

Μεθαιμοσφαιριναιμία

Η μεθαιμοσφαιρίνη (MetHb) είναι ένα παράγωγο της αιμοσφαιρίνης (Hb) του αίματος, στην οποία η ιστιδίνη της αίμης έχει αντικατασταθεί από τυροσίνη και το ιόν του σιδήρου είναι οξειδωμένο από Fe^{2+} σε Fe^{3+} . Η μεθαιμοσφαιρίνη δεν έχει την ικανότητα να μεταφέρει οξυγόνο στους ιστούς. Φυσιολογικά, μόνο το 1-1,5% της αιμοσφαιρίνης βρίσκεται με τη μορφή της μεθαιμοσφαιρίνης στο αίμα. Η αναγωγή της μεθαιμοσφαιρίνης σε αιμοσφαιρίνη καταλύεται από το ένζυμο αναγωγάση του κυτοχρώματος. Η μετατροπή μεγαλύτερου ποσοστού αιμοσφαιρίνης σε μεθαιμοσφαιρίνη, προκαλεί μια παθολογική κατάσταση, γνωστή με την ονομασία **μεθαιμοσφαιριναιμία**.

Ο σχηματισμός της μεθαιμοσφαιρίνης οφείλεται στη δράση διαφόρων οξειδωτικών φαρμάκων ή τοξικών παραγόντων ή στην έλλειψη του ενζύμου αναγωγάση του κυτοχρώματος.

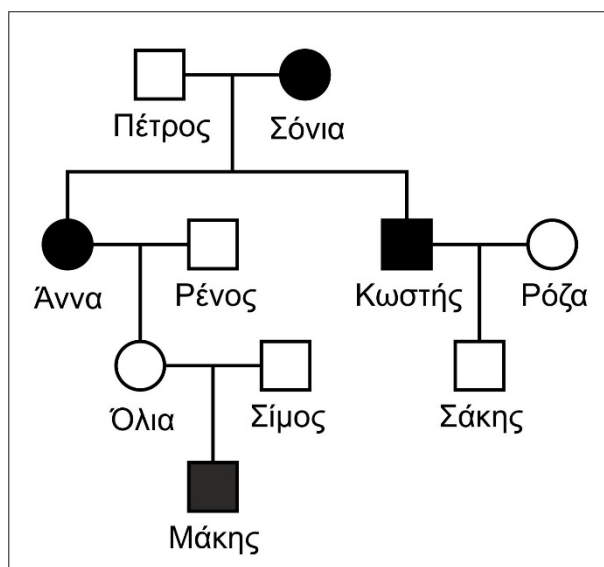
Επίπεδα μεθαιμοσφαιρίνης μέχρι 20% προκαλούν μόνο κυάνωση. Συγκεντρώσεις 20-50% μπορεί να προκαλέσουν δύσπνοια, αδυναμία, κατάπνωση και συγκοπή. Συγκεντρώσεις 50-70% προκαλούν αρρυθμίες, μεταβολική οξέωση και κώμα, ενώ τιμές >70% οδηγούν σε θάνατο.

Στην κληρονομική μεθαιμοσφαιριναιμία η συγκέντρωση της μεθαιμοσφαιρίνης ανέρχεται στο 15-20% της ολικής αιμοσφαιρίνης. Οι ασθενείς εμφανίζουν ελαφρά κυάνωση.

Στην κληρονομική μεθαιμοσφαιριναιμία η μεθαιμοσφαιρίνη δεν μετατρέπεται ξανά σε αιμοσφαιρίνη καθόσον οι ασθενείς στερούνται του ενζύμου αναγωγάσης του κυτοχρώματος εξαιτίας μιας γονιδιακής μετάλλαξης. Ως αποτέλεσμα, η μεθαιμοσφαιρίνη συσσωρεύεται στο αίμα και κάνει το δέρμα και τους βλεννογόνους να φαίνονται μπλε (κυάνωση). Η μεθαιμοσφαιριναιμία δεν επηρεάζει συνήθως άλλες λειτουργίες του οργανισμού και αντιμετωπίζεται με ημερήσιες δόσεις κυανού του μεθυλενίου που μετατρέπουν τη μεθαιμοσφαιρίνη σε αιμοσφαιρίνη.

Στο διάγραμμα απεικονίζεται το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας για τη μεθαιμοσφαιριναιμία. Η ασθένεια ακολουθεί το πρότυπο της αυτοσωμικής υπολειπόμενης κληρονομικότητας.

Τα λευκά σύμβολα αντιστοιχούν στα υγιή άτομα ενώ τα μαύρα στους ασθενείς.



1. Ποιο από τα παρακάτω άτομα μπορεί να έχει ομόζυγο επικρατή γονότυπο;
A. Ο Πέτρος
B. Ο Ρένος
Γ. Η Όλια
Δ. Ο Σίμος
2. Ο Μάκης ακολουθεί θεραπευτική αγωγή με βιταμίνη C και το δέρμα του δεν δείχνει πια μπλε. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις περιγράφει καλύτερα την πιθανότητα που έχει ο Μάκης να μεταβιβάσει το αλληλόμορφο για την ασθένεια στους απογόνους του;
A. μπορεί να μεταβιβάσει στους απογόνους του ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο.
B. μπορεί να μεταβιβάσει στους απογόνους του ένα αλληλόμορφο για την μεθαιμοσφαιριναιμία.
Γ. μπορεί να μεταβιβάσει ένα αλληλόμορφο για τη μεθαιμοσφαιριναιμία μόνο στους αρσενικούς απογόνους του.
Δ. δεν έχει πιθανότητες να μεταβιβάσει στους απογόνους του το αλληλόμορφο για τη μεθαιμοσφαιριναιμία.
3. Αν η Όλια και ο Σίμος κάνουν άλλο ένα παιδί ποιο γονότυπο περιμένουμε να έχει (μ για τη μεθαιμοσφαιριναιμία);
A. μόνο Mμ
B. μόνο MM
Γ. μόνο MM ή μμ
Δ. MM, Mμ ή μμ
4. Αν ο Σάκης κάνει παιδί με υγιή γυναίκα της οποίας ο πατέρας έπασχε από μεθαιμοσφαιριναιμία, η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει μεθαιμοσφαιριναιμία είναι:
A. 0 %
B. 25 %
Γ. 50 %
Δ. 75 %
5. Ο Ρένος έχει φυσιολογικό φαινότυπο ώσπου κάποια μέρα διαπιστώνει ότι παρουσιάζει τα ίδια συμπτώματα κυάνωσης όπως αυτά που παρουσιάζει ο Κωστής. Ποια μπορεί να είναι τα αίτια για τον καθένα;
6. Πόσα διαφορετικά αλληλόμορφα για την μεθαιμοσφαιριναιμία έχει ο Πέτρος και σε τι διαφέρουν αυτά μεταξύ τους;