσφαιρίνης του συντρόφου.Το έμβρυο μπορεί να βρίσκεται σε κίνδυνο αν ο πατέρας του έχει και ο ίδιος θαλασσαιμία ή δρεπανοκυτταρική νόσο.Συνηθέστερα,κίνδυνος για το έμβρυο εμφανίζεται όταν ο πατέρας είναι φορέας μιας κληρονομικής αιμοσφαιρινοπάθειας.Αυτές συμπεριλαμβάνουν β-ΟΜΑ,αιμοσφαιρινοπάθεια Ε,δρεπανοκυτταρική νόσο ή άλλες.Ένας γενετικός σύμβουλος αφού εξετάσει τον τύπο αιμοσφαιρίνης του πατέρα,μπορεί να εξηγήσει στο ζευγάρι αν υπάρχει κίνδυνος ή όχι.Αν ένα ζευγάρι βρεθεί ότι έχει αυξημένο κίνδυνο να γεννήσει παιδί με θαλασσαιμία ή άλλη αιματολογική νόσο,αυτό θα διευκρινιστεί με ειδικές εξετάσεις πριν από τη

γέννηση. Πλέον μπορεί πρώιμα να τεθεί μια τέτοια διάγνωση περίπου τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Αυτά τα tests μπορούν να πουν με μεγάλη ακρίβεια αν ένα έμβρυο πάσχει από θαλασσαιμία. Επειδή όμως είναι επεμβατικά, δεν είναι ελεύθερα κινδύνου. Ο σύμβουλος γενετικής μπορεί να εξηγήσει τους κινδύνους και τα οφέλη που σχετίζονται με αυτά. Η επιλογή ή η άρνηση προγεννητικού ελέγχου είναι προσωπική υπόθεση και εξαρτάται από τα πιστεύω και τις αξίες του ζευγαριού. Ο ρόλος του γενετικού συμβούλου είναι να έχει ενημερώσει σωστά για τον κίνδυνο που ενέχεται τόσο από την ίδια την εξέταση όσο και από την άρνηση ενός προγεννητικού ελέγχου.

9. Κίνδυνοι για τη μητέρα με θαλασσαιμία

Από διάφορες μελέτες είναι γνωστό ότι η χρόνια αναιμία της μητέρας, οδηγεί σε ανεπαρκή κυκλοφορία του οξυγόνου στο έμβρυο. Μια τέτοια υποξία μπορεί να σχετίζεται με αυξημένη πιθανότητα καθυστερημένης ενδομήτριας εμβρυϊκής ανάπτυξης, αποβολή της κύησης και πρόωρο τοκετό. Σε άλλες μελέτες όπου η αναιμία της μητέρας αντιμετωπίζεται πολύ καλά, δεν αναφέρεται κίνδυνος για τις παραπάνω επιπλοκές. Αυτό δίνει έμφαση ξανά, στη σημασία της συνεχούς παρακολούθησης μιας θαλασσαιμικής γυναίκας καθ' όλη τη διάρκεια της κύησης. Η καισαρική τομή προτιμάται για διάφορους λόγους (με ή χωρίς επισκληρίδια αναισθησία). Ο κυριότερος από αυτούς είναι ότι συνήθως οι γυναίκες με τη νόσο αυτή είναι μικρόσωμες (τείνουν να είναι πιο κοντές συγκριτικά με τα υγιή αδέρφια τους). Τα αντίστοιχα μικρά οστά της λεκάνης μπορεί να συμβάλλουν στην αυξημένη πιθανότητα μιας καισαρικής τομής.

Ενώ κάθε γυναίκα μπορεί να αναπτύξει σακχαρώδη διαβήτη, οι γυναίκες με β-ΟΜΑ έχουν μεγαλύτερες πιθανότητες λόγω υπερφόρτωσης σιδήρου. Ο μητρικός διαβήτης ιδίως ο ινσουλινοεξαρτώμενος, είναι γνωστό ότι αυξάνει τον κίνδυνο επιπλοκών σε μια εγκυμοσύνη, τόσο πριν όσο και κατά τον τοκετό. Καλός έλεγχος της γλυκόζης του αίματος ιδίως κατά τα πρώτα στάδια της εγκυμοσύνης καθώς και στενή παρακολούθηση από τον ειδικό γιατρό, βοηθούν στο να μειωθεί ο κίνδυνος επιπλοκών.

10. Κίνδυνοι σχετικά με τη φαρμακευτική αγωγή.

Είναι σημαντικό για κάθε έγκυο να συμβουλευτείται τον γιατρό της πριν από τη χρήση οποιουδήποτε φαρμάκου, λόγω των ανεπιθύμητων ενεργειών που μπορεί να έχουν στην ανάπτυξη του εμβρύου. Οι πιθανοί κίνδυνοι για το έμβρυο εξαρτώνται από τον τύπο του φαρμάκου, τη δοσολογία καθώς και από την περίοδο της εγκυμοσύνης που θα ληφθεί. Αρκετά φάρμακα επίσης μπορεί να εμφανίζονται στο γάλα και να προκαλέσουν βλάβη στο νεογέννητο.

Μια γυναίκα με θαλασσαιμία μπορεί να λαμβάνει ένα ή περισσότερα φάρμακα, συμπεριλαμβανομένων των φαρμάκων αποσιδήρωσης ή κάποια αντιϊκή θεραπεία αν πάσχει από κάποια λοίμωξη (π.χ. Ηπατίτιδα C). Αυτά τα φάρμακα θα πρέπει να διακοπούν ή τουλάχιστον αν είναι απαραίτητο να γίνει αναπροσαρμογή της δόσης πριν η ασθενής μείνει έγκυος. Η δεσφεριοξαμίνη (Desferal) είναι το πιο συνηθισμένο φάρμακο που χρησιμοποιείται από αυτές τις γυναίκες επειδή έχει αποδειχτεί η αποτελεσματικότητά του στην αποσιδήρωση και στις βλαβερές της συνέπειες. Η πιθανότητα ανεπιθύμητων ενεργειών από τη χρήση του σε

εγκυμοσύνη, έχει μελετηθεί σε πειραματόζωα τα οποία εμφάνισαν οστικές ανωμαλίες όταν σε αυτά χορηγήθηκαν δόσεις ίδιες με των ανθρώπων. Όσες αναφορές υπάρχουν σε γυναίκες που έλαβαν Desferal κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, καμία δεν έλαβε το φάρμακο πέρα από το 1^ο τρίμηνο. Δεν υπήρξε απόδειξη μεταξύ αυτών των νεογνών ότι παρουσίασαν παρενέργειες από το Desferal. Υπάρχουν επίσης κάποιες άλλες αναφορές σε γυναίκες που έλαβαν Desferal αργά στην εγκυμοσύνη επειδή η υπερφόρτωση σιδήρου ήταν μεγάλη. Τουλάχιστον μια περίπτωση νεογνού αναφέρεται να γεννήθηκε με έλλειψη σιδήρου που αποδόθηκε στη θεραπεία της μητέρας με Desferal. Σαν γενικό όμως συμπέρασμα πρέπει να κρατήσουμε πως ο αριθμός δημοσιευμένων περιπτώσεων γυναικών που έλαβαν Desferal στην εγκυμοσύνη είναι περιορισμένος και δεν αρκεί για να εδραιωθεί η ασφάλεια του φαρμάκου στην κύηση. Όσον αφορά στο θηλασμό, υπάρχει μεγαλύτερη ασφάλεια, δεδομένου ότι το Desferal έχει πτωχή απορρόφηση από το έντερο της μητέρας. Ωστόσο, δεν υπάρχουν διαθέσιμες πληροφορίες για τη χορήγησή του κατά τη διάρκεια του θηλασμού, οπότε τα αναμενόμενα οφέλη και οι κίνδυνοι από τη συνέχιση της δεσφεριοξαμίνης κατά τη διάρκεια της κύησης ή κατά τον θηλασμό, πρέπει να συζητώνται με τον γιατρό που έχει η κάθε ασθενής. Το ίδιο ισχύει και για οποιοδήποτε άλλο φάρμακο χρειάζεται να λάβει η έγκυος ασθενής με μεσογειακή αναιμία

11. Κίνδυνοι σχετικά με λοιμωξιολογικούς παράγοντες

Ο έλεγχος για λοιμωξιολογικούς παράγοντες είναι πολύ σημαντικός και πρέπει να γίνεται σε όλες τις εγκύους. Αρκετοί τύποι τέτοιων παραγόντων μπορεί να μεταδοθούν στο έμβρυο ή να έχουν ανεπιθύμητη δράση στην υγεία του. Οι επιδράσεις αυτές και η πιθανότητα ενδομήτριας ή περιγεννητικής λοίμωξης εξαρτάται από αρκετούς παράγοντες: τον τύπο του ιού, τη σοβαρότητα της μητρικής λοίμωξης, την ποσότητα στην οποία ανευρίσκεται ο ιός, τη συνύπαρξη άλλων ιογενών παραγόντων, το στάδιο της εγκυμοσύνης και το είδος του τοκετού. Παρόλο που στις μέρες μας ο έλεγχος των μεταγίσεων είναι αρκετά ασφαλής, δεν παύει η μετάγγιση να θεωρείται ένας παράγοντας κινδύνου για κάποια επίκτητη σοβαρή λοίμωξη. Γυναίκες με μεσογειακή αναιμία που επιθυμούν εγκυμοσύνη, πρέπει να ελέγχονται για όλους τους τύπους Ηπατίτιδας C καθώς και για τον ιό HIV πριν τη σύλληψη. Αν αναγνωριστεί κάποια από αυτές τις λοιμώξεις, πρέπει να δοθούν οι κατάλληλες συμβουλές από τον γιατρό σχετικά με την υγεία του νεογνού και τις πιθανότητες μετάδοσης του ιού σε αυτό. Σε μερικές περιπτώσεις, κάποια προληπτική θεραπεία ή ο τοκετός με καισαρική θεωρητικά μπορούν να μειώσουν το κίνδυνο μετάδοσης στο μωρό.