

Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΑΣ

ΣΧΟΛΗ: ΣΦΕ.Υ.Π.

ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ



Μεσογειακή Αναιμία

Πτυχιακή εργασία

Σπουδάστριάς: Αλετίδου Χριστίνας

Υπεύθυνος Καθηγητής: DR. Νικόλαος Κούνης

Πάτρα, 3.5.1990

ΑΡΙΘΜΟΣ  
ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ

197

Π Ε Ρ Ι Λ Η Ψ Η

Ασχολήθηκα με την πρόληψη της Μεσογ. Αναιμίας γιατί πιστεύω ότι αποτελεί μεγάλο κοινωνικό και ιατρικό πρόβλημα, ο δε προγεννητικός έλεγχος είναι απαραίτητος και πρέπει να επιβάλλεται.

Αφού κάνω έναν πρόλογο για τη θαλασσαιμία παραθέτω μια ιστορική αναδρομή και αναφέρω πότε έγινε γνωστή η νόσος και από πού, αναφέρω τις διάφορες περιοχές της χώρας που παρουσιάζουν μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης της θαλασσαιμίας και μια σύντομη γεωγραφική κατανομή της νόσου.

Έπειτα ταξινομώ τις διάφορες μορφές της θαλασσαιμίας, και παραθέτω κλινικά σημεία, εργαστηριακά και ακτινολογικά ευρήματα.

Ακολουθεί μια αναφορά για την ΜΑ και την κύηση, τα μέτρα πρόληψης που πρέπει να λαμβάνονται ο προγεννητικός έλεγχος και πως γίνεται, επίσης παραθέτω μια σύντομη στατιστική μελέτη της διαίτης 1985-1987 που έγινε στο νομό ΣΕΡΡΩΝ και τελειώνω την εργασία με προτάσεις και συμπεράσματα και με αναφορά στα καθήκοντα της νοσηλεύτριας όσο αφορά την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας.

### Αναγνώριση

Θέλω να ευχαριστήσω την οικογένεια του Κου Βασιλείου Κώττα για την κατανόηση που έδειξε κατά την συγγραφή και δακτυλογράφηση της εργασίας.

Ιδιαίτερα την κόρη τους Παναγιώτα Κώττα που ασχολήθηκε με την δακτυλογράφηση της εργασίας.

Π Ι Ν Α Κ Α Σ Π Ε Ρ Ι Ε Χ Ο Μ Ε Ν Ω Ν.

Σελίδα

Περίληψη	I
Αναγνώριση	II
Περιεχόμενα	III
Κεφάλαιο Α	
Πρόλογος	1
Κεφάλαιο Β	
Γενικό Μέρος	2
1. Ιστορικό	2
2. Συχνότητα της νόσου	5
3. Γεωγραφική κατανομή της μεσογ. αναιμίας	7
4. Ταξινόμηση της μεσογειακής	10
5. Αίτια και φύση της νόσου	11
6. Ομόζυγη ή μείζονα μεσογ. αναιμία	13
Κλινική εικόνα	
7. Υπερσπληνισμός-σπληνεκτομή	16
Εργαστηριακά ευρήματα	17
Ακτινολογικά ευρήματα	20
Η οξυγόνωση του αίματος στους ομοζυγώτες β.ΜΑ	20
Διάγνωση	22
Εξέλιξη και πρόγνωση	21
Θεραπεία	23
7. Ετερόζυγη μεσογ. αναιμία	25
Α) Ελάσσων μεσογ. αναιμία	25
Κλινική εικόνα	26
Εργαστηριακά ευρήματα	26

	Σελίδα
Ακτινολογικά ευρήματα	27
Εξέλιξη - Πρόγνωση	27
Διάγνωση	28
Θεραπεία	28
Β.Στίγμα Μεσογειακής Αναιμίας	29
Κλινική Εικόνα	29
Εργαστηριακά Ευρήματα	29
Εξέλιξη πρόγνωση	29
Διάγνωση	30
8. Ενδιάμεση Θαλασσαιμία	32
9. Μεσογειακή Αναιμία και Κύηση	33
II. ΚΕΦΑΛΑΙΟ Γ	
Νοσηλευτικές διαδικασίες - Μετάγγιση Αίματος	34
Αίμα και προϊόντα αίματος	34
Αντικείμενα	34
Διαδικασία - Αιτιολόγηση ενέργειας	35
Επιπλοκές από μετάγγιση αίματος	39
ΚΕΦΑΛΑΙΟ Δ	
1. Κοινωνικές και νοσηλευτικές επιπτώσεις της Μ.α.	46
Προβλήματα του ασθενή	46
Προβλήματα του κοινωνικού συνόλου και της πολιτείας	47
Προβλήματα της οικογένειας των ασθενών	48
2. Πρόληψη και διάγνωση προγεννητική της Μ.Α.	49
3. Αμνιοπαρακέντηση	51
Γενικές αρχές αμνιοπαρακέντησης	51
4. Στατιστική μελέτη 1985-1987 από το Γενικό Νοσοκομείο Σερρών	52

	Σελίδα
5. Προτάσεις	53
Βιβλιογραφία	55

## A) ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η Μεσογειακή αναιμία στη διεθνή βιβλιογραφία αναφέρεται με τον όρο της θαλασσαιμίας (θαλασσαναιμίας) και των θαλασσαιμικών συνδρόμων.

Συναντιέται και σαν Αναιμία του COOLEY, ερυθροβλαστική αναιμία, κληρονομική λεπτοκυττάρωση, γενεϊακή μικροκυτταρική αναιμία, στοχοκυτταρική αναιμία κλπ.

Η Μεσογειακή αναιμία είναι μια μορφή αιμολυτικής αναιμίας είναι μια μορφή αιμολυτικής που είναι κληρονομική. Από αιματολογική άποψη περιλαμβάνει μία ομάδα γενικά καθορισμένων νοσημάτων τα οποία προκαλούνται από την μερική ή πλήρη αδυναμία σύνθεσης από τα κύτταρα της ερυθροβλαστικής σειράς μιας από τις φυσιολογικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες της σφαιρίνης.

Τα νοσήματα δε αυτά χαρακτηρίζονται από την παρουσία στο περιφερικό αίμα= λεπτοκυττάρωσης, μικροκυττάρωσης, υποχρωμίας, διαφόρου βαθμού αναιμίας η οποία όταν είναι βαρεία συνοδεύεται και από σημαντική ερυθροβλασταιμία.



## Β) ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

### 1. ΙΣΤΟΡΙΚΟ

Από τα πολύ παλιά χρόνια είχε παρατηρηθεί στις χώρες που βρέχονται από τη Μεσόγειο θάλασσα μια ιδιαίτερη μορφή αναιμίας, αρκετά βαρεία, που μεταβιβαζόταν σε ορισμένες οικογένειες από γενεά σε γενεά.

Με τις μετακινήσεις των πληθυσμών, τα ταξίδια και την ευχέρεια της επικοινωνίας μεταξύ των λαών, η νόσος ξεπέρασε τα όρια της Μεσογείου. Σήμερα συναντάται και στις Η.Π.Α.

Ο λόγος πάντως της προτιμήσεως στις Μεσογειακές χώρες παραμένει σκοτεινός.

Μερικοί συγγραφείς τοποθετούν την αρχή της σε μια αρχαία ελληνική φυλή, που με τους συχνούς αποικισμούς των μεσογειακών αυτών μετέφερε το κληρονομικό στίγμα σ' όλητην έκταση της Μεσογείου.

Η Μεσογειακή Αναιμία (Μ.Α) παρατηρήθηκε αρχικά από Έλληνες γιατρούς κυρίως από τον Α.Αραβαντινό (καθηγητή της Εεδικής Νοσολογίας στο πανεπιστήμιο Αθηνών), ο οποίος πρώτος το 1911 παρατήρησε σε παιδί ηλικίας 10 μηνών στις Σπέτσες ότι είχε μεγαλοσπληνία και πυρετό στο αίμα πολλά εμπύρρηνα ερυθρά και πολλά με κοκκία, τα δε συμπτώματα αυτά τα χαρακτήρισε ως συμπτώματα της νόσου ψευδολεϊσμανίαση.

Το 1921 ο Ι. Καρδαμάτης υποστηρίζει την ύπαρξη στην Ελλάδα ιδιοπαθούς αναιμίας της οποίας τα κλινικά συμπτώματα και τα εργαστηριακά ευρήματα είναι τελείως όμοια με αυτά των χρονίων μορφών της ερυθροβλαστικής αναιμίας.

Το 1925 οι Αμερικάνοι COOLEY και ΕΕΕ έωσαν μια μικρή

περιγραφή της βαρείας μορφής της νόσου πάνω σε Έλληνες και Ιταλούς μετανάστες στην ΗΠΑ τόνισαν όμως με επιτυχία τυπικούς, κλινικούς αλλά και αιματολογικούς χαρακτήρες και την διαχώρισαν από άλλες παρεμφερείς αναιμίες. Γι' αυτό επί πολύ καιρό η βαρεία μορφή αυτής της αναιμίας η οποία ήταν η μόνη γνωστή λεγόταν ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ COOLEY.

Το 1927 ο COOLEY, WITWER και LEE περιέγραψαν 2 παρόμοιες περιπτώσεις. Ο όρος θαλασσαιμία ή θαλασσαναιμία προτάθηκε το 1936 για να τονίσει την συχνότερη εμφάνιση της M.A. στους λαούς που κατοικούν στην θάλασσα (δηλ. στην Μεσόγειο).

Τότε στην Ιταλική λογοτεχνία εμφανίστηκαν βιβλία που περιέγραφαν μια μορφή αιμολυτικού ίκτερου όπου εμφανίζοταν μειωμένη η ωσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων, που αργότερα αναφέρθηκε σαν ασθένεια των RIETTI-GREPPI-MICHELI.

Απ' αυτό οι Ιταλοί συνέδεσαν την αιμόλυση με τις μορφολογικές ανωμαλίες των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Η συνεισφορά του RIETTI υπήρξε μεγάλη γιατί ξεχώρισε την μειωμένη ωσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων από τον αιμολυτικό ίκτερο των MINOWSKI και CHAVFFARD.

Το 1933 περιγράφεται και στην Ελλάδα από τους Μάκκα, Σπηλιόπουλο, Μητρόπουλο, Ζερβό και Σπυρόπουλο σύνολο περιπτώσεων της αναιμίας του COOLEY.

Το 1938 ο Καρινόπετρος ανέφερε ότι οι γονείς κάποιου παιδιού που υπόφερε από σοβαρή θαλασσαναιμία είχαν μειωμένη ωσμωτική αντίσταση των ερυθρών τους.

Το 1940 οι WINTROBE-MATHENS-POLLACIS και ROBYNS περιέγραψαν μια αιμολυτική αναιμία που παρουσιάστηκε σ' ορισμέ-

να άτομα και πίστεψαν ότι επρόκειται για την αναιμία του COOLEY.

Οι μελέτες και παρατηρήσεις που έγιναν στην συνέχεια απέδειξαν ότι η αναιμία του COOLEY αντιπροσωπεύει την ομόζυγη κατάσταση (θαλασσαιμία), και οι περιπτώσεις που περιέγραψε ο WINTROBE καθώς και το σύνδρομο PIETTI-GREPPI-MICHELI αντιπροσώπευαν την ετερόζυγη κατάσταση της νόσου.

Συνεχείς επίσης μελέτες σε οικογένειες απέδειξαν ότι οι γονείς των πασχόντων με ομόζυγη μορφή είχαν σοβαρές μεταβλητές αιματολογικές ανωμαλίες που άρχισαν από σοβαρή αιμολυτική αναιμία και κατέληγαν σε ήπια αιμολυτική αναιμία ή σε ορισμένες περιπτώσεις σε μικρή μείωση της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθροκυττάρων σαν την μοναδική ανωμαλία.

Η τελευταία αυτή εργασία προσδιόρισε την ομάδα των κληρονομικών αναιμιών σαν μεσογειακό αιμοπαθητικό σύνδρομο. Αργότερα η νόσος μελετήθηκε εντατικά στην Ελλάδα από τις σχολές Α.Γάπα, Κ. Χωρέμη, Β.Μαλάμου και Φ.Φέσσα.

## 2. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ.

Η Μεσογειακή αναιμία είναι αρκετά γνωστή σ'όλο τον κόσμο, με μεγαλύτερη συχνότητα στις χώρες της Μεσογείου.

Συγκεκριμένα για την β. Μεσογειακή Αναιμία, αυτή είναι γνωστή ιδιαίτερα συχνή στις χώρες της Ασίας από την Ανατολική Μεσόγειο μέχρι την Ινδοκίνα. Επίσης η ασθένεια είναι πολύ γνωστή στη Σαρδηνία, β. Ιταλία (18%), Ελλάδα, Κύπρο και σε άλλα μεσογειακά παράλια.

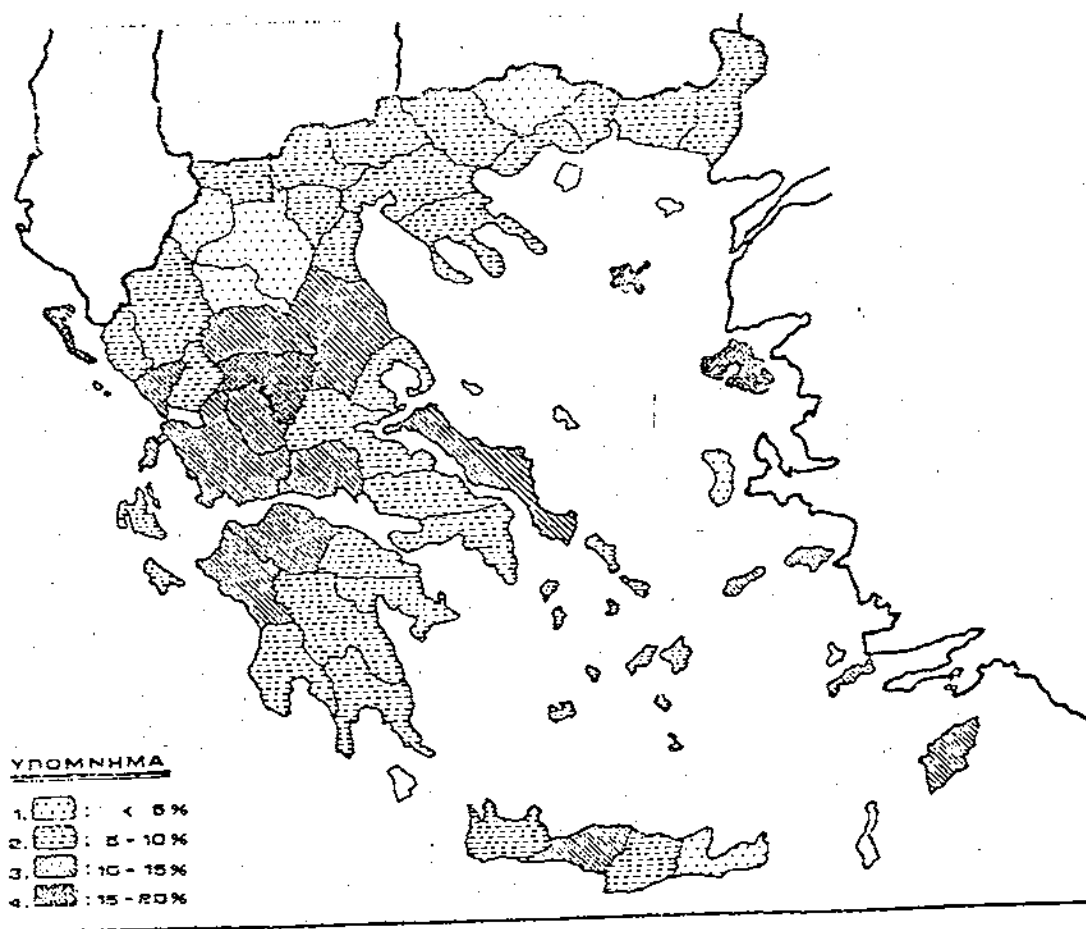
Σύμφωνα με στατιστικές μελέτες του AMERICAN MEDICAL JOURNAL OF HUMAN GENETICS αναφέρει ότι το στέγμα της θαλασσαιμίας στην Κύπρο ανέρχεται σε ποσοστό 28%.

Γενικά στην Ελλάδα το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β. μεσογειακής αναιμίας ανέρχεται σε 8%. Αυτό σημαίνει ότι ένας στους δώδεκα είναι φορέας της Μεσογειακής Αναιμίας. Και με διάφορους υπολογισμούς βρέθηκε ότι σε 1 για 150 ζευγάρια θα συμπέσει να είναι και οι δυο ετερόζυγοι β. μεσογειακής αναιμίας και επομένως κινδυνεύουν να αποκτήσουν άρρωστο παιδί με ομόζυγη β. μεσογειακή αναιμία.

Μια άλλη στατιστική του BRITISH MEDICAL JOURNAL σχετικά με την θαλασσαιμία στην Κύπρο που δημοσιεύθηκε στις 7/4/1973 αναφέρει ότι η Κύπρος παρουσιάζει την μεγαλύτερη συχνότητα μεταξύ των Κακασιανών λαών, β. θαλασσαιμίας σε ποσοστό 15% και α. θαλασσαιμίας 10%.

Υπάρχουν περιοχές στην Ελλάδα όπου η συχνότητα της νόσου είναι πολύ πιο μεγάλη ακόμη και πάνω από 15% όπως στη Θεσσαλία σε περιοχή του Πύργου, της Μυτιλήνης και άλλα.

Ειδικότερα έχουμε στη Ρόδο 20%, στη Καρδίτσα 19,7%, στην Κέρκυρα 18,6% , στη Λέσβο 19% , στα Τρίκαλα 14% (εικ. 1)



Εικ. 1 Συχνότης και κατανομή β-Μεσογειακής αναιμίας εις τόν Έλληνικόν χώρον

### 3. ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.

Αναφέρεται ότι κάθε χρόνο πεθαίνουν περίπου εκατό χιλιάδες (100.000) παιδιά στον κόσμο από τη β. μεσογειακή αναιμία. Σε μας γεννιούνται κάθε χρόνο πάνω από εκατό (100) βρέφη με ομόζυγη β. μεσογειακή αναιμία στο σύνολο του πληθυσμού περίπου ένα σε επτακόσια νεογνά πάσχει από τη νόσο αυτή (Κατάμης 1973).

Πάντως μέχρι σήμερα λίγα μόνο είναι γνωστά για την γεωγραφική κατανομή των ετεροζύγων της Μ.Α., αυτό γιατί τυχαίνει δύσκολη η ανίχνευσή τους, προκειμένου για τους ετεροζυγώτες της α-Μ .Α. ουσιαστικά είναι αδύνατη.

Η β.Μ.Α. αποτελεί την πιο διαδεδομένη ανωμαλία συνθέσεως της αιμοσφαιρίνης, ουσιαστικά δε βρίσκονται περιπτώσεις σε κάθε πληθυσμό.

Η γεωγραφική κατανομή της β. Μ.Α. φαίνεται στο πίνακα 1.

πίνακας 1.

Γεωγραφική κατανομή ετεροζύγη β.Μ.Α. στον κόσμο.

Ηπειρος	Χώρες	ετεροζύγη β. Μ.Α. %
Ασία	Ιορδανία-Ιαπωνία	< 1
	Ινδίες	μέχρι 40
	Ισραήλ	20
	Ταυλάνδη	4,8-10
Ευρώπη	Μ.βρεταννία	< 1 ως 18%
	Ιταλία	4-ως 84
Αφρική	Αλγερία	3
	Γκάνα	< 1
	Τυνησία	4
	Σουδάν	5 ως 6

Αμερική	Βενεζουέλα	1
	Γουιάνα	4 ως 11
Αυστραλία	Νέα Γουινέα	0 ως 25

Αξιόπιστα στοιχεία για την γεωγραφική κατανομή της α. μεσογειακής αναιμίας δεν υπάρχουν γιατί η ανίχνευση των είναι αδύνατη.

Η πρώτη επιδημιολογική έρευνα για την μεσογειακή αναιμία έγινε το 1962 από τον Μαλάμο και τους συνεργάτες του που αφορούσε 1.600 άτομα τα οποία προερχόταν από διάφορα διαμερίσματα της χώρας, (εικόνα 3).



Εικόνα 2: Γεωγραφική κατανομή της β-Μ.Α. ανά τόν Κόσμον



Εικόνα 3: Γεωγραφική κατανομή β-Μ.Α. εν Έλλάδι

Πίνακας 3. Συχνότητα ανωμάτων ερυθροκυτταρικών γόνων σε δυο περιοχές της Ελλάδος.

Περιοχή	Υψόμετρο επιλεγμ. περιοχή	Εξετασθ.	Ετεροζ. β.Μ.Α.%
Άρτα	< 200μ.	91	13,2
	ύψος 0-200μ. (πεδινή)	171	15,2
	ύψος 201-700μ. (ημιορ.)	94	10,1
	ύψος > 700μ. (ορεινή)	176	9,7
Καρδίτσα	ύψος 100-300μ. (πεδινή)	208	19,7
	ύψος 300-800μ. (ημιορ.)	98	6,1
	ύψος < 801μ. (ορεινή)	122	11,5

Οι Έλληνες μετανάστες στην Αυστραλία εμφανίζουν συχνότητα ετεροζύγων β.ΜΑ 5% έναντι 2% των Ιταλών.

Ενώ στις ΗΠΑ από 3%-5% ως 12,52%.

Συμπερασματικά μπορούμε να πούμε τα εξής:

Τα σύνδρομα ΜΑ και γενικά οι ανώμαλοι ερυθροκυτταρικοί γόνοι είναι ευρυτατά διαδεδομένοι στον κόσμο.

Η Ελλάδα εμφανίζει ψηλή συχνότητα των κληρονομικών αιμολυτικών αναιμιών, σε μερικές περιοχές με ενδημικό χαρακτήρα.

Η βελτίωση του κοινωνικοοικονομικού επιπέδου σε συνδυασμό με τη ροή του γόνου αναμένεται να μειώσει το ποσοστό των φορέων στο ελάχιστο δυνατό σημείο.



#### 4. ΤΑΞΙΝΟΜΙΣΗ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.

Η νόσος ταξινομείται ανάλογα με τη βαρύτητα της σε:

1). Ομόζυγη μεσογειακή αναιμία και 2). Ετερόζυγη μεσογειακή αναιμία.

Η ομόζυγη MA διακρίνεται σε α και β .

Στην ομόζυγη α. θαλασσαιμία δεν υπάρχει ζωή, ο θάνατος συμβαίνει κατά την ενδομήτρια ζωή, ή αμέσως μετά την γέννηση.

Η ομοζύγη β. θαλασσαιμία ονομάζεται αλλιώς βαρεία θαλασσαιμία, μείζονα ερυθροβλαστική αναιμία, αναιμία COOLEY ή THALASSANEMIA MAGOR.

Η ετερόζυγη MA διακρίνεται σε ετερόζυγη α. θαλασσαιμία η οποία δεν προκαλεί συμπτώματα γι' αυτό ονομάστηκε και ελλάσων ερυθροβλαστική αναιμία, και σε β. θαλασσαιμία η οποία με τη σειρά της διακρίνεται σε α) ελλάσων ή ήπια MA και β) στίγμα MA ή ηπιότατη MA.

Μια τρίτη κατηγορία είναι η Ενδιάμεση θαλασσαιμία η ενδιάμεση μορφή για να χαρακτηριστούν :

- α) Περιπτώσεις μείζονας MA μέσης βαρύτητας MA
- β) Περιπτώσεις ελλάσσονος MA βαρείας μορφής.

## 5. ΤΑ ΑΙΤΙΑ ΚΑΙ Η ΦΥΣΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Η θαλασσαιμία είναι νόσος κληρονομική, ένα στίγμα που τη στιγμή της συλλήψεως μεταδίδεται από τους γονείς στο παιδί μαζί με τους φυσιολογικούς κληρονομικούς χαρακτήρες. Το κληρονομικό αυτό στίγμα εκδηλώνεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια που το σχήμα τους παρουσιάζεται ανώμαλο και δεν έχουν την ικανότητα να συνθέτουν την φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του εγγήλικου.

Από τη φυσιολογική αυτή αιμοσφαιρίνη του ενηλίκου υπάρχουν τέσσερεις αυτοί τύποι της αιμοσφαιρίνης, που διαφέρουν μεταξύ τους στη σύνθεση του λευκώμαρος που περιέχεται στο μόριο τους.

Οι τέσσερεις αυτοί τύποι της αιμοσφαιρίνης υπάρχουν σε όλα τα αίματα σε διαφορετικές αναλογίες χαρακτηρίζονται δε διεθνώς με τα στοιχεία  $A_1$ ,  $A_2$ ,  $A_3$  και F. Η αιμοσφαιρίνη  $A_1$  απεικροσπεύει τα 97% των αιμοσφαιρινών στο αίμα : β είναι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων. Η αιμοσφαιρίνη  $A_3$  βρίσκεται κυρίως στα γηρασμένα ερυθρά αιμοσφαίρια και είναι προφανώς προϊόν αποσυνθέσεως της  $A_1$ .

Η αιμοσφαιρίνη F είναι η εμβρυική αιμοσφαιρίνη που συναντάται στο νεογέννητο σε ποσοστό 1,8% για να πέσει με το κλείσιμο του 1ου έτους της ηλικίας στο 1% και στη συνέχεια να εξαφανιστεί τελείως.

Η θαλασσαιμία είναι μια αιμοσφαιρινοπάθεια που οφείλεται σε σημαντική έλλειψη αιμοσφαιρίνης  $A_1$ . Στο μυελό των οστών των ατόμων αυτών που δεν μπορεί να συνθέσει αιμοσφαιρίνη  $A_1$ , παράγονται αιμοσφαιρίνη  $A_2$  και εμβρυική χωρίς η παραγωγή αυτή να μπορεί να καλύψει το έλλειμμα της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης.

Η ανικανότητα συνθέσεως φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης οφείλεται στο γενετικό γεγονός ότι τα γονίδια των χρωματοσωμάτων των ατόμων αυτών, που περικλείουν τις οδηγίες για την διαταξη των λευκωματικών αλύσεων μέσα στο μόριο της αιμοσφαιρίνης έχουν υποστεί για άγνωστους μέχρι σήμερα λόγους μετάλλαξη που δεν τους επιτρέπουν να κατευθύνουν τη σύνθεση τους κατά τρόπο φυσιολογικό: τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν μεγάλες ποσότητες αιμοσφαιρινών F και  $A_2$ .

Η μεσογειακή αναιμία δεν παρουσιάζει ιδιαίτερες προτιμήσεις στο φύλο και την ηλικία. Αν παρουσιάζεται συχνότερα στα παιδιά, αυτό οφείλεται στον κληρονομικό της χαρακτήρα.

Το θέμα της αιτιολογίας είναι ξεκαθαρισμένο με την έννοια ότι η έναρξη της νόσου συνδέεται με ανωμαλία της κληρονομικής ουσίας του ατόμου. Η πορεία όμως της νόσου φαίνεται σε ορισμένες περιπτώσεις να επηρεάζεται από παράγοντες του περιβάλλοντος.

Έτσι εξηγείται και η σχέση της νόσου του COOLEY με την ελονοσία. Πράγματι στις περιοχές όπου υπάρχει η ελονοσία ο αριθμός των θαλασσαιμικών είναι αντιστόφως ανάλογος με τον αριθμό εκείνων, που πάσχουν από ελονοσία.

Στις περιοχές αυτές, εκείνοι που παρουσιάζουν θαλασσαιμία, εξόσον δεν πρόκειται για την βαρύτερη μορφή της, βρίσκονται σε πλεονεκτική θέση απέναντι στους ελοπαθείς.

Προφανώς το πλάσμωδιότης ελονοσίας αναπαράγεται μόνο στα φυσιολογικά ερυθρά αιμοσφαίρια και συνεπώς προσβάλλει μόνον άτομα που δεν πάσχουν από θαλασσαιμία. Τα άτομα αυτά, με το να πεθαίνουν από ελονοσία, γίνονται λιγώτερα σε σύγκριση με τους θαλασσαιμικούς που με το να είναι

άτρωτοι από τη νόσο, καταλήγουν στο τέλος να γίνουν περισσότεροι.

6. ΟΜΟΖΥΓΗ Η ΜΕΙΖΟΝΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (ΒΑΡΕΙΑ ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΑ, ΜΕΙΖΟΝΑ ΕΡΥΘΡΟΒΛΑΣΤΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ, ΑΝΑΙΜΙΑ COOLEY.)

Η ομόζυγη μορφή της μεσογειακής αναιμίας αποτελεί την βαρεία κλινική εκδήλωση της νόσου γιαυτό και ονομάστηκε μείζονα μεσογειακή αναιμία.

Ομόζυγο για β. μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται το άτομο που έχει και τους δύο γόνους των β. αλυσίδων παθολογικούς για τη μεσογειακή αναιμία. Δηλ. έχει κληρονομήσει από κάθε γονιό από ένα παθολογικό β. γόνο.

Κατά συνέπεια στα άτομα αυτά δεν συντίθενται καθόλου ή συντίθενται λίγες β. αλυσίδες.

Η πρώτη συστηματική κλινική και αιματολογική μελέτη της νόσου στην Ελλάδα αλλά και στη Ευρώπη έγινε από τον καθηγητή Γ. Δεληγιάννη.

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.

Η κλινική έναρξη της νόσου γίνεται συνήθως τους πρώτους μήνες της ζωής μέχρι του 2ου έτους και σπανιότερα μετά το 2ο έτος της ηλικίας. Πολλές φορές σαν πρώτη εκδήλωση παρατηρείται πυρετός, συνήθως μαζί με κάποια ελαφρά γριππώδη κατάσταση ή μια ανωμαλία λόγω της οδοντοφυΐας.

Στην τυπική και πλήρως εκδηλωμένη νόσο παρατηρούνται πολλά συμπτώματα κυριώτερα των οποίων είναι:

- 1) Λεμονοειδής ωχρότητα, 2) Χαρακτηριστική μογγολοειδή όψη.

Ο ασθενής εμφανίζει μεγάλο κεφάλι προβολή των μήλων και των παρειών, καθίζηση της ρίζας της μύτης ενώ η βάση της είναι πλατειά και τα ρουθούνια φέρονται κάθετα σαν δίοπτρα, επί του επάνω χείλους, εμφανίζει επίσης σχισμή βλεφάρων στενή και με λοξή φορά προς τα άνω και έξω, και υπερπλασία της άνω γνάθου με αποτέλεσμα τα παιδιά όταν χαμογελούν αποκαλύπτονται τα ούλα και διακρίνονται τα δόντια τους (εικ. 4)

Είναι το μογγολοειδές προσωπείο το οποίο αναπτύσσεται βαθμιαία και γίνεται εμφανές μετά το 2ο έτος της ηλικίας.

3) Διόγκωση της κοιλιάς λόγω μεγάλης διόγκωσης του σπλήνα και του ήπατος. Η διόγκωση του σπλήνα οφείλεται στην υπερβολική προσπάθειά του να καταστρέψει αλλοιωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια, κάτι ανάλογο συμβαίνει και με το ήπαρ. Έτσι η κοιλιά του παιδιού παρουσιάζεται διογκωμένη, σφαιρική και προεξέχει σε χτηπητή αντίθεση με τα μικρά και αδύνατα πόδια του. (εικόνα 4α).

4) Καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης και των γενετικών οργάνων. Δηλ. τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου καθυστερούν στην εμφάνιση ή δεν εμφανίζονται σαν αποτέλεσμα των διαφόρων ενδοκρινικών διαταραχών.

5) Η ωχρότητα, η αιμοσιδηρωση και ο ίκτερος συνδιάζονται για να δώσουν την καφεοπράσινη χροιά του δέρματος.

Εμφανίζει ελαφρή υπικτερική χροιά στους επιπεφυκότες.

6) Ανορεξία, απισχνίαση, ελλάτωση ενεργητικότητας, εύκολη κόπωση, και ευαισθησία στις λοιμώξεις.

Συνέπεια της τεράστιας παραγωγής ερυθροβλαστικών από τον μυελό των οστών επέρχεται γενικευμένη οστεοπόρωση και διεύρυνση της διπλής (μοελικής κοιλότητας) των οστών του κρανίου η οποία επιφέρει την παραμόρφωση του (γλουτοειδή κρανία).

Τα οστά είναι λεπτά και παθολογικά, αυτόματα κατάγματα μπορεί να συμβούν στην διαδρομή της νόσου.

Η αιμασιδήρωση του παγκρέατος συχνά προκαλεί ζαχαρώδη διαβήτη.

Οι επιπτώσεις της αιμοσιδήρωσης στο μυοκάρδιο εκδηλώνονται με μυοκαρδίτιδα, περικαρδίτιδα καρδιακή ανεπάρκεια και διαταραχές του ρυθμού.

Παρ'ότι όμως η εναπόθεση σιδήρου είναι εμφανής από την ηλικία των τεσσάρων ετών οι σοβαρές καρδιακές επιπλοκές εμφανίζονται κατά τη 2η και 3η δεκαετία της ζωής.

Το 80% των ασθενών εμφανίζουν κατά τη διάρκεια της ζωής τους κάποιο καρδιολογικό πρόβλημα ενώ το 66% σοβαρές καρδιολογικές επιπλοκές, εκ των οποίων οι περισσότερες είναι θανατηφόρες.



Εικ. 4. Άδελφοι πάσχοντες εκ μεσογειακής αναιμίας.

Παιδι με νόσο του Κούλεϋ: η κοιλιά του είναι διωγκωμένη λόγω της σπληνομεγαλίας



Εικ. 4α (ό σπλην σημειώνεται με τις διασταυρούμενες γραμμές). σφαιρική και σέ έντονη αντίθεση με τα άδύνατα άκρα του.

#### ΥΠΕΡΣΠΛΗΝΙΣΜΟΣ- ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Σήμερα είναι βέβαιο ότι παιδιά που αντιμετωπίζονται με σύστημα συχνών μεταγγίσεων δεν αναπτύσσουν σπληνομεγαλία. Εντούτις όμως μεταγγίζονται ανεπαρκώς και η προοδευτική αύξηση τού σπλήνα είναι ο κανόνας μάλλον παρά η εξαίρεση. Η απόφαση για σπληνεκτομή βασίζεται είτε σε κλινικά είτε σε εργαστηριακά κριτήρια. Πρακτικά η πρώτη μετάγγιση είναι πιο ρεαλιστική και τόσο αξιοπιστη όσο και η δεύτερη και βασίζεται στην παρουσία διογκομένου σπλήνα που προκαλεί αίσθημα δυσφορίας, στην βράχυνση μεσοδιαστημάτων μεταξύ των μεταγγίσεων και στην ουδετοροπενία ή θρομβοπενία ή κλινικές εκδηλώσεις που προέρχονται από την τελευταία ιδιαίτερα πορφύρα ή αιμοραγικά διάθεση.

Πως όμως ο κλινικός γιατρός θα είναι σίγουρος ότι η αφαίρεση ενός διογκομένου σπλήνα επί απομεία παγκυταροπενίας θα βελτιώσει τον ασθενή;

Η απάντησή βρίσκεται στην συστηματική καταγραφή των απαιτήσεων σε αίμα, οπότε αύξηση των ετήσεων αναγκών της τάξης του 50% αποτελεί ένδειξη σπληνεκτομής που έχει σαν αποτέλεσμα ελάττωση των αναγκών σε αίμα. Η κύρια επιπλοκή της σπληνεκτομής είναι η σοβαρή και πολλές φορές κεραυνοβόλα λοίμωξη ιδιαίτερα σε παιδιά μικρής ηλικίας. Για το λόγο αυτό συνιστάται αποφυγή σπληνεκτομής σε παιδιά μικρότερα των 5 χρόνων.

Επειδή συχνότερα απαντούν λοιμώξεις με πνευμονιοκόκκους στρεπτοκόκκους και αιμόφιλλο της αιμφλουέτζας συνιστάται η προφυλακτική χορήγηση πενικιλίνης για μεγάλο διάστημα, διότι η υψηλότερη συχνότητα λοίμωξης συμπίπτει με τα δυο πρώτα.

χρόνια μετά την επέμβαση.

Σήμερα συνιστάται να γίνεται προφυλακτικά πριν την ενχείρηση ενεργητική ανοσοποίηση με το πολυδύναμο αντιπνευμονιοκκοκικό εμβόλιο που θεωρείται ασφαλές και ανοσογόνο.

#### ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ.

1. Βαρεία αναιμία υπόχρωμη με σημαντικές ανωμαλίες των ερυθροκυττάρων συγκεκριμένα, έντονη υποχρωμία μεγάλη ανισοκυττάρωση και έντονη ποικιλλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη, ενδοερυθροκυτταρικά έγκλειστα και πολύ χρωματοφιλία.
2. Τα ερυθροκύτταρα είναι πολύ λεπτά (λεπτοκυττάρωση) και υπόχρωμα, περιέχουν πολύ λίγη ΗΒ και εμφανίζουν μεγάλη ελλάτωση. Στις συνιθισμένες περιπτώσεις η ΗΒ πέφτει προοδευτικά κάτω από 5 G/100ML εκτός αν γίνονται μεταγγίσεις.
3. Ερυθροβλάστες ανευρίσκονται σταθερά στο περιφερικό αίμα, συχνά δε σε σημαντικό αριθμό.
4. Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι συνήθως αυξημένα και ο τύπος είναι πολυμορφοπυρηνικός.
5. Ο μυελός των οστών παρουσιάζει έντονη ως εντονώτατη ερυθροβλαστική αντίδραση και εναπόθεση σιδήρου.
6. Οσμωτική αντίσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι αυξημένη γιατί αυτά είναι πολύ λεπτά και υπόχρωμα. Μάλιστα η έναρξη της αιμόλυσης γίνεται στα ανώτερα φυσιολογικά όρια ή και πάνω από αυτά αλλά η πλήρη αιμόλυση επέρχεται πολύ χαμηλότερα των κατωτέρων φυσιολογικών ορίων.



7. Εμβυϊκή αιμοσφαιρίνη (HBF) πολύ αυξημένη μέχρι ποσοστού 90% της όλης ΗΒ ενώ αντίστοιχα βρίσκεται μεγάλη ελλάτωση της ΗΒΑ.

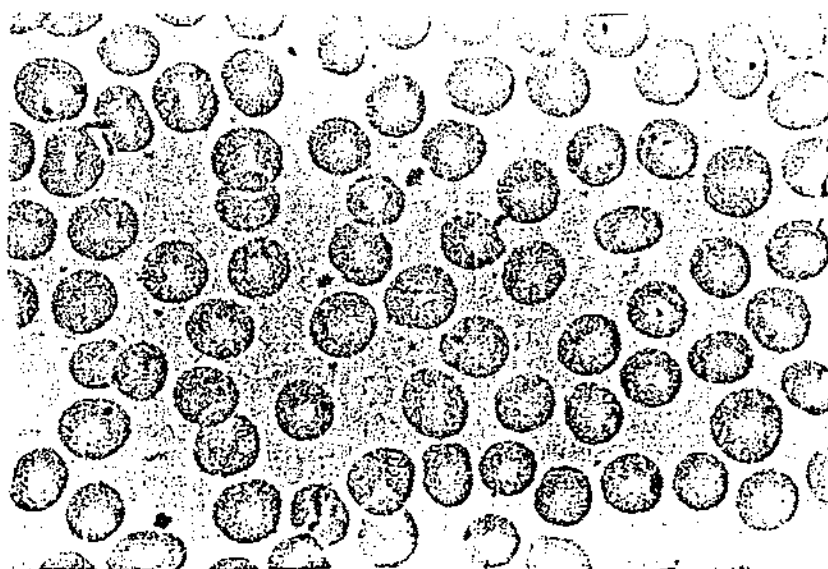
Η ΗΒΑ<sub>2</sub> είναι φυσιολογική. Άλλα εργαστηριακά ευρήματα είναι:

α) Μέτρια αύξηση της εμέσου χολερυθρίνης του ορού του ουροχολινογόνου των ούρων και του κοπροχολινογόνου των κοπράνων.

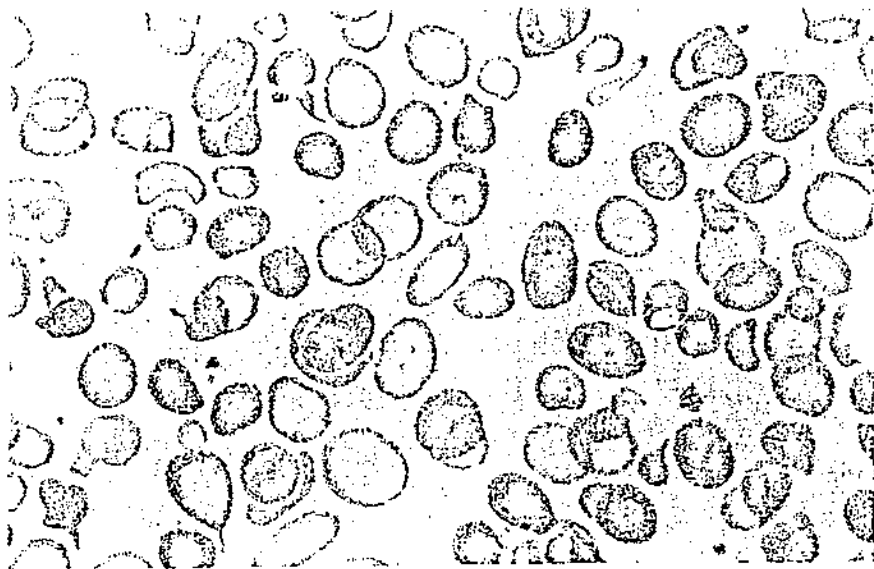
β) Αύξηση του FE του ορού (η μεγάλη υποχρωμία που παρατηρείται δεν οφείλεται στην σιδηροπενία αλλά σε πλημελή χρησιμοποίηση του FE προς σύνθεση ΗΒ).

γ) Έχουμε μεγάλη ελλάτωση του χρόνου ζωής των ερυθροκυττάρων σχεδόν στο μισό (7-22 μέρες σε σύγκριση με τη φυσιολογική ημιπερίοδο ζωής που είναι 25-35 μέρες.).

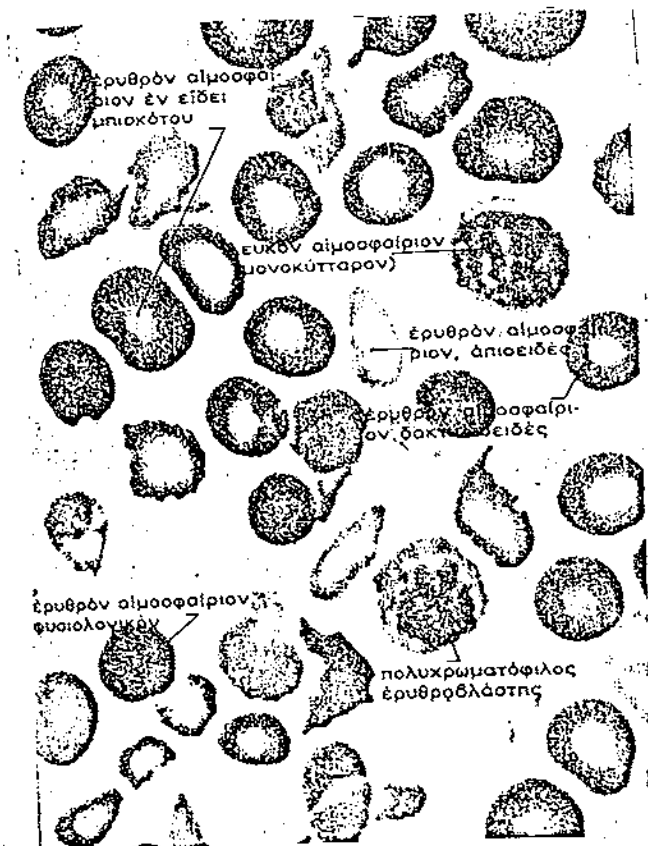
Και τελειώνοντας έχουμε τα δικτυοερυθροκύτταρα (DELS) να είναι φυσιολογικά ή μέτρια αυξημένα. Τα δε αιμοπετάλια βρίσκονται σε φυσιολογικό αριθμό. Όπως αναφέρθηκε και στην αρχή στην μικροσκοπική εξέταση επιχρίσματος αίματος τα ερυθρά αιμοσφαίρια παρουσιάζονται μικρά με περίεργα σχήματα (κόμματος, ρακέτας, δακτυλίου κλπ) και σχεδόν διαφανή λόγω έλειψης αιμοσφαιρίνης (εικόνα 5,6,7).



Εικόνα 5 Ερυθροκύτταρα φυσιολογικού ατόμου.



Εικόνα 6. Ερυθροκύτταρα πάσχοντος από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία (νόσο Κούλεϊ).



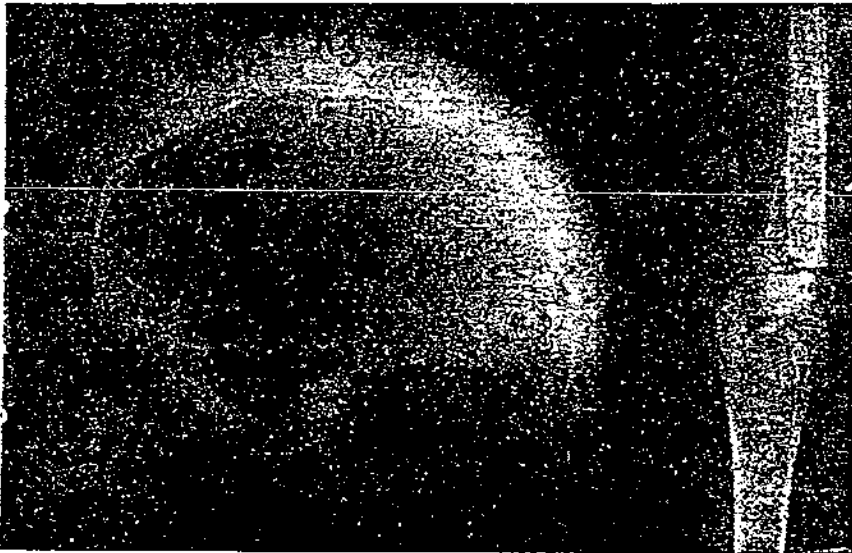
Εικ. 7

Έπιχριομα αίματος ατόμου πάσχοντος από νόσο του Κούλεϊ, στο μικροσκόπιο. Ανάμεσα στα λίγα φυσιολογικά έρυθρα αιμοσφαίρια διακρίνονται άλλα μικρότερα και με ανώμαλο σχήμα (σάν άκλάδι, σάν δακτυλίδι, σάν μπισκότο κ.λπ.). Διακρίνεται; ακόμη ένα άωρο κύτταρο της έρυθρας οειράς (πολυχρωματόφιλος έρυθροβλάστης) και ένα λευκό αιμοσφαίριο. (Μεγέθυνσις 1.300 X, χρώσις Μαιύ - Γκρόνθαλντ - Γκλήμζα).

ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Παρατηρείται γενικευμένη οστεοπόρωση, στα δε μακρά οστά διεύρυνση της μυελικής κοιλότητας και λέπτυνση της φλοιώδους ουστίας. Το κρανίο εμφανίζει πάχυνση(διεύρυνση) της διπλής και μεγάλη λέπτυνση του έξω πετάλου αυτής.

Κατά τον θόλο του κρανίου παρατηρούνται κάθετα βελονοειδείς γραμμώσεις της διπλής διατεταγμένες παράλληλα οι οποίες εμφανίζονται σαν να μην καλύπτονται από το έσω πέταλο της διπλής, από εδώ δε βγαίνει και ο όρος κρανίο εν είδει ψήκτρας. (εικ. 11).



Εικ. 11.3. Ακ/φία οστών κρανίου (ψηκτροειδές κρανίον) και κάτω άκρων (έντονος οστεοπόρωση) παιδίων πασχόντων εκ μεσογειακής αναιμίας.

Η ΘΞΥΓΟΝΩΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΣΤΟΥΣ ΟΜΟΖΥΓΩΤΕΣ Β. ΜΑ .

Από πρόσφατες μελέτες που έγιναν σε πάσχοντες από ΜΑ διαπιστώθηκε αρτηριακή υποξαιμία σε μεγάλο ποσοστό (10/12 κατά τους KEENEY 1980 και 15/17 κατά τους COOPER 1980.)

Ενοχοποιήθηκαν:

1. Η απόφραξη των μικρών βρόγχων από αιμοσιδήρωση (μεταγγίσεις)
2. Ελλειματική ανάπτυξη των πνευμόνων.

Επίσης οι WASSI 1981 αναφέρουν ιδιαίτερα βαρεία υποξαιμία σε όλα τα σπληνεκτομημένα άτομα με ομόζυγη β. MA/HBE όχι όμως στα μη σπληνεκτομημένα .

Η τυχόν ανάπτυξη υποξαιμίας στους ομοζυγώτες β. MA και μάλιστα σαν συνέπεια θεραπευτικών ενεργειών (μεταγγίσεις, σπληνεκτομή) δεν είναι δυνατό να αγνοηθεί. Γι' αυτό δίνονται οι πληροφορίες που συγκεντρώθηκαν από το 1980 όταν άρχισε η μελέτη για το σύστημα πρόσληψης μεταφοράς και απόδοσης του  $O_2$  στην MA.

Από τις μελέτες που έγιναν μέχρι τώρα μελετήθηκαν 35 ομοζυγώτες β. MA, 45% από αυτούς παρουσιάζουν υποξαιμία μικρού βαθμού. Η ανάπτυξη και η βαρύτητα της υποξαιμίας είναι ανεξάρτητη από την ύπαρξη σπληνεκτομής.

### ΕΞΕΛΙΞΗ ΚΑΙ ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Κατά κανόνα όσο νωρίτερα εκδηλωθεί η νόσος τόσο βαρύτερη είναι η πρόγνωση. Έτσι ο θάνατος είναι δυνατό να επέλθει εντός του πρώτου έτους ζωής μέχρι το τέλος της πρώτης δεκαετίας

Άλλοτε όμως η επιβίωση παρατείνεται μέχρι το 40 ο και πλέον έτος. Σε ορισμένες μάλιστα περιπτώσεις οι πάσχοντες είναι ικανοί προς εργασία, οι δε γυναίκες τεκνοποιούν.

Αυτές η μέσης βαρύτητας μορφές μείζονος MA ονομάστηκαν "ενδιάμεσος μορφές". Αν η επιβίωση παραταθεί προστίθενται συχνά χολολιθίαση και χολοκυστίτιδα.

Αιτίες θανάτου είναι βαρείες λοιμώξεις, καρδιακή ανεπάρκεια,

σπάνια κίρρωση ήπατος. Κατά την εξέλιξη της νόσου εμφανίζεται κατά διάφορα χρονικά διαστήματα μεγάλη επιδείνωση της αναιμίας σαν συνέπεια των "απλαστικών κρίσεων".

Σε αυτές συνηθέστερο κατόπιν λοιμώξεων αλλά κατά άγνωστο παθογενετικό μηχανισμό αναστέλλεται η ερυθροποιία στο μυελό των οστών με αποτέλεσμα την ταχεία εμφάνιση βαρύτατης αναιμίας λόγω του πολύ μειωμένου χρόνου ζωής των ήδη κυκλοφορούντων ερυθροκυττάρων.

#### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση όλων των μορφών της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται: 1. στην κλινική εικόνα, 2. στην μορφολογία των ερυθροκυττάρων, 3. στην ηλεκτροφόρτηση της ΗΒ και 4. στην αυξημένη αντίσταση των ερυθροκυττάρων.

Η διάγνωση της ΜΑ είναι συνήθως εύκολη. Δυσκολίες παρατηρούνται κατά την βρεφική ηλικία, οπότε πολλά βρέφη υποβάλλονται σε θεραπεία με FE για μακρό χρονικό διάστημα χωρίς αποτέλεσμα.

Η διάγνωση της ΜΑ επιβεβαιώνεται εργαστηριακά με την ανεύρεση αυξημένης εμβρυϊκής ΗΒ.

Ο πρακτικός ιατρός είναι δυνατόν να διαπιστώσει την ύπαρξη μεγάλου ποσοστού εμβρυϊκής ΗΒ στο αίμα και επομένως να θέσει την διάγνωση της ανιμίας COOLEY με απλό τέστ.

Μια σταγόνα αίματος λαμβανομένη κατόπιν νύξεως του δακτύλου με βελόνη, τοποθετείται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και αναμιγνύεται με 1-2 σταγόνες διαλύματος καυστικού νατρίου 0,75%. Η ΗΒΑ μεταβάλλεται σε αιματίνη και το μίγμα προσάραχ-προσλαμβάνει κίτρινόφαιη χροιά ενώ η ΗΒF παραμένει αναλλοίωτη

και το μίγμα διατηρεί το ερυθρό χρώμα. Το αποτέλεσμα ελέγχεται αμέσως με τοποθέτηση σε πλάκ λευκού χαρτιού. Όταν η ΗΒF είναι άνω του 20% όπως συμβαίνει στη μεσογειακή αναιμία το τέστ είναι εντόνως θετικό.

Στην μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία το τέστ είναι μετρίως ή ασθενώς θετικό ή αρνητικό.

Στη σιδηροπενική αναιμί είναι αρνητικό. Στα νεαρά βρέφη στα οποία η ΗΒF είναι αυξημένη φυσιολογικά ή όταν έχουν προηγηθεί μεταγγίσεις η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας επιβεβαιώνεται με την ανεύρση προφυροχρώων κυτταροπλαστικών εξαγκλείσεων στα εμπύρηνια ερυθροκύτταρα του μυελού των οστών.

Διαφορική διάγνωση: Πρέπει να γίνεται από τα υπόλοιπα είδη αιμοσφαιρινοπαθειών και ιδίως από την μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία ακόμη δε από τη βαρεία σιδηροπενική αναιμία. Πολλές φορές προκύπτει πρόβλημα διαφορικής διάγνωσης από τις βαρείες μορφές της ελλάσσονας μεσογειακής αναιμίας, η γενετική όμως μελέτη διευκρινίζει συνήθως τη διαφορική διάγνωση.

#### ΘΕΡΑΠΕΙΑ .

Αποτελεσματική θεραπεία δυστυχώς δεν υπάρχει.

Οι μεταγγίσεις που εφαρμόζονται σε περιοδικά χρονικά διαστήματα είναι το μόνο φάρμακο που παρατείνει τη ζωή.

Σήμερα επιδιώκεται η αιμοσφαιρίνη να διατηρείται πάνω από 10 GR στα 100 κυβ. χιλιοστόμετρα αίματος(100%) γιατί υποστηρίζεται ότι έτσι επέρχεται καλύτερη ανάπτυξη του πάσχοντος

παιδιού και ελαττώνεται η βαρύτητα των αστικών αλλοιώσεων.

Αρχικά οι μεταγγίσεις αίματος γίνονται σε αραιά χρονικά διαστήματα αφ' ενός να διατηρείται ένα επίπεδο αιμοσφαιρίνης "ασφαλές" και αφ' ετέρου να αποφεύγεται η μεγάλη συσσώρευση σιδήρου στον οργανισμό. Με τις συχνές όμως μεταγγίσεις αυφάνονται ο κίνδυνος της αιμοσιδήρωσης. Αυτή αντιμετωπίζεται με τη χορήγηση δεσφεριλοξαμίνης (DESFEPAL). Χορηγείται επίσης κατά περιόδους φυλλικό οξύ προς πρόληψη ενδεχόμενης έλλειψης αυτού.

O BRIEN (1974), PIOMELLI, GANALE (1974) τονίζουν με έμφαση ότι με το σύστημα των πολυμεταγγίσεων είναι δυνατόν να προληφθούν οι ανωμαλίες του σκελετού, η μεγάλη αύξηση του μεγέθους της καρδιάς, του ήπατος και της σπλήνας αρκεί να εφαρμοστεί σε πολύ νεαρή ηλικία.

Πότε θα είναι ανάγκη μετάγγισης αποκαλύπτεται από τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης στο αίμα. Οι ίδιοι οι γονείς καταλαβαίνουν πότε πλησιάζει η στιγμή αυτή, τα παιδιά γίνονται πολύ ωχρά, είναι ευερέθιστα, ένοχλητικά, απαιτητικά, χωρίς όρεξη, συχνά με μικρό πυρετό.

Οι κανόνες μετάγγισης πρέπει να τηρούνται σχολαστικά όσον αφορά την ομάδα αίματος, το RH τον πλήρη έλεγχο της ιστοσυμβατότητας, να αποφευχθεί η μετάδοση σοβαρών νόσων όπως σύφιλη, λογενής ηπατίτιδα, τοξοπλάσμωση, AIDS κλπ. Η διενέργεια των μεταγγίσεων και η εκλογή κατάλληλης φλεβικής οδού πρέπει να ανατεθεί σε πεπειραμένο προσωπικό.

Σήμερα η ευρύτερη εφαρμογή των πολυμεταγγίσεων είχε ως συνέπεια να διενεργούνται σπληνεκτομές σε μικρότερη συχνότητα.

## 7. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

Η κύρια αιμοσφαιρίνη στους φυσιολογικούς ενήλικες είναι η αιμοσφαιρίνη A που έχει ένα ζεύγος αλυσίδων α και ένα αλυσίδων β. Η σύνθεση των αλυσίδων α και β κατευθύνονται από αντίστοιχα ζεύγη αλληλόμορφων γόνων α και β με τέτοια ακρίβεια ώστε μετά τον σχηματισμό της απαιτούμενης ποσότητας αιμοσφαιρίνης A να μην περισσεύει καμιά αλυσίδα στο ερυθροκύτταρο.

Όταν σε ένα άτομο ένας από τους δυο γόνους β δεν εκφράζεται ποσοτικά όπως πρέπει, με αποτέλεσμα να παράγονται από αυτό λίγες ή καθόλου αλυσίδες β τότε το άτομο χαρακτηρίζεται ετερόζυγο για τη β. MA.

Ο άλλος γόνος β λειτουργεί κανονικά. Επομένως θα υπάρχει στο σύνολο μειωμένη παραγωγή β αλυσίδων και κατά συνέπεια θα συντίθεται λιγότερη A ενώ αντίστοιχες αλυσίδες α που μένουν αδέσμευτες απομακρύνονται από το κύτταρο με διάφορους μηχανισμούς. Όπως αναφέραμε στην ταξινόμηση της MA η ετερόζυγη β. MA διακρίνεται σε α) ελάσσων MA και β) στίγμα MA

### A) ΕΛΑΣΣΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ .

Έτσι χαρακτηρίζεται η ετερόζυγος β. MA ή β. θαλασσαιμία από την οποία υφίσταται σαφή κλινικά και αιματολογικά ευρήματα.



### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η βαρύτητα των συμπτωμάτων ποικίλει κατά πολύ, είναι δε άγνωστο από ποιούς γενετικούς ή άλλους παράγοντες εξαρτάται.

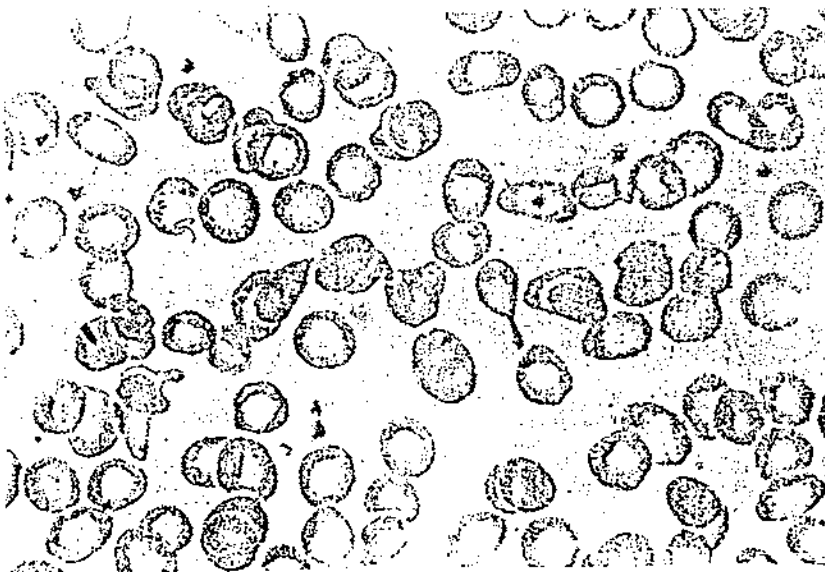
Στην τοπική μορφή ο πάσχων εμφανίζει ελαφρά ή μέτρια ωχρότητα και στην συνέχεια ελαφρό ίκτερο κατά περιόδους.

Υπάρχει συνήθως μικρή διόγκωση του σπλήνα και του ήπατος, η δε ανάπτυξη του σώματος είναι φυσιολογική. Αργότερα είναι δυνατόν να εμφανιστούν χολόλιθοι και έλκη στα κάτω άκρα.

Αλλοιώσεις του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος καθώς και συνδιασμός εγκεφαλοπαθειών και επιληψίας. Υπάρχουν όμως και ελαφρότερες μορφές ελάσσονος MA όπως και βαρειά μορφή αυτής που μοιάζει κλινικά και αιματολογικά με την μείζωνα MA από την οποία δύσκολα διαχωρίζεται.

### ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ.

Στην τυπική ελάσσονα μεσογειακή αναιμία βρίσκουμε υπόχρωμη και μικροκυτταρική αναιμία με ελαφρή μέχρι μέτρια βαρύτητα και αιμοσφαιρίνη όχι κατώτερη των 9GR%.



Εικόνα 19. Ερυθροκύτταρα ατόμου με ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Επίσης διαφόρου βαθμού ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη, και πολυχρωματοφιλία, ερυθροβλάστες όμως δεν βρίσκουμε στο περιφερικό αίμα όπως στην μείζονα μεσογειακή αναιμία. Η ωσμωτική αντίσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι αυξημένη. Τα δικτυοερυθροκύτταρα είναι φυσιολογικά ή ελαφρά αυξημένα. Ο μυελός των οστών εμφανίζει ερυθροβλαστική αντίδραση. Ο FE του ορού είναι φυσιολογικός ή αυξημένος. Κατά περιόδους είναι δυνατόν να βρεθεί αύξηση της εμμέσου χολερυθρίνης του ορού.

Η έρευνα των αιμοσφαιρίων αποδεικνύει μικρή αλλά χαρακτηριστική αύξηση της αιμοσφαιρίνης  $A_2$  μέχρι ποσοστού 8%.

Σε ορισμένες βρίσκουμε και αύξηση της αιμοσφαιρίνης F μέχρι ποσοστού 20%. Τα αιματολογικά και άλλα εργαστηριακά ευρήματα στην βαρειά μορφή ελάσσονος MA είναι σχεδόν όμοια με αυτά που υπάρχουν στην μείζονα MA με την κύρια διαφορά ότι το ποσοστό της HbF δεν ξεπερνά το 20%.

#### ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Στην τυπική ελάσσονα μεσογειακή αναιμία δεν διαπιστώνονται κατά κανόνα βλάβες του σκελετού. Υποστηρίζεται όμως ότι ο συστηματικός έλεγχος-ακτινολογικός-αποκαλύπτει ελαφρές ανωμαλίες των οστών προκαλούμενες από την μυελική υπερπλασία. Αντίθετα στην βαρειά μορφή ελάσσονας μεσογειακής αναιμίας βρίσκονται αδρές ακτινολογικές ανωμαλίες του σκελετού και κυρίως του κρανίου.

#### ΕΞΕΛΙΞΗ ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Συνήθως οι πάσχοντες έχουν φυσιολογική ζωή μόνο δε όταν η

αναιμία είναι εντοώτερη εμφανίζουν μειωμένη ενεργητικότητα και απόδοση στην εργασία ως και μικρότερη αντίσταση στα διάφορα STRESS.

#### ΔΙΑΓΝΩΣΗ.

Η διάγνωση της ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας δεν είναι ευχερής θα στηριχθεί δε στα εξής σημεία: 1. την αναιμία, 2. την διόγκωση του σπλήνα (η οποία δεν υπάρχει πάντοτε) 3. την υποχρωμία και την μικροκυττάρωση 4. τις χαρακτηριστικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αιμοσφαιρίων και κυρίως την βασεόφιλη στίξη και 5. την ανεύριση πάνω από τα φυσιολογικά όρια  $HBA_2$  ή HBA ή και αμφοτέρων. Η διάγνωση θα επισφραγισθεί με την ανεύρεση του στίγματος ή της ελάσσονος MA σ'έναν από τους γονείς που πάσχει. Αντίθετα η διάγνωση της βαρειάς μορφής ελάσσονος MA είναι ευχερής, εθώ όμως απαιτείται διαφορική διάγνωση από την μέσης βαρύτητας μορφή μείζονος MA. Η διαφορική διάγνωση θα γίνει από την πάσης φύσης άλλων αναιμιών κυρίως δε από την σιδηροπενική αναιμία προς την οποία συγχέεται η ελάσσονα θαλασσαιμία. Πολύ σπανιότερα απαιτείται διαφορική διάγνωση από την μολυβδίαση.

#### ΘΕΡΑΠΕΙΑ.

Καμιά θεραπευτική αγωγή δεν αποδίδει στην ελάσσονα μεσογειακή αναιμία. Στην βαρύτερη μορφή αυτής η θεραπεία είναι όμοια προς αυτήν της μείζονος μεσογειακής αναιμίας.

B) ΣΤΙΓΜΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ  
(ΗΠΙΩΤΑΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ)

Στίγμα μεσογειακής αναιμίας ή στίγμα θαλασσαιμίας καλείται η κατάσταση εκείνη στην οποία το άτομο είναι ετεροζύγωτης ως προς το παθολογικό γονίδιο της θαλασσαιμίας, δεν εμφανίζει όμως αναιμία ή άλλα κλινικά συμπτώματα αλλά μόνο ορισμένες αιματολογικές ανωμαλίες.

Η κατάσταση αυτή καλείται και ηπιώτατη MA ή ηπιωτάτη θαλασσαιμία αφορά δε στην ουσία την β. θαλασσαιμία.

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Από άποψη κλινική οι φέροντες το στίγμα της β. MA είναι απολύτως φυσιολογικοί χωρίς να εμφανίζουν αναιμία, διόγκωση του σπλήνα, βλάβες των οστών ή άλλη ανωμαλία.

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Από άποψη εργαστηριακή διαπιστώνεται φυσιολογική ποσότητα αιμοσφαιρίνης (HB) και ένα η περισσότερα από τα ακόλουθα ευρήματα : 1.φυσιολογικός αριθμός ερυθρών αιμοσφαιρίων ή αυξημένες πέρα από τα φυσιολογικά όρια μέχρι 7.000.000 κατά  $MM^3$  και πλέον έτσι που να δημιουργείται η εντύπωση ερυθραιμίας.

2.Ελλάτωση του μέσου όγκου ερυθρών MCV δηλ. μικροκυττάρωση

3.Μορφολογικές ανωμαλίες όμοιες προς αυτές της ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας αλλά πολύ ελαφρότερης έντασης δηλ.

ανισοκυττάρωση, ποικελοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση και βασεό-

φιλη στίξη. 4.Αύξηση της αιμοσφαιρίνης  $A_2$  ή της HbF όχι

όμως σταθερά, 5.Αύξηση του εύρους της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

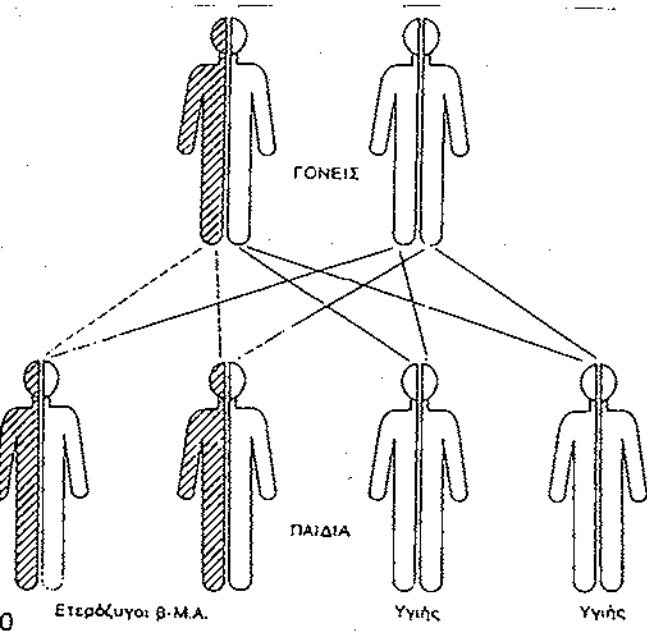
ΕΞΕΛΙΞΗ - ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Σύμφωνα με τις γνώσεις μας τα άτομα πρέπει να θεωρούνται σαν απολύτως υγιή αλλά επικίνδυνα για τους απογόνους τους στους οποίους μεταδίδουν την αιματολογική ανωμαλία.

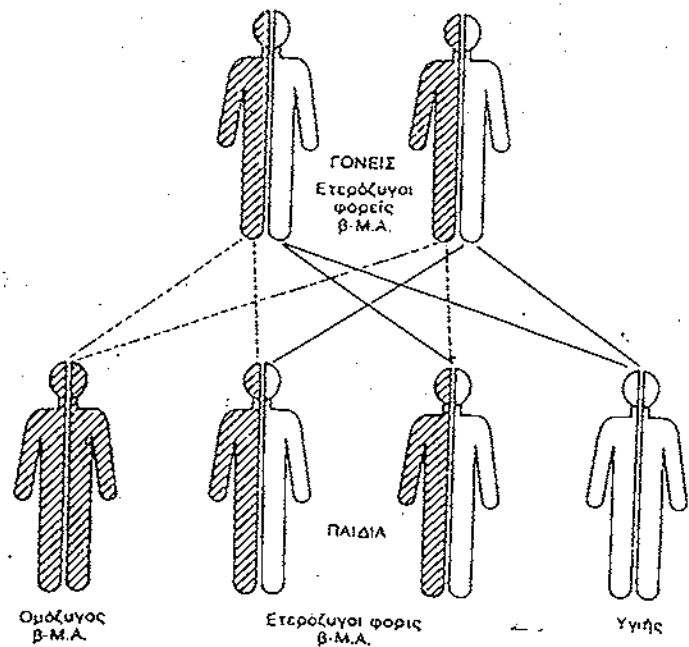
Συγκεκριμένα για την μεταβίβαση της γενετικής ανωμαλίας θα πρέπει να γνωρίζουν ότι αυτή ακολουθεί τους κλασικούς νόμους της γενετικής. Επομένως σε ένα ζευγάρι:

α. Όταν ο ένας είναι ετερόζυγος για β. μεσογειακή αναιμία και ο άλλος όχι τότε τα παιδιά τους θα είναι γερά και σε ποσοστό 50% θα είναι υγιής ενώ σε 50% θα είναι ετερόζυγοι β. ΜΑ (εικ. 13).

β. Όταν και οι δυο είναι ετερόζυγοι β. μεσογειακής αναιμίας τότε υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί με ομόζυγη β. μεσογειακή αναιμία σε ποσοστό 25% δηλ. ένα στα τέσσερα παιδιά. Ένα ποσοστό 25% να γεννηθεί το παιδί υγιή και ένα 50% να είναι ετερόζυγο β. ΜΑ (εικόνα 14).



Εικόνα 13



Εικόνα 14

Αυτό δεν ακολουθεί καμιά σειρά στα παιδιά. Δηλαδή δεν μπορεί να ξέρει κανείς αν θα είναι άρρωστο το πρώτο ή το δεύτερο ή το τελευταίο παιδί ή όλα ή κανένα.

Είναι καθαρά θέμα τύχης. Το ποσοστό 25% για παιδί πάσχον δίνεται από τους πιθανούς συνδυασμούς σύμφωνα με τους νόμους της κληρονομικότητας και ανταποκρίνεται στις στατιστικές αναλύσεως. Ισχύει ο ίδιος κίνδυνος για κάθε εγκυμοσύνη και η ύπαρξη υγιούς παιδιού δε σημαίνει ότι αποκλείεται να γεννηθεί ένα άρρωστο παιδί σε επόμενη γέννα. Ούτε η ύπαρξη ενός αρρώστου παιδιού μειώνει τις πιθανότητες στα επόμενα.

#### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Στις περισσότερες περιπτώσεις οι φορείς του στίγματος β. μεσογειακής αναιμίας εμφανίζουν λίγες από τις παραπάνω αιματολογικές ανωμαλίες ή και μόνο μια οπότε δεν είναι καθόλου εύλη. Εάν όμως ο εξεταζόμενος είναι γονέας πάσχοντος από μείζονα μεσογειακή αναιμία η ανεύρεση και μιας μόνο από τις προαναφερθείσες ανωμαλίες επαρκεί ώστε να τεθεί η διάγνωση του στίγματος β. μεσογειακής αναιμίας.

## 8. ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ.

Η ενδιάμεση θαλασσαιμία αντιπροσωπεύει μια ετερογενή ομάδα από γενετικές διαταραχές με ήπιες συνήθως κλινικές εκδηλώσεις. Οι διαταραχές αυτές προέρχονται από το συνδυασμό ελαφρών ή βαριών γόνων (μεγάλη ή μικρή παραγωγή πολυπεπτιδικών αλύσων) και το συνδυασμό διαφόρων αιμοσφαιρινοπαθειών. Ο αριθμός των ασθενών με ενδιάμεση θαλασσαιμία είναι μικρός.

Η πορεία της νόσου τους είναι σχετικά ήπια και τους επιτρέπει να ζούν μέχρι την ενηλικίωση.

Τις πιο πολλές φορές υπάρχει σπληνομεγαλία και λιγότερο συχνά ηπατομεγαλία, ίκτερος και αλλοιώσεις από τα οστά, που ποικίλουν από ελάχιστες μέχρι τις βαριές σκελετικές παραμορφώσεις που παρατηρούνται σε παραμελημένες περιπτώσεις ομόζυγης β. θαλασσαιμίας.

Η ΗΒ κυμαίνεται από 7-10 G/100ML και η μορφολογία των ερυθροκυττάρων εμφανίζει έντονες αλλοιώσεις, όπως στην ομοζυγη β. θαλασσαιμία. Στην ηλεκτροφόρτηση παρατηρούνται μεγάλες διακυμάνσεις της ΗΒF (10-90%). Η ανάπτυξη των ασθενών βρίσκεται στα φυσιολογικά όρια και σε πολλές περιπτώσεις η διάγνωση γίνεται στη στράτευση ή στη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Στη μακροχρόνια πορεία της νόσου και ανάλογα με την βαρύτητα, επιπλοκές που μπορεί να παρατηρηθούν είναι υπερσπληνισμός, εξωμυελική ερυθροποίηση, λοιμώξεις, σκελετικές παραμορφώσεις, έλλειψη φυλλικού οξέος, χολολιθίαση, έλκη στις κνήμες, αιμοσιδήρωση και επιπλοκές στην εγκυμοσύνη.

Απαιτείται συνεχής παρακολούθηση των αρρώστων και ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας, την ύπαρξη σκελετικών παραμο-

ρφώσεων και τη φυσιολογική ανάπτυξη συνιστάται ή όχι μετάγγιση αίματος και αποσιδήρωση. Σε περιπτώσεις που η αναιμία είναι βαριά και υπάρχει σπληνομεγαλία γίνεται σπληνεκτομή.

#### 9. ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΚΥΗΣΗ.

Η κύηση σε γυναίκες με ετερόζυγη β. μεσογειακή αναιμία είναι ο συνηθέστερος συνδυασμός για τη χώρα μας.

Αν και ο συνδυασμός αυτός σπάνια εξελίσσεται σε σοβαρό πρόβλημα ώστε να αποτελεί αληθινή επιπλοκή της κύησης η έγκαιρη διάγνωσή του έχει σημαντική αξία για δυο λόγους: α. αποτρέπει τις αβάσιμες ανησυχίες και άσκοπες θεραπευτικές ενέργειες όταν η αναιμία επιτέίνεται περισσότερο από το αναμενόμενο και β. οδηγεί στην αιματολογική μελέτη του πατέρα, προσφέροντας τις τελευταίες πιθανότητες μιας έγκαιρης διάγνωσης της ομόζυγης β.ΜΑ στο κύημα. Οι ετεροζυγώτες για την β.ΜΑ συνήθως δεν εμφανίζουν κλινικές εκδηλώσεις. Η διάγνωση είναι δυνατή με ειδικό αιματολογικό έλεγχο.

Η κύρια διαφοροδιάγνωση αφορά τη σιδηροπενική αναιμία.



### Γ. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΕΣ - ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Η μετάγγιση αίματος είναι μία από τις πιο επικίνδυνες νοσηλευτικές διαδικασίες. Πρέπει να γίνεται με μεγάλη προσοχή και ο άρρωστος να γνωρίζει τους κινδύνους και τις επιπλοκές που ενδέχεται να συμβούν κατά την μετάγγιση αίματος. Η συλλογή του αίματος γίνεται κάτω από άσηπτες συνθήκες και καλά επιλεγμένους δότες σε φιάλες ή πλαστικούς σάκους και φυλάσσεται σε ψυγείο ( $2^{\circ}$ - $4^{\circ}$  C). Το αίμα αυτό μπορεί να χορηγηθεί με ασφάλεια μέχρι την 21η μέρα από τη λήψη του.

#### Αίμα και προϊόντα αίματος χρησιμοποιούμενα για μετάγγιση

- Α. Πλήρες αίμα
- Β. Συμπυκνωμένα ελαιωρήματα ερυθροκυττάρων
- Γ. Μετάγγιση αιμοπεταλίων
- Δ. Χορήγηση κοκκιοκυττάρων
- Ε. Πλάσμα αίματος

#### Αντικείμενα

1. Αντισηπτική διάλυση
2. Τολύπια βάμβακα
3. Αποστειρωμένες γάζες μικρές
4. Συσκευές μετάγγισης αίματος
5. Βελόνες διαμετρήματος 618-19
6. Σύριγγες των 5 ή 10 ML
7. Το αίμα που θα χορηγηθεί
8. Ελαστικός σωλήνας ή ελαστική ταινία μήκους 37,5 εκ.
9. Νεφροειδές

10. Ψαλίδι
11. Λευκοπλάστης
12. Αδιάβροχο καλυμμένο
13. Νάρθηκας και επίδεσμος
14. Στατό

### ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ

#### Φάση προετοιμασίας

#### Νοσηλευτική Ενέργεια

1. Βεβαιωνόμαστε ότι έχει γίνει ο καθορισμός της ομάδας και η δοκιμασία διασταύρωσης.

2. Χορηγούμε το αίμα μέσα σε 20 λεπτά μετά την παραλαβή του από την Τράπεζα αίματος.

3. Ελέγχουμε το αίμα για ψυσαλίδες για αλλοίωση της χροιάς & για θολερότητα. Επίσης ελέγχουμε την φιάλη για ρωγμές.

#### Αιτιολόγηση ενέργειας

1. Ο καθορισμός της ομάδας γίνεται για τις ομάδες A, AB, O, B και του παράγοντα RH, η διασταύρωση γίνεται για τον έλεγχο της συμβατότητας του αίματος του δότη και του δέκτη.

2. Το αίμα θα πρέπει να διατηρείται σε θερμοκρασία  $2^{\circ}-4^{\circ}\text{C}$  (μέχρι την ώρα που θα χορηγηθεί). Παρατηρείται ταχεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων σε αίμα που δεν διατηρείται σε κατάλληλη θερμοκρασία.

3. Η ύπαρξη ψυσαλίδων μπορεί να σημαίνει ανάπτυξη μικροβίων. Αλλοίωση της χροιάς ή θολερότητα μπορεί να είναι προειδοποιητικά σημεία αιμόλυσης.

## Νοσηλευτική ενέργεια

## Αιτιολόγηση ενέργειας

4. Ετοιμάζουμε τον άρρωστο για φλεβοκέντηση.

### Φάση εκτέλεσης

1. Ελέγχουμε τις ετικέτες του δότη και του δέκτη και την κάρτα αιμοδοσίας, για να βεβαιωθούμε για την ομάδα του αρρώστου, και εξακριβώνουμε την ταυτότητα του αρρώστου που παίρνει το αίμα. Φωνάζουμε τον άρρωστο με το ονοματεπώνυμό του και συγκρίνουμε την ταυτότητα του αρρώστου με την ετικέτα της φιάλης αίματος. Ελέγχουμε την ημερομηνία λήξης του αίματος και εφ'άν έχει υπογραφεί από τον γιατρό της Αιμοδοσίας.

2. Δίνουμε στο γιατρό να κάνει τον ίδιο έλεγχο και να μονογράψει την ετικέτα της φιάλης αίματος.

3. Παίρνουμε τα ζωτικά σημεία αρρώστου (θερμοκρασία, σφυγμό, αναπνοή, Α.Π.)

1. Ο λεπτομερής αυτός έλεγχος είναι βασικής σημασίας, για την αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος, σε λαθεμένο άρρωστο.

3. Η γνώση των ζωτικών σημείων πριν από την μετάγγιση είναι απαραίτητη για την σύγκριση των μετέπειτα μεταβολών τα ζωτ. σημεία.

5. Απολυμάνουμε το πώμα της φιάλης εάν είναι γυάλινη.

6. Εφαρμόζουμε τη συσκευή μετάγγισης αίματος με άσηπτη τεχνική.

7. Αφαιρούμε τον αέρα από τη συσκευή.

8. Κρεμάμε τη φιάλη 1 μέτρο πάνω από το επίπεδο της καρδιάς του αρρώστου.

9. Ρυθμίζουμε το ρυθμό της ροής του αίματος στα 5 ML ανά λεπτό κατά τη διάρκεια των πρώτων 15 λεπτών της χορήγησης αίματος. Μένουμε κοντά στον άρρωστο για τουλάχιστον 15-30 λεπτά μετά την έναρξη της μετάγγισης. Εάν δεν υπάρχουν σημεία αντίδρασης και υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας μπορούμε να αυξήσουμε τον ρυθμό ροής.

10. Χορηγούμε το αίμα σε αργό ρυθμό, αν ο άρρωστος είναι ηλίκωμένος ή πάσχει από καρδιακό νόσημ.

6. Μεταξύ φιάλης και δείκτου ροής υπάρχει ένα φίλτρο για τη συγκράτηση τεμαχιδίων που μπορεί να προκαλέσουν εμβολή.

7. Για την αποφυγή εμβολής αέρα.

9. Σημεία ή συμπτώματα ανεπιθύμητων αντιδράσεων συνήθως εκδηλώνονται κατά την χορήγηση των πρώτων 50-100 ML αίματος.

10. Πολύ γρήγορη χορήγηση αίματος μπορεί να προκαλέσει υπερφόρτωση της κυκλοφορίας και να προκαλέσει καρδιακή ανεπάρκεια και πνευμονικό οίδημα.

11. Δεν βάζουμε ποτέ φάρμακα μέσα στο αίμα.

Δεν χορηγούμε DEXTROSE 5% N με το αίμα. Αποφεύγουμε να χρησιμοποιούμε διάλυμα RINGER'S LACTATED.

11. Η προσθήκη φαρμάκων μέσα στο αίμα μπορεί να προκαλέσει φαρμακευτική ασυμβατότητα με το αίμα ή την αντιπηκτική διάλυση του αίματος. Η δεξτρόζη δεν περιέχει ηλεκτρολύτες και μπορεί να προκαλέσει αιμόλυση και πήξη του αίματος στον σωλήνα συσκευής. Το διάλυμα RINGER'S LACTATED περιέχει ασβέστιο σε μεγάλη περιεκτικότητα που μπορεί να δημιουργήσει πήγματα.

Φάση παρακολούθησης

1. Παρακολουθούμε και αναγράφουμε την Κ.Φ.Π. σε αρρώστους με προβλήματα κυκλοφορικής υπερφόρτωσης.

2. Παρατηρούμε τον άρρωστο προσεκτικά. Παίρνουμε τα ζωτικά σημεία κάθε ώρα.

3. Αλλάζουμε τη συσκευή μετάγγισης αίματος σε περίπτωση χωρήσης & άλλης μονάδας αίματος.

2. Μεταβολή της κατάστασης του αρρώστου μπορεί να είναι ενδεικτική ανάπτυξης επιπλοκών λόγω της μετάγγισης.

3. Το φίλτρο μπορεί να αποφραχθεί μετά τη χορήγηση μιας μονάδας αίματος.

4. Σημειώνουμε στο θερμομετρικό διάγραμμα του αρρώστου το σημείο μετάγγισης αίματος.

5. Ενημερώνουμε τον φύλλο νοσηλείας του αρρώστου: Χρόνος χορήγησης (έναρξη και λήξη) χορηγηθείσα ποσότητα, ρυθμός ζωής, ζωτικά σημεία πριν, κατά την μετάγγιση, και μετά την μετάγγιση αίματος, αντίδραση αρρώστου. Σε περίπτωση εμφάνισης επιπλοκών σημειώνουμε το είδος της και τις ενέργειες αντιμετώπισής της.

#### Επιπλοκές από μετάγγιση αίματος

##### 1. Πυρετικές αντιδράσεις

Συμπτώματα: Μπορούν να εμφανιστούν 1-3 ώρες από την έναρξη της μετάγγισης και σπάνια μέχρι 24 ώρες μετά.

- α) Ρίγος και υψηλός πυρετός
- β) Κεφαλαλγία
- γ) Ναυτία και έμετος
- δ) Ερυθρότητα προσώπου
- ε) Ταχυκαρδία

##### Αντιμετώπιση:

- α) Διακόπτουμε την μετάγγιση, ενημερώνουμε τον γιατρό

και την αιμοδοσία.

β) Παίρνουμε θερμοκρασία μισή ώρα μετά την εμφάνιση του ρίγους.

γ) Χορηγούμε αντιπυρετικά για την ελάττωση του πυρετού.

δ) Σε ήπια αντίδραση συνεχίζεται η μετάγγιση, με στενή παρακολούθηση.

ε) Σε σοβαρές περιπτώσεις η μετάγγιση αίματος δεν διακόπτεται και χορηγούνται στον άρρωστο ενδοφλέβια κορτικοειδή.

## 2. Αλλεργικές αντιδράσεις

### Συμπτώματα

- α) Αναφυλακτικά φαινόμενα
- β) Κνίδωση
- γ) Ερυθρότητα προσώπου
- δ) Ρίγος και πυρετός
- ε) Ασθματικός συριγμός
- στ) Οίδημα λάρυγγα (σπάνια)

### Αντιμετώπιση

α) Διακόπτουμε τη μετάγγιση (σε βαριά αντίδραση) ή μειώνουμε (σε ελαφριά αντίδραση)

β) Ενημερώνουμε τον γιατρό

γ) Χορηγούμε επινεφρίνη υποδόρια σε δόση 0,3 ML διαλύματος 1/1000, εάν ο άρρωστος εμφανίζει βαριά αναπνευστική δυσχέρεια.

### 3. Αιμολυτικές αντιδράσεις

#### Συμπτώματα:

- α) Ρίγος, υψηλός πυρετός
- β) Έντονος πόνος στην οσφύ
- γ) Ανησυχία
- δ) Αίσθημα πληρότητας στο κεφάλι και ερυθρότητα προσώπου.
- ε) Ναυτία και έμετοι
- στ) Συσφικτικός προκάρδιος πόνος
- ζ) Διάταση των φλεβών του τραχήλου
- η) Ταχυκαρδία, ταχύπνοια
- θ) Δύσπνοια
- ι) SHOCK
- ια) Ούρα βαθιά χρωματισμένα (αιμοσφαιρίνη)
- ιβ) Αιμορραγία από το σημείο της φλεβοκέντησης
- ιγ) Πρόοδευτική μείωση της διούρησης (ολιγουρία, ανουρία).

#### Αντιμετώπιση

- α) Διακόπτουμε την μετάγγιση αμέσως
- β) Ενημερώνουμε τον γιατρό
- γ) Αρχίζουμε την έγχυση μανιτόλης αμέσως για διατήρηση της νεφρικής αιμάτωσης, σπειραματικής διήθησης και διούρησης.
- δ) Χορηγούμε 50-100 ML υπέρτονα διαλύματος διττανθρακικού νατρίου 8,4%-για αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή του σχηματισμού κρυστάλλων οξεικής αιματίνης στα ουροφόρα σωληνάρια.
- ε) Διατηρούμε πίνακα προσλαμβανομένων και αποβαλλομένων.



νων υγρών. Παρακολουθούμε για ολιγουρία-ανουρία.

στ) Διατηρούμε τον όγκο του κυκλοφορουμένου αίματος.

ζ) Χορηγούμε οξυγόνο για αντιμετώπιση δύσπνοιας.

η) Χορηγούμε αγγειοσυσπαστικά σε εμφάνιση βαριάς μορφής SHOCK.

θ) Χορηγούμε ινωδογόνο εάν υπάρχει διάχυτη αιμορραγία.

ι) Τοποθετούμε καθετήρα κύστης μετράμε τα ούρα.

ια) Στέλνουμε δείγματα αίματος και ούρων στο εργαστήριο για έλεγχο παρουσίας ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στο πλάσμα και διάχυτης ενδαγγειακής πήξης. Επίσης προσδιορισμό χρωστικών στα ούρα.

ιβ) Στέλνουμε τη φιάλη αίματος και δείγμα πρόσφατου αίματος του αρρώστου στην Αιμοδοσία για έλεγχο συμβατότητας.

ιγ) Βοηθάμε τον άρρωστο να απαλλαγεί από το άγχος και την ανησυχία.

#### 4. Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας

Συμπτώματα: Εκδηλώνεται συνήθως με σημεία οξείας καρδιακής κάμψης, δηλαδή:

α) Δυσφορία

β) Δύσπνοια υπό μορφή ταχύπνοιας

γ) Βήχα παραγωγικό

δ) Ταχυκαρδία

ε) Κεντρική κυάνωση

στ) Διάταση των φλεβών του τραχήλου

ζ) Υγρούς ρόγγους στις βάσεις των πνευμόνων

η) Πνευμονικό οίδημα

Αντιμετώπιση

α) Διακόπτουμε την μετάγγιση αμέσως και ειδοποιούμε τον γιατρό.

β) Τοποθετούμε τον ασθενή σε ανάρροπη θέση και τα πόδια σε εξαρτημένη θέση.

γ) Χορηγούμε οξυγόνο και βρογχοδιασταλτικά.

δ) Κάνουμε καρδιοτόνωση

ε) Ετοιμαζόμαστε για φλεβοτομή (αφαίμαξη)

στ) Χορηγούμε διουρητικά.

ζ) Παρακολουθούμε στενά την Κ.Φ.Π. και τα ζωτικά σημεία, και παρέχουμε συναισθηματική υποστήριξη στον άρρωστο.

5. Σηφαιμία

Συμπτώματα:

α) Υψηλός πυρετός (πάνω από  $38,4^{\circ}\text{C}$ ) ρίγος

β) Έντονη ερυθρότητα προσώπου.

γ) Έντονη κεφαλαλγία ή οπισθοστερνικός πόνος.

δ) Έμετοι, διάρροια, αιματηρά.

ε) Πόνος στην κείλιά και στα άκρα

στ) Καταπληξία

ζ) Σπασμοί και κώμα

Αντιμετώπιση

α) Διακόπτουμε την μετάγγιση

β) Κάνουμε καλλιέργειες αίματος από το αίμα του δότη

και του δέκτη-στέλνουμε το υπόλοιπο αίμα της φιάλης στο εργαστήριο.

γ) Αντιμετωπίζουμε την σηψαιμία σύμφωνα με την ιατρική εντολή-αντιβιοτικά, ενδοφλέβια χορήγηση υγρών πρόσφατο αίμα, αγγειοσυσπαστικά, κορτικοειδή.

#### 6. Αναφυλακτική αντίδραση

##### Συμπτώματα

- α) Γενικευμένη ερυθρότητα
- β) Βρογχόσπασμος με κοπιώδη αναπνοή
- γ) Οπισθοστερνικός πόνος
- δ) Λαρυγγικό οίδημα
- ε) Καταπληξία
- στ) Απώλεια συνείδησης
- ζ) Βάρια γαστρεντερική δυσφορία με εμέτους και διάρροιες.

##### Αντιμετώπιση

- α) Διακόπτουμε την μετάγγιση
- β) Χορηγούμε αμέσως επινεφρίνη, οξυγόνο και κορτικοειδή.

#### 7. Εμβολή αέρα

##### Συμπτώματα

- α) Πόνος στον θώρακα
- β) Βήχας, αιμόπτυση
- γ) Δύσπνοια
- δ) Κυάνωση
- ε) Ανησυχία

στ) Υπόταση

ζ) Αδύνατος συχνός σφυγμός

Αντιμετώπιση:

α) Κλείνουμε τον ρυθμιστή ροής της συσκευής

β) Τοποθετούμε τον ασθενή σε θέση TRENDELENBURG για να παγιδευτεί ο αέρας στις δεξιές κοιλότητες της καρδιάς.

γ) Χορηγούμε οξυγόνο

Δ. ΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ  
ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.

Στον Ελλαδικό χώρο και ιδιαίτερα σε ορισμένες περιοχές η μεσογειακή αναιμία αποτελεί σοβαρό πρόβλημα με πολλές πτυχές, από τις οποίες η κοινωνική και η νοσηλευτική παρουσιάζουν ειδικό ενδιαφέρον. Επειδή δεν είναι δυνατόν να συζητηθούν οι πολλές πτυχές του κοινωνικού και νοσηλευτικού προβληματος, θα περιορισθούμε στα σημεία εκείνα που παρουσιάζουν μεγαλύτερο ενδιαφέρον. Τα προβλήματα διακρίνονται σε τρία κεφάλαια:

1. Προβλήματα που αφορούν τον ασθενή.
2. Προβλήματα που αφορούν το κοινωνικό σύνολο και την πολιτεία.
3. Προβλήματα που αφορούν την οικογένεια του ασθενή.

Προβλήματα του ασθενή

Τα βασικά προβλήματα του ασθενή με μεσογειακή αναιμία είναι η ακριβή διάγνωση, η σωστή και σύγχρονη θεραπεία, η συστηματική ιατρική παρακολούθηση και η κοινωνική προσαρμογή.

Τα νοσηλευτικά προβλήματα του ασθενή δημιουργούνται βασικά από τους ασθενείς οι οποίοι έρχονται για συστηματική παρακολούθηση και θεραπεία και όχι απ' αυτούς που έρχονται μια φορά μόνο.

1. Η μεσογειακή αναιμία λόγω της συχνότητάς της και του είδους της θεραπευτικής αγωγής αποτελεί βασικό παράγοντα που επηρεάζει τη διαφοροποίηση της παιδιατρικής νοσοκομειακής νοσολογίας.

2. Τα νοσηλευτικά προβλήματα της νόσου είναι πολλά και ιδιότυπα, αναμένεται να αυξηθούν σημαντικά τα επόμενα χρόνια.

3. Η αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας στο σύνολο της πάσχει, γι' αυτό υπάρχει ανάγκη άμεσου συντονισμένου και ορθολογιστικού προγραμματισμού για τη βελτίωση της νοσηλείας και παρακολούθησης των ασθενών με μεσογειακή αναιμία.

Η κοινωνική προσαρμογή των παιδιών με μεσογειακή αναιμία δεν είναι απλή, και τα ψυχικά τους προβλήματα είναι πολλαπλά και ιδιότυπα ώστε να χρειάζονται αντιμετώπιση.

Μόνο οι γιατροί που είναι υπεύθυνοι για την παρακολούθηση αυτών των παιδιών είναι σε θέση να εκτιμήσουν την ανάγκη παροχής οποιασδήποτε υποστήριξης για την κοινωνική προσαρμογή των ασθενών.

#### Προβλήματα του κοινωνικού συνόλου και της πολιτείας .

Βασικές επιδιώξεις της πολιτείας στην αντιμετώπιση του εκτεταμένου προβλήματος της ΜΑ στην χώρα μας είναι:

- α. η οργάνωση μονάδων για τη σωστή παρακολούθηση και θεραπεία των ασθενών με μεσογειακή αναιμία και β. η προσπάθεια να περιορισθεί ο αριθμός των πασχόντων με την πρόληψη της νόσου. Η κληρονομική όμως φύση της νόσου περιορίζει τους τρόπους προφύλαξης: α. στην διάγνωση των ετεροζύγων φορέων και την αποφυγή μεταξύ τους γάμο.
- β. Στην δυνατότητα διακοπής της κύησης σε γονείς που είναι

φορείς της νόσου και στη δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης και διακοπής της κύησης σε έμβρυο που νοσεί.

Όπως είναι φυσικό η πρόληψη της ΜΑ είναι δύσκολη στην εφαρμογή της, γιατί προϋποθέτει εκτεταμένο έλεγχο του πληθυσμού πριν από τον γάμο και την παροχή γενετικών συμβούλων οι οποίες όμως πρέπει να ακολουθηθούν από τους ενδιαφερόμενους.

Για να αποδώσει καρπούς μια τέτοια προσπάθεια χρειάζεται σωστό προγραμματισμό και συντονισμό, δημιουργία ειδικών κέντρων διάγνωσης των ετεροζύγων και συστηματική διαφώτιση του πληθυσμού στους κινδύνους που διατρέχουν τα παιδιά από την παρουσία του στίγματος και στους δύο γονείς. Παρά την δαπάνη την οποία απαιτεί ένα τέτοιο πρόγραμμα οπούοιυτα αποτελέσματα θα είναι φανερά μετά από αρκετά χρόνια, εντούτοις προς το παρόν φαίνεται σαν τον οικονομικότερο τρόπο αντιμετώπισης της νόσου σε χώρα όπου οι δαπάνες της θεραπείας είναι τεράστιες.

#### Προβλήματα της οικογένειας των ασθενών.

Τα προβλήματα της οικογένειας των ασθενών με ΜΑ είναι μεγάλα, πολλά ταυτίζονται με τα προβλήματα του παιδιού και εξαρτώνται από πολλούς παράγοντες, οικυριότεροι από τους οποίους είναι το κοινωνικό και το μορφωτικό επίπεδο της οικογένειας, καθώς και η προσωπικότητα και η ψυχοσύνθεση των γονέων. Συχνά τα ψυχικά προβλήματα των γονέων είναι τόσο έντονα ώστε να επισκιάζουν τα κλινικά συμπτώματα του ασθενή και να οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας της οικογένειας ακόμη και την διάλυσή της.

Πολλοί αντιμετωπίζουν την ΜΑ σαν νόσο με την οποία δεν μπορεί να γίνει τίποτε, και υποστηρίζουν ότι οι μεταγγίσεις είναι άσκοπες και ανώφελες. Μια τέτοια τοποθέτηση εκτός του ότι είναι λανθασμένη επιδεινώνει τα ψυχικά προβλήματα των γονέων.

## 2. ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.

''Να προλαμβάνεις μια αρρώστια είναι πάντα καλύτερο από το να τη θεραπεύσεις.''

Αυτό είναι το αξίωμα της Ιατρικής Επιστήμης που δεν φαίνεται να αμφισβητείται από κανέναν. Σήμερα έχει έρθει και η σειρά των ασθενειών που είναι κληρονομικές να αποτελέσουν στόχους της προληπτικής ιατρικής

Ανάμεσα στις κληρονομικές νόσους η ΜΑ έχει για μας τους Έλληνες ιδιαίτερο ενδιαφέρον, γιατί η γενετική ανωμαλία που ευθύνεται για την εκδήλωση της νόσου είναι τόσο συχνή στη χώρα μας. Η προγενετική διάγνωση ήταν αίτημα ορισμένων οικογενειών των οποίων τα έμβρυα κινδύνευαν από θαλασσαιμία. Μερικές οικογένειες αποφεύγουν την τεκνοποίηση γιατί υπάρχει κίνδυνος σε ποσοστό 25% να γεννηθεί ομόζυγο παιδί. Οι οικογένειες αυτές έχουν σήμερα την δυνατότητα να φέρουν σε πέρας την κύηση ή να επιλέξουν την διακοπή της. Η εξέταση απαιτεί την λήψη εμβρυϊκού αίματος σε κατάλληλο στάδιο της κύησης καθώς και την εξέταση της σύνθεσης της σφαιρικής αλυσίδας.



Έπειτα συγκρίνονται τα αποτελέσματα. Η απόπειρα προγεννητικής διάγνωσης αιμοσφαιρινοπαθειών σε 28 περιπτώσεις είχε σαν αποτέλεσμα σε 2 περιπτώσεις να υποστεί βλάβη το κύημα και σε άλλες 2 λανθασμένη αιματολογική διάγνωση.

Σε άλλες 5 περιπτώσεις δεν υπήρχαν επαρκή δείγματα, σε μια μάλιστα απ' αυτές εξαιτίας ανώριμης (πρώιμης) επεξεργασίας υπέστει βλάβη στο κύημα.

Για 3 έμβρυα υπήρχε διάγνωση ομοζυγωτίας και διακόπηκε η κύηση. Τέλος 16 οικογένειες σιγουρεύτηκαν ότι τα έμβρυα κατά πάσα πιθανότητα δεν θα έχουν θαλασσαιμία.

Πρέπει να αναπτυχθούν πιο ασφαλείς και αξιόπιστες μέθοδοι λήψης εμβρυϊκού αίματος. Η προγεννητική αιμοσφαιρική έρευνα βρίσκεται σε ερευνητικό (πειραματικό) στάδιο, και μπορεί να παρέχει πληροφορίες μόνο σε μικρό αριθμό οικογενειών που έχουν αντιληφθεί ότι αξίζει να διακινδυνεύσεις για μια τέτοια πρόβλεψη.

Ειδικά κέντρα προγνωστικής εξέτασης MA λειτουργούν λίγα στον κόσμο (Αμερική, Αγγλία, Γερμανία).

Ένα τέτοιο κέντρο λειτουργεί και στην Αθήνα με προοπτική, να δημιουργηθεί άλλο ένα για να καλύπτονται οι ανάγκες του πληθυσμού μας.

Η εξέταση για την αναγνώριση των φορέων της MA είναι πιο επιτακτική σε άτομα που κατάγονται από περιοχές της Ελλάδος που παρουσιάζουν μεγαλύτερη συχνότητα MA.

Και σε άτομα που οι οικογένειές τους έχουν ή είχαν παιδιά με MA. Η εξέταση γίνεται δωρεάν σε σταθμούς Αιμοδοσίας σε διάφορα νοσοκομεία πόλεων και χωρίς ιδιαίτερες διατυπώσεις

από ειδικά εκπαιδευμένο προσωπικό. Η εφαρμογή ενός προγράμματος πρόληψης της νόσου είναι δύσκολη. Μόνο με την αναγνώριση της αναγκαιότητάς του, αλλά και των πολλών τεχνικών και οργανωτικών του δυσκολιών θα είναι δυνατόν να δώσει αποτελέσματα.

### 3. ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗ

Ένας τρόπος με τον οποίο γίνεται η προγεννητική διάγνωση είναι η αμνιοπαρακέντηση. Αυτή αποτελεί μέθοδο με την οποία επιτυγχάνεται η λήψη αμνιακού υγρού κατά την κύηση, με εισαγωγή βελόνας μέσα στην αμνιακή κοιλότητα διαμέσου του πρόσθιου κοιλιακού ή κοιλιακού τοιχώματος.

Αν και οι γνώσεις του ανθρώπου που για το αμνιακό υγρό είναι πολύ παλιές, εν τούτοις η αμνιοπαρακέντηση σαν μέθοδος λήψης του ανωτέρου υγρού είναι αρκετά νέα.

#### ΓΕΝΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΤΗΣ ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗΣ

Πριν την εκτέλεση της αμνιοπαρακέντησης είναι απαραίτητο να εξηγήσουμε στην επίτοκο και τον σύζυγό της τις ενδείξεις και τους κινδύνους της μεθόδου, οι οποίοι στη συνέχεια υπογράφουν ένα ειδικό έντυπο συγκαταθέσεως.

B4) ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ 1985 - 1987 από το  
ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΣΕΡΡΩΝ.

Την διετία 1985-1987 ο νομός Σερρών κάλυπτε τις ανάγκες σε αίμα 41 ατόμων που πάσχουν από ΜΑ.

Τα άτομα αυτά κάνουν μεταγγίσεις περίπου κάθε μήνα και μεταγγίζονται σ'αυτά μια με δυο φιάλες αίμα κατά περίπτωση. Ορισμένοι από τους πάσχοντες κάνουν αποσιδήρωση στο νοσοκομείο, άλλοι δε με το ειδικό μηχάνημα μόνοι τους στο σπίτι.

Από τους 41 πάσχοντες οι 19 είναι αγόρια και τα 22 κορίτσια. Η ηλικία του μικρότερου είναι 5 ετών και είναι αγόρι και το μεγαλύτερο είναι 35 και είναι κοπέλα.

Σε ηλικία από	0- 5 ετών έχουμε	4	πάσχοντες
από	5-10 ετών έχουμε	9	πάσχοντες
από	10-15 ετών έχουμε	7	πάσχοντες
από	15-20 ετών έχουμε	6	πάσχοντες
από	20-25 ετών έχουμε	7	πάσχοντες
από	25-30 ετών έχουμε	5	πάσχοντες
από	30-35 ετών έχουμε	3	πάσχοντες

#### 5) ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Η βάση της όλης προσπάθειας για πρόληψη δεν είναι στο να δωθεί στο άτομο ένα χαρτί που να λέει "στίγμα μεσογειακής αναιμίας" αλλά όταν δωθεί να υπάρχει το κατάλληλο εκπαιδευμένο άτομο, οποιοσδήποτε είναι αυτός, είτε γιατρός, είτε κοινωνική λειτουργός, είτε νοσηλεύτρια που να έχει εκπαιδευτεί πως να μεταδίδει τη γενετική συμβουλή.

Το να καθήσει με το άτομο που έχει στίγμα μεσογειακής αναιμίας απαιτεί μισή, μια ώρα, να ακούσει όλες τις απορίες του να απαντήσει σ' όλα τα ερωτήματα που θα τον θέσει.

Πρέπει να δώσει εναλλακτικές λύσεις ώστε το άτομο έπειτα να έχει τις σωστές προοπτικές για να μπορέσει να αποφασίσει για την ζωή του. Θα πρέπει να εξηγηθεί στο άτομο ότι βασικά μεν είναι υγιής, αλλά το εξεταζόμενο αίμα του δείχνει την ύπαξη μιας κληρονομικής ανωμαλίας η οποία να μεν αυτή καθ'αυτή δεν είναι δυνατό να θεωρηθεί ως πραγματική νόσος αλλά η οποία αν συμβεί να υπάρχει και στο αίμα της ή του μέλλον συζύγου μπορεί να κληρονομηθεί στα παιδιά και από τους δυο γονείς.

Τότε μόνο θα είναι δυνατό να προκαλέσει την εμφάνιση μιας πραγματικής νόσου με σοβαρές συνέπειες για την υγεία, ίσως δε και για την επιβίωση των παιδιών τους.

Έτσι αν θέλουν να έχουν υγιή παιδιά και να μην δουν την οικογενειακή τους ευτυχία να καταστρέφεται οφελουν για το συμφέρον τους να ζητήσουν αιματολογική εξέταση και του ή της μέλλουσας συζύγου. Ακόμη θα πρέπει να συστήσουν τον προληπτικό έλεγχο σε όλους τους εξ' αίματος συγγενείς τους

γιατί κι αυτοί πιθανόν να διατρέχουν τον ίδιο κίνδυνο. Έτσι η εξέταση για την πρόληψη της ΜΑ πρέπει να γίνεται σε ηλικία αρκετά ώριμη ώστε το άτομο να καταλάβει και να αξιολογήσει τις γενετικές συμβουλές που θα του δωθούν.

Ο ρόλος της πολιτείας περατώνεται με την δημιουργία περισσότερων ειδικών κέντρων προγνωστικής εξέτασης ΜΑ σ' όλη τη χώρα για την καλύτερη εξυπηρέτηση των πολιτών.

Ακόμη με την αναζήτηση των φορέων και την κατάλληλη διαφώτιση αυτών, και του υπόλοιπου πληθυσμού με την διδασκαλία στα σχολεία και την προβολή των σχετικών γενετικών προβλημάτων με την βοήθεια των μέσων μαζικής ενημέρωσης και με διάφορα ειδικά έντυπα συντεταγμένα απλά αλλά με πειστική διατύπωση.

## 6. ΙΣΤΟΡΙΚΑ-ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 1ο

Αγοράκι 9 χρόνων πάσχει από ομόζυγη Β Μ.Α. ομάδα O RH (+) από γονείς που έχουν και οι δύο στίγμα. Γεννήθηκε στις 5.4.1981 και η διάγνωση βπήκε σε ηλικία 2,5 χρόνων στις 7.10.1982 με Ηβ 10,2 και Ηε 32%. Αποσηδήρωση κάνει στο σπίτι με την ειδική συσκευή από το 1986 με 4 FLAKON DESFERAL την εβδομάδα 3 φορές. Πέρασε ανεμοευλογιά το 1987.

Πρώτη μετάγγιση 3.11.1982 300 CC. Ήρθε με Ηβ 9,3 και Ηε 27%.

Του έχουν γίνει τα εμβόλια για ηπατίτιδα-πνευμονιόκοκο πνευμονοβάκιλλο. Ακτινογραφίες κρανίου-θώρακος μακρών οστών και λεκάνης. Λαμβάνει καθημερινώς C βιταμίνη και χάπια FERISIN μια φορά την ημέρα. γίνονται κάθε 3 μήνες έλεγχος βάρους και ύψους. Αιματολογικός έλεγχος κάθε εξάμηνο καθώς επίσης και FERITINI ορού. Και ηπατικός έλεγχος κάθε 3 μήνες.

Μεταγγίζεται κάθε 15 με 20 ημέρες από 300 CC αίμα κάθε φορά.

Κατά την εξάσκησή μου στην παιδιατρική κλινική του Γενικού Νοσοκομείου Σερρών το αγοράκι αυτό κατά την διάρκεια της μετάγγισής του στις 18.1.1990 παρουσίασε Αιμολυτική Αντίδραση.

Εγώ παρακολουθούσα τον μικρό ασθενή όπου έκανα την παρακάτω νοσηλευτική διεργασία:

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΡΑΣΙΑ

Προβλήματα ασθενή	Αντικειμενικοί σκοποί για νοσηλευτική φροντίδα	Νοσηλευτικές ενέργειες	Επιβίβαση	Αποτέλεσμα
1. Ρίγος, υψηλός πυρετός.	1. Απαλλαγή του ρίγους & του πυρετού τουλάχιστον μέσα σε 2 ώρες.	1. Να διακοπεί αμέσως η μετάγγιση. Να ενημερωθεί ο γιατρός. Να μην εκτίθεται ο μικρός ασθενής σε ρεύματα, άμεση μετακίνησή του σε ασφαλή μέρος. Χορήγηση υγρών. Τοποθέτηση κομπρεσών και σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού σε μη υποχώρηση του πυρετού χορήγηση αντιπυρετικού.	1. Διεκόπηκε η μετάγγιση, ήρθε ο γιατρός και είπε ότι πρόκειται για όρια. αιμολυτική αντίδραση. Χορηγήθηκε αντιπυρετικό.	1. Απαλλάχθηκε από το ρίγος και ο πυρετός έπεσε στα φυσιολογικά όρια.
2. Ανησυχία-Αγωνία	2. Να μειωθεί όσο είναι δυνατόν περισσότερο η αγωνία του και η ανησυχία.	2. Να γίνει συζήτηση μεταξύ αδελφής και ασθενή για ψυχολογική υποστήριξη του ασθενή και εάν χρειασθεί σύμφωνα πάντα με τις οδηγίες του γιατρού να χορηγηθεί κάποια φαρμακευτική αγωγή για την καταστολή των συμπτωμάτων.	2. Δεν χρειάστηκε φαρμακευτική αγωγή. Μετά από λίγη ώρα τα συμπτώματα υποχώρησαν.	Ο ασθενής μετά από λίγη ώρα ήταν ήρεμος.



Προβλήματα ασθενή	Αντικειμενικοί σκοποί για νοσηλευτική φροντίδα	Νοσηλευτικές ενέργειες	Εφαρμογή	Αποτέλεσμα
3. Έντονος πόνος στον σφύ.	3. Να ανακουφιστεί ο ασθενής μας από τον πόνο.	3. Να τοποθετηθεί ο ασθενής σε ανατομική θέση σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού εάν ο πόνος επιμένει να χορηγηθεί κάποιο παυσίπονο.	3. Τοποθετήθηκε σε ανατομική θέση Δόθηκε παυσίπονο.	3. Μέσα σε λίγη ώρα ο ασθενής ανακουφίστηκε από τον πόνο.
4. Ναυτία-Έμετοι	4. Απαλλαγή του ασθενή από την ναυτία και άμεση βοήθεια κατά την διάρκεια του εμετού.	4. Να γίνει έλεγχος στα εμέσματα για τυχόν γαστροραγία. Να χορηγηθούν υγρά για πρόληψη της αφυδάτωσης. Να τοποθετηθεί σε ημικαθιστική θέση για την αποφυγή εισρόφησης.	4. Έγινε έλεγχος στα εμέσματα. Τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση. Υγρά δεν έλαβε διότι ο εμετός ήταν μικρής ποσότητας.	4. Σταμάτησε να κάνει εμετό, αλλά είχε τάση συνέχεια.
5. Δύσπνοια.	5. Ανακούφιση του παιδιού από την δύσπνοια.	5. Να χορηγηθεί οξυγόνο για την αντιμετώπιση της δύσπνοιας.	5. Χορηγήθηκε οξυγόνο.	5. Ανακουφίστηκε από την δύσπνοια.
6. Ταχυκαρδία. Ταχύπνοια.	6. Απαλλαγή από τα έντονα συμπτώματα. Μείωση των σφύξεων.	6. Να τοποθετηθεί σε σωστή θέση και να συνδεθεί με MONITOR για συνεχή καρδιακή παρακολούθηση και σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού εάν δεν εξαλειφθούν τα	6. Συνδέθηκε με MONITOR. Δεν χρειάστηκε φαρμακευτική αγωγή.	6. Απαλλάχθηκε από την ταχυκαρδία και την ταχύπνοια, και οι σφύξεις επέφτασαν στις 100/MIN.

Προβλήματα ασθενή

Αντικειμενικοί σκοποί  
για νοσηλευτική φροντίδα

Νοσηλευτικές ενέργειες

Εφαρμογή

Αποτέλεσμα

7. Ούρα βαθιά χρωματισμένα.

7. Απαλλαγή με φαρμακευτική αγωγή εάν χρειαστεί από χρωστικές που βρίσκονται στα ούρα.

συμπτώματα να χορηγηθεί φαρμακευτική αγωγή.

7. Να σπαλθούν δείγματα ούρων στο εργαστήριο για έλεγχο παρουσίας χρωστικών. Να χορηγηθεί φαρμακευτική αγωγή.

7. Στάλθηκαν δείγματα ούρων στο εργαστήριο. Χορηγήθηκαν 50 ML υπέρτονου διαλύματος διτανθρακικού νατρίου 8,4% για αλκαλοποίηση των ούρων & αποτροπή του σχηματισμού κρυστάλλων οξεϊκής αιματίνης στα ουροφόρα σωληνάρια.

7. Προσδιορίστηκαν οι χρωστικές στα ούρα. Και σε λίγη ώρα επανήλθαν στα φυσιολογικά επίπεδα.

8. Ολιγουρία-A-νουρία.

Απαλλαγή από τα συμπτώματα.

8. Να διατηρείται πίνακας προσλαμβανόμενων υγρών. Διατήρηση του όγκου του κυκλοφορούμενου αίματος. Να τοποθετηθεί εάν χρειαστεί καθετήρας κύστεως.

8. Διατηρήθηκε πίνακας προσλαμβανόμενων & αποβαλλόμενων υγρών. Τοποθετήθηκε καθετήρας κύστεως.

8. Ο ασθενής ανακουφίστηκε από την ανουρία.

Προβλήματα ασθενή	Αντικειμενικοί σκοποί για νοσηλ.φροντίδα	Νοσηλευτικές ενέργειες	Εφαρμογή	Αποτέλεσμα
9.Αιμορραγία από το σημείο της φλεβοκέντησης.	9.Καταστολή της αιμορραγίας.Διατήρηση του όγκου του κυκλοφορούμενου αίματος.	9.Να χορηγηθεί σύμφωνα με την οδηγία του γιατρού ινωδογόνο εάν υπάρχει διάχυτη αιμορραγία, και να γίνει περίδεση του αιμορραγούντος σημείου.	9.Δεν χρειάστηκε να χορηγηθεί ινωδογόνο Έγινε μόνο περίδεση στο σημείο της φλεβοκέντησης.	9.Η αιμορραγία αποκαταστάθηκε.

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 2ο

Αγοράκι 6 χρόνων πάσχει από ομόζυγη Β Μ.Α. ομάδας αίματος Α.Β. RH (-) από γονείς που έχουν και οι δύο το στίγμα της Μ.Α.. Γεννήθηκε στις 3.2.1984 και η διάγνωση μπήκε στις 6.5.1986 σε ηλικία 2 χρόνων. Μεταγγίζεται κάθε μήνα και αποσιδήρωση κάνει από το 1987 με την ειδική συσκευή αποσιδήρωσης στο σπίτι του με 3 FLAKON DISFERAL την εβδομάδα.

Πρώτη μετάγγιση έγινε στις 30.4.1986. Ήρθε με Ηβ 10 και Η 26%.

Του έχουν γίνει όλα τα εμβόλια, γίνεται κανονικά έλεγχος αιματολογικός κάθε 6 μήνες, 5 FPRITINI ορού, ηπατικός έλεγχος κάθε 3 μήνες. Και έλεγχος βάρους και ύψους κάθε 3 μήνες. Λαμβάνει καθημερινώς βιταμίνη και χάπια FERISIN μια φορά την ημέρα.

Κατά την εξάσκησή μου στην Παιδιατρική κλινική την ώρα της μετάγγισης του άρχισε να εμφανίζει δύσπνοια, βήχα, κυάνωση, ανησυχία, πόνο στο θώρακα, υπόταση, ο σφυγμός του ήταν συχνός και αδύνατος, είχε αιμόπτυση, και όλα τα συμπτώματα οδηγούσαν στο συμπέρασμα ότι παρουσιάστηκε κάποια εμβολή αέρα. Η αντιμετώπιση η δικιά μας ήταν:

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

Προβλήματα ασθενή	Αντικειμενικοί σκοποί για ανμοσηλ. φροντίδα	Νοσηλευτικές ενέργειες	Εφαρμογή	Αποτέλεσμα
1. Πόνος στον θώρακα.	1. Απαλλαγή ή μείωση όσο είναι δυνατόν από τον πόνο.	1. Να τοποθετηθεί σε θέση TRENTELENEBUG για να παγι- δευτεί ο αέρας στις δεξιές κοιλότητες της καρδιάς. Προτροπή του ασθενή να αναπνέει αργά & ήρεμα.	1. Τοποθετήθηκε στην θέση TRENTELENEBUG.	1. Ο πόνος έγινε λιγότερο αισθητός.
2. Βήχας-αιμόπτυση.	2. Ανακούφιση από τον βήχα & απαλλαγή από την αιμόπτυση.	2. Άμεση διακοπή της μετάγγισης & ειδοποίηση του γιατρού. Να γίνει έλεγχος των αιματηρών πτυέλων.	2. Διεκόπηκε η μετάγγιση. Ειδοποιήθηκε ο γιατρός. Στάλθηκαν πτύελα στο εργαστήριο.	2. Ελαττώθηκε ο βήχας απαλλάχθηκε από την αιμόπτυση και από τον έλεγχο αποδείχθηκε ότι δεν υπήρχε άλλο πρόβλημα.
3. Δύσπνοια.	3. Απαλλαγή από την δύσπνοια, αποκατάσταση της αναπνοής.	3. Να χορηγηθεί οξυγόνο για να αποκατασταθεί η αναπνοή. Να τοποθετηθεί σε ημικαθιστική θέση.	3. Χορηγήθηκε οξυγόνο. Τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση.	3. Αποκαταστάθηκε η αναπνοή του. Απαλλάχθηκε από την δύσπνοια.
4. Κυάνωση.	4. Να επανέλθει στο φυσιολογικό του χρώμα.	4. Να χορηγηθεί οξυγόνο.	4. Χορηγήθηκε οξυγόνο.	4. Επανήλθε στο φυσιολογικό του χρώμα.
5. Ανησυχία.	5. Απαλλαγή από την ανησυχία.	5. Να υπάρξει ψυχολογική υποστήριξη από την αδελφή. Συζήτηση για να νιώσει ήρεμος.	5. Έγινε συζήτηση με την αδελφή & ο ασθενής τονώθηκε.	5. Μέσα σε λίγη ώρα ένιωσε ήρεμος.

Προβλήματα ασθενή	Αντικειμενικοί σκοποί για νοσηλ.φροντίδα	Νοσηλευτικές ενέργειες	Εφαρμογή	Αποτέλεσμα
6.Υπόταση.	6.Να επανέλθει η πίεση στα φυσιολογικά όρια.	6.Να γίνεται συχνή μέτρηση της φλεβικής και αρτηριακής πίεσης.	6.Λαμβανότανε συχνή μέτρηση της πίεσης.	Αποκαταστάθηκε στα φυσιολογικά όρια μέσα σε μία ώρα περίπου.
7.Αδύνατος και συχνός σφυγμός.	7.Αποκατάσταση στη φυσιολογική τιμή.	7.Να γίνεται συχνή λήψη των ζωτικών σημείων.	7.Γινότανε λήψη συχνή των ζωτικών σημείων.	7.Ο σφυγμός επανήλθε στην φυσιολογική τιμή μέσα σε μία ώρα περίπου.

Β Ι Β Λ Ι Ο Γ Ρ Α Φ Ι Α

-ΓΑΡΔΙΚΑΣ Κ.Ε.: Αιματολογία, τόμος 3ος, Έκδοση 1η,  
Εκδόσεις Παρισιάνος, Γρ., Αθήνα 1971

-ΚΑΡΠΑΘΙΟΣ Σ.Ε.: Βασική μαιευτική περιγεννητική ιατρική και  
γυναικολογία, μέρος Α', Έκδοση 1η, Εκδόσεις Καρπάθιος  
Σ.Ε., Αθήνα 1984.

-ΚΑΣΙΜΟΣ Χ.Δ.: Πρακτική παιδιατρική νοσήματα-πρόληψη-θερα-  
πεία, Έκδοση 1η, μέρος Α', Εκδόσεις UNIVERSITY STUDIO  
PRESS, Θεσσαλονίκη 1983.

-ΛΕΖΟΠΟΥΛΟΣ Σ.Δ.: Στοιχεία ειδικής νοσολογίας, Έκδοση 1η,  
μέρος Α', Εκδόσεις Πεζόπουλος, Αθήνα 1952.

-ΠΡΕΒΕΔΟΥΡΑΚΗΣ-Α. ΣΟΥΜΠΛΗΣ-Ζ. ΠΑΠΑΘΑΝΑΣΙΟΥ Δ.: Επίκαιρα  
θέματα μαιευτικής και γυναικολογίας, τόμος 1ος,  
Έκδοση 1η, Εκδόσεις Παρισιανός Γρ., Αθήνα 1977

-ΣΑΧΙΝΗ-ΚΑΡΔΑΣΗ Α. ΠΑΝΟΥ Μ.: Παθολογική και χειρουργική νο-  
σηλευτική, νοσηλευτικές διαδικασίες, τόμος 2ος, Εκδόσεις ΒΗΤΑ,  
Έκδοση 1η, Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 1985

-ΤΑΣΙΟΠΟΥΛΟΣ Θ.-ΡΟΜΠΟΣ Ι. ΑΝΔΡΟΠΟΥΛΟΣ Κ. ΓΟΥΡΝΑΡΑΣ Κ.,  
ΦΕΣΣΑΣ Φ.: Στίγμα Μ.Α.-προγεννητικός έλεγχος. Περιλή-  
ψεις ανακοινώσεων από το 1ο Πανελλήνιο αιματολογικό  
συνέδριο, Έκδοση 1η, Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας,  
Θεσσαλονίκη 1983.