

Μήπως έχω aHUS;

(άτυπο Αιμολυτικό
Ουραιμικό Σύνδρομο)

Πώς
θα το καταλάβω;

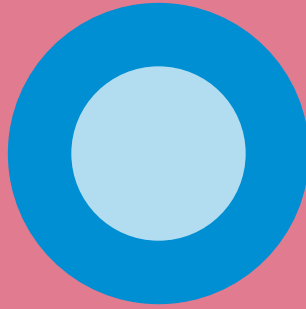


Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases



EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων Greek Alliance for Rare Diseases

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ) είναι ο μόνος φορέας, μη κερδοσκοπικό σωματείο, συλλόγων ασθενών σπανίων παθήσεων αλλά και μεμονωμένων ασθενών στην Ελλάδα. Η Π.Ε.Σ.ΠΑ ιδρύθηκε το 2003 με στόχο να αναδειξει στη χώρα μας τη σοβαρότητα των σπανίων παθήσεων, γενετικής ή άλλης αιτιολογίας και να αναπτύξει δράσεις ενημέρωσης, έρευνας, συγκέντρωσης πληροφοριών, αλληλοβοήθειας και συντονισμού των συλλόγων ασθενών με σπάνιες παθήσεις, αλλά και των πολυάριθμων πασχόντων που δεν διαθέτουν σύλλογο για να τους αντιπροσωπεύει.

Επίσης, είναι αναγνωρισμένο μέλος του **EURORDIS**, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις και συμμετέχει σε όλες τις σχετικές δράσεις που συντονίζονται από αυτόν, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

Στη χώρα μας υπάρχουν περίπου 1.000.000 άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες ανέρχονται στις 6.000 - 8.000 και η έρευνα, η επιστημονική γνώση, η θεραπευτική αντιμετώπιση, η κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη είναι ελλιπείς και άρα απολύτως αναγκαίες.

Η Π.Ε.Σ.ΠΑ πιστεύει ότι εκτός από την ενημέρωση, πρωταρχικό ρόλο έχει η καταγραφή ασθενών και ασθενειών στη χώρα μας, η οποία θα βοηθήσει και θα καλύψει πολλές ανάγκες των ασθενών αυτών αλλά και όλων των εμπλεκόμενων με τις Σπάνιες Παθήσεις.

Στην προσπάθεια ενημέρωσης του επιστημονικού και ευρύτερου κοινού σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες η Π.Ε.Σ.ΠΑ εκδίδει το έντυπο αυτό με στόχο να ακολουθήσει μια σειρά αντίστοιχων ενημερωτικών εντύπων για σπάνιες παθήσεις, ώστε να επιτύχουμε όσο είναι δυνατόν την έγκαιρη διάγνωση και τη σωστή αντιμετώπισή τους.

Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ)

Τηλ: 210 7660989 & 210 7600289

Fax: 210 7660991

Τιμοθέου 99-101

162 32 Αθήνα

gr-pespa@otenet.gr

www.pespa.gr

Αποκτήστε Δύναμη Μαθαίνοντας Περισσότερα

Το άτυπο Αιμολυτικό Ουραιμικό Σύνδρομο (aHUS) αποτελεί μια σοβαρή απειλητική για τη ζωή νόσο, που μπορεί να έχει ολέθριες συνέπειες.^{1,2} Μπορεί να είναι απρόσμενο το να μάθετε ότι πάσχετε από aHUS. Ίσως να έχετε απορίες και ανησυχίες σχετικά με αυτή την πάθηση και για το πώς επηρεάζει τον οργανισμό σας. Είναι σημαντικό να αποκτήσετε πληροφορίες για την πάθησή σας.

Λάβετε τις σωστές πληροφορίες από την αρχή

- Εάν έχετε διαγνωστεί με aHUS, πιθανότατα έχετε αρκετές ερωτήσεις.
- Τι είναι το aHUS;
- Από τι χαρακτηρίζεται το aHUS; Ποιοι είναι οι κίνδυνοι από το aHUS; Ποια είναι η αιτία του aHUS;
- Πώς θα ξέρω ότι νοσώ από aHUS;
- Πώς αντιμετωπίζεται το aHUS;

Τι είναι το aHUS;

Το άτυπο Αιμολυτικό Ουραιμικό Σύνδρομο αποτελεί μια σπάνια απειλητική για τη ζωή γενετική νόσο, η οποία μπορεί να προκαλέσει βλάβη σε ζωτικά όργανα, όπως οι νεφροί, η καρδιά και ο εγκέφαλος.¹⁻⁵ Στους ασθενείς με aHUS σχηματίζονται θρόμβοι στα μικρά τριχοειδή αγγεία σε όλο τον οργανισμό, μια διαδικασία γνωστή ως συστηματική θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια (ΘΜΑ).⁶ Η πάθηση αυτή μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία και μπορεί δυνητικά να έχει ολέθριες συνέπειες. Στο παρελθόν, ακόμα και με τη χορήγηση θεραπευτικής αγωγής, περίπου το 50% όλων των ασθενών με aHUS είτε κατέληγε, είτε χρειαζόταν αιμοκάθαρση, είτε εμφάνιζε μόνιμη νεφρική βλάβη μέσα στον πρώτο χρόνο από τη διάγνωση της νόσου.^{2,8}

Το aHUS είναι μια σπάνια και σοβαρή πάθηση που μπορεί να επηρεάσει τους ασθενείς καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους.^{2,6}

Το aHUS είναι μια γενετική χρόνια ασθένεια¹, αλλά εσείς και η υπεύθυνη για την περιθαλψή σας ομάδα, μπορείτε να διαχειριστείτε τη νόσο μετά τη διάγνωση της. Όπως και με άλλες σπάνιες παθήσεις, η διάγνωση είναι συχνά δύσκολη. Το aHUS παρουσιάζει ευρύ φάσμα σημείων και συμπτωμάτων, που συχνά μοιάζουν με αυτά άλλων παθήσεων.⁷ Η κατανόηση του μηχανισμού του aHUS και η αναγνώριση των ευρημάτων του αποτελούν σημαντικούς παράγοντες για τη διαχείριση των επιπτώσεων της πάθησης.^{9,10}

Μύθος

Το aHUS προσβάλλει μόνο παιδιά.

Γενός

Παρά το ότι το aHUS προσβάλλει παιδιά, σχεδόν οι μισοί από τους ασθενείς είναι ενήλικες.²

Μάθετε Περισσότερα

Από τί χαρακτηρίζεται το aHUS;

Το aHUS είναι μια νόσος που χαρακτηρίζεται από χρόνια, μη ελεγχόμενη ενεργοποίηση του συμπληρώματος, κατά την οποία η συστηματική μέσω του συμπληρώματος προκαλούμενη ΘΜΑ μπορεί να έχει ολέθριες συνέπειες για τους ασθενείς.^{8,9,11,12} Το σύστημα του συμπληρώματος αποτελεί μέρος του ανοσοποιητικού συστήματος και βρίσκεται σε συνεχή ετοιμότητα, ώστε να αντιμετωπίσει οποιαδήποτε ξένο κύτταρο ή εισβολέα στον οργανισμό.¹² Το σύστημα του συμπληρώματος, φυσιολογικά, ελέγχεται από μια ομάδα γονιδίων.¹ Τα εν λόγω γονίδια ελέγχουν το σύστημα του συμπληρώματος μέσω παραγωγής πρωτεϊνών, οι οποίες προστατεύουν το συμπλήρωμα από την υπέρμετρη ενεργοποίηση του.¹ Όταν συγκεκριμένες πρωτεΐνες του συμπληρώματος απουσιάζουν ή δυσλειτουργούν, ο οργανισμός δεν έχει την ικανότητα να ελέγξει την υπέρμετρη ενεργοποίηση του συστήματος του συμπληρώματος. Αυτό είναι γνωστό ως aHUS.¹

Στο aHUS επηρεάζονται και τα αιμοπετάλια, ένα άλλος σημαντικός παράγοντας της φυσικής άμυνας του οργανισμού.^{9,13} Φυσιολογικά, τα αιμοπετάλια συμμετέχουν στην προστασία του οργανισμού μέσω της διαδικασίας επούλωσης με τη δημιουργία θρόμβων σε τραυματικές περιοχές και της συμμετοχής τους και σε άλλες σημαντικές λειτουργίες του οργανισμού. Ο σχηματισμός θρόμβου συμβάλλει στο να ελεγχθεί η εσωτερική και η εξωτερική αιμορραγία. Τα αιμοπετάλια καθίστανται λειτουργικά μετά την ενεργοποίησή τους. Όταν το σύστημα συμπληρώματος δρα ανεξέλεγκτα, τα ενδοθηλιακά κύτταρα κατά μήκος των αγγειακών τοιχωμάτων μπορεί να υποστούν βλάβη και να προκληθεί υπερενεργοποίηση των αιμοπεταλίων. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε δημιουργία θρόμβων, σε αναιμία και θρομβοπενία και σε βλάβη των οργάνων που αιματώνονται από τα προσβεβλημένα αγγεία, όπως οι νεφροί, η καρδιά και ο εγκέφαλος.^{6,9,13}

Εάν το σύστημα του συμπληρώματος του οργανισμού παραμένει εκτός ελέγχου, προκαλείται η δημιουργία πολλαπλών θρόμβων με συνοδό φλεγμονή.^{9,13}

Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την βλάβη των μικρών αιμοφόρων αγγείων.^{9,13} Η προσβολή του αγγειακού δικτύου που επέρχεται σε όλο τον οργανισμό ονομάζεται ΘΜΑ.^{9,13} Η ΘΜΑ μπορεί επίσης να προκαλέσει επιπλοκές σε ζωτικά όργανα του σώματος, όπως στους νεφρούς, την καρδιά, τον εγκέφαλο καθώς και στο αίμα.^{3,6,7}

Μύθος

Το aHUS δεν αποτελεί χρόνια πάθηση.

Γεγονός

Το aHUS είναι μια γενετική χρόνια νόσος.⁶ Οφείλεται στην παρουσία παθολογικών γονιδίων εκ γενετής.^{1,6} Τα γονίδια αυτά οδηγούν σε ανεξέλεγκτη και σε τυχαία ενεργοποίηση του συστήματος του συμπληρώματος.⁶

Ποιοί είναι οι κίνδυνοι από το aHUS;

Τα άτομα που πάσχουν από aHUS διατρέχουν ισόβιο κίνδυνο εμφάνισης αιφνίδιων, καταστροφικών και απειλητικών για τη ζωή επιπλοκών.^{2,3,12} Το aHUS είναι “συστηματική” νόσος, καθώς μπορεί να επηρεάσει όλο τον οργανισμό, προσβάλλοντας όλα τα ζωτικά όργανα όπως τους νεφρούς, την καρδιά και τον εγκέφαλο.^{3,6} Καθώς η πάθηση συνεχίζει να προκαλεί βλάβη στα μικρά αιμοφόρα αγγεία, τα ζωτικά όργανα μπορεί αιφνιδίως να υποστούν μόνιμη βλάβη ή να χάσουν προοδευτικά την λειτουργική ικανότητά τους.^{2,3} Πολλοί ασθενείς με aHUS θα χρειαστούν μακροχρόνια αιμοκάθαρση ή μεταμόσχευση νεφρών, εάν υποστούν μόνιμη νεφρική βλάβη.^{3,4,8,9}

Επιπλοκές του aHUS:

- Το 48% των ασθενών εμφανίζει νευρολογικές εκδηλώσεις^{5,14}

Οι νευρολογικές επιπλοκές μπορεί να συμπεριλαμβάνουν σύγχυση, εγκεφαλικά επεισόδια, εγκεφαλοπάθεια και επιληπτικές κρίσεις.

- Το 43% των ασθενών παρουσιάζει συμπτώματα από το καρδιαγγειακό (ΚΑ) σύστημα^{1,3,5,8,15}

Οι επιπλοκές από το ΚΑ συμπεριλαμβάνουν καρδιακή προσβολή, θρομβώσεις, βλάβη αιμοφόρων αγγείων και υψηλή αρτηριακή πίεση.

- Επιπλοκές από τους νεφρούς^{3,8,10,13}

Οι νεφρικές επιπλοκές μπορεί να περιλαμβάνουν: υψηλά επίπεδα κρεατινίνης ορού (ουσία που διηθείται από τους νεφρούς), ανάγκη αιμοκάθαρσης, ανάγκη μεταμόσχευσης νεφρού, οίδημα και εξαιρετικά υψηλή αρτηριακή πίεση. Οι επιπλοκές μπορεί να προκαλούνται από ή να οδηγούν σε νεφρική ανεπάρκεια.

- Το 30% των ασθενών εμφανίζει διάρροια^{2,13-17}

Άλλες επιπλοκές που σχετίζονται με το γαστρεντερικό σύστημα περιλαμβάνουν κολίτιδα ηπατική βλάβη, ναυτία/έμετο, κοιλιακό άλγος και σοβαρή φλεγμονή της πεπτικής οδού.

Μύθος

Το aHUS είναι πάθηση μόνο των νεφρών.

Γεγονός

Το aHUS είναι μια πολυσυστηματική πάθηση που δεν αφορά μόνο τους νεφρούς.^{1,3,5}

Στοιχεία

Το aHUS δεν επηρεάζει μόνο τους νεφρούς σας, αλλά προσβάλλει και άλλα ζωτικά όργανα, όπως την καρδιά και τον εγκέφαλο.^{2,3,6,9}

Ποιά είναι η αιτία του aHUS;

Το aHUS είναι αποτέλεσμα μεταβολών ή μεταλλάξεων των γονιδίων που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή πρωτεϊνών, οι οποίες συμμετέχουν στη ρύθμιση του συστήματος του συμπληρώματος, το οποίο είναι μέρος του φυσικού αμυντικού ανοσοποιητικού συστήματος του οργανισμού σας.¹ Παραδείγματα πρωτεϊνών που επηρεάζονται είναι οι παράγοντες H και I, ο μεμβρανικός πρωτεϊνικός συμπαράγοντας (MCP), ο παράγοντας B και ο παράγοντας C3.⁹

Οι γενετικές μεταλλάξεις/ελλείμματα έχουν ως αποτέλεσμα τη μόνιμη, μη ελεγχόμενη και υπερβολική ενεργοποίηση του συστήματος του συμπληρώματος.⁹ Όταν το σύστημα αυτό δεν ελέγχεται, μπορεί να προσβάλει τον οργανισμό, τον οποίο υπό φυσιολογικές συνθήκες προστατεύει. Ως αποτέλεσμα, το aHUS μπορεί να προκαλέσει μεγάλη βλάβη σε ζωτικά όργανα εάν δε διαγνωστεί και αντιμετωπιστεί.^{1,18}

Παρότι το aHUS είναι μια γενετική πάθηση, στο 30-50% των ασθενών με aHUS δεν θα ανιχνευθούν γενετικές μεταλλάξεις μετά την εξέταση γενετικού υλικού.² Δεν είναι απαραίτητος ο έλεγχος για συγκεκριμένα γονίδια, ώστε να διαγνώσει ο γιατρός σας aHUS. Η απουσία γενετικής μετάλλαξης δεν αποκλείει την παρουσία aHUS.²

Το aHUS μπορεί να προκληθεί από μια γενετική μετάλλαξη και αποτελεί μία χρόνια πάθηση.⁹ Η υποκείμενη αιτία της πάθησης είναι πάντοτε παρούσα. Προς το παρόν, δεν υπάρχει θεραπεία, αλλά υπάρχουν μέτρα που μπορείτε να ακολουθήσετε εσείς και ο γιατρός σας, τα οποία θα σας βοηθήσουν να αποφύγετε τις ολέθριες συνέπειες της πάθησης.^{9,19}

Μύθος

Ο γιατρός σας πρέπει να εντοπίσει μια γενετική μετάλλαξη, ώστε να επιβεβαιώσει ότι πάσχετε από aHUS.

Γεγονός

Ο γιατρός σας δεν χρειάζεται να εντοπίσει μια γενετική μετάλλαξη για να διαγνώσει το aHUS.

Πώς θα ξέρω ότι νοσώ από aHUS;

Η διάγνωση του aHUS μπορεί να είναι δύσκολη, γεγονός που καθιστά σημαντική την ανάγκη εσείς και ο γιατρός σας να μπορείτε να αναγνωρίσετε τα ευρήματα και τα συμπτώματα της πάθησης.

Ορισμένα από τα σημεία και τα συμπτώματα του aHUS είναι^{3,5,8,14,16,17}

- Σύγχυση
- Διάρροια, ναυτία και έμετος
- Δύσπνοια ή δυσκολία στην αναπνοή
- Κόπωση
- Επηρεασμένη ποιότητα ζωής
- Καρδιακά συμπτώματα
- Συμπτώματα από τους νεφρούς

Ένα από τα πιο κοινά ευρήματα του aHUS είναι η νεφρική ανεπάρκεια, που μπορεί να οδηγήσει τους γιατρούς στη διάγνωση του aHUS.⁹

Ο γιατρός σας μπορεί επίσης να σας υποβάλει σε ορισμένες αιματολογικές εξετάσεις. Συγκεκριμένα, μπορεί να εκτιμήσει αν ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων και των αιμοπεταλίων σας είναι μειωμένος.¹ Μπορούν επίσης να μετρηθούν τα επίπεδα κρεατινίνης, ώστε να αξιολογηθεί η νεφρική σας λειτουργία.¹⁹ Εάν κάποιο από τα αποτελέσματα αυτά είναι παθολογικό, ο γιατρός σας μπορεί να υποπτευθεί την ύπαρξη aHUS.¹⁰

Για την ακριβή διάγνωση της πάθησης, ο γιατρός θα χρειαστεί να βασιστεί στα σημεία, συμπτώματα, αποτελέσματα εργαστηριακών εξετάσεων και τις συχνές επισκέψεις σας. Είναι πολύ σημαντικό να συνεχίσετε να βλέπετε τον θεράποντα ιατρό σας τακτικά, καθώς το aHUS είναι μια χρόνια πάθηση.

Στοιχεία

Στο 30-50% των ασθενών με aHUS, οι γενετικές μεταλλάξεις δεν μπορούν να εντοπιστούν μέσω εξετάσεων γενετικού υλικού. Υπάρχουν άλλες εξετάσεις, όπως η μέτρηση της ADAMTS13 και το τεστ Shiga-τοξίνης EHEC, οι οποίες μπορούν να συμβάλουν στη διάγνωση.^{2,10,20}

Κάνοντας τη διάγνωση

Η διάγνωση του aHUS είναι δύσκολη, καθώς έχει παρόμοια συμπτώματα και σημεία με αυτά άλλων παθήσεων.⁷ Ο γιατρός σας μπορεί να πραγματοποιήσει ορισμένες εξετάσεις ώστε να διαπιστώσει εάν πάσχετε από aHUS ή κάποια άλλη πάθηση, όπως η θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα (TTP) ή το αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο από Shiga-τοξινογόνα E coli (STEC- HUS).⁷ Πρόκειται για δύο παθήσεις που έχουν παρόμοια συμπτώματα και σημεία με αυτά του aHUS αλλά με διαφορετικά υποκείμενα αίτια.²⁰

ADAMTS13 - Μια εργαστηριακή εξέταση που βοηθάει στη διαφορική διάγνωση του aHUS από άλλες παθήσεις

Όπως και το aHUS, η TTP χαρακτηρίζεται από το σχηματισμό θρόμβων που καταστρέφουν τα μικρά αιμοφόρα αγγεία του σώματος. Αλλά, σε αντίθεση με το aHUS, η TTP προκαλείται από χαμηλά επίπεδα ή χαμηλή λειτουργικότητα μιας συγκεκριμένης πρωτεΐνης στο αίμα, της ADAMTS13.⁷ Συνεπώς, για να διαπιστωθεί εάν κάποιος πάσχει από TTP, ο γιατρός σας μπορεί να μετρήσει τα επίπεδα δραστηριότητας της ADAMTS13.⁷ Εάν κάποιος έχει επίπεδα δραστηριότητας της ADAMTS13 κάτω του 5% του φυσιολογικού, τότε η TTP είναι η πιο πιθανή διάγνωση. Εάν τα επίπεδα δραστηριότητας της ADAMTS13 είναι άνω του 5%, τότε το aHUS είναι η πιο πιθανή διάγνωση.^{20,21} Ως μέρος της διαγνωστικής μεθόδου, η εξέταση αυτή μπορεί να βοηθήσει τον γιατρό να διαφοροδιαγνώσει την TTP από το aHUS.^{7,20}

STEC-HUS και βακτήρια STEC

Το STEC-HUS και το aHUS είναι διαφορετικές παθήσεις. Το STEC-HUS προκαλείται από λοίμωξη του οργανισμού από το E Coli, ενώ το aHUS όχι.²² Επειδή το STEC-HUS σχετίζεται αιτιοπαθογενετικά με το E coli, οι ασθενείς που πάσχουν από αυτή τη νόσο πιθανότατα παρουσιάζουν διάρροια.²² Γενικώς, η διάρροια και τα λοιπά συμπτώματα θα υποχωρήσουν όταν θεραπευτεί η λοίμωξη. Ο γιατρός μπορεί να πραγματοποιήσει μια εξέταση (με δείγμα κοπράνων) ώστε να διαπιστώσει την παρουσία ή μη των βακτηρίων STEC.^{1,9,19}

Ένας ασθενής με aHUS μπορεί ταυτόχρονα να εμφανίσει λοίμωξη με STEC.¹⁰ Το aHUS έχει γενετική βάση με αποτέλεσμα να είναι μια χρόνια πάθηση που παραμένει σε όλη τη διάρκεια της ζωής ενός ασθενούς.¹ Εάν σας έχουν ενημερώσει ότι πάσχετε από STEC-HUS αλλά τα συμπτώματά σας παραμένουν ή επανεμφανίζονται, μπορεί στην πραγματικότητα να πάσχετε από aHUS.²² Συμβουλευτείτε τον γιατρό σας εάν τα συμπτώματά παραμένουν.²³

Πώς αντιμετωπίζεται το aHUS;

Ο γιατρός σας μπορεί να σας συστήσει πλασμαφαίρεση/μετάγγιση πλάσματος, παρότι η μετάγγιση πλάσματος δεν μπορεί να θεραπεύσει την υποκείμενη αιτία της πάθησης.^{1,7,15,24} Ωστόσο, δεν έχουν πραγματοποιηθεί κλινικές μελέτες, που να αποδεικνύουν ότι η πλασμαφαίρεση/μετάγγιση πλάσματος είναι αποτελεσματική και ασφαλής, ως θεραπεία για το aHUS.⁴ Η ανωτέρω διαδικασία απαιτεί ώρες για να ολοκληρωθεί και προσπατεί πρόσβαση και μετάβαση σε εξειδικευμένα κέντρα. Η πλασμαφαίρεση/μετάγγιση πλάσματος δεν είναι θεραπεία και τα συμπτώματα μπορεί να υποτροπιάσουν εν καιρώ.^{1,4,10,19}

Λόγω της νόσησης από το aHUS, ορισμένοι ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν νεφρική ανεπάρκεια και να χρειαστούν αιμοκάθαρση, ενώ άλλοι μπορεί να αναμένουν για μεταμόσχευση νεφρού. Παρ'όλα αυτά, η αιμοκάθαρση και η μεταμόσχευση δεν αποτελούν ειδική θεραπεία για το aHUS.⁴ Σε ορισμένες περιπτώσεις, η μεταμόσχευση δεν είναι εφικτή, καθώς υπάρχει μεγάλη πιθανότητα προσβολής του νέου μοσχεύματος από aHUS.¹⁵ Επίσης και η αιμοκάθαρση και η μεταμόσχευση συνδέονται με σημαντικούς κινδύνους.^{115,25}

Μια από τις πιο πρόσφατες εξελίξεις στη θεραπευτική αντιμετώπιση του aHUS είναι η χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων τα οποία, γνωστά ως στοχευμένες θεραπείες, απευθύνονται στην αντιμετώπιση της υποκείμενης αιτίας της πάθησης, καθώς και στον έλεγχο της ρύθμισης του συστήματος του συμπληρώματος.⁶

Συζητήστε με τον γιατρό σας για την εφαρμογή ενός σχεδίου διαχείρισης που να συμπεριλαμβάνει τη θεραπεία και τη συχνή παρακολούθηση ή έλεγχο της σπάνιας πάθησής σας.

Μύθος

Το aHUS μπορεί να αντιμετωπιστεί με ασφάλεια και αποτελεσματικότητα με την πλασμαφαίρεση/μετάγγιση πλάσματος.^{10,11}

Γεγονός

Η πλασμαφαίρεση/μετάγγιση πλάσματος δεν έχει αποδειχθεί ότι είναι ασφαλής ή αποτελεσματική.⁴

Γλωσσάριο

ADAMTS13: μια φυσιολογική πρωτεΐνη του ανθρώπινου οργανισμού. Είναι υπεύθυνη για την διάσπαση μίας άλλης πρωτεΐνης που συμβάλλει στην δημιουργία θρόμβων. Ο εργαστηριακός έλεγχος της ADAMTS13 μπορεί να ταυτοποιήσει ασθενείς με θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα (TTP) καθώς έχουν χαμηλή ADAMTS13. Οι ασθενείς με aHUS έχουν φυσιολογικά ή ελαφρώς μειωμένα επίπεδα.

Άτυπο: κάτι μη τυπικό, μια ασυνήθιστη μορφή.

Άτυπο Αιμολυτικό Ουραιμικό Σύνδρομο (aHUS): μια νόσος του αίματος που προκαλεί αναιμία και θρομβοπενία, νεφρική ανεπάρκεια και βλάβη σε άλλα ζωτικά όργανα, όπως η καρδιά και ο εγκέφαλος.

Σύστημα του συμπληρώματος: ένα δίκτυο πρωτεϊνών και ενζύμων που αλληλεπιδρούν ώστε να προστατέψουν τον ίδιο τον οργανισμό από ξένους εισβολείς, όπως τα βακτήρια και άλλους οργανισμούς. Το aHUS είναι μια πάθηση στην οποία το σύστημα του συμπληρώματος δυσκολεύεται να ξεχωρίσει το "ίδιο" από το "ξένο".

Κρεατινίνη: μία ουσία που εκκρίνεται από τους νεφρούς, η οποία όταν μετράται, δείχνει εάν οι νεφροί λειτουργούν φυσιολογικά.

Κόλον: το κατώτερο τμήμα του παχέος εντέρου.

Αιμοκάθαρση: μια θεραπευτική αντιμετώπιση της νεφρικής ανεπάρκειας. Φυσιολογικά, οι νεφροί διηθούν το αίμα και αφαιρούν τα άχρηστα μεταβολικά προϊόντα, περίσσεια αλάτων και νερού. Η νεφρική ανεπάρκεια, αποκαλούμενη και "χρόνια νεφρική ανεπάρκεια τελικού σταδίου", εμφανίζεται όταν καταργείται πλήρως η νεφρική λειτουργία. Κατά την αιμοκάθαρση, ένα μηχάνημα αναλαμβάνει τον ρόλο του νεφρού, διηθώντας το αίμα έξω από το σώμα και στη συνέχεια επιστρέφοντας το αίμα στην κυκλοφορία.

E coli: Βακτήρια που φυσιολογικά βρίσκονται στο κατώτερο τμήμα του εντέρου στους ανθρώπους και σε άλλα ζώα, τα οποία μπορούν να γίνουν παθογόνα και να προκαλέσουν ασθένεια.

Ένζυμο: μια πρωτεΐνη που δρα ως εκκινητής χημικών αντιδράσεων στον οργανισμό.

Ανοσοποιητικό σύστημα: ένα πολύπλοκο σύνολο κυττάρων, πρωτεϊνών και άλλων μορίων που λειτουργούν ως σύνολο για την αναγνώριση ξένων οργανισμών και ουσιών, όπως τα βακτήρια. Ο κύριος ρόλος του ανοσοποιητικού συστήματος είναι η προστασία του οργανισμού από αυτούς τους ξένους εισβολείς.

Έγχυση: μια διαδικασία κατά τη διάρκεια της οποίας το σώμα λαμβάνει υγρά μέσω μιας φλέβας.

Μικροαγγειοπάθεια: μία πάθηση των πολύ μικρών αιμοφόρων αγγείων.

Γλωσσάριο

Μονοκλωνικά αντισώματα: ειδικές πρωτεΐνες που έχουν σχεδιαστεί ώστε να στοχεύουν σε πολύ συγκεκριμένα κύτταρα ή πρωτεΐνες στο σώμα.

Μετάλλαξη: μια μόνιμη αλλαγή στο γενετικό υλικό, συνήθως ενός μόνο γονιδίου

Οίδημα: διόγκωση - οίδημα συγκεκριμένων περιοχών του οργανισμού, λόγω της παρουσίας ασυνήθιστα υψηλής ποσότητας υγρών.

Πλάσμα: το ωχρό, κίτρινο, συστατικό του ολικού αίματος, μέσα στο οποίο αιωρούνται τα ερυθρά, τα λευκά αιμοσφαίρια, τα αιμοπετάλια και τα υπόλοιπα συστατικά του αίματος.

Πλασμαφαίρεση: η διαδικασία αφαίρεσης πλάσματος από ασθενή, ανταλλαγής αυτού με πλάσμα αιμοδοτή ή με ειδικό προσθετικό διάλυμα και επιστροφής του στον ασθενή.

Πορφύρα: κάθε πάθηση που χαρακτηρίζεται από αιμορραγία στο δέρμα και τους βλεννογόνους, η οποία μπορεί να εκδηλώνεται με μώλωπες στο δέρμα.

Shiga-τοξίνη: μια τοξική ουσία η οποία παράγεται από το βακτήριο E coli και προκαλεί σοβαρή διάρροια.

Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο Shiga-τοξινογόνων E coli (STEC-HUS): ένα σύνδρομο που προκαλείται από Shiga-τοξινογόνα E coli. Η πάθηση χαρακτηρίζεται από διάρροια η οποία είναι συχνά αιματηρή και ακολουθείται από οξεία νεφρική ανεπάρκεια.

Εγκεφαλικό επεισόδιο: προσβολή του εγκεφάλου. Τα εγκεφαλικά επεισόδια μπορεί να προκληθούν λόγω θρόμβωσης μιας αρτηρίας με συνέπεια την διακοπή παροχής αίματος στο συγκεκριμένο τμήμα του εγκεφάλου.

Σύνδρομο: ένα σύνολο σημείων και συμπτωμάτων που εμφανίζονται συνδυαστικά.

Συστηματική: διάχυτη σε όλο τον οργανισμό.

Θρομβωτική: που παράγει θρόμβους. **Θρομβοπενία:** μειωμένος αριθμός αιμοπεταλίων.

Θρομβωτική Μικροαγγειοπάθεια (ΘΜΑ): θρόμβωση με συνοδό φλεγμονή που προσβάλλει τα μικρά αιμοφόρα αγγεία σε όλο το σώμα. Πρόκειται για σύμπτωμα ή αποτέλεσμα παθήσεων όπως το aHUS και η TTP.

Θρομβωτική Θρομβοπενική Πορφύρα (ΤΤΡ): μια σπάνια πάθηση που προκαλεί το σχηματισμό θρόμβων στα μικρά αιμοφόρα αγγεία σε όλο το σώμα, με συνέπεια τη διάχυτη θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια.

Ουραιμία: σημείο-εργαστηριακό εύρημα νεφρικής ανεπάρκειας. Τα συμπτώματα της ουραιμίας μπορεί να συμπεριλαμβάνουν ναυτία, έμετο, μεταλλική γεύση, μυϊκό πόνο και οίδημα.

Πρόσθετες πηγές ενημέρωσης και υποστήριξης σχετικά με το aHUS:

Το Ίδρυμα Παιδιών με άτυπο HUS
Ιστοσελίδα: <http://www.atypicalhus.org>

EURORDIS
Ιστοσελίδα: <http://eurordis.org>

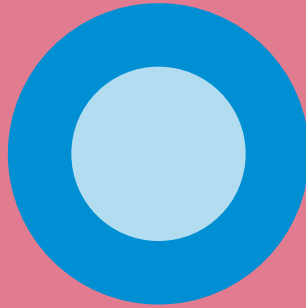
Σύλλογοι Σπανίων Παθήσεων: aHUS
Ιστοσελίδα: <http://www.rarediseasecommunities.org/en/community/atypical-hemolytic-uremic-syndrome-ahus>

Τοπικές AIRG (Ενώσεις Πληροφόρησης και Έρευνας για τις Γενετικές Παθήσεις Νεφρών)
Ιστοσελίδα (Γαλλία): <http://www.airg-france.fr>
Ιστοσελίδα (Βέλγιο): <http://www.airg-belgique.org>
Ιστοσελίδα (Ελβετία): <http://www.airg-suisse.org>

Λοιπές
Ιστοσελίδα (Ιταλία): <http://www.progettoalice-seu.org/>
Ιστοσελίδα (Η.Β.): <http://ahus.org.uk/>
Ιστοσελίδα: www.orpha.net

Πρόσθετες πηγές ενημέρωσης και υποστήριξης σχετικά με το aHUS:

Πηγές: 1. Loirat C, Noris M, Fremeaux-Bacchi V. *Pediatr Nephrol.* 2008;23:1957-1972. 2. Noris M, Caprioli J, Bresin E, et al. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2010;5:1844-1859. 3. Sallee M, Daniel L, Piercecchi MD, et al. *Nephrol Dial Transplant.* 2010;25:2028-2032. 4. Loirat C, Garnier A, Sellier-Leclerc AL, Kwon T. *Semin Thromb Hemost.* 2010;36:673-681. 5. Neuhaus TJ, Calonder S, Leumann EP. *Arch Dis Child.* 1997;76:518-521. 6. Hirt-Minkowski P, Dickenmann M, Schifferli JA. *Nephron Clin Pract.* 2010;114:c219-c235. 7. Tsai H-M. *Kidney Int.* 2006;70:16-23. 8. Caprioli J, Noris M, Brioschi S, et al; International Registry of Recurrent and Familial HUS/TTP. *Blood.* 2006;108:1267-1279. 9. Noris M, Remuzzi G. *N Engl J Med.* 2009;361:1676-1687. 10. Ariceta G, Besbas N, Johnson S, et al; European Paediatric Study Group for HUS. *Pediatr Nephrol.* 2009;24:687-696. 11. Fang CJ, Richards A, Liszewski MK, Kavanagh D, Atkinson JP. *Br J Haematol.* 2008;143:336-348. 12. Sellier-Leclerc AL, Fremeaux-Bacchi V, Dragon-Durey MA, et al; French Society of Pediatric Nephrology. *J Am Soc Nephrol.* 2007;18:2392-2400. 13. Stahl AL, Vaziri-Sani F, Heinen S, et al. *Blood.* 2008;111:5307-5315. 14. Ohanian M, Cable C, Halka K. *Clin Pharmacol Adv Appl.* 2011;3:5-12. 15. Kavanagh D, Goodship THJ, Richards A. *Br Med Bull.* 2006;77-78:5-22. 16. Dragon-Durey MA, Sethi SK, Bagga A, et al. *J Am Soc Nephrol.* 2010;21:2180-2187. 17. Zuber J, Le Quintrec M, Sberro-Soussan R, Loirat C, Frémeaux-Bacchi V, Legendre C. *Nat Rev Nephrol.* 2010; doi:10.1038/nrneph.2010.155. 18. George JN. *Blood.* 2010;116:4060-4069. 19. Scheiring J, Rosales A, Zimmerhackl LB. *Eur J Pediatr.* 2010;169:7-13. 20. Tsai H-M. *Int J Hematol.* 2010;91:1-19. 21. Bianchi V, Robles R, Alberio L, Furlan M, Lämmle B. *Blood.* 2002;100:710-713. 22. Noris M, Remuzzi G. *J Am Soc Nephrol.* 2005;16:1035-1050. 23. Bitzan M, Schaefer F, Reymond D. *Semin Thromb Hemost.* 2010;36:594-610. 24. Mache CJ, Acham-Roschitz B, Frémeaux-Bacchi V, et al. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2009;4:1312-1316. 25. Bresin E, Daina E, Noris M, et al; International Registry of Recurrent and Familial HUS/TTP. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2006;1:88-99.



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases



EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases

Ευγενική χορηγία

