

Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΑΣ

ΣΧΟΛΗ: Σ.Ε.Υ.Π.

ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

Π Τ Υ Χ Ι Α Κ Η   Ε Ρ Γ Α Σ Ι Α

" Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ "

Των Σπουδαστριών:

ΜΠΙΤΖΙΟΥ ΣΑΝΘΗ

ΝΗΣΙΑΔΗ ΔΕΣΠΟΙΝΑ

ΦΙΛΑΤΙΣΣΕΝΙΟΥ ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ

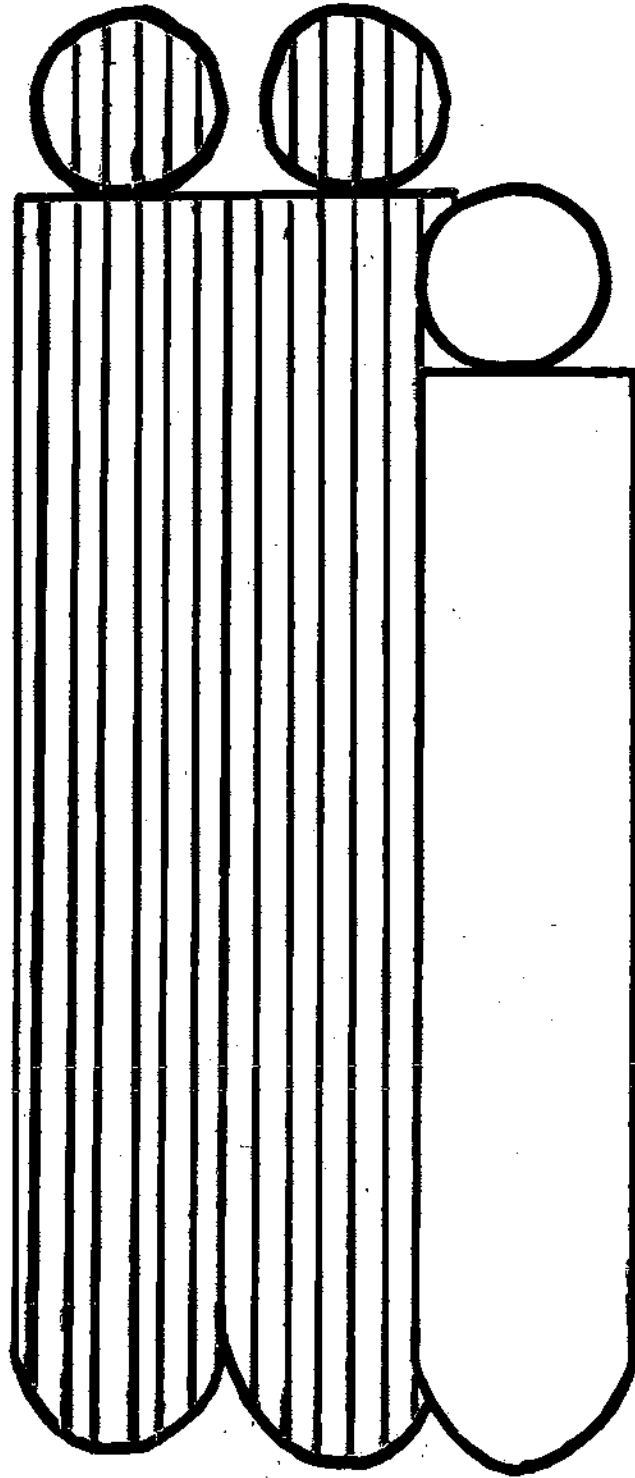
Υπεύθυνη Καθηγήτρια:

ΠΑΠΑΔΗΜΗΤΡΙΟΥ ΜΑΡΙΑ



ΠΑΤΡΑ, 1990.

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	242
----------------------	-----



## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Το θέμα που αποτέλεσε αντικείμενο μελέτης κατά την πτυ-  
χιακή μας εργασία, είναι η "β-Μεσογειακή Αναιμία".

Ο λόγος που επιλέξαμε το συγκεκριμένο θέμα είναι το ιδι-  
αίτερο ενδιαφέρον που έχει για τη χώρα μας, εξαιτίας της μεγά-  
λης συχνότητάς της, γεγονός που μεταφράζει τη νόσο σε μεγάλο  
ιατροκοινωνικό πρόβλημα, χωρίς αποτελεσματική θεραπεία. Η μόνη  
βοήθεια που προσφέρεται σε όσους πάσχουν από την ομόζυγη μορφή  
της νόσου είναι οι συχνές μεταγγίσεις αίματος, οι οποίες με τη  
σειρά τους εγκυμονούν κινδύνους.

Ο σωστότερος τρόπος αντιμετώπισης της νόσου είναι η πρό-  
ληψη. Η προληπτική ιατρική είναι η μόνη που μπορεί να επηρεά-  
σει τους δείκτες νοσηρότητας και θνησιμότητας και να δώσει θε-  
τικά αποτελέσματα.

Σκοπός λοιπόν της εργασίας αυτής είναι να δώσει στον ανα-  
γνώστη μια ολοκληρωμένη εικόνα για τη β-Μεσογειακή Αναιμία, ώ-  
στε να τη γνωρίσει, όχι μόνο σαν ιατρικό πρόβλημα, αλλά να σταθ-  
μίσει και την κοινωνική της διάσταση και κυρίως να του γίνει  
συνείδηση ότι η νόσος αυτή μπορεί να αποτελέσει παρελθόν, εφ'  
όσον μπορεί να προληφθεί με τη συνειδητή συνεργασία του κοι-  
νού και των φορέων της αγωγής υγείας. Επιπλέον του δίνεται η  
ευκαιρία να δει το πρόβλημα μέσα από την ελληνική πραγματικό-  
τητα και να διαπιστώσει πόσο αναγκαία είναι η ενημέρωση του  
πληθυσμού για την πρόληψη της νόσου.

Το θέμα χωρίζεται σε δυο μέρη:

- Το Γενικό μέρος, που ολοκληρώνεται σε τέσσερα κεφάλαια και περιλαμβάνει τα σημαντικότερα στοιχεία για τα σύνδρομα της Μεσογειακής Αναιμίας, την αντιμετώπιση και την πρόληψή τους

και

- Το Ειδικό μέρος, όπου παραθέτεται μια έρευνα που πραγματοποιήθηκε στο χρονικό διάστημα από 1.5.1990 έως 1.7.1990, με θέμα "β-Μεσογειακή αναιμία και Ενημέρωση του Ελληνικού Πληθυσμού". Ο σκοπός της έρευνας ήταν διπλός. Αφ' ενός να σφυγμομετρηθεί η γνώση του κοινού πάνω στο θέμα, αφ' ετέρου να ενημερωθεί για ένα τόσο σοβαρό πρόβλημα της ελληνικής πραγματικότητας.

ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

	Σελ.
- Εισαγωγή .....	1
- Ιστορική αναδρομή .....	4
<b>ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ</b>	
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1</b>	
1.1. Αίμα .....	7
1.2. Ερυθροποίηση .....	10
1.3. Είδη και δομή αιμοσφαιρίνης .....	11
1.4. Λειτουργίες αιμοσφαιρίνης .....	15
1.5. Μεταβολισμός αιμοσφαιρίνης .....	16
1.6. Αναιμίες .....	17
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2</b>	
2.1. Θαλασσαιμικά Σύνδρομα .....	18
2.2. α-Μεσογειακή Αναιμία .....	20
2.3. Ενδιάμεση Θαλασσαιμία .....	21
2.4. β-Μεσογειακή Αναιμία .....	22
2.5. Ετερόζυγη β-Μεσογ. Αναιμία .....	23
2.6. Ομόζυγη β-Μεσογ. Αναιμία .....	29
- Παθογένεια .....	29
- Κλινική εικόνα .....	31
- Εργαστηριακά ευρήματα .....	35
2.7. Επιπλοκές της ομόζυγης β-Μ.Α. ....	35
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3</b>	
3.1. Αντιμετώπιση της ομόζυγης β-Μ.Α. ....	39
3.2. Επιπλοκές μεταγγίσεων .....	42
3.3. Νέο σύστημα μετάγγισης .....	45

3.4. Γενικές νοσηλευτικές ευθύνες κατά την εμφάνιση αντίδρασης στη μετάγγιση αίματος .....	48
3.5. Μελλοντικοί τρόποι αντιμετώπισης της β-Μ.Α. ....	49
3.6. Νοσηλευτική αντιμετώπιση της β-Μ.Α. ....	51

#### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

4.1. Πρόληψη της Μεσογ. Αναιμίας .....	53
4.2. Η πρόληψη στην Ελλάδα .....	54
4.3. Προγραμμαία εξέταση.....	55
4.4. Προγεννητικός έλεγχος .....	70
- Εμβρουοσκόπηση .....	72
- Εξέταση τροφοβλάστης .....	76
- Αμνιοκέντηση .....	78

#### ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. Υλικό και μεθοδολογία .....	80
2. Αποτελέσματα .....	81
3. Συμπεράσματα .....	118
4. Προτάσεις .....	121
5. Οδηγίες στους ετεροζυγώτες .....	122
6. Οδηγίες στα ζευγάρια ετεροζυγωτών.....	124

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ .....	126
-----------------	-----

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....	141
--------------------	-----

SUMMARY .....	143
---------------	-----

Γ Ε Ν Ι Κ Ο      Μ Ε Ρ Ο Σ



### ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Μεσογειακή Αναιμία αποτελεί παράδειγμα μοριακής νόσου. Είναι νόσος κληρονομική, που οφείλεται σε σοβαρή ή και πλήρη αναστολή της σύνθεσης ενός από τους δυο τύπους πολυπεπτιδικών αλυσίδων (α και β) που συνιστούν την αιμοσφαιρίνη του ενήλικα (HbA:  $\alpha_2\beta_2$ ), με συνέπεια την ελλειπή πλήρωση και εύκολη καταστροφή των ερυθροκυττάρων, που έπρεπε να "γεμίζουν" μ' αυτή. Ο κλινικός αντίκτυπος της βλάβης αυτής είναι η αναιμία, η βαρύτητα της οποίας εξαρτάται από το μέγεθος της αναστολής της σύνθεσης των αλύσεων και την απόδοση των αντισταθμιστικών μηχανισμών που παρεμβαίνουν για να καλύψουν το έλλειμμα.

Ανάλογα με τον τύπο των αλύσεων των οποίων αναστέλλεται η σύνθεση, έχουμε αντίστοιχα α- και β-Μεσογειακή αναιμία. Για την Ελλάδα σημαντική, λόγω συχνότητας, είναι η β-Μεσογειακή Αναιμία. Η γενετική ανωμαλία (γόνος της M.A.) που αφορά τη νόσο, μεταβιβάζεται κληρονομικά σύμφωνα με τους νόμους του Mendel και απαντάται σε δυο μορφές: Την ετερόζυγη και την ομόζυγη M.A. Οι ετεροζυγώτες συνήθως εμφανίζουν μικρή αναιμία, όχι όμως και κλινικά συμπτώματα. Αντίθετα, οι ομοζυγώτες πάσχουν από βαριά αναιμία που κάνει δύσκολη την επιβίωσή τους, παρά τη μεγάλη ιατρικονοσηλευτική υποστήριξη που τους παρέχεται (μεταγγίσεις - αποσιδήρωση).

Όπως προαναφέρθηκε, η M.A. και κυρίως ο β τύπος έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον για μας, λόγω της μεγάλης συχνότητας στη χώρα μας, ώστε το πρόβλημα να θεωρείται όχι μόνο ιατρικό αλλά και κοινωνικό.

Η κληρονομική αυτή νόσος παρουσιάζει μεγάλη συχνότητα, όχι μόνο στις χώρες της Μεσογείου, αλλά και σε χώρες της Αφρικής

και της Ασίας. Η εξάπλωση αυτή της νόσου δεν αποτελεί τυχαίο γεγονός. Είναι γενικά αποδεκτό ότι οι ετεροζυγώτες της Μεσογ. αναιμίας έχουν λιγότερες πιθανότητες θνησιμότητας σε περίπτωση προσβολής τους από ελονοσία.

Έχει αναφερθεί ότι στις χώρες όπου ενδημούσε η ελονοσία και η θνησιμότητα ήταν υψηλή, οι ετεροζυγώτες κατάφερναν να επιζήσουν. Έτσι, το να είναι κάποιος φορέας της M.A. θεωρούνταν μεγάλο πλεονέκτημα. Το γεγονός αυτό είχε σαν αποτέλεσμα την αύξηση του ποσοστού των ετερόζυγων ατόμων και με το πέρασμα του χρόνου την αύξηση και των ομόζυγων περιπτώσεων στις χώρες του Τρίτου Κόσμου.

Από τα παραπάνω συμπεραίνουμε ότι ο όρος "Μεσογειακή Αναιμία", αν και είναι ο πιο διαδεδομένος, δεν είναι και ο πιο αντιπροσωπευτικός και δεν πρέπει να χρησιμοποιείται έξω από την περιοχή της Μεσογείου, γιατί εμποδίζει τους ανθρώπους να κατανοήσουν ότι η νόσος εμφανίζεται με μεγάλη συχνότητα και σε άλλους πληθυσμούς πέραν της Μεσογείου, όπως Αφρικανούς και Ασιάτες.

Επίσης, ο όρος "Αναιμία του Cooley", που χαρακτηρίζει την ομόζυγη β-M.A. από το όνομα του γιατρού που την πρωτομελέτησε, δεν είναι κατάλληλος για τις Ασιατικές κοινότητες, στις οποίες το όνομα "cooley" αποτελεί άπρεπο χαρακτηρισμό για ανθρώπους που κάνουν χειρωνακτικές εργασίες. Καταλληλότερος σε παγκόσμιο επίπεδο παραμένει ο όρος θαλασσαιμία (α και β). Παρόλα αυτά, στην παρούσα εργασία έχει προτιμηθεί ο όρος "Μεσογειακή Αναιμία", μια και αναφέρεται στον Ελλαδικό χώρο.

Είναι άξιο λόγου να αναφερθεί ότι η Ελληνική Επιστήμη έχει προσφέρει πολλά στο θέμα των Μεσογειακών συνδρόμων. Αν και η Μεσογειακή Αναιμία περιγράφηκε πρώτα σε άτομα που είχαν με-

ταναστεύσει στην Αμερική από τον dr. Cooley, η διαπίστωση που έγινε το 1935, ότι οι γονείς των ασθενών εμφανίζουν ελάχιστες ανωμαλίες στο αίμα τους, άρα η αναιμία των παιδιών τους πρέπει να είναι κληρονομική, οφείλεται στον Έλληνα γιατρό Ιωάννη Καμινόπετρο, από την Ιεράπετρα Κρήτης.

Σήμερα η επιστήμη, βασιζόμενη στην παραπάνω διαπίστωση, προσφέρει σημαντική βοήθεια στους πάσχοντες, ώστε να έχουν μια αποδοτική ζωή. Ωστόσο, η νόσος δεν παύει να είναι ανίατη. Οι προοπτικές που υπάρχουν για μελλοντική θεραπεία της βρίσκονται ακόμη σε πειραματικό στάδιο.

Ο σημαντικότερος τρόπος αντιμετώπισής τους είναι η πρόληψη. Η εφαρμογή μέτρων προληπτικής ιατρικής προϋποθέτει τη συνειδητή συνεργασία του κοινού. Για το σκοπό αυτό επιβάλλεται μεγαλύτερη διαφώτιση του πληθυσμού πάνω στο θέμα, ώστε να γίνεται έγκαιρα η διάγνωση των ετεροζυγωτών και κατ' επέκταση η αποφυγή γέννησης παιδιών με ομόζυγη Μεσογειακή Αναιμία.

### ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία, όπως αποκαλείται σήμερα στη διεθνή βιβλιογραφία, είναι συνηθέστατη νοσολογική οντότητα, ιδιαίτερα σε χώρες του κόσμου όπως οι μεσογειακές και της νοτιοανατολικής Ασίας. Στην Ιπποκράτιο συγγραφή "Coan Prognosis", ο Καμινόπετρος σημείωσε μια πιθανή αναφορά στη θαλασσαιμία. Ο Άγγλος Bannerman (1961) περιέγραψε την κλινική εικόνα της νόσου, και ανέλυσε μερικές περιπτώσεις τις οποίες οι Ιταλοί Silvestroni και Bianco θεώρησαν περιγραφές της θαλασσαιμίας.

Το σύνδρομο της σπληνικής αναιμίας στην παιδική ηλικία απέκτησε ενδιαφέρον από τις αρχές του αιώνα. Το 1989 ο Von Jaksch περιέγραψε κάποια κλινική διαταραχή που ονόμασε αναιμία ψευδολευχαιμική της παιδικής ηλικίας. Η περιγραφή αφορούσε ένα νεαρό αγόρι με αναιμία, λευκοκυττάρωση, σπληνομεγαλία και πυρετό όπου η αυτοψία στη συνέχεια δεν απεκάλυψε αλλοιώσεις λευχαιμίας. Εικοσιπέντε χρόνια αργότερα υπήρξαν και άλλες περιγραφές της αναιμίας του "von Jaksch" από τους Whitcher 1930 και Carper 1931.

Ο παιδίατρος Thomas B. Coodey περιέγραψε για πρώτη φορά τη νόσο σε μια σελίδα από τα "Δρώμενα της Αμερικανικής Παιδιατρικής Εταιρείας το (1925) με τον τίτλο "Σειρά Περιπτώσεων σπληνομεγαλίας στα Παιδιά με Αναιμία και ιδιόμορφες οπτικές αλλοιώσεις". Ο Cooley με το συνεργάτη του Dr. Pearl Lee έδωσε πλήρη περιγραφή της ομόζυγης β-θαλασσαιμίας, Colley and Lee 1925, Cooley et al, 1927.

Ο όρος "θαλασσαιμία" χρησιμοποιήθηκε για πρώτη φορά από τους Whipple και Bradford το 1932. Η λέξη προέρχεται από την

ελληνική "θάλασσα". Περὶ τα τέλη της δεκαετίας του 1930 το κληνικό σύνδρομο της θαλασσαιμίας είχε περιγραφεί καλά. Όμως, η ιδέα ότι ήταν μια γενετικά καθορισμένη νόσος έγινε αποδεκτή όταν το 1938 δημοσιεύθηκε το βιβλίο του έλληνα γιατρού Καμινό - πετρου. Οι Ιταλοί Rietti, Greppi και Micheli περιέγραψαν σύνδρομο με ήπια μορφή αιμολυτικού ικτέρου και ερυθροκύτταρα αυξημένης ωσμωτικής αντίστασης, που δεν είναι άλλο από την ετερόζυγη μορφή θαλασσαιμίας.

Οι χρονικές περίοδοι που αφορούν την ιστορική αναδρομή και εξέλιξη της θαλασσαιμίας:

**1940-1950:** Αναγνωρίζεται ότι η θαλασσαιμία δεν είναι απλή νόσος, αλλά σύνθετο σύνδρομο που κληρονομείται με μενδέλια κληρονομικότητα.

**1949-1960:** Αναγνωρίζεται η δομή και η γενετική βάση ελέγχου της αιμοσφαιρίνης. Μελετώνται οι διάφορες μορφές θαλασσαιμίας ανάλογα με τις αιμοσφαιρίνες των πασχόντων.

Οι Neel (1949), Beet (1949) και Lambotte - Legrards (1950) μαζί με τους Pauling και συν. βρήκαν ότι η δομή της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης ελέγχεται από ζεύγος γόνων και αργότερα οι Smith και Torbert έδειξαν ότι δυο γενετικά loci ευθύνονται για τον έλεγχο της σύνθεσης της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης. Πρόοδοι στη χημική ανάλυση της δομής της αιμοσφαιρίνης απεκάλυψαν δυο ζεύγη αλύσεων α και β (Rhinesmith και συν 1957, Braunitzer 1958, Braunitzer και συν. 1961). Οι Schroeder και Matsuda έδειξαν ότι η εμβρυϊκή ανθρώπινη αιμοσφαιρίνη αποτελείται από δυο α και δυο γ-αλυσίδες. Στις αρχές του 1960, οι πρόοδοι στη μελέτη της πρωτεϊνικής αλληλουχίας προσδιώρισαν ακριβώς την ακριβή σύνθεση των α, β και γ αλυσίδων.

Τώρα πλέον ο γενετικός έλεγχος της ανθρώπινης αιμοσφαιρί-

νης έχει λάβη σαφή εικόνα.

1960-1970: Στη χρονική αυτή περίοδο συμβαίνουν ραγδαίες εξελίξεις. Υπάρχει πλέον ένα καλό μοντέλο γενετικής της νόσου και νέες τεχνικές αναλύσεις αναπτύσσονται για τη μελέτη των διαφόρων αιμοσφαιρινών. Οι αιματολόγοι πλέον μπορούν στα εργαστήρια των νοσοκομείων να εφαρμόζουν τις τεχνικές αυτές για τη μελέτη των θαλασσαιμιών σε όλον τον κόσμο. Γρήγορα διαπιστώνεται ότι οι θαλασσαιμίες είναι νόσοι με παγκόσμια κατανομή και αξιολογώδη γενετική ετερογένεια.

Γ Ε Ν Ι Κ Ο                    Μ Ε Ρ Ο Σ

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο    1

1.1. ΑΙΜΑ

Το αίμα είναι ο μοναδικός υγρός ιστός του σώματος, που με τη συνεχή κυκλοφορία του μέσα στο καρδιαγγειακό σύστημα χρησιμεύει για την επικοινωνία των διαφόρων ιστών και οργάνων του οργανισμού και για τη διαρκή ανανέωση των συστατικών του εξωκυττάριου και, έμμεσα, του ενδοκυττάριου υγρού τους.

Το αίμα αποτελείται από το πλάσμα, που είναι καθαρά υγρό στοιχείο, και τα έμμορφα συστατικά, όπως λέγονται, που είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια.

Τα κυτταρικά στοιχεία του αίματος κατά την εμβρυϊκή ζωή σχηματίζονται στο ήπαρ και στο σπλήνα. Αυτή είναι η λεγόμενη εξωμυελική αιμοποίηση και φυσιολογικά στους ενήλικες δεν υπάρχει, εκτός παθολογικών καταστάσεων, γιατί έχει αντικατασταθεί από τη μυελική αιμοποίηση. Συγκεκριμένα, τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα κοκκώδη λευκά, τα μεγάλα μονοπύρρηνα και τα αιμοπετάλια στην παιδική ηλικία παράγονται στις οστικές κοιλότητες όλων των οστών, ενώ από την ηλικία των 20 χρόνων, στις κοιλότητες των μακρών οστών εκτός των κάτω τμημάτων τους, στη διπλόη των οστών του κρανίου, στη σπογγώδη ουσία των πλατιών οστών και των σπονδύλων, όπου βρίσκεται ο ενεργός ή ερυθρός μυελός.

Ο ερυθρός μυελός των οστών αποτελεί ένα από τα πιο δραστηριοποιημένα και μεγάλα όργανα του σώματος, συγκρινόμενος σε μέγεθος και βάρος με το ήπαρ. Φυσιολογικά το 75% των κυττάρων του μυελού αφορά λευκά αιμοσφαίρια και μόνο το 25% αφορά τα κύτταρα

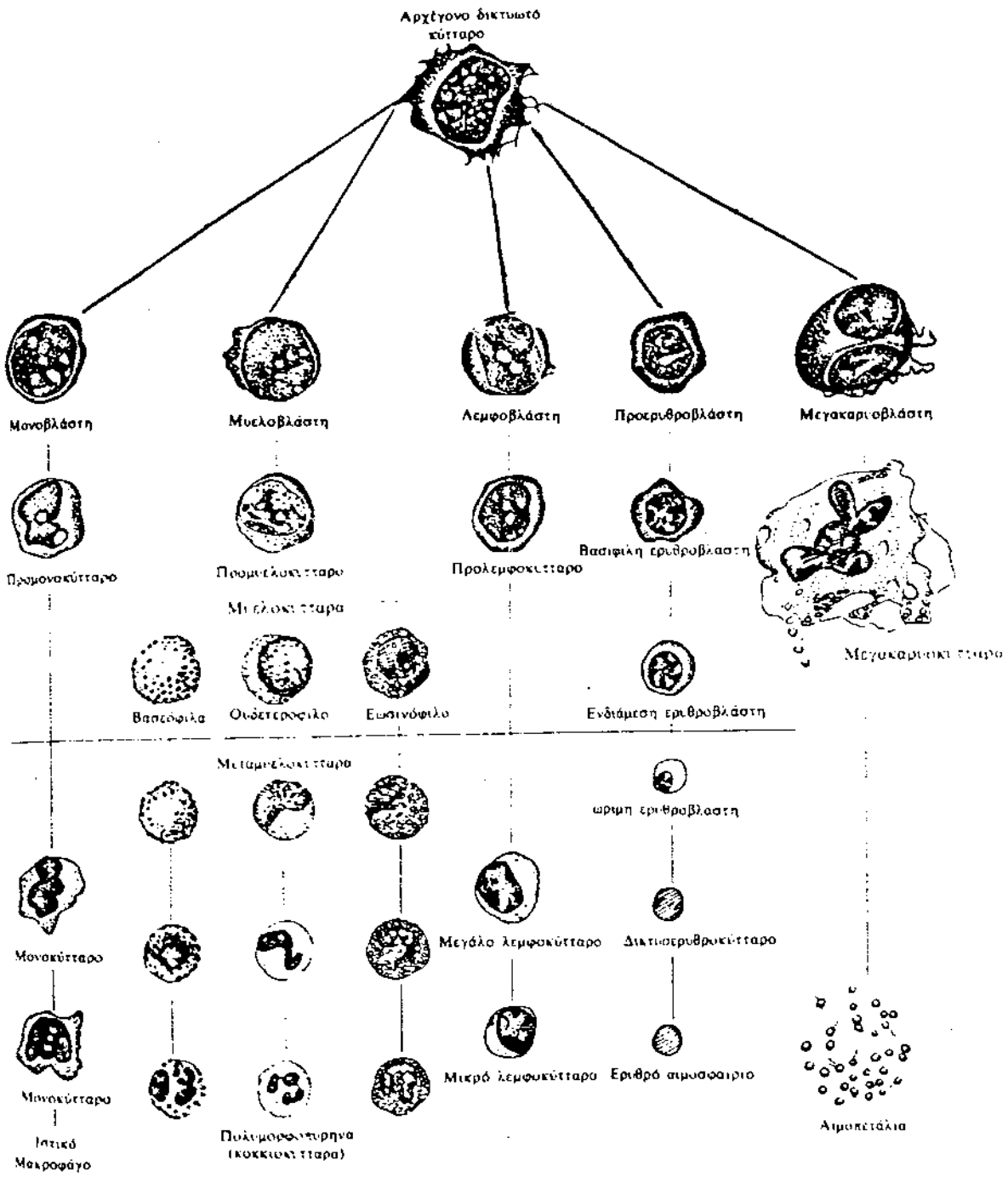
της ερυθράς σειράς σε διάφορα στάδια ωρίμανσης. Όμως η ύπαρξη 500πλασίου αριθμού ερυθρών αιμοσφαιρίων σε σχέση με τα λευκά στο περιφερικό αίμα οφείλεται στο γεγονός ότι τα λευκά αιμοσφαίρια έχουν μικρό χρόνο ζωής, ενώ τα ερυθρά μεγάλο χρόνο ζωής και έτσι εξισώνεται η παραπάνω διαφορά. Περιέχει πολυδύναμα αρχέγονα (αδιαφοροποίητα) κύτταρα από τα οποία προκύπτουν τα μονοδύναμα διαφοροποιημένα που με τη σειρά τους, ανάλογα με το ερέθισμα που θα δεχτούν, δίνουν τα τελικά ώριμα κύτταρα της συγκεκριμένης σειράς.

Όπως φαίνεται στο επόμενο σχήμα 1.1., από τους τύπους των κυττάρων των διαφόρων σειρών στο μυελό των οστών, στο περιφερικό αίμα βρίσκονται φυσιολογικά μόνο οι τύποι που υπάρχουν κάτω από την οριζόντια γραμμή στο μέσο του σχήματος.

Οι λειτουργίες του αίματος είναι:

- Η μεταφορά του οξυγόνου ( $O_2$ ) από τους πνεύμονες στους ιστούς και του διοξειδίου του άνθρακα ( $CO_2$ ) από τους ιστούς στους πνεύμονες. Η λειτουργία αυτή επιτυγχάνεται με την αιμοσφαιρίνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων.
- Η μεταφορά θρεπτικών ουσιών, ανόργανων ιόντων, βιταμινών κ.ά. από το γαστρεντερικό σωλήνα στους ιστούς.
- Η μεταφορά ορμονών από τους ενδοκρινείς αδένες όπου παράγονται στους ιστούς.
- Η μεταφορά άχρηστων ουσιών από τους ιστούς προς τα απεκκριτικά όργανα (κυρίως τους νεφρούς) για απέκκριση.
- Η μεταφορά και κατανομή της θερμότητας, ώστε να διατηρείται σταθερή η θερμοκρασία του σώματος.
- Η συμβολή στην άμυνα του οργανισμού (λευκά αιμοσφαίρια).





Σχ. 1. Η παραγωγή των κυτταρικών στοιχείων του αίματος στο μυελό των οστών (Ganong).

## 1.2. ΕΡΥΘΡΟΠΟΙΗΣΗ

Κατά την εμβρυική ζωή του ανθρώπου, τη δεύτερη βδομάδα της κύησης εμφανίζονται στο μεσέγχυμα του λεκιθικού ασκού τα πρώτα κύτταρα τα οποία περιέχουν αιμοσφαιρίνη. Τα κύτταρα αυτά είναι ευμεγέθη, έχουν μεγαλοβλαστοειδή χαρακτήρα και διατηρούν πυκνωτικό χαρακτήρα, ενώ έχουν πλήρως διαφοροποιηθεί, διαφέροντας μορφολογικά από τα ερυθροκύτταρα ηπατικής ή μυελικής προέλευσης. Τα κύτταρα αυτά μειώνονται σημαντικά κατά την 5η εβδομάδα, οπότε αρχίζει η ηπατική ερυθροποίηση, για να εξαφανισθούν τελείως περίπου τη 12η εβδομάδα από την εμβρυική κυκλοφορία.

Η κύρια θέση ερυθροποίησης κατά τη 12η και 16η εβδομάδα είναι το ήπαρ, που παύει να παράγει ερυθροκύτταρα λίγες βδομάδες πριν τη γέννηση. Εκτός από το ήπαρ, αναπτύσσει ερυθροποιητική δραστηριότητα και ο σπλήνας. Η ερυθροβλάστη, η οποία παράγεται στο ήπαρ, είναι ευμεγέθης, αλλά το μέγεθός της μειώνεται όσο προχωρά η κύηση. Η έναρξη της ηπατικής ερυθροποίησης συμπίπτει με την αναστολή της αρχέγονης αιμοσφαιρίνης Gower και με την έναρξη της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης F. Η ερυθροποίηση στο μυελό των οστών αρχίζει κατά την 11η-12η εβδομάδα της κύησης.

Σήμερα είναι γενικά αποδεκτό ότι, τόσο το ερυθροκύτταρο όσο και τα άλλα έμμορφα στοιχεία του αίματος προέρχονται από το πολυδύναμο αρχέγονο κύτταρο (Stem cell). Η μεγάλη προερυθροβλάστη είναι το πρώτο μορφολογικά αναγνωρισμένο κύτταρο της ερυθράς σειράς. Μεταξύ του αρχέγονου αδιαφοροποίητου κυττάρου και της προερυθροβλάστης παρεμβάλλεται το κύτταρο με "εντολή", το οποίο έχει οριστικά διαφοροποιηθεί προς την ερυθρά σειρά. Το τελευταίο αυτό κύτταρο δεν αναγνωρίζεται μορφολογικά, όπως

άλλωστε και το αρχέγονο μητρικό κύτταρο. Από τη μεγάλη προερυθροβλάστη με διαδοχικές διαιρέσεις και μορφολογικές μεταβολές, προκύπτει η βασεόφιλη και πολυχρωματική ορθοβλάστη και στη συνέχεια η ορθοχρωματική ορθοβλάστη. Βαθμιαία, το μέγεθος του ερυθροκυττάρου περιορίζεται, ο πυρήνας γίνεται μικρότερος και περισσότερο πυκνωτικός, ενώ το πρωτόπλασμα αυξάνεται και χάνει το βασεόφιλο χαρακτήρα του παράλληλα με την αύξηση της συγκέντρωσης της αιμοσφαιρίνης.

Η ορθοχρωματική ορθοβλάστη χάνει τον ήδη πυκνωτικό πυρήνα της και δίνει το απύρηνο δικτυοερυθροκύτταρο (Δ.Ε.Κ.). Στο μυελό το Δ.Ε.Κ. παραμένει 1-2 ημέρες και κατόπιν περνά στην κυκλοφορία.

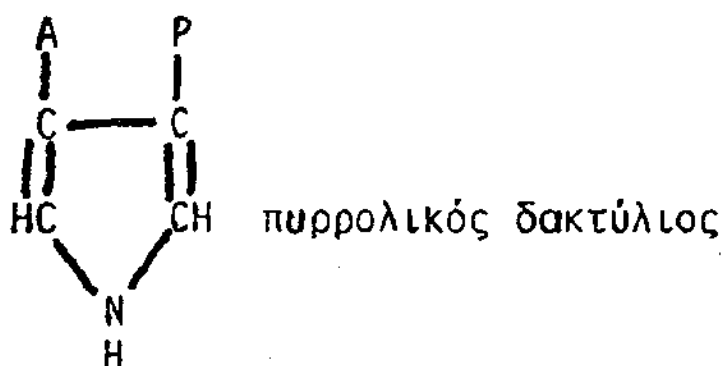
Ο μηχανισμός με την οποίο το αδιαφοροποίητο αρχέγονο κύτταρο μετατρέπεται σε κύτταρο με "εντολή" για ερυθροποίηση, δεν έχει ακόμα διευκρινιστεί.

Η ορμόνη ερυθροποιητίνη, η οποία είναι γλυκοπρωτεΐνη και παράγεται στους νεφρούς, ρυθμίζει εν μέρει την παραγωγή ερυθροκυττάρων. Στη ρύθμιση της ερυθροποίησης, εκτός της ερυθροποιητίνης, επεμβαίνουν και άλλοι παράγοντες, όπως τα κορτικοειδή, τα ανδρογόνα, οι θυρεοειδικές ορμόνες, η παροχή αιματος στο μυελό και ο διαθέσιμος από τον οργανισμό σίδηρος.

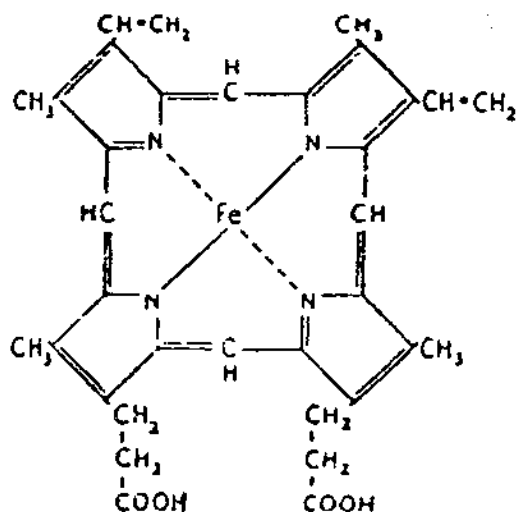
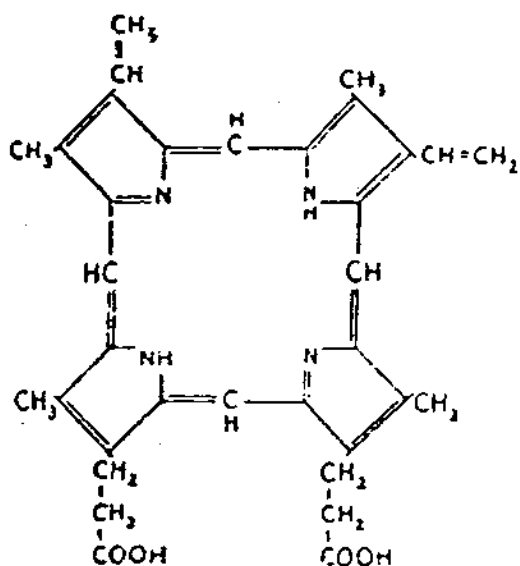
### 1.3. ΕΙΔΗ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ ΚΑΙ ΔΟΜΗ ΑΥΤΗΣ

Είναι σύνθετη πρωτεΐνη που αποτελείται από αίμη και σφαιρίνη με M.B. = 64.500.

ΑΙΜΗ: Η σύνθεσή της γίνεται στα μιτοχόνδρια από οξεικό οξύ και γλυκίνη. Αρχικό στάδιο η σύνθεση μιας πυρρολικής ένωσης:



2. Τέσσερις πυρρολικοί δακτύλιοι ενώνονται και σχηματίζουν πρωτοπορφρίνη.



3. Ένα μόριο σιδήρου προσλαμβάνεται στον τετραπυρρολικό δακτύλιο και σχηματίζεται το μόριο της αίμης.

4. Τέλος, τέσσερα μόρια αίμης ενώνονται με ένα μόριο σφαιρίνης προς σχηματισμό αιμοσφαιρίνης.

**ΣΦΑΙΡΙΝΗ:** Η σύνθεσή της γίνεται στα ριβοσώματα. Αποτελείται από τέσσερις πεπτιδικές αλυσίδες (150 περίπου αμινοξέα). Η κάθε αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο και σε μια πτυχή της περιλαμβάνει ένα μόριο αίμης.

Τέσσερα μόρια αλυσίδων με αίμη σχηματίζουν στο χώρο ένα σχεδόν σφαιρικό μόριο, την αιμοσφαιρίνη.

Η σύνδεση του οξυγόνου με το σίδηρο της αίμης στους πνεύμονες και η απόδοση αυτού στους ιστούς οφείλεται στο μόριο της αιμοσφαιρίνης.

Πρόκειται για οξυγόνωση της αιμοσφαιρίνης και όχει για οξείδωση. Κάθε ανωμαλία στο μηχανισμό οδηγεί σε παθολογική κατάσταση.

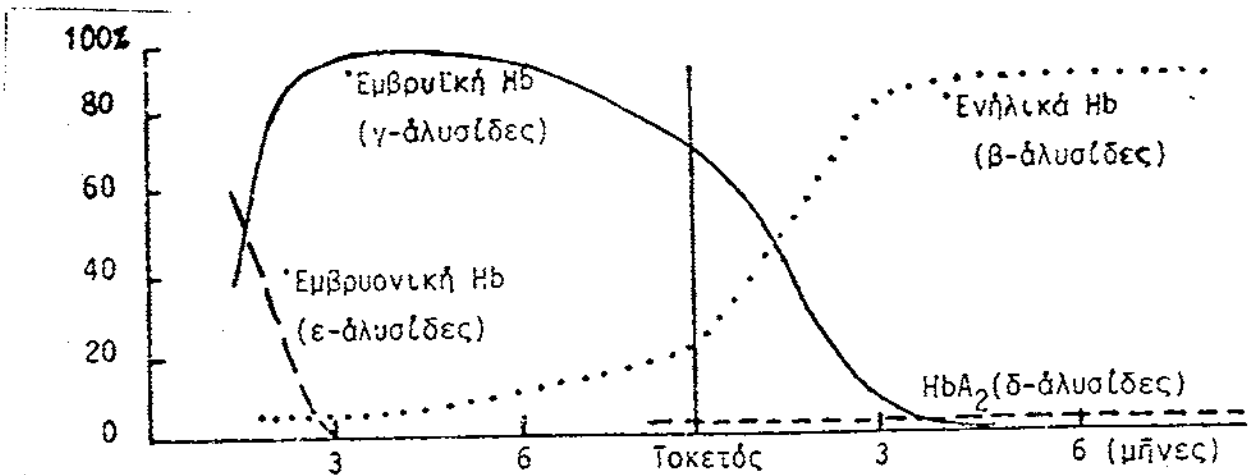
- Οι φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου είναι τέσσερες, η A, η A<sub>2</sub>, η F και η Gower. Οι αλυσίδες που απαρτίζουν κάθε αιμοσφαιρίνη είναι χημικά όμοιες κατά ζεύγη, δηλαδή η αιμοσφαιρίνη αποτελείται από δυο όμοια ζεύγη αλυσίδων. Τα είδη των φυσιολογικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων είναι πέντε και χαρακτηρίζονται με μικρά γράμματα του ελληνικού αλφαβήτου α, β, γ, δ και ε. Έτσι, η αιμοσφαιρίνη A (η οποία συμβολίζεται ως HbA) απαρτίζεται από ένα ζεύγος α αλυσίδων και ένα ζεύγος β αλυσίδων (HbA = α<sub>2</sub>β<sub>2</sub>). Η HbA<sub>2</sub> περιέχει δυο αλυσίδες α και δυο αλυσίδες δ που μοιάζουν αλλά δεν είναι απόλυτα όμοιες με τις β.

- Στον ενήλικα, το 97,5% περίπου της αιμοσφαιρίνης των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι τύπου A και το υπόλοιπο 2,5% περίπου HbA<sub>2</sub>.

Κατά την εμβρυϊκή περίοδο επικρατεί η HbF ή εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη, η οποία χαρακτηρίζεται από ζεύγη αλυσίδων του τύπου α<sub>2</sub>γ<sub>2</sub>.

Η HbF εξασφαλίζει καλλίτερη οξυγόνωση στο έμβρυο. Κατά τους πρώτους εμβρυϊκούς μήνες βρίσκεται και η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη Gower που περιέχει  $\alpha_2E_2$  αλυσίδες.

Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη αρχίζει να αντικαθίσταται στο μέσο της εγκυμοσύνης έτσι ώστε στο νεογνό βρίσκεται 70% περίπου HbF και 30% περίπου HbA. Στον 6-12ο μήνα της ζωής τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν σχεδόν εξ' ολοκλήρου την κύρια αιμοσφαιρίνη του ενήλικα, λίγη  $A_2$ , ενώ η F είναι κάτω του 1%. Τα ποσοστά και η αναπαράσταση της αντικαταστάσεως των φυσιολογικών αιμοσφαιρίνων φαίνεται στο παρακάτω σχήμα (σχ. 1.4).

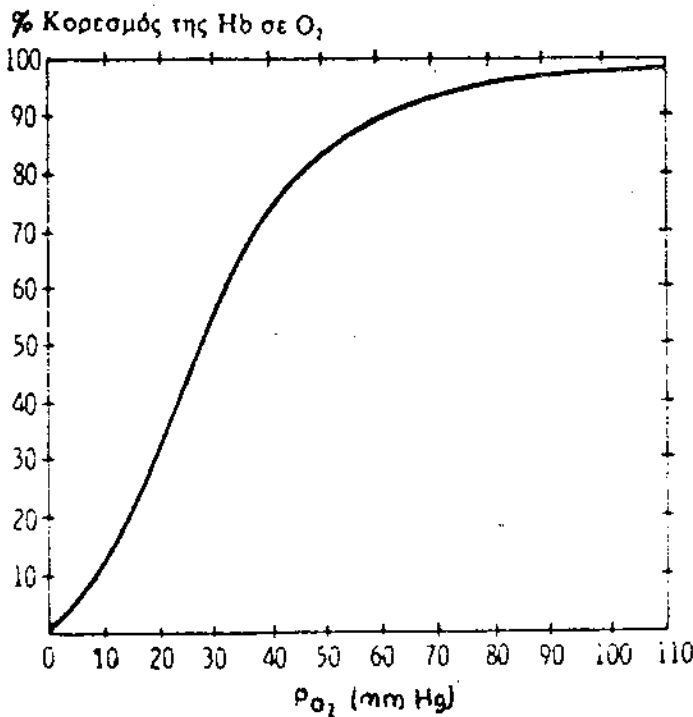


Η πληροφορία για τη σύνθεση των διαφόρων αλυσίδων είναι κωδικοποιημένες στους γόνους. Για κάθε είδος αλυσίδας υπάρχουν δυο τουλάχιστον γόνους, εκ των οποίων ο ένας μεταβιβάζεται από τον πατέρα και ο άλλος από τη μητέρα. Η επιλογή και δραστηριότητα των γόνων στις διαφορετικές φάσεις της ζωής ενός ατόμου ρυθμίζονται με πολύπλοκους μηχανισμούς. Είναι ευνόητο ότι στον ενήλικα λειτουργούν κυρίως οι  $\alpha$  και  $\beta$  γόνους και λιγότερο οι  $\delta$  γόνους.

#### 1.4. ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η αιμοσφαιρίνη συμμετέχει σε τρεις βασικές λειτουργίες, όπως στη μεταφορά του οξυγόνου, στη μεταφορά του διοξειδίου του άνθρακα και στη ρύθμιση του pH.

Όσον αφορά τη μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες προς τους ιστούς, η αιμοσφαιρίνη αποτελεί τον κυριώτερο παράγοντα. Το μέγιστο ποσό του  $O_2$  δεσμεύεται από την αιμοσφαιρίνη προς σχηματισμό οξυαιμοσφαιρίνης  $HbO_2$  και η δέσμευση αυτή γίνεται με το σίδηρο  $Fe^{++}$  της αίμης. Η δέσμευση αυτή χαρακτηρίζεται σαν οξυγόνωση, είναι χαλαρή και εξαρτάται από τη μερική πίεση του οξυγόνου  $-PO_2-$  του περιβάλλοντος. Ο σίδηρος δε της αιμοσφαιρίνης παραμένει πάντα δισθενής. Η συσχέτιση μεταξύ του βαθμού κορεσμού της αιμοσφαιρίνης και της μερικής πίεσης του οξυγόνου στο περιβάλλον μπορεί να παρασταθεί γραφικά όπως στο παρακάτω σχήμα (Σχ. 1.5).



Καμπύλη δέσμευσης του οξυγόνου από την HbA.

Ο κορεσμός της αιμοσφαιρίνης - της αναχθείσας αιμοσφαιρίνης όπως λέγεται - εξαρτάται επίσης από το pH και τη θερμοκρασία.

Άλλη λειτουργία της αιμοσφαιρίνης είναι η συμμετοχή της στη μεταφορά του διοξειδίου του άνθρακα από τους ιστούς στους πνεύμονες για αποβολή. Αυτή γίνεται με την αντίδραση των ελεύθερων αμινικών της ομάδων με το  $\text{CO}_2$  προς σχηματισμό καρβαμιδικών ενώσεων. Με τη μορφή αυτή ένα μικρό ποσό  $\text{CO}_2$  (5-6%) μεταφέρεται, ενώ το μεγαλύτερο ποσό φέρεται με τη μορφή διττανθρακικών ιόντων ( $\text{HCO}_3^-$ ) και διαλυμένο στο πλάσμα.

Τέλος, η Hb, σαν πολύ ασθενέστερο οξύ από την  $\text{HbO}_2$  μπορεί ευκολότερα να απελευθερώσει αλκαλικά ιόντα και να τα ανταλλάξει με ιόντα  $\text{H}^+$ , που παράγονται από τη διάσπαση του  $\text{H}_2\text{CO}_3$  μέσα στα ερυθρά αιμοσφαίρια.

#### 1.5. ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η μέση τιμή Hb στο αίμα είναι στους άντρες 16 gr/100 ml και στις γυναίκες 14 gr/100 ml με φυσιολογικές αποκλίσεις  $\pm 10\%$ . Κάθε ώρα 0,3 gr αιμοσφαιρίνης διασπώνται στο δικτυοενδοθηλιακό σύστημα, κατά την καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων, ενώ άλλα τόσα συνθέτονται στο μυελό των οστών έτσι ώστε το ποσό να παραμένει σταθερό.

Το τμήμα της αίμης συνθέτεται από γλυκίνη και σουκκυλοσουλφονένζυμο A.

Μετά τη ρήξη της μεμβράνης των ερυθρών, το μόριο της Hb διασπάται και η αίμη μετατρέπεται, μέσα από μια σειρά ενδιάμεσων μεταβολιτών, σε χολερυθρίνη που εκκρίνεται στη χολή. Ο σίδηρος της αίμης ξαναχρησιμοποιείται για σύνθεση νέων μορίων αιμο-



σφαιρίνης, όπως και τα αμινοξέα από τη διάσπαση των πεπτιδικών αλυσίδων της Hb.

## 1.6. ΑΝΑΙΜΙΕΣ

Η κατάσταση κατά την οποία η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι χαμηλότερη από το κατώτερο όριο των φυσιολογικών τιμών για τη συγκεκριμένη ηλικία και φύλο, ορίζεται ως αναιμία. Η αναιμία μπορεί επίσης να συνοδεύεται από ελάττωση του όγκου των ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά μονάδα όγκου αίματος (Hct).

Η ελάττωση του ποσού της αιμοσφαιρίνης που κυκλοφορεί σημαίνει ελάττωση του οξυγόνου που μεταφέρεται με το αίμα.

Αιτιολογικά οι αναιμίες ταξινομούνται στις παρακάτω κατηγορίες (Γαρδίκας 1981):

### I. Αναιμίες από πλημμελή ερυθροποίηση

A) Από έλλειψη παράγοντα που είναι απαραίτητος για την ερυθροποίηση, όπως:

- 1) Έλλειψη σιδήρου
- 2) Έλλειψη βιταμίνης B<sub>12</sub> ή φυλλικού οξέος
- 3) Έλλειψη βιταμίνης C

B) Από πλημμελή σύνθεση αίμης (σπάνιες)

Γ) Από πλημμελή σύνθεση σφαιρίνης

- 1) Θαλασσαιμίες
- 2) Αναιμίες από παθολογικές αιμοσφαιρίνες

Δ) Από μυελική ανεπάρκεια.

### II. Αναιμίες που οφείλονται σε αυξημένες απώλειες.

A) Αιμορραγία

B) Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες).

## Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο 2

### 2.1. ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ Ή ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Τα σύνδρομα της Μεσογειακής Αναιμίας ή, πιο σωστά, θαλασσαιμίας, αποτελούν ομάδα αιμολυτικών αναιμιών που οφείλονται σε γενετικά καθορισμένη διαταραχή της σύνθεσης των πεπτιδικών αλυσίδων του μορίου της αιμοσφαιρίνης.

Η γενετική ανωμαλία παρουσιάζει μεγάλη ποικιλία παραλλαγών και οφείλεται σε μεταλλάξεις των γόνων που ελέγχουν την παραγωγή της σφαιρίνης, με αποτέλεσμα ανεπαρκή σύνθεση ή τέλεια καταστολή της παραγωγής των πολυπεπτιδικών αλυσίδων. Η ελάττωση στην παραγωγή μιας αλυσίδας έχει ως αποτέλεσμα να περισσεύουν άλλες αλυσίδες που καθιζάνουν στις πρόδρομες μορφές των κυττάρων της ερυθράς σειράς του μυελού των οστών και στα ερυθρά αιμοσφαίρια του περιφερικού αίματος.

Τα θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι οι συχνότερες κληρονομικές αναιμίες με ευρεία διάδοση στις χώρες της Μεσογείου, τη Μέση Ανατολή, Ινδία, Ν.Α. Ασία, νησιά του Ειρηνικού κ.λ.π. Η υψηλή συχνότητα της θαλασσαιμίας στις παραπάνω περιοχές στις οποίες συμπεριλαμβάνεται και η χώρα μας, δημιουργεί τεράστια προβλήματα δημόσιας υγείας, γιαυτό κάθε προσπάθεια για αύξηση των γνώσεών μας περί παθοφυσιολογίας και παθογένεσης, κρίνεται εξαιρετικά σημαντική.

Στο σχήμα που ακολουθεί φαίνεται η κατανομή των θαλασσαιμικών συνδρόμων στον κόσμο.



Σχήμα 2.1

Η κλινική εκδήλωση των θαλασσαιμιών συνδρόμων παρουσιάζει μεγάλη ετερογένεια και περιλαμβάνει ελαφρές μορφές (ελάσσων ή minor M.A.), βαριές μορφές (μείζων ή major M.A.) και μορφές με ενδιάμεση βαρύτητα (ενδιάμεση ή intermedia M.A.).

Ανάλογα με την πολυπεπτιδική αλυσίδα που επηρεάζεται από τον παθολογικό γόνο, οι θαλασσαιμίες διακρίνονται σε  $\alpha$  -  $\beta$  -  $\gamma$  -  $\delta$ , από τις οποίες οι  $\beta$ - και  $\alpha$ -θαλασσαιμίες είναι οι σπουδαιότερες μορφές (Ingram και Stretton 1959, Weatherall και Clegg 1972).

Επίσης συναντώνται και συνδυασμένες ανεπάρκειες, όπως η  $\delta\beta$ -M.A. που οφείλεται σε παθολογικό  $\delta$  και  $\beta$  γόνο, ενώ η αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore οφείλεται στον παθολογικό γόνο LEP<sup>ORE</sup>.

## 2.2. $\alpha$ -ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Επειδή οι  $\alpha$ -αλυσίδες είναι κοινές για όλες τις αιμοσφαιρίνες, η  $\alpha$ -θαλασσαιμία αναμένεται να οδηγήσει σε μειωμένη σύνθεση τόσο της αιμοσφαιρίνης F ( $2\alpha + 2\gamma$ ) όσο και της αιμοσφαιρίνης A ( $2\alpha + 2\beta$ ).

Οι κλινικές διαταραχές οι οποίες παρουσιάζονται είναι αποτέλεσμα δράσης δυο τουλάχιστον γόνων, ενός ηπίου ( $\alpha_2$ ) και ενός περισσότερο δραστικού ( $\alpha_1$ ) (Wasi 1969).

Η κλινική έκφραση του  $\alpha_2$  γόνου στους ετεροζυγώτες είναι τελείως σιωπηρή, ενώ ο δραστικός  $\alpha_1$  γόνος έχει ως αποτέλεσμα την εμφάνιση ήπιας θαλασσαιμικής εικόνας (Weatherall και Clegg 1972).

Κατά την ενήλικη ζωή ο συνδυασμός των  $\alpha_1$  και  $\alpha_2$  γόνων οδηγεί στο σχηματισμό της αιμοσφαιρίνης H. Η αιμοσφαιρίνη H είναι ανώμαλο τετραμερές της  $\beta$ -αλυσίδας ( $\beta_H$ ), το οποίο σχηματί-

ζεται λόγω έλλειψης α-αλυσίδων για το σχηματισμό της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης A του ενήλικα. Η νόσος από αιμοσφαιρίνη H συμπεριφέρεται κλινικά ως ενδιάμεσου βαρύτητας Μεσογειακή αναιμία.

Επειδή κατά την ενδομήτρια ζωή και για μερικούς μήνες μετά τη γέννηση επικρατεί η σύνθεση της γ-αλυσίδας (αιμοσφαιρίνη F = 2α + 2γ), κατά την περίοδο αυτή επί α-Μεσογειακής αναιμίας σχηματίζεται ανώμαλο τετραμερές της γ-αλυσίδας, η αιμοσφαιρίνη Bart ( $\gamma_H$ ).

Η συνύπαρξη δυο  $\alpha_1$  γόνων οδηγεί σε παντελή έλλειψη α-αλυσίδων, κατάσταση που είναι ασυμβίβαστη με τη ζωή, γιατί παράγεται σαν μοναδική αιμοσφαιρίνη, το λειτουργικά άχρηστο τετραμερές του Bart ( $\gamma_H$ ). Συνήθως ο θάνατος επέρχεται κατά την ενδομήτριο ζωή (εμβρυϊκός ύδρωπος) ή αμέσως μετά τη γέννηση (Wosi 1969).

### 2.3. ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ή M.A.

Ο όρος ενδιάμεση θαλασσαιμία είναι κλινικός και χρησιμοποιείται για τις περιπτώσεις της μεσογειακής αναιμίας με ενδιάμεση βαρύτητα.

Τα άρρωστα αυτά άτομα διατηρούν επίπεδα αιμοσφαιρίνης (Hb) = 8-10 gr/dl και δεν έχουν συνήθως ανάγκη μεταγγίσεων αίματος.

Παρουσιάζουν ωχρότητα, ίκτερο και μέτρια διόγκωση του σπλήνα. Σε μεγαλύτερη ηλικία μπορεί να αναπτύξουν αιμοσιδήρωση (εξαιτίας μεταγγίσεων), άτονα έλκη στα κάτω άκρα και χολολιθίαση.

Κλινική εκδήλωση της ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας μπορεί επίσης να προέλθει από το συνδυασμό διαφόρων γενετι-

κών διαταραχών που ελέγχουν την παραγωγή της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας ή και σε συνδυασμό με διάφορες αιμοσφαιρινοπάθειες.

#### 2.4. β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η β-Μεσογειακή αναιμία αποτελεί μια εξαιρετικά διαφοροποιημένη ομάδα αιμολυτικών αναιμιών που οφείλονται σε γενετικά καθορισμένη διαταραχή της σύνθεσης των β-πολυπεπτιδικών αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης Α.

Από τις πρώτες έρευνες που έγιναν μέχρι σήμερα, συνηθίζεται να ονομάζονται οι ομόζυγες μορφές "μείζων β-θαλασσαιμία" και οι ετερόζυγες μορφές "ελάσσων β-θαλασσαιμία".

Οι όροι αυτοί πρωτοχρησιμοποιήθηκαν από τους Neel και Valentine στις πρώτες μελέτες σχετικά με τις γενετικές διαταραχές που προκαλούν τα σύνδρομα αυτά (Neel και Valentine 1944-48).

Αργότερα χρησιμοποιήθηκε ο όρος "ενδιάμεση β-θαλασσαιμία" για περιπτώσεις με ενδιάμεση βαρύτητα (Bianco 1952).

Οι πρώτοι ερευνητές προβληματίστηκαν πάνω στην κλινική και αιματολογική ποικιλομορφία των τύπων της θαλασσαιμίας. Πρόσφατα επιβεβαιώθηκε η ύπαρξη πολλών μορφών με κυριώτερες τη  $\beta^+$  και  $\beta^0$  θαλασσαιμία, όπου έχουμε ελαττωμένη ή ανύπαρκτη παραγωγή β-αλυσίδων αντίστοιχα. Στον πίνακα 2.1 που ακολουθεί γίνεται μια ταξινόμηση των σημαντικότερων τύπων της β-μεσογειακής αναιμίας.

β-θαλασσαιμία

Με αυξημένα επίπεδα αιμοσφαιρίνης A<sub>2</sub> σε ετεροζυγώτες

β<sup>0</sup> θαλασσαιμία

Τύποι προσδιορισμένοι σε μοριακό επίπεδο

Τύπος ferrita προσδιορισμένος εν μέρει σε μοριακό επίπεδο

Γερμανικός τύπος προσδιορισμένος μόνο στο φαινότυπο

β<sup>+</sup> θαλασσαιμία

Μεσογειακός τύπος

Αφρικανικός τύπος

β<sup>0</sup>/β<sup>+</sup> θαλασσαιμία

Με φυσιολογικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης A<sub>2</sub> σε ετεροζυγώτες

"Σιωπηλός" τύπος

"Συμπτωματικές" μορφές

δβ-θαλασσαιμία

GγAγ (δβ)<sup>0</sup>-θαλασσαιμία

Gγ (δβ)<sup>0</sup> - >>

Hb Lepore Lδβ)<sup>+</sup> >>

γδβ-θαλασσαιμία

δ-θαλασσαιμία

Πίνακας 2.1 Κληρονομικές διαταραχές στη σύνθεση των β, δβ, γδβ και δ-πολυπεπτιδικών αλυσίδων

## 2.5. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Στον Ελλαδικό χώρο έχει συχνότητα 8,4% στο γενικό πληθυσμό, με διακυμάνσεις 4-20% σε περιοχές της Λέσβου, Λήμνου, Θεσσαλίας, Κέρκυρας.

Η αναστολή της λειτουργίας του ενός από τους δυο β-γόνους

στην ετερόζυγη β-μεσογειαική αναιμία είναι μερική ή καθολική. Ο άλλος β-γόνος υπερλειτουργεί για να αντισταθμίσει το έλλειμμα, χωρίς όμως να επαρκεί. Έτσι, το συνολικό ποσό των β-αλυσίδων σε κάθε ερυθροκύτταρο είναι μικρότερο από το φυσιολογικό με αποτέλεσμα τις ακόλουθες συνέπειες:

Το συνολικό ποσό τελείων μορίων αιμοσφαιρίνης A ( $\alpha_2\beta_2$ ) είναι μικρότερο από το κανονικό. Έτσι τα ερυθροκύτταρα παρουσιάζουν υποχρωμία, μικροκυττάρωση και ποικιλοκυττάρωση, λόγω κακής κατασκευής.

Οι αλλοιώσεις αυτές επιβεβαιώνονται με τους διάφορους ερυθροκυτταρικούς δείκτες.

Έτσι, τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης (Hb) κυμαίνονται γύρω στα 8-9 gr/dl. Η μέση ποσότητα αιμοσφαιρίνης/ερυθροκύτταρου (MCH) και ο μέσος όγκος ερυθρών (MCV) είναι κάτω από τα φυσιολογικά όρια.

Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με την ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης κατά την οποία παρατηρείται χαρακτηριστική αύξηση της αιμοσφαιρίνης  $A_2$  ή και της F.

Η αύξηση της  $HbA_2$  κυμαίνεται από 3,5 - 7% συνήθως.

Η διαφορική διάγνωση γίνεται από τη σιδηροπενική υπόχρωμη αναιμία, με προσδιορισμό του σιδήρου του ορού (φυσιολογικές τιμές στη β-M.A.) και από την κληρονομική παραμονή αυξημένης αιμοσφαιρίνης F, στην οποία παρατηρείται ομογενής κατανομή της HbF σε όλα τα ερυθρά αιμοσφαίρια.

Γενικά οι ετεροζυγώτες της β-M.A. ή φορείς του στίγματος, όπως είναι πιο γνωστοί, δεν παρουσιάζουν κλινικά συμπτώματα και ανακαλύπτονται με τυχαίο ή προγραμματισμένο εργαστηριακό έλεγχο.



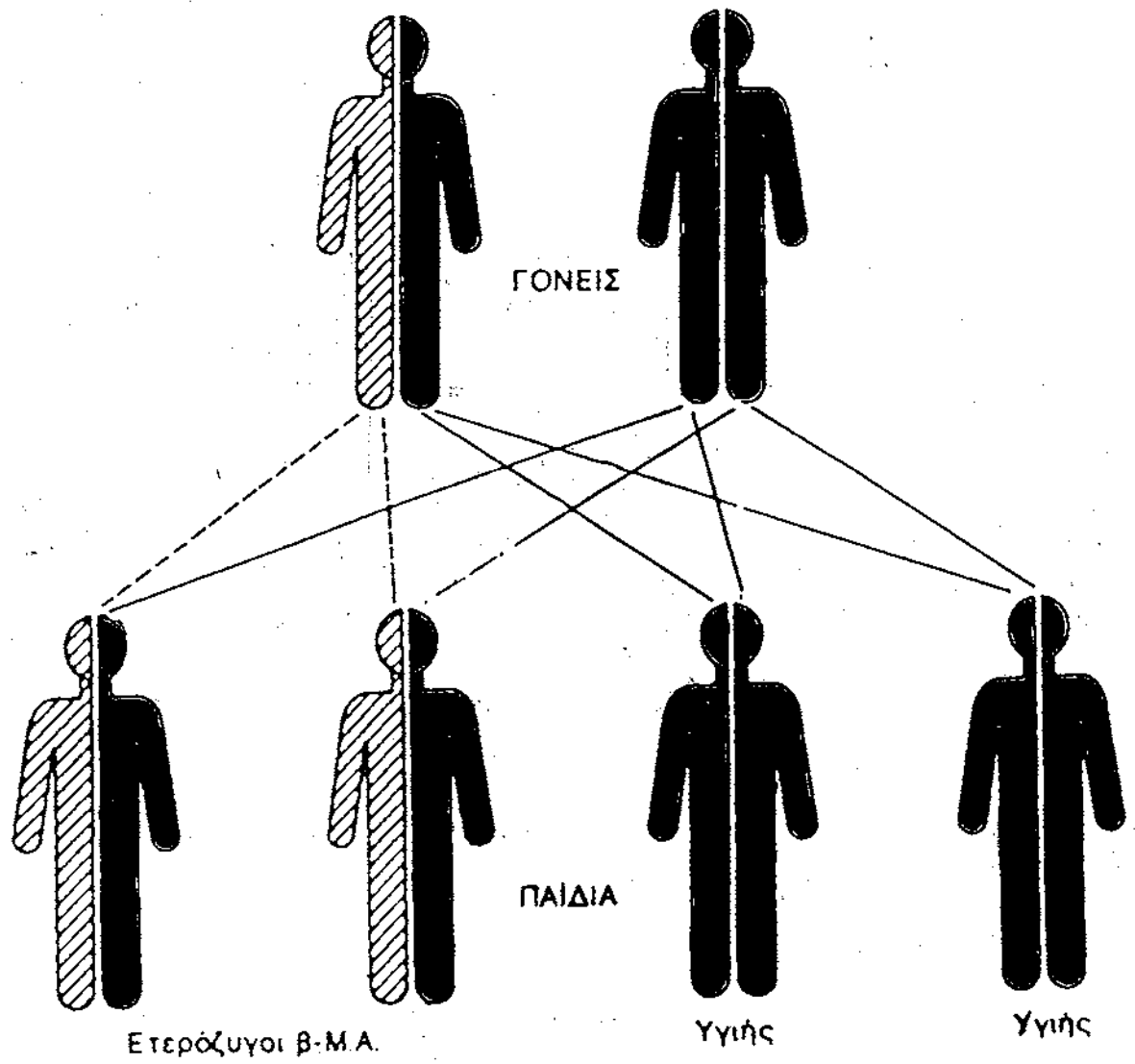
Όπως θα τονιστεί και στα επόμενα κεφάλαια, η αναγνώριση των ετερόζυγων φορέων της β-μεσογ. αναιμίας είναι πολύτιμη στην πρόληψη της ομόζυγης μορφής. Η μεταβίβαση της γενετικής ανωμαλίας ακολουθεί τους κλασικούς νόμους της γενετικής. Επομένως σ' ένα ζευγάρι:

α) Όταν ο ένας είναι ετερόζυγος για β-μεσογ. αναιμία και ο άλλος όχι, τότε τα παιδιά θα είναι υγιή και σε ποσοστό 50% θα είναι ετερόζυγα για β-μεσογ. αναιμία (σχήμα 2.2).

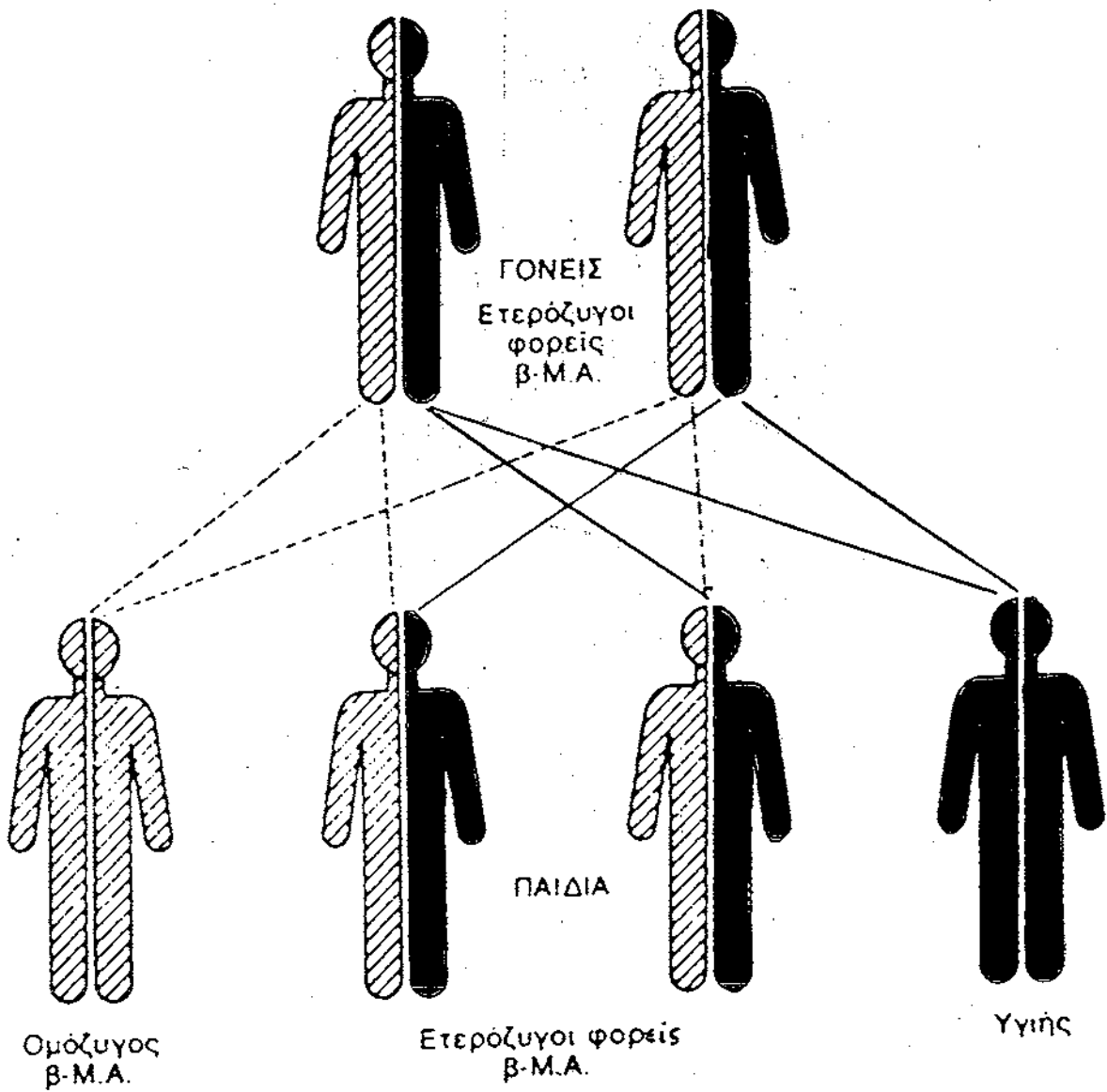
β) Όταν και οι δυο είναι ετερόζυγοι β-μεσογ. αναιμίας, υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί παιδί με ομόζυγη β. μεσογ. αναιμία σε ποσοστό 25%, δηλαδή ένα στα τέσσερα παιδιά (δεν ακολουθείται συγκεκριμένη σειρά) (Σχήμα 2.3).

γ) Όταν ο ένας είναι ετερόζυγος για τη β-Μεσογ. αναιμία και ο άλλος ετερόζυγος για την αιμοσφαιρινοπάθεια S (δρεπανοκυτταρική αναιμία), τότε υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί παιδί που θα φέρει και τις δυο αυτές ανωμαλίες. Η κατάσταση αυτή χαρακτηρίζεται σαν Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία (Σχ. 2.4).

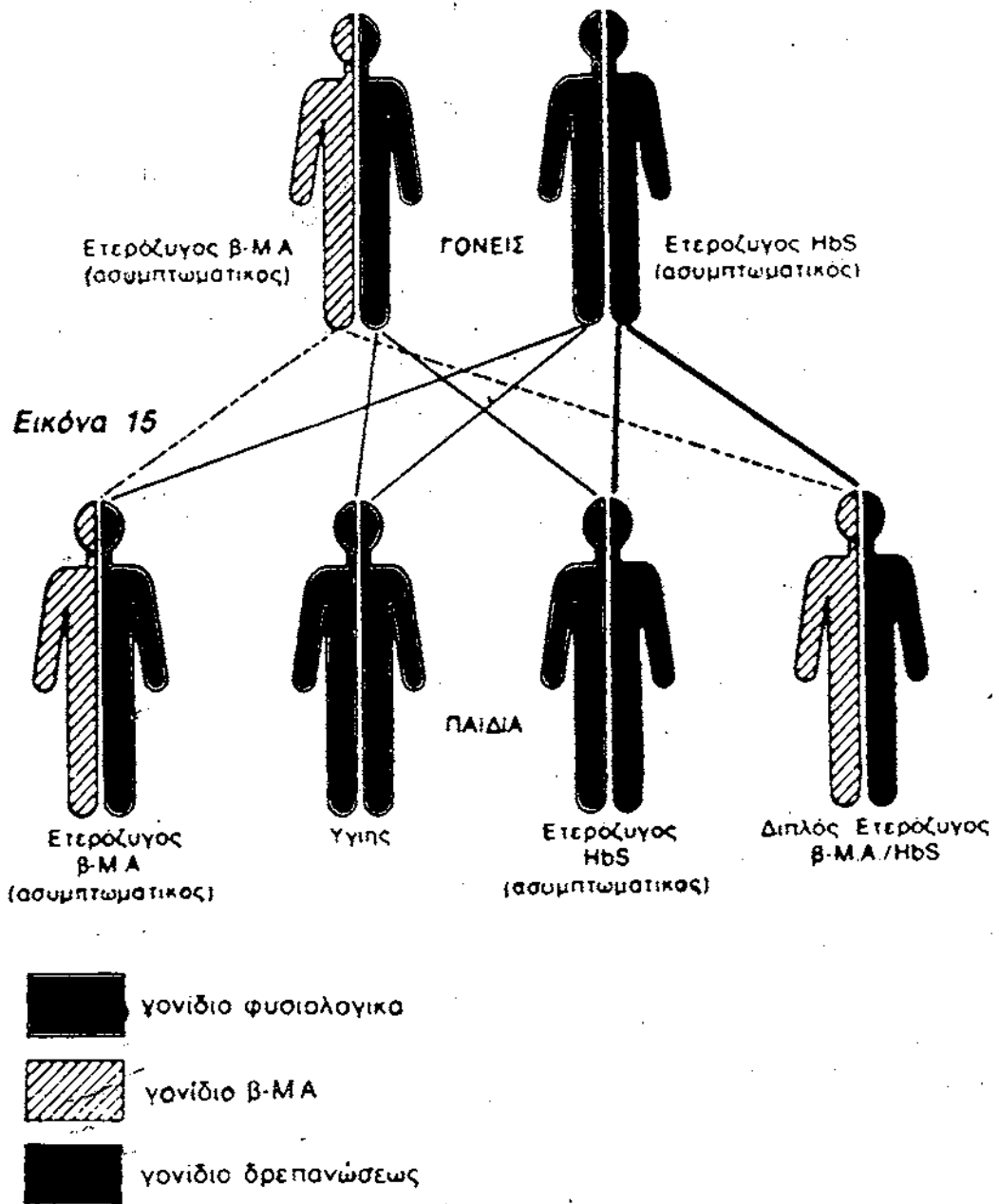
Η κλινική εικόνα της μοιάζει με αυτή της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (δηλαδή παρουσιάζονται επώδυνες κρίσεις). Η διάγνωση γίνεται με 1) τη δοκιμασία δρεπανώσεως που είναι θετική, 2) την ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης κατά την οποία δεν υπάρχει μόνο ή παθολογική HbS και λίγη HbF όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία, αλλά η τιμή της HbS είναι περίπου 70%, της AbA 20%, υπάρχει λίγη HbF και αυξημένη HbA<sub>2</sub>. Η αρρώστια είναι πιο ήπια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και της αναιμίας του Cooley και μερικοί άρρωστοι ζουν πολλά χρόνια.



Σχ. 2.2. Γαμος μεταξυ ετεροζυγου και υγιους ατομου αποδιδει παιδια υγιη και ετεροζυγα σε ισες αναλογιες.



Σχ. 2.3. Γαμος μεταξύ ετεροζυγων ατομων αποδιδει παιδια υγιη, ετεροζυγα η ομοζυγα σε αναλογιες 1:2:1.



Σχ.2.4. Γαμος μεταξύ ετεροζυγων ατομων αποδι-  
δει παιδια υγιη, ετεροζυγα η ομοζυγα  
σε ισες αναλογιες 1:1:1.

## 2.6. ΟΜΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Ομόζυγο για β-θαλασσαιμία ή Μεσογ. αναιμία χαρακτηρίζεται το άτομο που έχει και τους δυο γόνους των β-αλυσίδων παθολογικούς για τη Μεσογειακή αναιμία.

### Παθογένεια

Η πλήρης έλλειψη ή η ελαττωμένη παραγωγή των β-αλυσίδων έχει σαν αποτέλεσμα την περίσσεια α-αλυσίδων που σχηματίζουν αδιάλυτα τετραμερή  $\alpha_4$ . Τα τετραμερή αυτά κατακρημνίζονται στις πρόδρομες μορφές της ερυθράς σειράς στο μυελό των οστών και στα ερυθρά αιμοσφαίρια της περιφέρειας.

Η αιμοποίηση παραβλάπτεται στις πρόδρομες μορφές του μυελού, με αποτέλεσμα τη μεγάλη υπερπλασία της ερυθράς σειράς που καταλήγει σε τεράστια μη αποδοτική ερυθροποίηση και βράχυνση του χρόνου επιβίωσης των ερυθρών της περιφέρειας. Η καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων γίνεται στο σπλήνα.

Παράλληλα, για να αντισταθμιστεί το έλλειμμα της αιμοσφαιρίνης A, ενεργοποιούνται τα γ-γονίδια για σύνθεση εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης F που φυσιολογικά δεν υπάρχει στους ενήλικες.

Η μη αποδοτική ερυθροποίηση και η αυξημένη αιμόλυση οδηγούν σε αναιμία και ιστική υποξία, παράγοντες που αποτελούν ερέθισμα για την αυξημένη παραγωγή ερυθροποιητίνης.

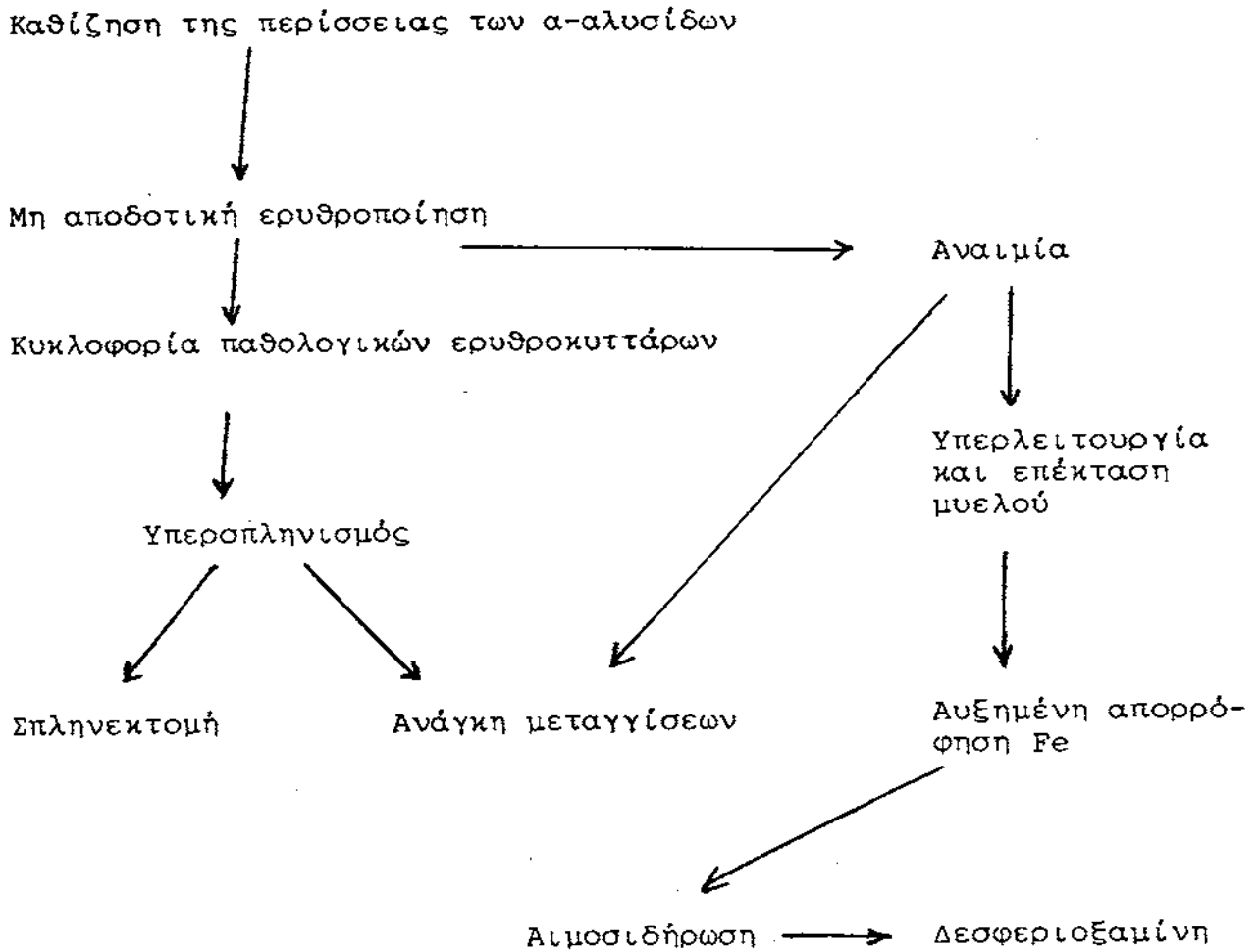
Η ερυθροποιητίνη προκαλεί αύξηση του όγκου του μυελού των οστών, στον οποίο αποδίδονται οι έντονες οστικές αλλοιώσεις, ενώ ταυτόχρονα διεγείρει την εξωμυελική ερυθροποίηση, με αποτέλεσμα τη διόγκωση του σπλήνα και του ήπατος.

Η αναιμία επίσης αποτελεί ερέθισμα για αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το έντερο, ο οποίος αυξάνει ακόμη περισσότερο τον ήδη αυξημένο αποθεματικό σίδηρο του οργανισμού από τις με-

ταγγίσεις, με αποτέλεσμα την αιμοσιδήρωση των διαφόρων ιστών και οργάνων (καρδιά, ήπαρ, ενδοκρινείς αδένες κ.λ.π.). Στον επόμενο πίνακα 2.2 περιγράφεται συνοπτικά η παθοφυσιολογία της ομόζυγου β-Μεσογειακής αναιμίας.

### ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΟΜΟΖΥΓΟΥ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

(Συνοπτικά)



Πίνακας 2.2

### Κλινική εικόνα

Αφού οι β-αλυσίδες αντικαθιστούν τις γ-αλυσίδες κατά τη διάρκεια των πρώτων μηνών της ζωής, είναι αναμενόμενο η β-μεσογειακή αναιμία να εμφανίζεται την εποχή αυτή.

Παλιότερες έρευνες σε 54 ομοζυγώτες, από την ομάδα του Δρ. Καττάμη (1975), έδειξαν ότι η μέση ηλικία εμφάνισης της νόσου ήταν ο 13ος μήνας ζωής ( $\pm$  8 μήνες) με μια ακτίνα από τον 2ο - 36ο μήνα.

Το 1981 ο Δρ. Μπερδούκος ερεύνησε 121 περιπτώσεις ομοζυγωτών και βρήκε ότι το 60% εμφάνισε τη νόσο κατά τη διάρκεια του πρώτου χρόνου της ζωής με μέση ηλικία εμφάνισης τους 6 πρώτους μήνες.

Παρόμοιες έρευνες έγιναν και για τη μελέτη των ενδιάμεσων μορφών της β-μεσογειακής αναιμίας (Πίνακας 2.3).

Ηλικία (χρόνια)	Μείζων β-M.A.	Ενδιάμεση β-M.A.
<1	75 (62%)	4 (11%)
1-2	35 (29%)	11 (30%)
> 2	11 (9%)	22 (59%)
Σύνολο	121	37

Πίνακας 2.3

Μια ποικιλία συμπτωμάτων μπορεί να προβληματίσει τους γονείς, ότι το παιδί πάσχει από μια σοβαρή ασθένεια. Τα άρρωστα βρέφη δεν τρέφονται καλά και δεν παίρνουν το κανονικό τους βάρος, ενώ σταδιακά εμφανίζουν ωχρότητα. Προβλήματα διατροφής, διάρροιες, ευερεθιστότητα, πυρετικά δέκατα, λοιμώξεις, είναι τα κυριώτερα συμπτώματα. Στο στάδιο αυτό μπορεί επίσης να εμφανι-

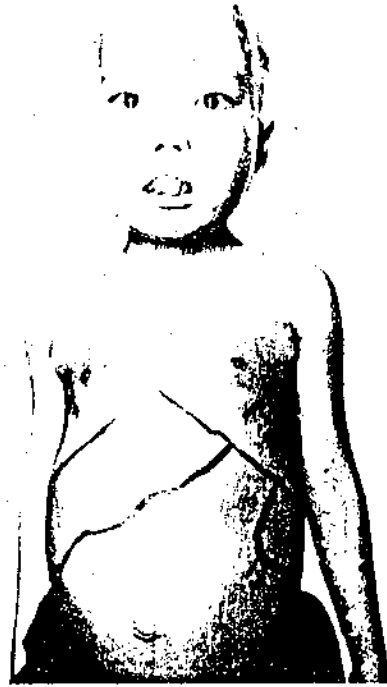
στεί και σπληνομεγαλία.

Αν γίνει ακριβής διάγνωση στο στάδιο αυτό και το παιδί αρχίσει τακτικές μεταγγίσεις αίματος, η ανάπτυξή του θα είναι φυσιολογική, τουλάχιστον για την επόμενη δεκαετία της ζωής του.

Ωστόσο, αν η κατάσταση δεν αντιμετωπιστεί, το παιδί θα εμφανίσει την τυπική εικόνα της ομόζυγης β-μεσογειακής αναιμίας:

- Αναιμία και έντονη ωχρότητα με λεμονοειδή απόχρωση.
- Καθυστέρηση της ανάπτυξης, που γίνεται αισθητή στην ηλικία των 9-10 χρόνων.
- Ηπατομεγαλία.
- Προοδευτική διόγκωση του σπλήνα που οδηγεί σε υπερσπληνισμό, με αποτέλεσμα επιδείνωση της αναιμίας, τάση για αιμορραγία και ευαισθησία στις λοιμώξεις.
- Τυπικό μογγολοειδές προσωπείο. Η παραμόρφωση αυτή της κεφαλής του παιδιού οφείλεται στην αύξηση του εύρους της διπλότητας, εξ αιτίας της έντονης δραστηριότητας του μυελού.
- Απουσία ή καθυστέρηση εμφάνισης των δευτερογενών χαρακτηριστικών.
- Χολολιθίαση.
- Αύξηση του ουρικού οξέος και πιθανόν αρθρίτιδα.
- Αυξημένη προδιάθεση στις λοιμώξεις.
- Αιμοσιδήρωση.
- Άτονα έλκη.
- Ενδοκρινικές διαταραχές (π.χ. σακχαρώδης διαβήτης).
- Καρδιομεγαλία, καρδιακές αρρυθμίες, περικαρδίτιδες ή και συμφορητική ανεπάρκεια λόγω της χρόνιας αναιμίας.
- Οστικές αλλοιώσεις.







### Εργαστηριακά ευρήματα

- Χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης (Hb = 4-8 gr/100 ml).
- Αναιμία υπόχρωμη, μικροκυτταρική, με μεγάλη ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, παρουσία πολλών στοχοκυττάρων.
- Χαρακτηριστική παρουσία εμπύρηνων ερυθροκυττάρων στο περιφερικό αίμα και αυξημένος αριθμός δικτυοερυθροκυττάρων (ΔΕΚ).
- Υπερχολερυθριναιμία και αύξηση του σιδήρου του ορού.
- Η αιμοσφαιρίνη F υπερβαίνει συνήθως το 50% της ολικής αιμοσφαιρίνης, ενώ τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης A<sub>2</sub> ποικίλλουν.
- Η εξέταση του μυελού των οστών αποκαλύπτει υπερπλασία της ερυθράς σειράς με αυξημένη εναπόθεση σιδήρου.

Όπως αναφέρθηκε παραπάνω, τα σωστά μεταγγιζόμενα παιδιά παραμένουν σχετικά ασυμπτωματικά, τουλάχιστον μέχρι την ηλικία των 10-11 χρόνων.

Μετά αρχίζουν να παρουσιάζουν ηπατικές, καρδιακές και ενδοκρινικές κυρίως διαταραχές, που κατά το μεγαλύτερο μέρος τους οφείλονται στην αιμοχρωμάτωση (ή αιμοσιδήρωση), λόγω των συνεχών μεταγγίσεων.

## 2.7. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΤΗΣ ΟΜΟΖΥΓΗΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

### Καρδιολογικά προβλήματα

Μελέτες που έγιναν (1980) πάνω σε δείγμα 240 πασχόντων από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, έδειξαν ότι 26 από αυτούς έπασχαν από περικαρδίτιδα, ενώ 28 από συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια.

Ο κυριότερος αιτιολογικός παράγοντας για τη δημιουργία της καρδιακής ανεπάρκειας είναι η χρόνια αναιμία, που επιβαρύνει την καρδιά με πρόσθετο έργο για να καλύψει τις ανάγκες του

οργανισμού και οι συχνές μεταγίσεις, που έχουν σαν αποτέλεσμα την εναπόθεση σιδήρου στο μυοκάρδιο.

#### Ενδοκρινολογικά προβλήματα

Οι κυριότερες ενδοκρινικές διαταραχές αφορούν την υπόφυση, το μεγαβολισμό της γλυκόζης και το θυρεοειδή αδέννα.

Στους επόμενους πίνακες δίνονται τα αποτελέσματα μελετών που έγιναν (1980) πάνω σε 58 ομοζυγώτες για την εμφάνιση τυχόν ενδοκρινικών διαταραχών.

ΗΛΙΚΙΑ (έτη)	ΑΤΟΜΑ	ΑΡΡΕΝΕΣ	ΘΗΛΕΙΣ
> 20	17	6	11
15 - 20	28	16	12
12 - 14	13	8	5
ΣΥΝΟΛΟ	58	30	28

Πίνακας 2.4. Ταξινόμηση του δείγματος κατά ηλικία και φύλο.

ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΓΛΥΚΟΖΗΣ	ΑΡΙΘΜΟΣ 1985	ΑΡΙΘΜΟΣ 1990
Φυσιολογικοί	49	35
Διαταραχές ανοχής γλυκόζης	8	7
Σακχαρώδης διαβήτης	1	7
Δεν μελετήθηκαν για διάφορους λόγους	0	9
ΣΥΝΟΛΟ	58	58

Πίνακας 2.5. Σύγκριση αποτελεσμάτων κατά έτη, όσον αφορά διαταραχές του μεταβολισμού της γλυκόζης.

Η εμφάνιση σακχαρώδη διαβήτη οφείλεται σε αιμοσιδήρωση του παγκρέατος. Δεν οφείλεται σε ανεπάρκεια της ινσουλίνης, αλλά σε περιορισμένη διάθεσή της στην περιφέρεια λόγω αντίστασης των περιφερικών ιστών.

ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΘΥΡΕΟΕΙΔΟΥΣ	ΑΤΟΜΑ	ΑΡΡΕΝΕΣ	ΘΗΛΕΙΣ
Φυσιολογικοί	42	23	19
Πάσχοντες από υποθυρεοειδισμό	15	7	8
Ανέπτυξαν αντιθυρεοειδικά αντισώματα	1	-	1
ΣΥΝΟΛΟ	58	30	28

Πίνακας 2.6. Ταξινόμηση διαταραχών του θυρεοειδούς κατά φύλο.

ΗΛΙΚΙΑ (ΕΤΗ)	ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟ	ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ
> 20 (17)	3	17,6%
15-20 (28)	8	28,6%
12-14 (13)	5	18,4%
ΣΥΝΟΛΟ 58	16	64,6%

Πίνακας 2.7. Εμφάνιση υποθυρεοειδισμού κατά ομάδα ηλικιών.

Οι διαταραχές της υπόφυσης συνίστανται σε:

- Αυξημένη παραγωγή της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης TSH λόγω ανεπάρκειας του θυρεοειδούς.
- Αυξημένη παραγωγή της φλοιοεπινεφριδιοτρόπου ορμόνης ACTH.
- Αυξημένη παραγωγή των γοναδοτροφινών, δηλαδή της θυλακιοτρόπου FSH και της ωχρινοποιητικής LH ορμόνης, εξαιτίας της ανεπάρκειας των ορμονών που ρυθμίζουν τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου (οιστρογόνα, τεστοστερόνη).

Οι υποφυσιακές αυτές διαταραχές εκδηλώνονται με καθυστέρηση της ανάπτυξης του πάσχοντος παιδιού και απουσία ή καθυστέρηση εμφάνισης των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου.

### Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο 3

#### 3.1. ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΟΜΟΖΥΓΗΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Ειδική θεραπεία της νόσου δεν υπάρχει. Η αντιμετώπισή της συνίσταται σε τρεις κυρίως στόχους:

A: Αντιμετώπιση υπερσπληνισμού (σπληνεκτομή)

B: Αντιμετώπιση αιμοσιδήρωσης (αποσιδήρωση)

Γ: ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΑΝΑΙΜΙΑΣ (μεταγγίσεις).

A) Ειδικότερα ο υπερσπληνισμός αντιμετωπίζεται με τη σπληνεκτομή, η οποία γίνεται σε παιδιά < 5 χρόνων και ιδίως παιδιά < 2 χρόνων.

Η σπληνεκτομή ενδείκνυται: - Σε προοδευτική βράχυνση των μεσοδιαστημάτων των μεταγγίσεων, χωρίς να συνυπάρχουν άλλες αιτίες.

- Σε σπληνομεγαλία που προκαλεί μηχανικό κώλυμα.

- Σε σπληνομεγαλία που συνοδεύεται από ουδετεροπενία ή θρομβοπενία και επιπλοκές αυτών.

- Σε σπληνομεγαλία με κατανάλωση αίματος/χο. μεγαλύτερη από 250 ml ολικού αίματος/kg.

- Σε σπληνομεγαλία με ελαττωμένη επιβίωση ερυθρών διαπιστωμένη με ραδιοσήμανση.

Μετά τη σπληνεκτομή γίνεται χημειοπροφύλαξη για διάστημα μεγαλύτερο των 2 χρόνων με πενικιλίνη 250.000 IV X2/ημ.

B) Η αιμοσιδήρωση αντιμετωπίζεται με αποσιδήρωση. Χορηγείται ειδικό φάρμακο η δεσφεριοξαμίνη (Desferal) amp 500 mg.

Αρχίζει η αποσιδήρωση όχι νωρίτερα από τη 2η και όχι αργότερα από την 20η μετάγγιση.

Υπάρχουν τρεις οδοί χορήγησης: 1. Υποδόρεια (αντλία): 20-60 mg/kg/ημέρα διαλυμένα σε 5-10 ml ορού, 5-7 φορές/εβδομάδα, με διάρκεια έγχυσης 8-10 h/ημ.

2. Ενδοφλέβια: 2 gr κατά τη διάρκεια της μετάγγισης σε ασθενείς που τις υπόλοιπες μέρες καλύπτονται με υποδόρεια αγωγή. Για τους υπόλοιπους χορηγούνται 4-6 Desferal.

### 3. Ενδομυϊκά.

Γ) Τέλος, η αναιμία αντιμετωπίζεται με τις μεταγγίσεις.

- Έναρξη μεταγγίσεων:  $Hb \leq 7$  gr/dl ή σε έντονη καθυστέρηση ανάπτυξης.

- Επιθυμητό επίπεδο Hb: Πριν τη μετάγγιση: 11,5-12 gr/dl (ποτέ <9 gr/dl).

Μετά τη μετάγγιση:  $14 \leq Hb \leq 16$  gr/dl.

- Αίμα: Συμπυκνωμένα ερυθρά (Ht: 85%) από πρόσφατη αιμοληψία ( $\leq 7$  ημερών) για τα οποία έχουν παρθεί όλα τα διαθέσιμα μέτρα προς αποφυγή άμεσων και αψότερων επιπλοκών.

- Ποσότητα αίματος ανά μετάγγιση: Υπολογίζεται με βάση ότι 3ml συμπυκνωμένων ερυθρών/kg ανυψώνουν την Hb κατά 1 gr/dl. Σε περίπτωση σπληνομεγαλίας η τελική αύξηση της Hb μπορεί να είναι μέχρι και 33% μικρότερη από εκείνη που προβλέπουμε. Σε ασθενείς με  $Hb \leq 4$  gr/dl η ανάταξη της αναιμίας γίνεται σταδιακά.

- Διάρκεια μετάγγισης: 4-5 ώρες (συνήθως).

- Μεσοδιάστημα μεταγγίσεων (ημέρες): Αδρά υπολογίζεται βάσει του τύπου:  $\frac{Hb_x - Hb_{\Psi}}{Hb_x} \times 100$  όπου  $Hb_x$  είναι η τιμή της Hb μετά τη μετάγγιση και  $Hb_{\Psi}$  η επιθυμητή τιμή της Hb πριν την επόμενη μετάγγιση.

\* Στην πράξη το μεσοδιάστημα εξατομικεύεται για κάθε ασθενή.



- Σε κάθε μετάγγιση: α) συμπληρώνουμε ειδικό έντυπο για την εισαγωγή των στοιχείων στον υπολογιστή.
- β) Γίνεται στοιχειώδης κλινική εξέταση (π.χ. ζωτικά σημεία κ.λ.π.).
- γ) Ελέγχουμε την αιμοσφαιρίνη πριν και μετά τη μετάγγιση (τουλάχιστον 1 ώρα μετά).
- δ) Έλεγχος σακχάρου αίματος του διαβητικού.
- Σε κάθε δεύτερη μετάγγιση: Κάνουμε πλήρη κλινική εξέταση.
- Κάθε δυο μήνες: α) Ελέγχουμε το σάκχαρο του αίματος.
- β) Ελέγχουμε ουρία και κρεατινίνη, K, Na, Ca, P.
- γ) Έλεγχος ουρικού οξέος.
- δ) Έλεγχος τρανσαμινασών.
- ε) Έλεγχος αλκαλικής φωσφατάσης.
- Κάθε τέσσερις μήνες: α) Γενική εξέταση αίματος με ΔΕΚ, Coombs, JKE και μορφολογία ερυθρών.
- β) Χολερουθρίνη.
- γ) Λευκώματα, λευκωματίνες.
- δ) Φερριτίνη ορού.
- ε) Σίδηρος ορού.
- Κάθε 6 μήνες γίνεται: α) Έλεγχος για HIV.
- β) Έλεγχος λεμφοκυτταρικών υποπληθυσμών στους φορείς HIV.
- γ) Γενική εξέταση ούρων.
- δ) Καρδιολογική εξέταση.
- ε) Ενδοκρινολογική εξέταση σε παιδιά άνω των 12 ετών.
- Μια φορά το χρόνο: α) Έλεγχος λιπιδίων σε άτομα άνω των 16 ετών.
- β) Ενδοκρινολογική εξέταση σε παιδιά κάτω των 12 ετών.
- γ) Οφθαλμολογική εξέταση.
- δ) ΩΡΑ εξέταση.

- ε) Ακτινολογικός έλεγχος (τηλε-καρδίας, οστικός έλεγχος).
- στ) Υπέρηχοι καρδιάς.

### 3.2. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ

Μπορεί η μετάγγιση να θεωρείται αναγκαία για την επιβίωση του ασθενούς, παρόλα αυτά όμως δεν λείπουν και οι επιπλοκές που συχνά εμφανίζονται.

Οι επιπλοκές αυτές μπορεί να αρχίσουν μέσα σε λίγα λεπτά ή μερικές ώρες μετά την έναρξη μιας μετάγγισης. Τα συμπτώματα με τα οποία εκδηλώνονται είναι ποικίλα και περιλαμβάνουν ρίγος, πυρετό, κνησμό, ταχυκαρδία, δύσπνοια, ναυτία και έμετο, πόνο στο θώρακα ή την οσφυϊκή χώρα, υπόταση, βρογχόσπασμο, καταπληξία ή σημεία καρδιακής κάμψης. Οι συγκεκριμένες επιπλοκές είναι:

- α) Αιμολυτικές αντιδράσεις: Οι άμεσες αιμολυτικές αντιδράσεις εκδηλώνονται με διάφορα συμπτώματα, όπως είναι πυρετός, χαμηλή οσφυαλγία, αίσθημα συσφίξεως στο θώρακα, ναυτία, έμετος και υπόταση. Η αντιμετώπιση της αντιδράσεως αυτής περιλαμβάνει:
  - Άμεση διακοπή της μεταγγίσεως.
  - Προσπάθεια διορθώσεως της καταπληξίας.
  - Προσπάθεια διατηρήσεως της νεφρικής λειτουργίας.
  - Διόρθωση της αιμορραγικής διαθέσεως.
- β) Πυρετικές αντιδράσεις: Μια πυρετική αντίδραση μπορεί να οφείλεται σε αιμολυτική αντίδραση, σε ευαισθητοποίηση έναντι αντιγόνων των λευκοκυττάρων ή των αιμοπεταλίων, σε πυρετογόνα από βακτηριακή επιμόλυνση ή σε αδιευκρίνιστα αίτια. Είναι γεγονός πως οι άρρωστου που παρουσιάζουν πυρετική αντίδραση αντιμετωπίζονται με τη χορήγηση αντιπυ-

ρετικών και αντιισταμινών φαρμάκων. Ο πυρετός μπορεί να ανεβαίνει για 2-6 ώρες και διαρκεί καμιά φορά μέχρι 12 ώρες.

Έχει υπολογιστεί ότι χρειάζονται κατά μέσο όρο 7 μεταγγίσεις για την ανάπτυξη ευαισθητοποίησης έναντι των λευκοκυτταρικών αντιγόνων.

γ) Αλλεργικές αντιδράσεις: Εκδηλώνονται με τη μορφή γενικευμένου κνησμού και κνιδωτικού εξανθήματος.

Σε πολύ σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να εμφανιστεί βρογχόσπασμος, αγγειονευρωτικό οίδημα ή αναφυλακτικό shock.

Ο μηχανισμός που πιθανολογείται είναι η ύπαρξη προσχηματισμένων αντισωμάτων στο πλάσμα του δέκτη, έναντι πρωτεϊνών του πλάσματος του δότη.

δ) Επιμόλυνση του αίματος με βακτηρίδια: Πρόκειται για πολύ σοβαρή κατάσταση, η οποία προκαλείται από την ανάπτυξη μικροβίων που μπορούν να πολλαπλασιάζονται στις χαμηλές θερμοκρασίες, στις οποίες γίνεται η συντήρηση του αίματος. Η μόλυνση γίνεται με την είσοδο αέρα στο σύστημα συλλογής του αίματος ή από το αίμα του δότη. Τα μικρόβια αυτά, εκτός από την ικανότητα πολλαπλασιασμού στους 4°C, έχουν επίσης την ικανότητα να χρησιμοποιούν τα κιτρικά για πηγή άνθρακα. Η έγχυση μεγάλου αριθμού τέτοιων μικροοργανισμών μπορεί να οδηγήσει σε πολύ σοβαρή αντίδραση με πυρετό, σοβαρή υπόταση, διάρροια, εμέτους και τελικά σηψαιμικό shock. Τα παραπάνω μπορεί να αρχίζουν 30 ή περισσότερα λεπτά της ώρας μετά την έναρξη της μετάγγισης. Επιβάλλεται η άμεση διακοπή της μεταγγίσεως και εφαρμογή της κατάλληλης θεραπευτικής αγωγής, αν και πρέπει να τονιστεί ότι η θνησιμότητα από ένα βαρύ σηψαιμικό shock είναι 50-80%.

- ε) Υπεφόρτωση της κυκλοφορίας: Η επιπλοκή αυτή παρατηρείται μετά τη μετάγγιση μεγάλης ποσότητας αίματος σε άτομα με ήδη επιβαρυσμένη καρδιακή λειτουργία. Για το λόγο αυτό άτομα με πάσχον μυοκάρδιο πρέπει να μεταγγίζονται με συμπυκνωμένα ερυθρά. Άλλα προληπτικά μέτρα είναι η χορήγηση του αίματος με αργό ρυθμό και η παρακολούθηση της κεντρικής φλεβικής πίεσεως.
- στ) Υποθερμία: Μπορεί να συμβεί μετά από μαζικές μεταγγίσεις όταν χρησιμοποιηθεί το σύνηθες διατηρημένο αίμα. Η επιπλοκή μπορεί να αποφευχθεί με τη θέρμανση του αίματος κατά τη δίοδό του από τη συσκευή εγχύσεως. Χρειάζεται προσοχή να μην θεραμυνθεί ολόκληρη η φιάλη επειδή υπάρχει κίνδυνος αιμόλυσεως.
- ζ) Εμβολή αέρα: Η επιπλοκή αφορά μάλλον περασμένους καιρούς, που η μετάγγιση του αίματος γινόταν μερικές φορές υπό πίεση. Η τωρινή χρησιμοποίηση πλαστικών σάκκων έχει σχεδόν εξαφανίσει την επιπλοκή αυτή. Πρέπει να υποπτευθεί κανείς την εμβολή όταν ο άρρωστος παρουσιάσει πόνο στο θώρακα, βήχα και αιφνίδια έναρξη δύσπνοιας. Η μετάγγιση διακόπτεται αμέσως και ο άρρωστος τοποθετείται σε αριστερή πλάγια θέση με το κεφάλι χαμηλότερα, ώστε να διευκολυνθεί η απομάκρυνση του αέρα από την πνευμονική αρτηρία.
- η) Αιμορραγικά σύνδρομα: Οι μεταγγίσεις μεγάλων ποσοτήτων συντηρημένου αίματος μπορεί να γίνουν αιτία αιμορραγικής διαθέσεως, από ελάττωση της συγκεντρώσεως των αιμοπεταλίων και των παραγόντων της πήξεως. Άλλα αίτια αιμορραγικής διαθέσεως στο μεταγγιζόμενο άρρωστο είναι η καταστροφή των αιμοπεταλίων του από αντίδραση ενός αντιγόνου τους με αντισώματα, μια εξαιρετικά σπάνια, αλλά σοβαρή επιπλοκή, που πάντως συμβαίνει περίπου 7 ημέρες μετά τη μετάγγιση.

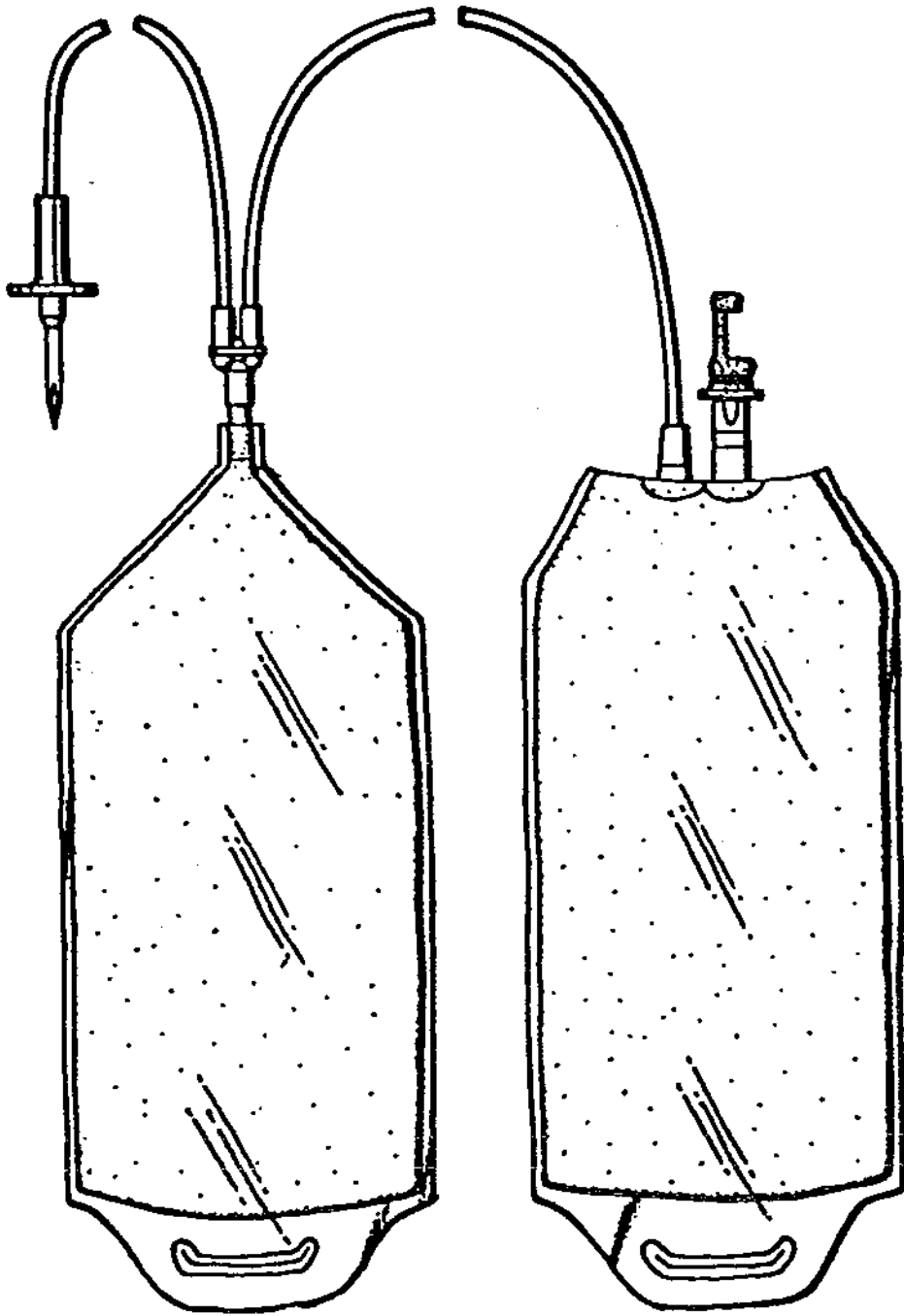
Πρέπει εδώ να σημειώσει κανείς ότι πιο συχνή από τις παραπάνω αιτίες είναι η αιμορραγική διάθεση από διάχυτη ενδαγγειακή πήξη, σαν αποτέλεσμα ασύμβατης μεταγγίσεως, καθώς και ότι ισχύει ο γενικός κανόνας που λέει ότι η πιο συχνή αιτία αιμορραγίας σ' ένα χειρουργημένο άρρωστο είναι κάποιο τραυματισμένο αγγείο.

θ) Τοξικότητα από το κάλιο και την αμμωνία: Η αύξηση των επιπέδων του πλάσματος του καλίου και της αμμωνίας που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της συντηρήσεως του αίματος έχουν μικρή κλινική σημασία. Αποκτούν όμως, κάποια σπουδαιότητα στους αρρώστους με ήδη επιβαρυσμένη νεφρική ή ηπατική λειτουργία. Μπορεί σε τέτοιους αρρώστους να γίνεται μετάγγιση αίματος μέχρι 7 ημέρες από τη λήψη του ή να γίνεται αφαίρεση του πλάσματος πριν τη μετάγγιση.

ι) Τοξικότητα από κιτρικά: Έχει παρατηρηθεί μόνο σε νεογνά, που αφαιμαξομεταγγίζονται ή μετά από ταχεία μετάγγιση αίματος σε αρρώστους με επιβάρυνση της ηπατικής λειτουργίας. Μια σημαντική αύξηση των κιτρικών στο πλάσμα μπορεί να προκαλέσει ελάττωση του ιοντισμένου ασβεστίου. Η επιπλοκή είναι γενικά πολύ σπάνια και φαίνεται ότι παράγοντες, εκτός της υπασβεστιαϊμίας, παίζουν κάποιο ρόλο. Η θεραπευτική αντιμετώπιση γίνεται με τη χορήγηση γλυκονικού ασβεστίου.

### 33. ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

Το νεοκυτταρικό σύστημα αποτελείται από δυο ασκούς. Χρησιμοποιεί το φαινόμενο της διαφοράς πυκνότητας μεταξύ των ερυθροκυττάρων. Συγκεκριμένα, τα γεροκύτταρα έχουν μεγαλύτερη πυκνότητα σε σύγκριση με τα νεοκύτταρα. Φυγοκεντρώντας μια μο-



ΑΣΚΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ

ΑΣΚΟΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

ΣΧΗΜΑ 3.1

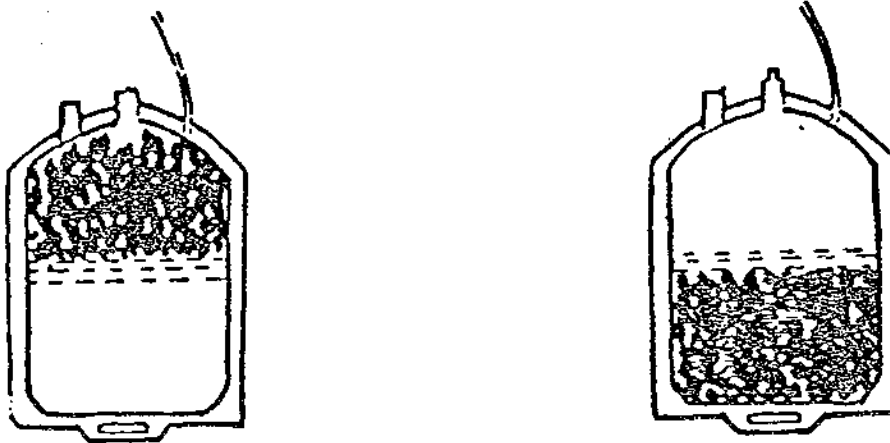
ΤΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΝΕΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

ΣΧΗΜΑ 3.2

ΠΟΙΟΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΤΩΝ ΝΕΟΚΥΤΤΑΡΩΝ



ΠΡΙΝ ΤΗ ΦΥΓΟΚΕΝΤΡΗΣΗ



ΜΕΤΑ ΤΗ ΦΥΓΟΚΕΝΤΡΗΣΗ

1. Κατά την α΄φάση χρησιμοποιούνται ειδικές ουσίες που καθορίζουν το διαχωρισμό των κυττάρων σε νεοκύτταρα και γεροκύτταρα λόγω της διαφοράς πυκνότητας.
2. Μετά τη φυγοκέντρηση τα κύτταρα διαχωρίζονται σε νεοκύτταρα και γεροκύτταρα.

νάδα ερυθρών αιμοσφαιρίων στον έναν από τους ασκούς δημιουργείται μια διαφορά πυκνότητας που επιτρέπει τη μεταφορά των νεοκυττάρων στο δεύτερο ασκό, ο οποίος χρησιμοποιείται στη μετάγγιση.

**Ενδείξεις μετάγγισης με νεοκύτταρα:**

- Θαλασσαιμίες
- Νεφρική διάλυση
- Δρεπανοκυτταρικές αναιμίες
- Χρόνιες θεραπείες μεταγγίσεων

#### **ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ**

1. Το νεοκυτταρικό σύστημα προσφέρει, όσο καμιά άλλη μέθοδος, συνεχή παραγωγή νεαρών ερυθρών αιμοσφαιρίων.
2. Σε σύγκριση με τις μεταγγίσεις παγωμένων συμπυκνωμένων ερυθρών, οι ασθενείς που παίρνουν τα νεοκύτταρα κάθε 28 ημέρες εμφανίζουν μείωση των μεταγγίσεων κάθε χρόνο σε ποσοστό 19%.
3. Οι λιγότερες μεταγγίσεις και η χρησιμοποίηση της δεσφεριοξαμίνης βελτιώνουν την ισορροπία του σιδήρου μέσα στον οργανισμό.
4. Η προετοιμασία των νεο-κυττάρων στο κλειστό σύστημα των δυο ασκών επιτρέπει τη χρησιμοποίηση των γερο-κυττάρων για περισσότερο από 35 ημέρες.

#### **3.4. ΓΕΝΙΚΕΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΕΥΘΥΝΕΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΑΝΤΙΔΡΑΣΗΣ ΣΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

1. Ειδοποιείτε αμέσως το γιατρό και την τράπεζα αίματος.
2. Διακόψτε τη χορήγηση αίματος αλλά διατηρείστε τη φλέβα ανοιχτή με τη χορήγηση δεξτρόζης ή διαλύματος χλωριούχου να-



τρίου, για την περίπτωση που θα χρειαστεί να χορηγηθούν αμέσως φάρμακα.

3. Κρατείστε τη φιάλη αίματος και τη συσκευή και στείλτε τα στην αιμοδοσία για έλεγχο της συμβατότητας και καλλιέργεια.
4. Πάρτε δείγματα αίματος από τον άρρωστο για αιμοσφαιρίνη, καλλιέργεια και επανάληψη καθορισμού της ομάδας.
5. Συλλέξτε δείγμα ούρων και στείλτε το στο βιοχημικό εργαστήριο για ανίχνευση αιμοσφαιρίνης. Κρατείστε τα ούρα των επόμενων ουρήσεων.
6. Δείγματα αίματος επίσης χρειάζονται για ειδικά τεστ.
7. Πάρτε τα ζωτικά σημεία του αρρώστου.
8. Μην αφήνετε τον άρρωστο μόνο του.
9. Αναγράψτε στο φύλλο νοσηλείας:
  - ώρα που άρχισε η αντίδραση
  - συμπτώματα
  - ζωτικά σημεία του αρρώστου
  - ώρα που σταμάτησε η αντίδραση
  - τον όγκο αίματος που χορηγήθηκε
  - τον αριθμό της μονάδας αίματος και την ομάδα αίματος
  - την ώρα που στάλθηκε το δείγμα ούρων στο εργαστήριο
  - την ώρα που ειδοποιήθηκε ο γιατρός
  - την ώρα που ήλθε ο γιατρός.

### 3.5. ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΟΙ ΤΡΟΠΟΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΤΗΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Ως προς τους άλλους τρόπους αντιμετώπισης, έχει προταθεί η μεταμόσχευση μυελού και η γονιδιακή θεραπεία, οι οποίες βρίσκονται σε πειραματικό στάδιο. Οι μελέτες για το γονίδιο εφαρ-

μόζονται τώρα σε πειραματόζωα. Η μεταφορά του γονιδίου στο κύτταρο γίνεται με τμήματα ιών. Φροντίζουν δε οι επιστήμονες να βρουν τέτοιους ιούς, που να μην είναι παθογόνοι και να μη δημιουργούν προβλήματα. Το γονίδιο αυτό μπορεί να παρασκευαστεί τεχνητός, αλλά ανζητώνται τρόποι μεταφοράς του στα κύτταρα και ενεργοποίησης για την παραγωγή της φυσιολογικής β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, που λείπει στα άτομα με μεσογειακή αναιμία. Περιμένουμε θεωρητικά πλήρη ίαση της μεσογειακής αναιμίας και σταμάτημα των μεταγγίσεων. Πρόκειται για οραματισμούς του 1970 που τώρα γίνονται πραγματικότητα.

Μεταμοσχεύσεις μυελού των οστών για αντιμετώπιση της Μεσογειακής αναιμίας γίνονται στο κέντρο του Λουκαρέλι στην Ιταλία και με επιτυχία 80%.

Πρόσφατα αποτελέσματα έδειξαν ότι η μεταμόσχευση μυελού θα βοηθήσει σημαντικά στην αντιμετώπιση της νόσου.

Αριθμός μεταμοσχευθέντων	222
Ηλικία σε έτη	1-16 ετών
Επιβίωση μετά 1 χρόνο	82%
Χωρίς συμπτώματα μετά 1 χρόνο	75%

Πίνακας 3.1

[Προπαρασκευή με Busulfan και Cyclophosphanide. Lucarelli et al, N. Engl. J. Med. 232: 417-421, 1990]

Για να πετύχει η μεταμόσχευση χρειάζεται απόλυτα συμβατός δότης.

#### ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Τα επιθυμητά αποτελέσματα από την αντιμετώπιση της Μεσο-

γειακής αναιμίας είναι:

- Αύξηση προσδοκίμου επιβίωσης (3 δεκαετίες)
- Ελαχιστοποίηση κλινικών εκδηλώσεων
- Μείωση επιπλοκών και παρενεργειών θεραπείας
- Βελτίωση: Ποιότητας ζωής
  - Κοινωνικής προσαρμογής
  - Επαγγελματικής αποκατάστασης

### 3.6. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΟΜΟΖΥΓΗΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Το σχέδιο της νοσηλευτικής φροντίδας του αρρώστου με β-Μεσογειακή αναιμία αποσκοπεί στην επίλυση των νοσηλευτικών προβλημάτων και την ικανοποίηση των νοσηλευτικών του αναγκών.

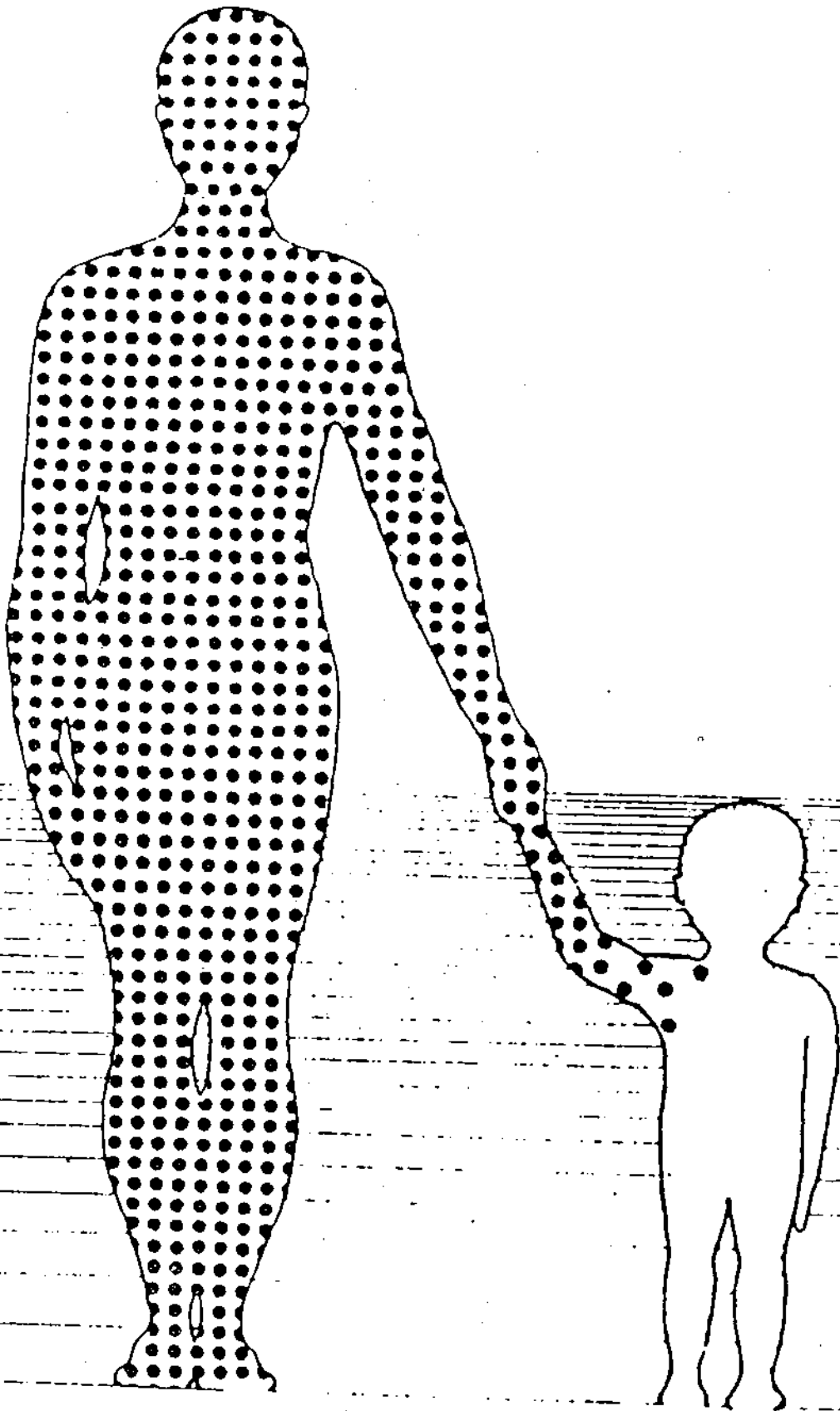
Τα νοσηλευτικά προβλήματα δημιουργούνται από την αναιμία, τις συχνές μεταγγίσεις αίματος, την αναστολή της ανάπτυξης του αρρώστου και τη μεταβολή των χαρακτηριστικών του προσώπου του.

#### Νοσηλευτικές παρεμβάσεις/δραστηριότητες

1. Ανακούφιση του αρρώστου από τα συμπτώματα που δημιουργεί η αναιμία:
  - Διατήρηση ενεργειακού ισοζυγίου για τον περιορισμό της υποξίας των ιστών που οδηγεί σε εύκολη κόπωση, καταβολή δυνάμεων, αδυναμία και δύσπνοια.
  - Όταν η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από 5 g/dl ο άρρωστος μένει στο κρεβάτι και όλες του οι φυσικές ανάγκες ικανοποιούνται από το νοσηλευτικό προσωπικό (ατομική καθαριότητα κ.λ.π.).
2. Ενημέρωση των γονέων και του αρρώστου για τη φύση της νόσου. Ειδικότερα πληροφορούνται ότι:

- Η νόσος είναι κληρονομική και τις πιθανότητες που έχουν οι απόγονοι να φέρουν το στίγμα ή τη νόσο.
- Η αντιμετώπισή της γίνεται με συχνές μεταγγίσεις αίματος και αποσκοπεί στην παράταση και βελτίωση της ποιότητας της ζωής.
- Διδάσκεται ο τρόπος χρησιμοποίησης της συσκευής Desferal για την αποσιδήρωση.
- Προσφέρεται σωστή ψυχολογική υποστήριξη στον άρρωστο και τα μέλη της οικογένειάς του.

3. Κατά τη διάρκεια της μετάγγισης, ο Νοσηλευτής/τρια παρακολουθεί τον άρρωστο για την έγκαιρη διάγνωση αντιδράσεων και είναι έτοιμος να δώσει την απαραίτητη βοήθεια.



## Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο 4

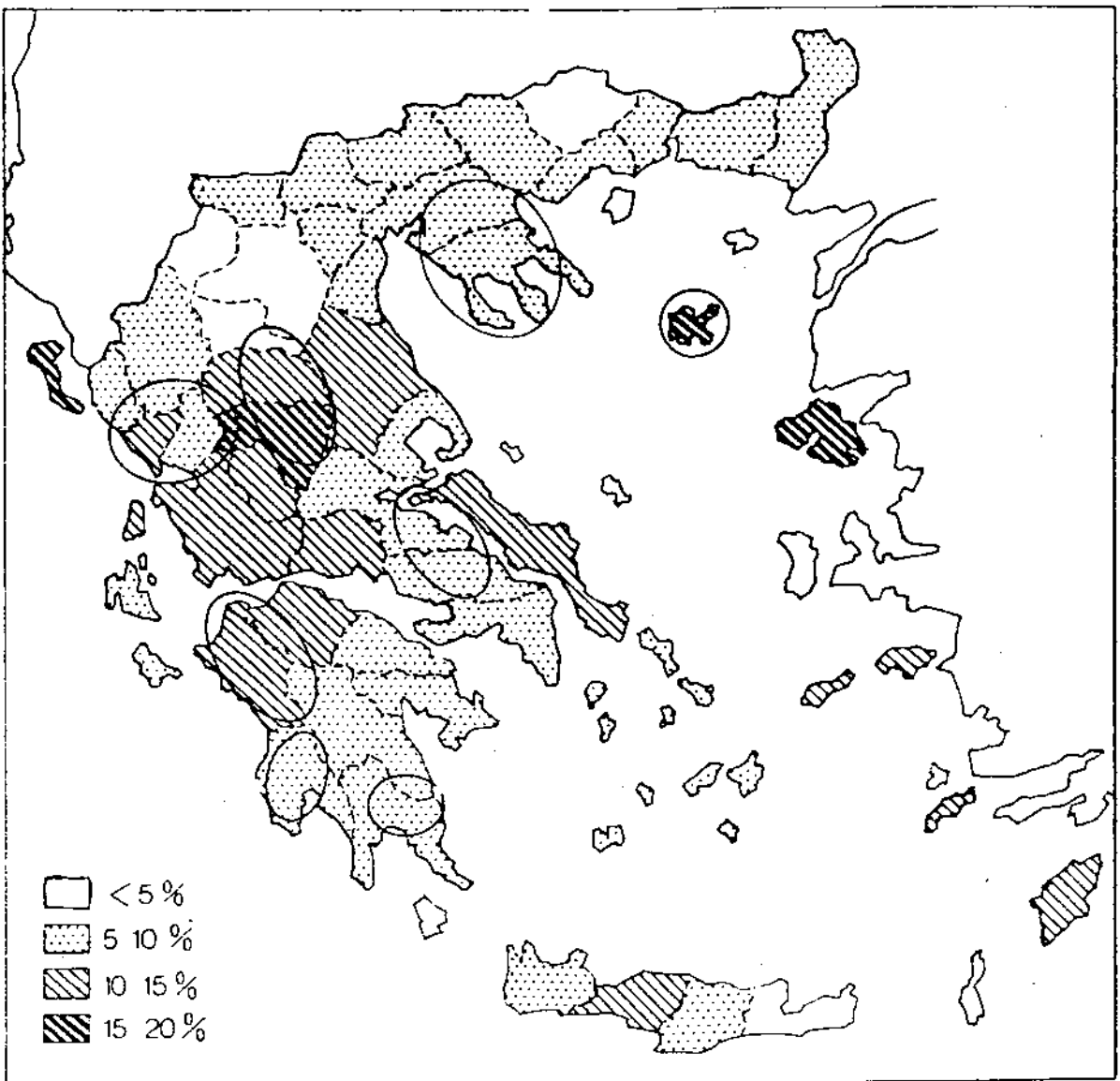
### 4.1. ΠΡΟΛΗΨΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η β-Μεσογειακή αναιμία είναι ιδιαίτερα συχνή στην Ιταλία, την Ελλάδα και την Εγγύς Ανατολή. Σε διάφορη συχνότητα απαντάται και στις χώρες της Ασίας από την Ανατολική Μεσόγειο μέχρι και την Ινδοκίνα.

Στην Ελλάδα η εμφάνιση της νόσου είναι σχετικά υψηλή. Σύμφωνα με διάφορες μελέτες υπολογίζεται ότι η μέση συχνότητα των ετεροζυγωτών β-Μεσογειακής αναιμίας, ανέρχεται σε 8% περίπου. Αυτό σημαίνει ότι ένας στους δώδεκα (1:12) περίπου, είναι φορέας της β-Μεσογειακής αναιμίας. Το ποσοστό αυτό (8%) βέβαια, ποικίλλει από 3% στον πληθυσμό της Μακεδονίας έως 15% στον πληθυσμό της Δυτικής Ελλάδας (Ηλεία, Ήπειρο, Ιόνια νησιά), της πεδινής Θεσσαλίας (Καρδίτσα) κ.ά.

Κατά τους υπολογισμούς, κάθε χρόνο γιεννιούνται στον Ελλαδικό χώρο 100-150 παιδιά με ομόζυγη (σε ευρεία έννοια) μορφή Μεσογειακής αναιμίας, καθώς και διαφόρων συνδυασμών της με άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες.

Οι πάσχοντες από ομόζυγη ("μείζων") β-Μεσογειακή Αναιμία στη χώρα μας ξεπερνούν τις 2.500. Για τη συντήρησή τους σε μια ανεκτή, όχι όμως και αποδοτική ζωή, χρειάζεται σημαντική ιατρική και παραϊατρική βοήθεια, η οποία φτάνει τις 500.000 δραχμές για κάθε χρόνο/ασθενή. Το γεγονός αυτό δεν αφήνει αμφιβολίες ότι η Μεσογειακή αναιμία αποτελεί σοβαρό πρόβλημα για το Ιατρονοσηλευτικό σύστημα της Ελλάδας. Η συχνότητα της Μεσογειακής αναιμίας, καθώς και το γεγονός ότι η θεραπεία της είναι ανέφικτη, τουλάχιστον μέχρι σήμερα, μας υποχρεώνει να συνειδητοποιή-



Εικόνα

Συχνότητα ετεροζύγων β-Μεσογειακής αναιμίας κατά νομούς. Με τους κύκλους περιγράφονται περιοχές με αυξημένη συχνότητα ετεροζύγων αιμοσφαιρινοπάθειας S.

σουμε ότι ο μόνος τρόπος για την αντιμετώπιση του προβλήματος είναι η πρόληψη, δηλαδή η αποφυγή της γέννησης παιδιών με την κληρονομική αυτή ασθένεια.

Όπως ήδη έχει ειπωθεί, οι φορείς της ετερόζυγης β-Μεσογειακής αναιμίας δεν έχουν κανένα σύμπτωμα ή εκδήλωση και διαπιστώνονται μόνο με ειδικό αιματολογικό έλεγχο. Άρα, το πρώτο στάδιο της πρόληψης περιλαμβάνει τη διαφώτιση του πληθυσμού και την προαγωγή του αιματολογικού ελέγχου για τη διαπίστωση των ετεροζυγωτών και κατ' επέκταση των ζευγαριών στα οποία και οι δυο είναι ετερόζυγοι φορείς του γόνου της β-Μεσογειακής Αναιμίας, οπότε υπάρχει και η πιθανότητα γέννησης παιδιών με "μείζονα" (ομόζυγη) β-Μεσογειακή αναιμία "1 προς 4".

Το δεύτερο στάδιο πρόληψης περιλαμβάνει την προγεννητική εξέταση των εγκύων στον 4ο μήνα της κύησης, που επιβάλλεται στις περιπτώσεις που διαγνωστούν και οι δυο γονείς ετεροζυγώτες. Η προγεννητική εξέταση γίνεται για να διαπιστωθεί αν το κύημα πάσχει από την ομόζυγη μορφή της νόσου, ώστε να παρέχεται η δυνατότητα εκλεκτικής διακοπής της κύησης. Η λύση αυτή οπωσδήποτε δεν είναι ιδανική, σίγουρα όμως δεν είναι η χειρότερη, εφόσον επιτρέπει τη συνέχιση της κύησης στα 75% των περιπτώσεων με απόληψη ένα υγιές παιδί, τη στιγμή που η συνειδητοποίηση της πιθανότητας 1:4 για να γεννηθεί παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία από το ζεύγος των ετεροζυγωτών, απολήγει, χωρίς ενδοιασμούς, συνήθως, στην έκτρωση, σε ποσοστό 100%.

#### 4.2. Η ΠΡΟΛΗΨΗ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Οι πρώτες προσπάθειες ενημέρωσης του πληθυσμού για τη β-Μεσογειακή αναιμία άρχισαν από πανεπιστημιακές κλινικές και



άλλα ιδρύματα, την περίοδο 1950-1965.

Πιο πρόσφατα, μετά από πίεση του κοινού - κυρίως τους γονείς παιδιών με μείζονα β-Μεσογειακή αναιμία που δεν είχαν ενημερωθεί ποτέ - καθώς και την κολοσσιαία αύξηση του κόστους νοσηλείας των πασχόντων, το Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας άρχισε να ενδιαφέρεται σοβαρά, οπότε το 1975 οργάνωσε τη Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Αθηνών. Ο σκοπός της μονάδας αυτής ήταν να προσφέρει τη δυνατότητα αιματολογικού ελέγχου στους μελλοντικούς που θα το επιζητούσαν. Από τότε ο θεσμός αυτός επεκτάθηκε - με γρήγορο ρυθμό μάλιστα - σε ολόκληρη τη χώρα, με 25 κέντρα, γιατί η ζήτηση του κοινού πολλαπλασιάστηκε. Κάθε χρόνο εξετάζονται με προγαμιαία εξέταση 40.000 ζευγάρια σ' όλα τα κέντρα της Ελλάδας. Ενώ με προγεννητικό έλεγχο, εξετάζονται 500 περίπου έγκυες το χρόνο. Τα αποτελέσματα της διαφώτισης του πληθυσμού πάνω στο θέμα της Μεσογειακής Αναιμίας, μαζί με την παροχή δυνατοτήτων για προγαμιαία εξέταση και προγεννητική διάγνωση, είναι ήδη φανερά, από τη σημαντική μείωση εμφάνισης της νόσου τα τελευταία χρόνια.

#### 4.3. ΠΡΟΓΑΜΙΑΙΑ ΕΞΕΤΑΣΗ

Η όλη διερεύνηση για την αναγνώριση ετερόζυγων μορφών Μεσογειακής αναιμίας βασίζεται στην εκτίμηση αιματολογικών και βιοχημικών παραμέτρων. Η διερεύνηση αυτή αφορά επίσης και την αναγνώριση των ετερόζυγων μορφών της αιμοσφαιρινοπάθειας. Με τον αιματολογικό έλεγχο στον οποίο βασίζεται η προγαμιαία εξέταση γίνονται κάποιες εργαστηριακές εξετάσεις - οι οποίες δεν εφαρμόζονται όλες ανεξαιρέτως σε κάθε περίπτωση, αλλά ακολουθείται μια τέτοια σειρά, ώστε σταδιακά να εντοπιστεί και να τε-

θεί η διάγνωση και να χαρακτηριστεί η μορφή τυχόν κληρονομικής αναιμίας. Αυτές διακρίνονται στις:

- Α) Απαραίτητες (υποχρεωτικές) και
- β) Συμπληρωματικές (οι οποίες σε συνδυασμό με τις πρώτες θα οδηγήσουν στη διάγνωση).

#### Α. ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΕΣ

1. Μέτρηση αιμοσφαιρίνης, αιματοκρίτη και ερυθροκυττάρων - εξαγωγή ερυθροκυτταρικών δεικτών (MCH, MCV, MCHC).
2. Εκτίμηση μορφολογίας ερυθροκυττάρων (υποχρωμία, μικροκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη, πολυχρωματοφιλία).
3. Μέτρηση αιμοσφαιρίνης  $A_2$ .
4. Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης σε ταινίες οξεικής κυτταρίνης.

#### Β. ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΕΣ

1. Ωσμωτική αντίσταση (τα ερυθροκύτταρα της Μεσογειακής Αναιμίας παρουσιάζουν αυξημένη ωσμωτική πίεση).
2. Έμβιος χρώση. Αναζήτηση εγκλείστων προ και μετά επώαση επί παθολογικών ερυθροκυτταρικών δεικτών και φυσιολογικά αιμοσφαιρινικά κλάσματα για διερεύνηση α-Μεσογειακής αναιμίας.
3. Μέτρηση Hb-F. Όταν διαπιστώνεται η αιμοσφαιρίνη F στην ηλεκτροφόρηση έστω και σε ίχνη. Όπου δεν σημειώνεται HbF, θεωρείται κάτω του 2% και δεν είναι απαραίτητο να μετρηθεί.
4. Δοκιμασία δρεπανώσεως. Επί παρουσία κλάσματος σε θέση αιμοσφαιρίνης.
5. Ηλεκτροφόρηση σε άγαρ. Επί παρουσίας παθολογικής αιμοσφαιρίνης ενώ η δοκιμασία δρεπανώσεως είναι αρνητική.

Η προγαμιαία εξέταση, όπως αναφέρθηκε και προηγούμενα, αφορά το πρώτο στάδιο πρόληψης Μεσογειακής αναιμίας, κατά το ο-

ποίο γίνεται η διαπίστωση των ετεροζυγωτών και η αποφυγή γέννησης παιδιού με την ομόζυγη μορφή της νόσου.

Ενδεικτικά παρουσιάζουμε μια έρευνα που πραγματοποιήσαμε στη Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας του Νοσοκομείου Παιδων "Μ.Ι. Καραμανδάνη" της Πάτρας για τα άτομα που προβαίνουν σε προγαμιαία εξέταση.

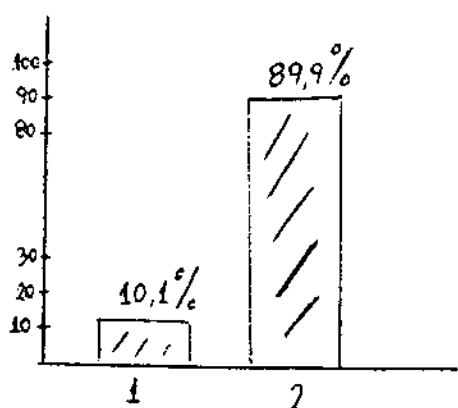
Η έρευνα αφορά τα άτομα που εξετάστηκαν στη μονάδα πρόληψης τα τρία τελευταία χρόνια (1987 - 1989) από διάφορες γεωγραφικές περιοχές της Πελοποννήσου και της Αιτωλοακαρνανίας, κατά κύριο λόγο.

Σκοπός της έρευνάς μας είναι να επιτρέψουμε στον αναγνώστη να αποκτήσει κάποια εικόνα και να εξάγει κάποια συμπεράσματα για το ρόλο της πρόληψης στη Β-Μεσογειακή αναιμία.

Το έτος 1987

Πίνακας 1.1. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΤΟΥΣ 1987

Εξετάστηκαν	Επί συνόλου 1.174	%
Μεμονωμένα άτομα	1.056	89,9%
Ζεύγη (εξέταση και των δυο μελών)	59 ζεύγη X 2 = 118 άτομα	10,1%
	1.174	100,0%



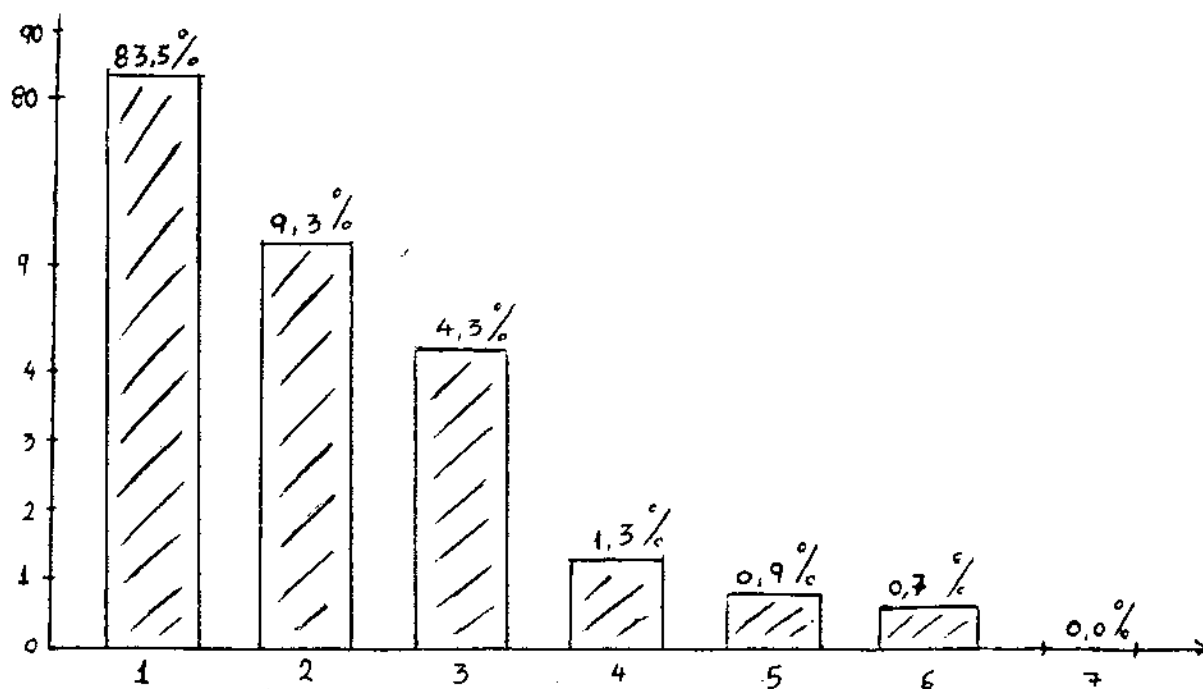
Διάγραμμα 1.1

- 1: Εξεταζόμενα ζεύγη
- 2: Εξεταζόμενα μεμονωμένα άτομα

Συσχετιζοντας τις δυο κατηγορίες, βρήκαμε ότι το ποσοστό των ατόμων που εξετάστηκαν μεμονωμένα είναι 89,9%, ενώ το ποσοστό των ζευγαριών που εξετάστηκαν είναι 10,1%.

Πίνακας 1.2. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ ΣΕ ΜΕΜΟΝΩΜΕΝΑ ΑΤΟΜΑ ΤΟ ΕΤΟΣ 1987.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ	Επί συνόλου ατόμων 1.056	%
ΥΓΙΕΙΣ	880	83,5%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-Μ.Α	98	9,3%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ ΔΒ-Μ.Α.	-	0,0%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-Μ.Α.	14	1,3%
ΑΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΕΙΣ	46	4,3%
ΕΛΛΕΙΨΗ Fe	10	0,9%
ΑΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ	8	0,7%
	1.056	100,0%



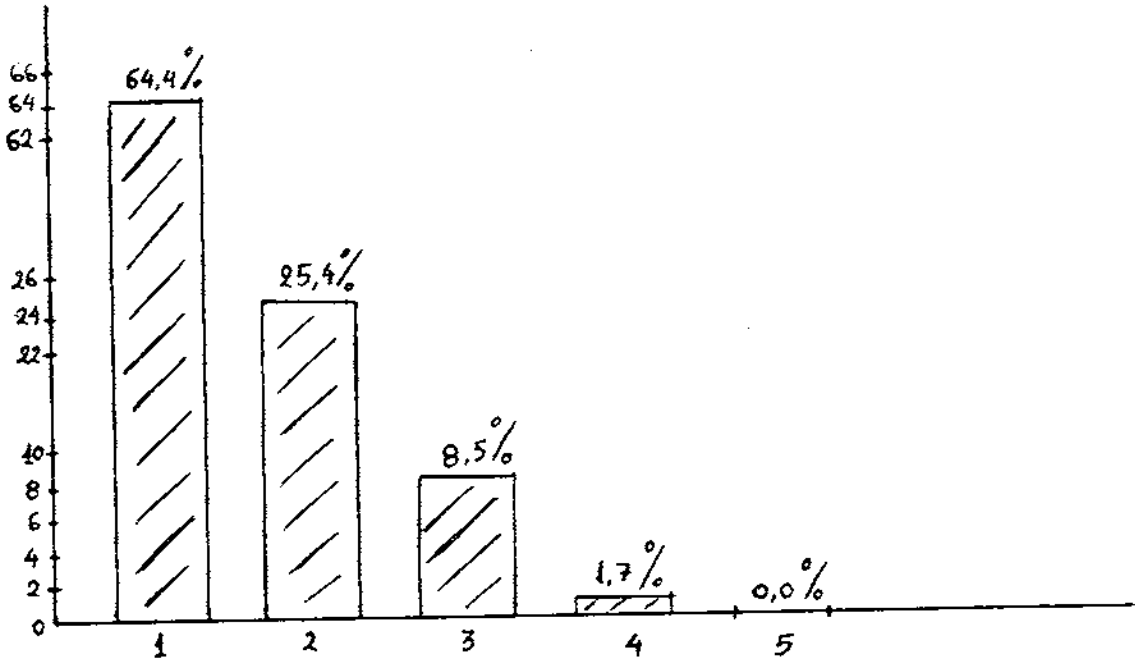
Διάγραμμα 1.2

- 1: ΥΓΙΗΣ
- 2: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.
- 3: ΑΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΕΙΣ (αιμοσφαιρινοπάθειες)
- 4: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-Μ.Α.
- 5: ΕΛΛΕΙΨΗ Fe
- 6: ΑΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ
- 7: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.

Όπως βλέπουμε, το ποσοστό των υγιών ατόμων είναι 83,5%, των ετερόζυγων της β-μεσογειακής αναιμίας είναι 9,3%, των ετερόζυγων της δβ-μεσογειακής αναιμίας είναι μηδενικό, των ετερόζυγων της α-Μ.Α. είναι 1,3%, των άλλων διαγνώσεων είναι 4,3%, ενώ το ποσοστό των αδιευκρίνιστων περιπτώσεων είναι 0,7% και, τέλος, το ποσοστό έλλειψης Fe είναι 0,9%.

Πίνακας 1.3. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ ΣΕ ΖΕΥΓΗ ΤΟ ΕΤΟΣ 1987.

ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ ΔΙΑΓΝΩΣΕΩΝ	Επί συνόλου ζευγών 59	%
ΥΓΙΗΣ/ΥΓΙΗΣ	-	0,0%
ΥΓΙΗΣ/ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.	38	64,4%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.	15	25,4%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α/ ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.	-	0,0%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-ΜΑ/ ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ HbS	1	1,7%
ΑΛΛΟΙ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ	5	8,5%
	59	100,0%



Διάγραμμα 1.3

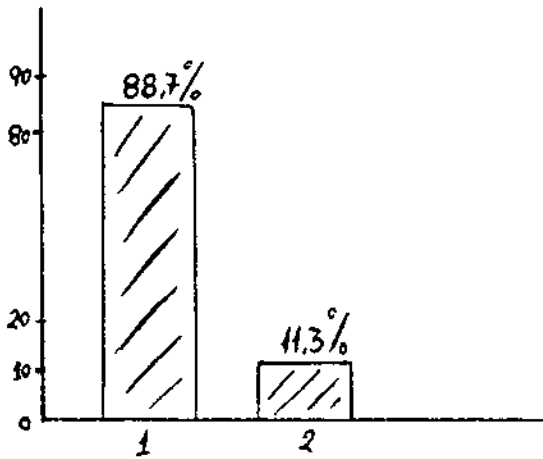
- 1: ΥΓΙΗΣ/ΕΤΕΡ. Β-Μ.Α.
- 2: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-Μ.Α./ΕΤΕΡ. Β/Μ.Α.
- 3: ΑΛΛΟΙ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ
- 4: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ ΗbS
- 5: ΥΓΙΗΣ/ΥΓΙΗΣ  
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.

Όπως φαίνεται, το ποσοστό των ζευγαριών από τα οποία ο ένας είναι υγιής και ο άλλος ετερόζυγος για β-Μ.Α., είναι 64,4%. Επίσης το ποσοστό των ζευγαριών όπου και τα δυο άτομα είναι ετερόζυγοι για β-Μ.Α. είναι 25,4%, ενώ το ποσοστό όπου υπάρχει συνδυασμός ετερόζυγης β-Μ.Α. και ετερόζυγης αιμοσφαιρινοπάθειας S είναι 1,7%. Άλλοι συνδυασμοί υπάρχουν σε ποσοστό 8,5%.

Το έτος 1988:

Πίνακας 2.1. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΤΟΥΣ 1988

Εξετάστηκαν	Επί συνόλου 1.469	%
Μεμονωμένα άτομα	1.303	88,7%
Ζεύγη	83 X 2 = 166	11,3%
	1.469	100,0%



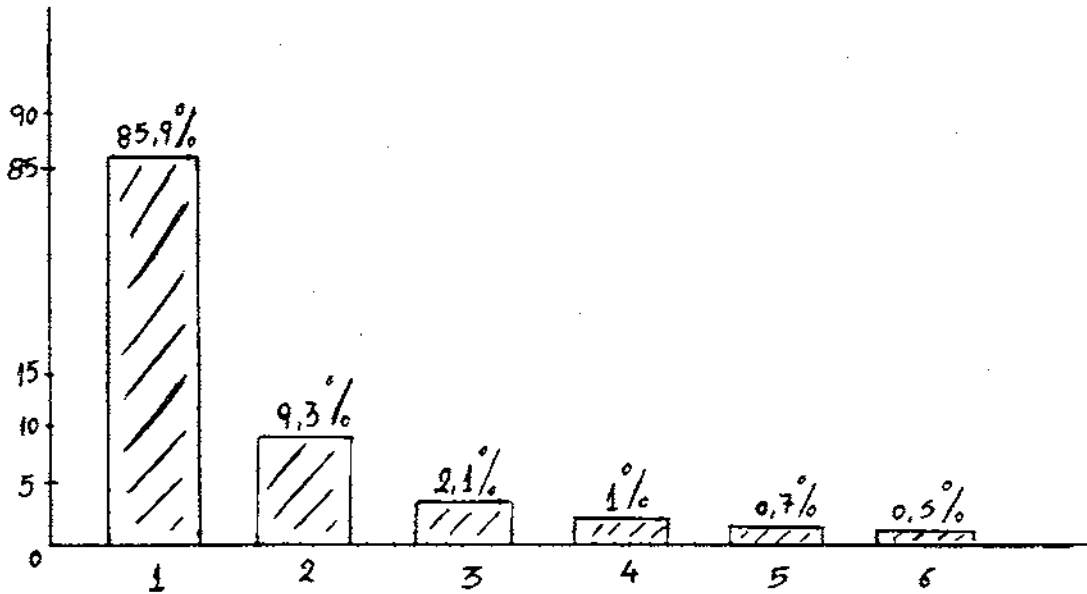
Διάγραμμα 2.1

- 1: Μεμονωμένα άτομα
- 2: Ζεύγη

Όπως φαίνεται, το ποσοστό των ζευγών που εξετάστηκαν κατά το έτος 1988 είναι 11,3% και των μεμονωμένων ατόμων 88,7%.

Πίνακας 2.2. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ ΣΕ ΜΕΜΟΝΩΜΕΝΑ ΑΤΟΜΑ ΤΟ ΕΤΟΣ 1988

ΔΙΑΓΝΩΣΗ	Επί συνόλου ατόμων 1.303	%
ΥΓΙΗΣ	1.119	85,9%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.	121	9,3%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.	6	0,5%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-Μ.Α.	10	0,7%
ΆΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΕΙΣ	13	1%
ΕΛΛΕΙΨΗ FE	6	0,5%
ΑΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΤΕΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ	28	3,1%
	1.303	100,0%



Διάγραμμα 2.2.1

1: Υγιής

2: Ετερόζυγη β-M.A.

3: Αδιευκρίνιστες περιπτώσεις

4: Άλλες διαγνώσεις

5: Ετερόζυγη α-M.A.

6: Ετερόζυγη δβ-M.A.

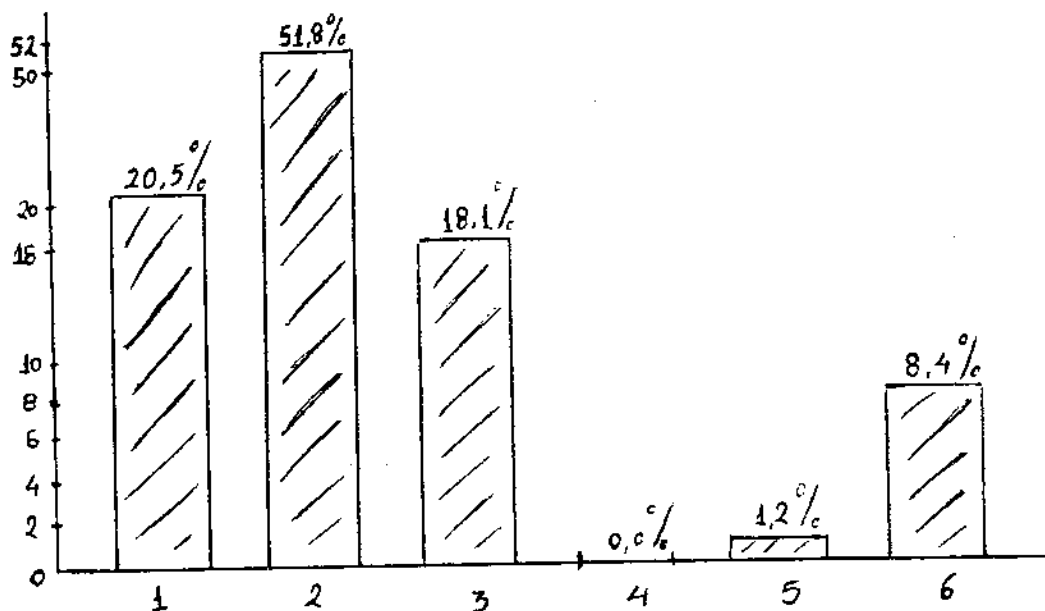
Έλλειψη Fe

Όπως φαίνεται, το ποσοστό των ατόμων που είναι υγιή είναι 85,9%, το ποσοστό των ατόμων που είναι ετερόζυγοι για τη β-M.A. είναι 9,3%, το ποσοστό των ατόμων που είναι ετερόζυγοι για τη δβ-M.A. είναι 0,5%, ενώ αυτών που είναι ετερόζυγοι για την α-M.A. είναι 0,7%. Το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων φτάνει το 1%. Το ποσοστό των ατόμων που παρουσιάζουν έλλειψη Fe είναι 0,5%. Τέλος, το ποσοστό των άλλων αδιευκρίνιστων περιπτώσεων είναι 2,1%.



Πίνακας 2.3. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ ΣΕ ΖΕΥΓΗ ΤΟ ΕΤΟΣ 1988.

ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ ΔΙΑΓΝΩΣΕΩΝ	Επί συνόλου ζευγών 83	%
ΥΓΙΗΣ/ΥΓΙΗΣ	17	20,5%
ΥΓΙΗΣ/ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.	43	51,8%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.	15	18,1%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.	-	0,0%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ HbS	1	1,2%
ΑΛΛΟΙ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ	7	8,4%
	83	100,0%



Διάγραμμα 2.3.

1: ΥΓΙΗΣ/ΥΓΙΗΣ

2: ΥΓΙΗΣ/ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.

3: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.

4: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.

5: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ HbS

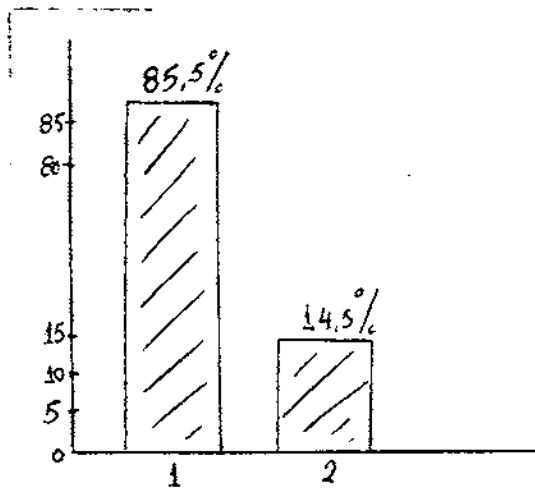
6: ΑΛΛΟΙ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ

Όπως μπορούμε να δούμε, το ποσοστό των υγιών ζευγαριών είναι 20,5%, το ποσοστό όπου ο ένας από τους δυο είναι ετερόζυγος για β-M.A. και ο άλλος υγιής 51,8%, ενώ το ποσοστό των ετερόζυγων για β-M.A. ζευγαριών είναι 18,1%. Το ποσοστό των συνδυασμένων μορφών ετερόζυγης β και δβ-M.A. είναι 0,0%, ενώ το ποσοστό του συνδυασμού της ετερόζυγης β-M.A. με την ετερόζυγη αιμοσφαιρινοπάθεια S είναι 1,2%. Άλλοι συνδυασμοί βρέθηκαν σε ποσοστό 8,4%.

Το έτος 1989.

Πίνακας 3.1. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΕΤΟΥΣ 1989

Εξετάστηκαν	Επί συνόλου 1.417	%
Μεμονωμένα άτομα	1.211	85,5%
Ζεύγη	103 X 2 = 206	14,5%
	1.417	100,0%



Διάγραμμα 3.1

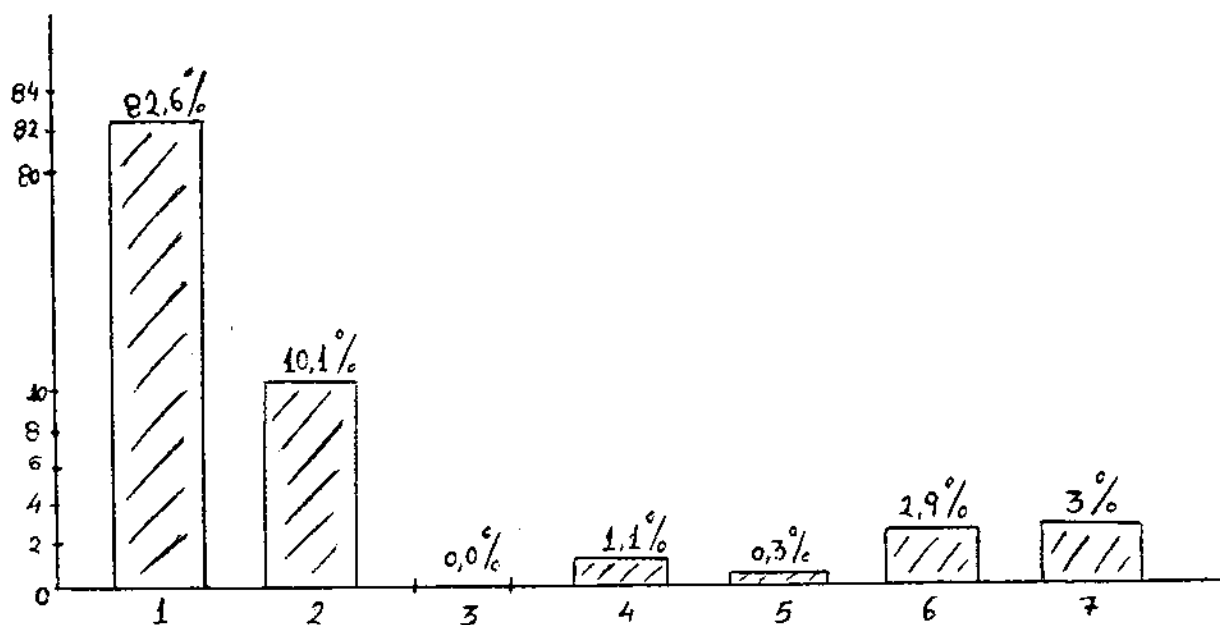
1: Μεμονωμένα άτομα

2: Ζεύγη

Όπως φαίνεται, το ποσοστό των ατόμων που εξετάστηκαν μεμονωμένα είναι 85,5%, ενώ το ποσοστό των ζευγαριών που εξετάστηκαν είναι 14,5%.

Πίνακας 3.2. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ... ΣΕ ΜΕΜΟΝΩΜΕΝΑ ΑΤΟΜΑ ΤΟ ΕΤΟΣ 1989.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ	Επί συνόλου ατόμων 1211	%
ΥΓΙΕΙΣ	1.001	82,6%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.	122	10,1%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α.	-	0,0%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-Μ.Α.	13	1,1%
ΑΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΕΙΣ	4	0,3%
ΕΛΛΕΙΨΗ Fe	35	2,9%
ΑΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΤΕΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ	36	3%
	1.211	100,0%



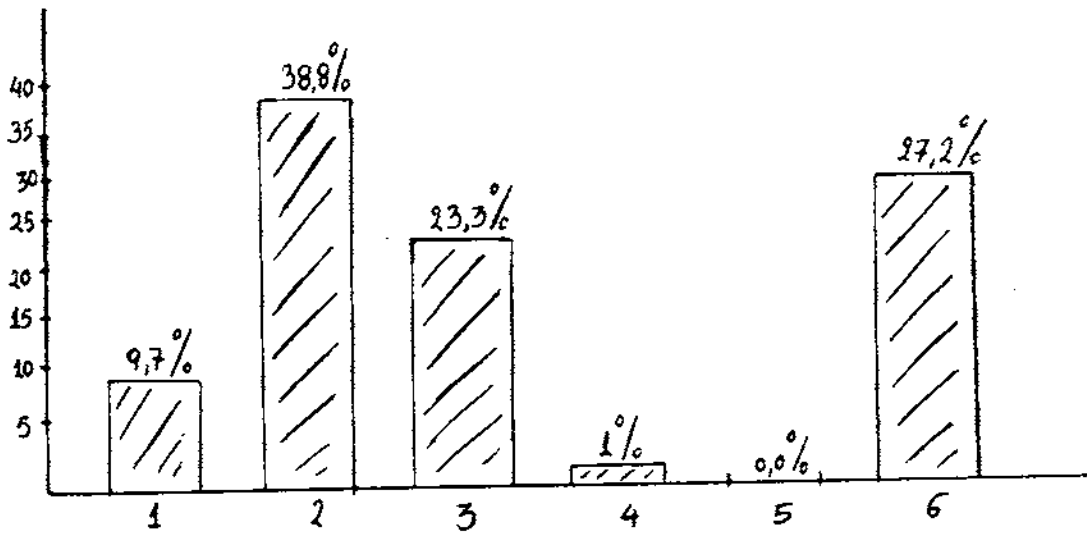
Διάγραμμα 3.2

- |                      |                               |
|----------------------|-------------------------------|
| 1. ΥΓΙΗΣ             | 5. ΑΛΛΕΣ ΔΙΑΓΝΩΣΕΙΣ           |
| 2. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-Μ.Α.  | 6. ΕΛΛΕΙΨΗ Fe                 |
| 3. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-Μ.Α. | 7. ΑΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΤΕΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ |
| 4. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-Μ.Α.  |                               |

Όπως βλέπουμε, το ποσοστό των ατόμων που είναι υγιή είναι 82,6%. Το ποσοστό των ατόμων όπου και οι δύο είναι ετερόζυγοι για β-M.A. είναι 10,1%, το ποσοστό των ατόμων που είναι ετερόζυγοι για δβ-M.A. είναι μηδενικό, ενώ αυτών που είναι ετερόζυγοι για α-MA είναι 1,1%. Το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων καλύπτει το 0,3%. Το ποσοστό των ατόμων που παρουσιάζουν έλλειψη Fe είναι 2,9%. Τέλος, το ποσοστό των άλλων αδιευκρίνιστων περιπτώσεων είναι 3%.

Πίνακας 3.3. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ ΣΕ ΖΕΥΓΗ ΤΟ ΕΤΟΣ 1989.

ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ ΔΙΑΓΝΩΣΕΩΝ	Επί συνόλου ζευγών 103	%
ΥΓΙΗΣ/ΥΓΙΗΣ	10	9,7%
ΥΓΙΗΣ/ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A.	40	38,8%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A./		
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A.	24	23,3%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A./		
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-M.A.	1	1,0%
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A./		
ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ HbS	-	0,0%
ΑΛΛΟΙ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ	28	27,2%
	103	100,0%



Διάγραμμα 3.3.

1: ΥΓΙΗΣ/ΥΓΙΗΣ

2: ΥΓΙΗΣ/ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A.

3: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A.

4: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ δβ-M.A.

5: ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-M.A./ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ HbS

6: ΑΛΛΟΙ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΙ

Όπως βλέπουμε, το ποσοστό των υγιών ζευγαριών είναι 9,7%, το ποσοστό όπου ο ένας από τους δύο είναι ετερόζυγος για β-M.A και ο άλλος υγιής 38,8%, ενώ το ποσοστό των ετερόζυγων για β-M.A. ζευγαριών είναι 23,3%.

Το ποσοστό των ζευγαριών όπου ο ένας είναι ετερόζυγος για β-M.A. και ο άλλος είναι ετερόζυγος για τη δβ-M.A. φτάνει το 1%, ενώ το ποσοστό των ζευγαριών όπου ο ένας είναι ετερόζυγος για τη β-M.A. και ο άλλος είναι ετερόζυγος για την αιμοσφαιρινοπάθεια S φτάνει το 0,0%. Τέλος, το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων φτάνει το 27,2%.

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ - ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Εξετάζοντας τα αποτελέσματα της έρευνας, μπορούμε να διεξάγουμε ορισμένα συμπεράσματα.

Βλέπουμε ότι κατά τη διάρκεια του έτους 1987 έκαναν προγραμματία εξέταση 1.174 άτομα, από τα οποία τα 1.056 άτομα (σε ποσοστό 89,9%) εξετάστηκαν μεμονωμένα, ενώ τα 188 (σε ποσοστό 10,1%) εξετάστηκαν κατά ζεύγος (και τα δυο μέλη).

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα των εξετάσεων στα άτομα που εξετάστηκαν μεμονωμένα, βλέπουμε ότι: Το 83,5% βρέθηκε υγιές, το 9,3% βρέθηκε με ετερόζυγη β-M.A., ενώ το ποσοστό των ετεροζυγών βδ-M.A. είναι μηδαμινό. Επίσης το 1,3% βρέθηκε με ετερόζυγη α-M.A. ενώ το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων είναι 4,3%. Το ποσοστό των ατόμων που παρουσίασαν έλλειψη Fe είναι 0,9% και των άλλων αδιευκρίνιστων περιπτώσεων 0,7%.

Ενώ σύμφωνα με τα αποτελέσματα των εξετάσεων που έγιναν σε ζευγάρια, βλέπουμε ότι: Το ποσοστό των ζευγαριών από τα οποία ο ένας είναι υγιής και ο άλλος ετερόζυγος για β-M.A. είναι 64,4%, το ποσοστό των ζευγαριών όπου και τα δυο άτομα είναι ετερόζυγοι για β-M.A. είναι 25,4%, το ποσοστό των ατόμων όπου υπάρχει συνδυασμός ετερόζυγης β-M.A. και ετερόζυγης αιμοσφαιρινοπάθειας S είναι 1,7%. Άλλοι συνδυασμοί υπάρχουν σε ποσοστό 8,5%.

Κατά τη διάρκεια του έτους 1988 έκαναν προγραμματία εξέταση 1.469 άτομα, από τα οποία τα 1.303 άτομα (σε ποσοστό 88,7) εξετάστηκαν μεμονωμένα, ενώ τα 166 άτομα (σε ποσοστό 11,3%) εξετάστηκαν κατά ζεύγος.

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα στα άτομα που εξετάστηκαν μεμονωμένα, βλέπουμε ότι: Το ποσοστό των υγιών ατόμων είναι 85,9%,

το ποσοστό των ατόμων που είναι ετερόζυγοι για τη β-M.A. είναι 9,3%, το ποσοστό των ατόμων που είναι ετερόζυγοι για τη δβ-M.A. είναι 0,5%, ενώ αυτών που είναι ετερόζυγοι για την α-M.A. είναι 0,7%. Το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων φτάνει το 1%. Το ποσοστό των ατόμων που παρουσιάζουν έλλειψη Fe είναι 0,5%. Τέλος το ποσοστό των άλλων αδιευκρίνιστων περιπτώσεων είναι 2,1%.

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα των εξετάσεων που έγιναν κατά ζεύγος, βλέπουμε ότι: Το ποσοστό των υγιών ζευγαριών είναι 20,5%, το ποσοστό όπου ο ένας από τους δυο είναι ετερόζυγος για τη β-M.A. και ο άλλος υγιής είναι 51,8%, ενώ το ποσοστό όπου και οι δυο είναι ετερόζυγοι για τη β-M.A. είναι 18,1%. Το ποσοστό των συνδυασμένων μορφών ετερόζυγης β- και δβ-M.A. είναι 0, ενώ το ποσοστό του συνδυασμού της ετερόζυγης β-M.A. και της ετερόζυγης αιμοσφαιρινοπάθειας S είναι 1,2%. Άλλοι συνδυασμοί βρέθηκαν σε ποσοστό 8,4%.

Τέλος, κατά τη διάρκεια του έτους 1989 έκαναν προγραμματικά εξέταση 1.417 άτομα, από τα οποία τα 1.211 άτομα (σε ποσοστό 85,5%) εξετάστηκαν μεμονωμένα, ενώ τα 206 (σε ποσοστό 14,5%) εξετάστηκαν κατά ζεύγος. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα στα άτομα που εξετάστηκαν μεμονωμένα, βλέπουμε ότι: Το ποσοστό των ατόμων που είναι υγιή είναι 82,6%, το ποσοστό των ατόμων όπου και οι δυο είναι ετερόζυγοι για β-M.A. είναι 10,1%, το ποσοστό των ατόμων που είναι ετερόζυγοι για δβ-M.A. είναι μηδενικό, ενώ αυτών που είναι ετερόζυγοι για α-M.A. είναι 1,1%. Το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων καλύπτει το 0,3%, ενώ το ποσοστό των αδιευκρίνιστων περιπτώσεων είναι 3%. Τέλος, το ποσοστό αυτών που παρουσιάζουν έλλειψη Fe είναι 2,9%.

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα των εξετάσεων που έγιναν κατά ζεύγος, βλέπουμε ότι: Το ποσοστό των υγιών ζευγαριών είναι

9,7%, το ποσοστό όπου ο ένας απ' τους δυο είναι ετερόζυγος για β-M.A. και ο άλλος υγιής 38,8%, ενώ το ποσοστό όπου και οι δυο είναι ετερόζυγοι για β-M.A. 23,3%. Ακόμα το ποσοστό των ζευγαριών όπου ο ένας είναι ετερόζυγος για τη β-M.A. και ο άλλος είναι ετερόζυγος για τη βδ-M.A. φτάνει το 1%, ενώ το ποσοστό των ζευγαριών όπου ο ένας είναι ετερόζυγος για τη β-M.A. και ο άλλος είναι ετερόζυγος για την αιμοσφαιρινοπάθεια S φτάνει το 0,0%. Τέλος, το ποσοστό των άλλων διαγνώσεων φτάνει το 27,2%.

Όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα των εξετάσεων που έγιναν σε μεμονωμένα άτομα κατά τα τρία τελευταία χρόνια, το μεγαλύτερο ποσοστό αφορά τα υγιή άτομα και κυμαίνεται από 82,6% έως 85,9%, ενώ το ποσοστό των ετερόζυγων φορέων κυμαίνεται από 9,3% - 10,1%. Σ' αυτό το σημείο πρέπει να τονίσουμε ότι το ποσοστό αυτό είναι κατά πολύ μεγαλύτερο από τα ποσοστά των υπόλοιπων διαγνώσεων.

Όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα των εξετάσεων που έγιναν κατά ζεύγος στα τρία τελευταία χρόνια, το ποσοστό των υγιών ζευγαριών κυμαίνεται από 0,0% - 20,5%, ενώ το ποσοστό του συνδυασμού υγιούς και ετεροζυγου για β-M.A. κυμαίνεται στο 38,8% - 64,6%. Επίσης το ποσοστό των ετερόζυγων ζευγαριών για β-M.A. κυμαίνεται από 18,1 - 25,4%. Το γεγονός αυτό πρέπει να τονιστεί ιδιαίτερα, λόγω του κινδύνου που υπάρχει να γεννηθούν παιδιά με ομόζυγη β-M.A. Για το λόγο αυτό είναι απαραίτητη η διαφώτιση του πληθυσμού πάνω στο θέμα Μεσογειακή Αναιμία, ένα πρόβλημα τόσο ιατρικό όσο και κοινωνικοοικονομικό.

#### 4.4. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι από τα λίγα κληρονομικά νοσή -



ματα στα οποία η διάγνωση των ετεροζυγωτών είναι ευχερής και έτσι είναι δυνατή η ανίχνευση και η γενετική καθοδήγηση των ζευγαριών τα οποία βρίσκονται σε κίνδυνο.

Οι ερευνητές που υποστήριζαν στο παρελθόν τη δυνατότητα της προγεννητικής διαγνώσεως της Μεσογειακής αναιμίας, στήριζαν το σκεπτικισμό τους σε δυο δεδομένα:

α) Στο ότι η β-Μεσογειακή αναιμία οφείλεται στις διαταραχές οι οποίες αφορούν τη σύνθεση της HbA, του ενήλικα, η οποία παράγεται σε ελάχιστα ποσά κατά την εμβρυϊκή ζωή και β) Στο ότι για τη διάγνωση αυτής της νόσου χρειάζεται να ληφθεί αίμα από το έμβρυο και μάλιστα σε ένα πρώιμο στάδιο της κύησης.

Σήμερα έχει επιτευχθεί προσπέλαση και στα δυο αυτά θέματα, η οποία βέβαια δεν είναι ούτε απλή, ούτε εύκολη, είναι όμως δυνατή.

Η προγεννητική εξέταση, αποφασίζεται μόνο όταν υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί από Μεσογειακή αναιμία (καθώς και με δρεπανοκυτταρικά σύνδρομα).

Πρόκειται για τεστ που γίνονται στο έμβρυο για να διαπιστωθεί αν πάσχουν από τη νόσο ή όχι. Στην περίπτωση που η απάντηση είναι θετική η εγκυμοσύνη μπορεί να τερματιστεί, ενώ στην περίπτωση που η απάντηση είναι αρνητική η εγκυμοσύνη συνεχίζεται κανονικά.

Υπάρχουν τρεις διαφορετικοί τρόποι να γίνει ο προγεννητικός έλεγχος: η εμβρυοσκόπηση, η αιμοκέντηση και η εξέταση τριφοβλάστης.

Η επιλογή της μεθόδου που θα ακολουθηθεί, εξαρτάται από το μήνα της εγκυμοσύνης, από το εργαστήριο που θα εξετάσει τα δείγματα και άλλους παράγοντες.

## ΕΜΒΡΥΟΣΚΟΠΗΣΗ

Η εμβρυοσκόπηση γίνεται 12-20 εβδομάδες μετά την τελευταία έμμηνο ρύση. Σύμφωνα με αυτή τη μέθοδο, ο εξεταστής, χρησιμοποιώντας το εμβρυοσκόπιο παίρνει μερικές σταγόνες αίμα από τον ομφάλιο λώρο του εμβρύου. Το εμβρυοσκόπιο δεν αγγίζει το έμβρυο. Για το λόγο αυτό η μήτρα και το έμβρυο πρέπει να είναι αρκετά μεγάλα, ώστε να τοποθετηθεί το εμβρυοσκόπιο με τη δυνατότερη ασφάλεια στην κοιλότητα της μήτρας, χωρίς να βλάψει το έμβρυο, η λήψη - μικρής ποσότητας - αίματος. Το αίμα αυτό που θα αναρροφηθεί με το εμβρυοσκόπιο θα τεθεί σε εργαστηριακές εξετάσεις.

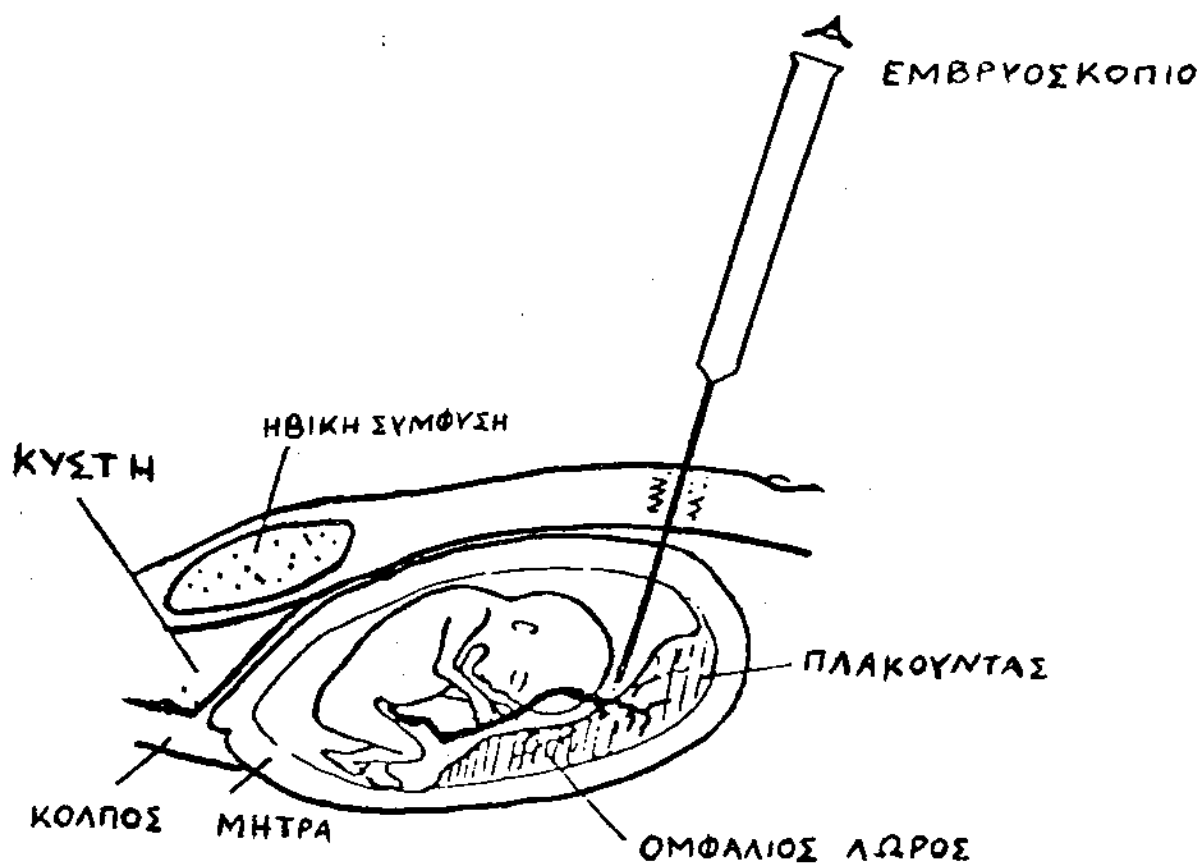
Της εμβρυοσκόπησης προηγείται μια εξέταση υπερήχων, με τους οποίους λαμβάνεται μια οπτική εικόνα του εμβρύου, του ομφάλιου λώρου και του πλακούντα. Η εξέταση υπερήχων είναι αναγκαία, γιατί επιτρέπει στον εξεταστή τον ακριβή σχεδιασμό του τεστ.

Την ημέρα της εμβρυοσκόπησης δίδεται στην έγκυο ηρεμιστικό. Η γενική αναισθησία δεν είναι απαραίτητη και προτιμάται η τοπική αναισθησία. Τοπικό αναισθητικό ενίεται στο σημείο εισαγωγής του εμβρυοσκοπίου, ώστε κατά την εμβρυοσκόπηση η έγκυος να μην αισθανθεί άλλο πόνο εκτός από μια στιγμιαία αίσθηση πίεσης, όταν τεθεί το εμβρυοσκόπιο. Αυτό επιτρέπει στον εξεταστή να δει μέσα στη μήτρα, να βρει τον ομφάλιο λώρο και να αναρροφήσει μικρή ποσότητα αίματος που τίθεται σε εργαστηριακές εξετάσεις.

## ΕΞΕΤΑΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΕΜΒΡΥΟΥ ΓΙΑ ΟΜΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓ. ΑΝΑΙΜΙΑ

Η εξέταση αναδεικνύει δυο διαφορετικά είδη αιμοσφαιρίνης στο αίμα του εμβρύου: Την ενήλικη αιμοσφαιρίνη (HbA) και την εμβρυϊκή ή βρεφική αιμοσφαιρίνη (HbF).

Το έμβρυο κατά την παραμονή του στη μήτρα, μέχρι και τους



Το έμβρυο κατά την παραμονή του στη μήτρα, μέχρι και τους πρώτους μήνες της ζωής του, έχει κυρίως εμβρυϊκή (βρεφική) αιμοσφαιρίνη. Στους 6 πρώτους μήνες της ζωής του βρέφους, η εμβρυϊκή - βρεφική αιμοσφαιρίνη (που έχει αρχίσει να αντικαθίσταται από την ενήλικη κατά το μέσο της εγκυμοσύνης), αντικαθίσταται εξ' ολοκλήρου από την ενήλικη, ενώ παραμένει ένα μικρό ποσοστό της HbF και της HbA<sub>2</sub>. Η θαλασσαιμία είναι νόσος που αφορά την ενήλικη αιμοσφαιρίνη. Αυτό δικαιολογεί το γεγονός ότι ένα βρέφος με Μεσογειακή αναιμία εκδηλώνει σημεία της νόσου μόνο μετά τους έξι πρώτους μήνες της ζωής του.

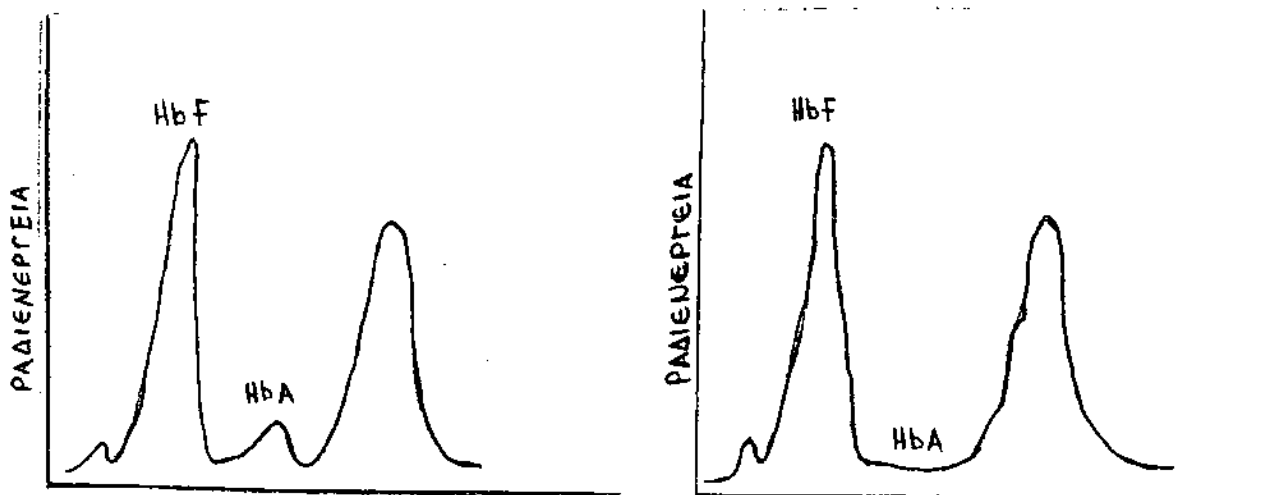
Στο έμβρυο με φυσιολογικό αίμα (χωρίς καμιά μορφή Μεσογειακής αναιμίας), όπως αναφέρθηκε και παραπάνω, η επικρατούσα αιμοσφαιρίνη είναι η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη (HbF), η οποία καλύπτει

αναλόγως προς την ηλικία του εμβρύου, το 70-90% του συνόλου του ποσού της αιμοσφαιρίνης του. Εκτός όμως από την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη, υπάρχει ακόμα ένα μικρό ποσοστό HbA, το οποίο κατά το πρώτο εξάμηνο της κύησης κυμαίνεται από 4% έως 10%.

Στο έμβρυο με ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία το ποσοστό της HbA είναι μικρότερο (2-4%), ενώ στα βρέφη με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία το ποσοστό ελαχιστοποιείται (μικρότερο του 2% HbA).

Για να εξακριβώσουμε λοιπόν, αν το έμβρυο έχει ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, αναζητούμε στο δείγμα του αίματος που πήραμε με την εμβρυοσκόπηση την ποσότητα της HbA και ανάλογα με τα ποσοστά καταλαβαίνουμε αν το έμβρυο έχει ή όχι ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Τα αποτελέσματα των εξετάσεων παρουσιάζονται με τη μορφή γραφικής παράστασης.



ΕΙΔΗ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Στις γραφικές παραστάσεις φαίνεται ότι στο έμβρυο που έχει "φυσιολογικό αίμα" (αίμα χωρίς καμιά μορφή Μεσογειακής αναιμίας) το ποσοστό της HbA είναι πολύ μικρό.

Στο έμβρυο που έχει ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία το ποσοστό της HbA είναι το μισό του φυσιολογικού.

Τέλος, στο έμβρυο που έχει ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, η ύπαρξη του ποσοστού της HbA είναι ελάχιστη ή ανύπαρκτη.

Ο κίνδυνος να διαγνωστεί το έμβρυο υγιές και μετά τη γέννησή του να βρεθεί ότι έχει ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία είναι ελάχιστος (μικρότερος του 1%).

Επίσης, ο κίνδυνος που διατρέχει η μητέρα κατά την εξέταση αυτή είναι μικρός. Πιθανόν - σε μικρό ποσοστό - η μήτρα να ερεθιστεί, κατά την πορεία της εξέτασης και να παρουσιάσει συσπάσεις, οι οποίες συνήθως σταματούν με κατάλληλη θεραπεία. Η αναλογία που μπορεί μια τέτοια περίπτωση να οδηγήσει σε αποβολή είναι περίπου 1 στις 50. Για την ελαχιστοποίηση του κινδύνου αυτού συνίσταται στην έγκυο μια με δυο εβδομάδες μετά το τεστ να αποφεύγει κάθε είδος κουραστικής δουλειάς.

Στην περίπτωση που οι εξετάσεις δείξουν ότι το έμβρυο έχει Μεσογειακή αναιμία, οι γονείς αποφασίζουν για τη διακοπή ή όχι της εγκυμοσύνης.

Η διακοπή της εγκυμοσύνης γίνεται με έγχυση προσταγλανδινών μέσα στη μήτρα, οπότε προκαλούνται συσπάσεις αυτής, οι ονομαζόμενες τεχνητές ωδίνες και τέλος η αποβολή του εμβρύου.

Ο μόνος τρόπος για την εκλεκτική διακοπή της εγκυμοσύνης μετά τις 18 εβδομάδες είναι η χειρουργική επέμβαση. Η εγχείρηση όμως αφήνει ουλές στη μήτρα, οι οποίες πιθανό μετά από κάποιο χρονικό διάστημα να προκαλέσουν προβλήματα, όπως είναι η μείωση της συστατικότητας της μήτρας, μολύνσεις και άλλα.

#### 4.5. ΕΞΕΤΑΣΗ ΤΡΟΦΟΒΛΑΣΤΗΣ

Η εξέταση αυτή είναι σχετικά νέα και γίνεται στο ξεκίνημα της εγκυμοσύνης, περίπου στην 9η εβδομάδα μετά την τελευταία έμμηνο ρύση.

Δεν είναι εύκολο να πραγματοποιηθεί σε ευρύ φάσμα. Πρέπει να μελετηθεί εκ των προτέρων το αίμα των περισσότερων μελών της οικογένειας της εγκύου, ώστε να διευκρινιστεί αν μπορεί να γίνει το τεστ για τη συγκεκριμένη οικογένεια ή όχι.

Συνήθως γίνεται αν υπάρχει ήδη ένα παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία ή φυσιολογικό αίμα.

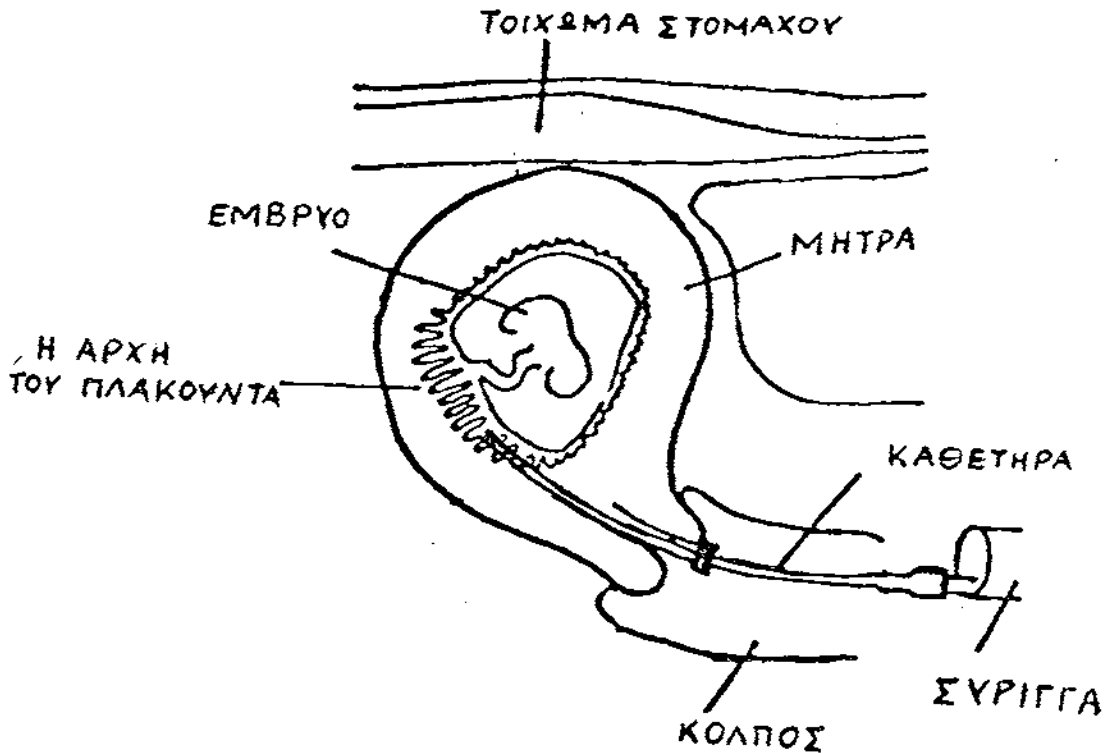
Αν πρόκειται για την πρώτη εγκυμοσύνη ή τα προηγούμενα παιδιά της εγκύου έχουν όλα στίγμα, πιθανό να μη μπορεί να πραγματοποιηθεί το τεστ, εκτός αν εξεταστεί το αίμα των προγόνων του εμβρύου (των δυο παππούδων και των δυο γιαγιάδων του), καθώς και των γονέων.

Του τεστ προηγείται μια εξέταση υπερήχων με την οποία ο εξεταστής βλέπει πού ακριβώς βρίσκεται το έμβρυο. επειδή η παρακολούθηση του εμβρύου είναι περισσότερο δυνατή και "καθαρή" αν η ουροδόχος κύστη είναι γεμάτη, παροτρύνεται η έγκυος να πει μεγάλη ποσότητα υγρών πριν την εξέταση.

Κατά τη διάρκεια της εξέτασης, η έγκυος εξακολουθεί να παρακολουθείται συνεχώς στους υπερήχους, ώστε να μπορεί ο εξεταστής να βλέπει και να ελέγχει κάθε του ενεργεία. Σ' αυτή την εξέταση δεν χρησιμοποιείται βελόνα. Τοποθετείται μόνο ένας πολύ λεπτός καθετήρας στον κόλπο της εγκύου, ο οποίος είναι τόσο λεπτός που δύσκολα γίνεται αισθητός απ' την έγκυο.

Όταν φανεί στον υπέρηχο, ότι ο καθετήρας είναι στο σωστό σημείο, συνδέεται σ' αυτόν μια σύριγγα και αναρροφάται μικρή

ποσότητα ιστού. Αυτό το μικρό δείγμα ιστού από την άκρη του πλακούντα (στο σημείο εκείνο που ο πλακούντας προσκολλάται στη μήτρα). Δεν αγγίζουμε το έμβρυο ή τον αμνιακό σάκκο του εμβρύου.



### ΕΞΕΤΑΣΗ ΙΣΤΟΥ : Ο ΚΑΘΗΤΗΡΑΣ ΣΤΗ ΜΗΤΡΑ

Ο ιστός αυτός εξετάζεται αμέσως στο μικροσκόπιο για να ελεγχθεί αν προέρχεται από τον πλακούντα ή όχι. Αν το δείγμα αυτό δεν προέρχεται από τον πλακούντα, γίνεται επανάληψη της προσπάθειας.

Η εξέταση αυτή είναι τελείως ανώδυνη και διαρκεί 10 - 15 λεπτά της ώρας και θεωρείται ακριβής, με μια πιθανότητα λάθους μέχρι 1-2%.

Πόσο ασφαλής μπορεί να είναι η εξέταση αυτή δεν έχει ακόμα εξακριβωθεί.

Ο κύριος κίνδυνος που μπορεί να προκληθεί απ' αυτή είναι η αποβολή του εμβρύου, όμως το ποσοστό του κινδύνου αυτού πιστεύεται ότι δεν ξεπερνά το 3%.

#### ΕΞΕΤΑΣΗ ΤΟΥ DNA ΤΟΥ ΙΣΤΟΥ ΓΙΑ ΟΜΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Ο ιστός αποτελείται από ομάδες κυττάρων που έχουν την ίδια ή παρόμοια κατασκευή και κάνουν την ίδια λειτουργία. Το κύτταρο αποτελεί την ανατομική και λειτουργική μονάδα του ανθρώπινου οργανισμού. Κάθε κύτταρο περιέχει ειδικά οργανίδια και διευθύνεται από ένα κέντρο, τον πυρήνα. Ο πυρήνας περιέχει μεγάλη ποσά DNA (γονιδίων). Στο DNA είναι αποθηκευμένες οι γενετικές πληροφορίες για τα χαρακτηριστικά που κληρονομούνται από τους γονείς, όπως το χρώμα των μαλλιών και των ματιών, το σχήμα της μύτης και το είδος της αιμοσφαιρίνης του παιδιού. Με την εξέταση τροφοβλάστης οι επιστήμονες έχουν τη δυνατότητα να εξετάσουν το DNA του εμβρύου από τον ιστό που παίρνεται απ' τον πλακούντα του. Μ' αυτόν τον τρόπο ανακαλύπτουν το είδος της αιμοσφαιρίνης που έχει το έμβρυο. Για να βρουν αν το έμβρυο έχει Μεσογειακή αναιμία, πρώτα εξετάζουν το DNA από τα δείγματα αίματος που έχουν πάρει από τους γονείς (πατέρα - μητέρα) και τα προηγούμενα παιδιά. Κατόπιν συγκρίνεται το DNA όλων με το DNA του ιστού του εμβρύου.

Στην περίπτωση που το έμβρυο βρεθεί ότι έχει Μεσογειακή αναιμία αποφασίζεται από τους γονείς η διακοπή ή όχι της εγκυμοσύνης με τους τρόπους που προαναφέρθηκαν.

#### ΑΜΝΙΟΚΕΝΤΗΣΗ

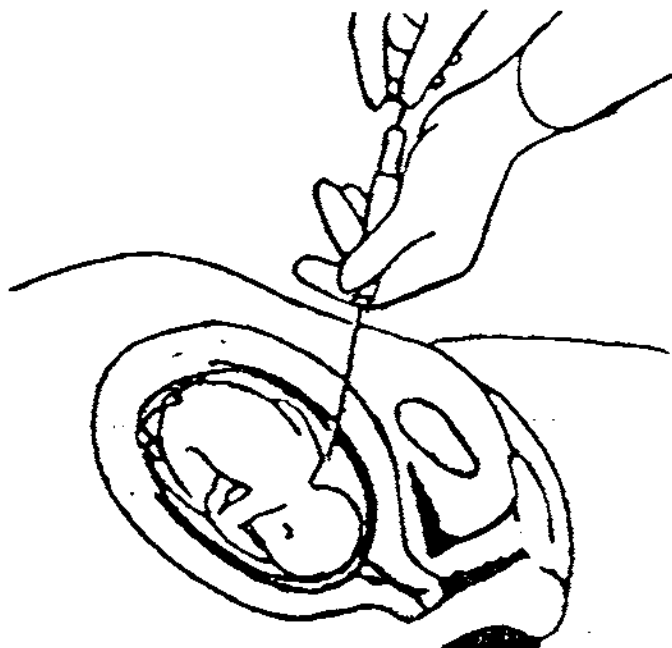
Η αμνιοκέντηση γίνεται σχεδόν τη 17η εβδομάδα της εγκυμο-



σύνης και η διαδικασία της είναι πιο εύκολη και περισσότερο ασφαλής από την εμβρυοσκόπηση. Η εξέταση αυτή δεν γίνεται σ' όλες τις έγκυες, αλλά μόνο σ' αυτές που έχουν ήδη κάποιο παιδί με Μεσογειακή αναιμία ή με φυσιολογικό αίμα, όπως ακριβώς και στην εξέταση C.V.S. (εξέταση τροφοβλάστης). Όταν η εγκυμοσύνη βρίσκεται σε προχωρημένο στάδιο, δηλαδή 17η με 18η εβδομάδα μετά την τελευταία έμμηνο ρύση, προτιμούμε την αμνιοκέντηση από την εμβρυοσκόπηση, ακριβώς επειδή θεωρείται περισσότερο ασφαλή.

Του τεστ προηγείται μια εξέταση υπερήχων. Δεν χρησιμοποιούνται τοπικά αναισθητικά, γιατί το τεστ αυτό θεωρείται τελείως ανώδυνο, εκτός από ένα στιγμιαίο αίσθημα πίεσης, κατά την εισαγωγή της βελόνας στη μήτρα, την οποία εισάγει ο εξεταστής στη μήτρα και αναρροφά μικρή ποσότητα από το αμνιακό υγρό που περιβάλλει το έμβρυο. Η εξέταση αυτή είναι ασφαλής για τη μητέρα και οι πιθανότητες πρόκλησης αποβολής δεν ξεπερνούν το 1%. Ταυτόχρονα είναι ακριβής όσο και η εξέταση τροφοβλάστης.

Στην περίπτωση που το τεστ δείξει ότι το έμβρυο έχει Μεσογειακή αναιμία και αποφασιστεί η διακοπή της εγκυμοσύνης, η αποβολή του εμβρύου γίνεται όπως και στις προηγούμενες εξετάσεις.



ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

## 1. ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Η μέθοδος που ακολουθήσαμε για την πραγματοποίηση της έρευνάς μας είναι η δειγματοληπτική έρευνα, που βασίζεται στη μέθοδο συλλογής πληροφοριών από τυχαίο και αντιπροσωπευτικό δείγμα, ώστε οι συλλεγόμενες πληροφορίες μας να δίνουν εμπιστευτικές πληροφορίες για τον πληθυσμό.

Η έρευνα πραγματοποιήθηκε κατά το χρονικό διάστημα μεταξύ 1ης Μαΐου 1990 και 1ης Ιουλίου 1990. Το δείγμα μας αποτελείται από 185 άτομα, από τα οποία οι 64 είναι άνδρες ενώ οι 121 γυναίκες, που ανήκουν στην τριτοβάθμια εκπαίδευση (Τ.Ε.Ι. και Α.Ε.Ι.) και ο τόπος μόνιμης κατοικίας τους αφορά πολλές γεωγραφικές περιοχές της Ελλάδας.

Κάθε εξεταζόμενο άτομο απαντούσε στις ίδιες ακριβώς ερωτήσεις. Η συλλογή πληροφοριών πραγματοποιήθηκε υπό τη μορφή ερωτηματολογίου, το οποίο ήταν ίδιο σ' όλο το ερωτηθέν δείγμα και περιέχει συνδυασμό ανοικτών και κλειστών απαντήσεων.

Σκοπός της έρευνάς μας δεν είναι να σχολιάσουμε τις απαντήσεις των ατόμων που κατά τύχη αποτελούν το δείγμα μας, αλλά να αποκτήσουμε μια εικόνα του εξεταζόμενου πληθυσμού και κατ' επέκταση του γενικού πληθυσμού από τον οποίο έγινε η εκλογή του δείγματος για το θέμα "β-Μεσογειακή Αναιμία".

Τα αποτελέσματα βγήκαν με την απλή μέθοδο των τριών και παρουσιάζονται σε στατιστικές, πίνακες και ιστογράμματα.

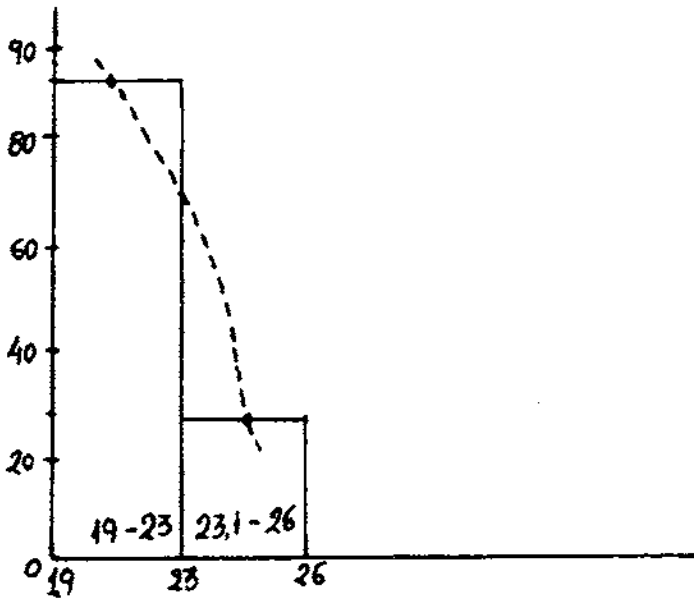
Με την παρουσίαση των αποτελεσμάτων προσπαθούμε να παρουσιάσουμε εμπειριστατωμένα τα αποτελέσματα και να προχωρήσουμε στην εξαγωγή συμπερασμάτων από τα "εν λόγω" ευρήματα.

## 2. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Βάσει του διαχωρισμού του δείγματος σε ομάδες ηλικιών παρουσιάζουμε τον παρακάτω πίνακα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (1)

Ηλικία	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
19-23 ετών	136	73,5%
24 ετών	49	26,5%
Σύνολο	185	100,0%



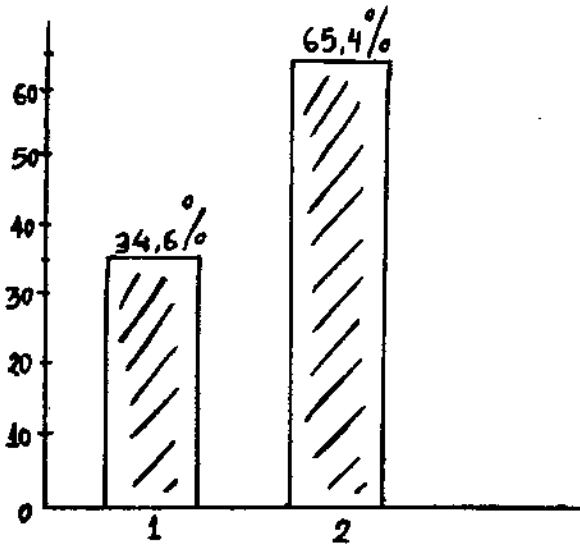
Διάγραμμα (1)

Το ποσοστό των ατόμων, ηλικίας 19-23 χρόνων, καλύπτει το 73,5%, ενώ το ποσοστό των ατόμων ηλικίας 24 ετών καλύπτει το 26,5%.

Στον πίνακα (2) γίνεται ο διαχωρισμός του δείγματος βάσει του φύλου:

ΠΙΝΑΚΑΣ (2)

Φύλο	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
Άνδρες	64	34,6%
Γυναίκες	121	65,4%
Σύνολο	185	100,0%



Διάγραμμα (2)

1: Άνδρες

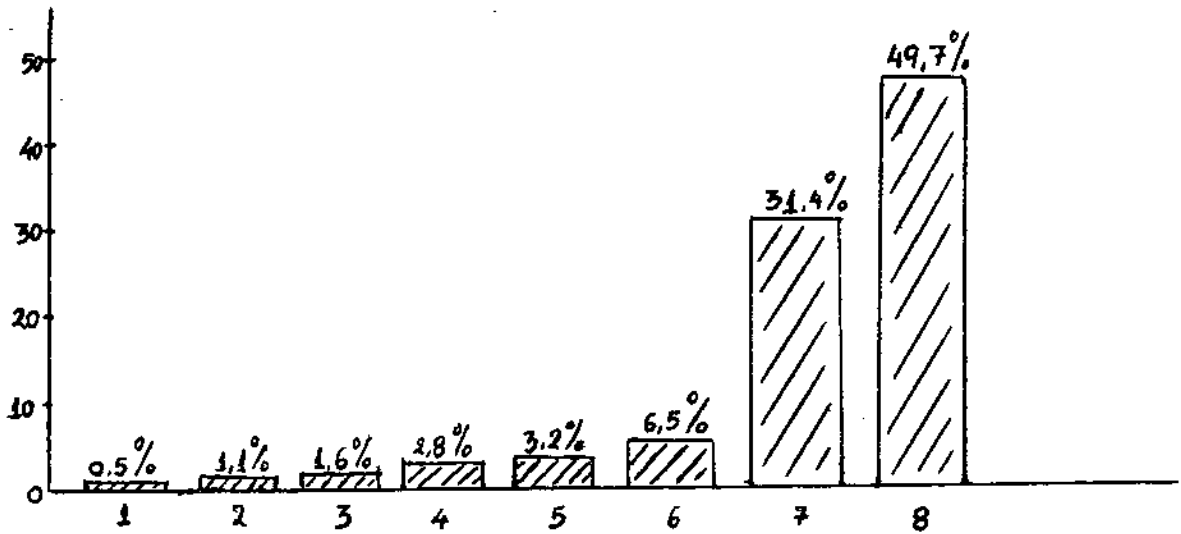
2: Γυναίκες

Το ποσοστό των ανδρών που συμμετείχαν στην έρευνα είναι 34,6%, ενώ των γυναικών 65,4%.

Στον επόμενο πίνακα βλέπουμε τις γεωγραφικές περιοχές που αφορούν τον τόπο μόνιμης κατοικίας των εξετασθέντων.

ΠΙΝΑΚΑΣ (3)

Τόπος μόνιμης κατοικίας	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
ΠΑΤΡΑ	92	49,7%
ΑΘΗΝΑ	58	31,4%
ΑΓΡΙΝΙΟ	12	6,5%
ΖΑΚΥΝΘΟΣ	3	1,6%
ΠΥΡΓΟΣ	6	3,2%
ΚΑΒΑΛΑ	5	2,8%
ΙΘΑΚΗ	1	0,5%
ΑΡΓΟΣ	6	3,2%
ΓΙΑΝΝΕΝΑ	2	1,1%
Σύνολο	185	100,0%



Διάγραμμα 3:

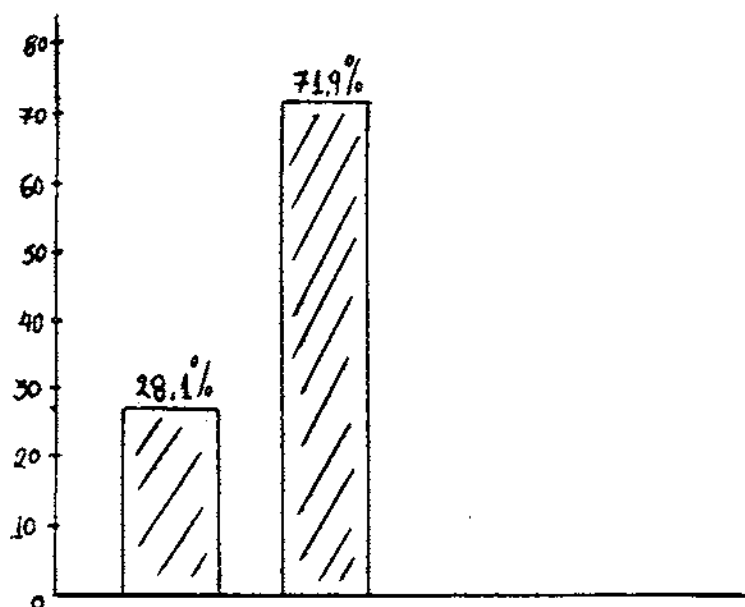
- |             |                     |
|-------------|---------------------|
| 1: ΙΘΑΚΗ    | 5: ΑΡΓΟΣ και ΠΥΡΓΟΣ |
| 2: ΓΙΑΝΝΕΝΑ | 6: ΑΓΡΙΝΙΟ          |
| 3: ΖΑΚΥΝΘΟΣ | 7: ΑΘΗΝΑ            |
| 4: ΚΑΒΑΛΑ   | 8: ΠΑΤΡΑ            |

Όπως βλέπουμε, ο τόπος μόνιμης κατοικίας των ατόμων που αποτέλεσαν το δείγμα της έρευνάς μας αφορά πολλές γεωγραφικές περιοχές; όπως την Ιθάκη σε ποσοστό 9,5%, τα Γιάννενα 1,1%, τη Ζάκυνθο 1,6%, την Καβάλα 2,8%, το Άργος και τον Πύργο σε ποσοστό 3,2%, το Αγρίνιο 6,5%, την Αθήνα 31,4% και την Πάτρα σε ποσοστό 49,7%.

Ετον πίνακα 4 γίνεται ο διαχωρισμός του δείγματος σε φοιτητές και σπουδαστές.

ΠΙΝΑΚΑΣ (4)

Ασχολία	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
Φοιτητές/τριες	52	28,1%
Σπουδαστές/τριες	133	71,9%
Σύνολο	185	100,0%



Διάγραμμα 4:

1: Φοιτητές/τριες

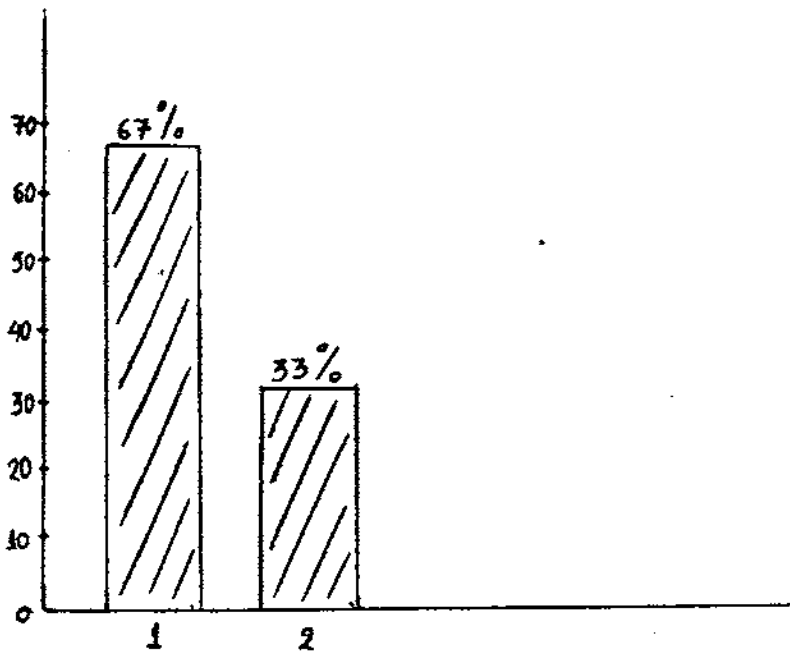
2: Σπουδαστές/στρίες

Στον προηγούμενο πίνακα και Διάγραμμα φαίνεται πως το ποσοστό των φοιτητών/τριών που απάντησαν στα ερωτηματολόγια είναι 28,1%, ενώ των σπουδαστών/στριών που επίσης απάντησαν είναι 71,9%.

Στον Πίνακα 5 γίνεται η συγκέντρωση των αποτελεσμάτων, στην ερώτησή μας για το ποσοστό των ατόμων που γνωρίζουν ή όχι, τι είναι ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία:

ΠΙΝΑΚΑΣ (5)

Απαντήσεις	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	124	67%
ΟΧΙ	61	33%
Σύνολο	185	100%



Διάγραμμα 5:

1: ΝΑΙ

2: ΟΧΙ



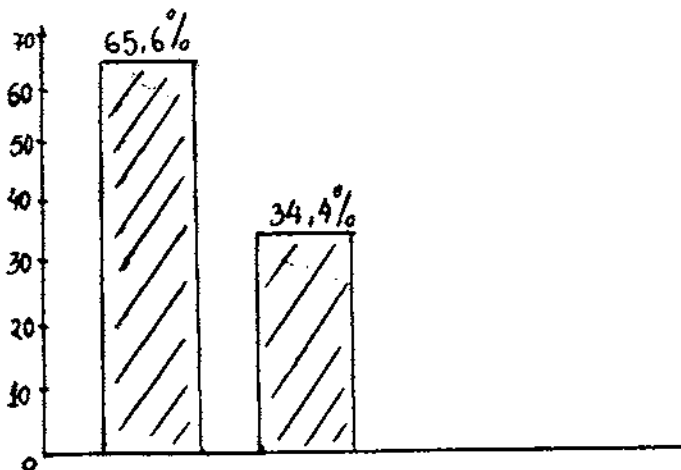
Όπως βλέπουμε, το ποσοστό που απάντησε θετικά στην ερώτησή μας, αν γνωρίζουν τι είναι ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, είναι 67%, ενώ το ποσοστό που απάντησε αρνητικά είναι 33%.

Σε σχέση με τον παραπάνω πίνακα είναι οι αμέσως δυο επόμενοι πίνακες.

Ο πρώτος πίνακας (6) μας παρουσιάζει το διαχωρισμό των ατόμων που απάντησαν ότι δεν γνωρίζουν τι είναι η Ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία σε όσους γνωρίζουν την ύπαρξη του "στίγματος" και σε όσους δεν έχουν ακόμα ακούσει γι' αυτό.

ΠΙΝΑΚΑΣ (6)

Απάντηση	Επί συνόλου 61	Ποσοστό (%)
Δεν είναι ενημερωμένοι πάνω στο θέμα	40	65,6%
Δεν έχουν ξανακούσει για το "στίγμα"	21	34,4%
Σύνολο	61	100,0%



Διάγραμμα (6)

1: Δεν είναι ενημερωμένοι πάνω στο θέμα

2: Δεν έχουν ξανακούσει για το "στίγμα"

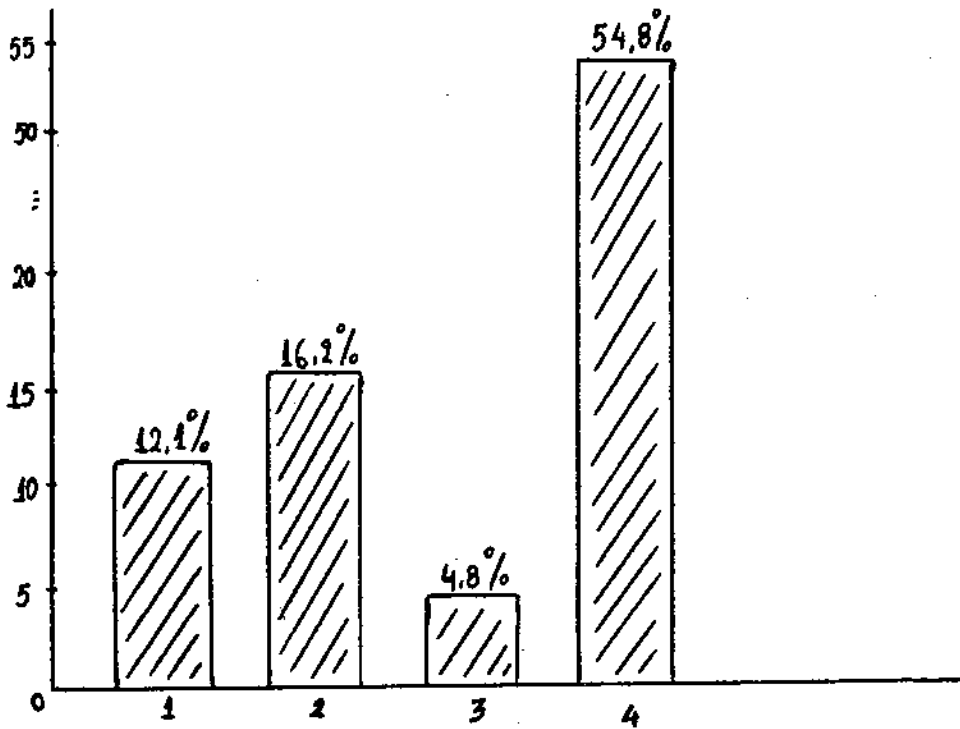
Το ποσοστό εκείνων που έχουν ακούσει για το "στίγμα" αλλά δεν είναι ενημερωμένοι φτάνει το 65,6%, ενώ το ποσοστό εκείνων που δεν έχουν ξανακούσει για το "στίγμα" φτάνει το 34,4%.

Από το σημείο αυτό και για μια σειρά ερωτήσεων αναφερόμαστε σε αυτούς που απάντησαν θετικά στην ερώτηση αν γνωρίζουν τι είναι η ετερόζυγη β-Μ.Α., ώστε να μπορέσουμε να δούμε το βαθμό ενημέρωσής τους πάνω στο θέμα.

Στον Πίνακα 7 δίνεται ο ορισμός της ετερόζυγης β-Μ.Α. (του "στίγματος") από αυτούς που απάντησαν θετικά στην ερώτηση αν γνωρίζουν τι είναι η ετερόζυγη β-Μ.Α.

ΠΙΝΑΚΑΣ (7)

Ορισμός	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
- Πάθηση του αίματος	15	12,1%
- Κληρονομική ασυμπτωματική ανωμαλία του αίματος	20	16,2%
- Ελαττωμένη παραγωγή ΗbA	6	4,8%
- Ανωμαλία του αίματος που όταν την έχουν οι δυο γονείς κάνουν παιδί με Μεσογειακή αναιμία	15	12,1%
- Αναπάντητα	68	54,8%
Σύνολο	124	100,0%



#### Διάγραμμα (7)

1: - πάθηση του αίματος

- ανωμαλία του αίματος που όταν την έχουν και οι δυο γονείς κάνουν παιδί με Μ. Αναιμία

2: κληρονομική ασυμπτωματική ανωμαλία του αίματος

3: ελαττωμένη παραγωγή HbA

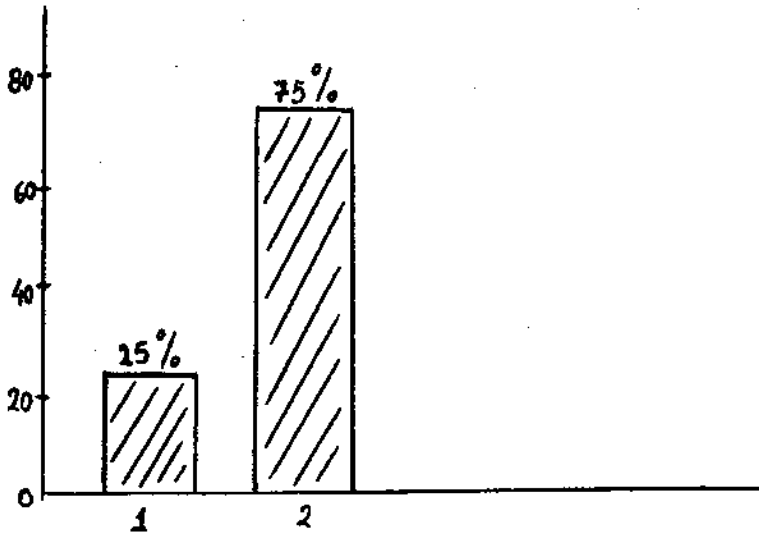
4: αναπάντητα

Όπως φαίνεται στον πίνακα και το διάγραμμα (7), ένα ποσοστό 12,1% απάντησε ότι η ετερόζυγη β-Μ.Α. είναι πάθηση του αίματος, ένα ποσοστό 16,2% απάντησε πως είναι κληρονομική ασυμπτωματική ανωμαλία του αίματος, ένα ποσοστό 4,8% απάντησε πως είναι ανωμαλία του αίματος που χαρακτηρίζεται από ελαττωμένη παραγωγή της HbA, ένα ποσοστό 12,1% απάντησε πως είναι ανωμαλία του αίματος που όταν την έχουν και οι δυο γονείς γεννιέται παιδί με Μ.Α. και τέλος, ένα μεγάλο ποσοστό, 54,8%, δεν έδωσε καμία απάντηση.

Στον Πίνακα 8 παρουσιάζονται τα ποσοστά της ερώτησης αν ο φορέας ετεροζυγώτης είναι άρρωστος:

ΠΙΝΑΚΑΣ (8)

ΑΠΑΝΤΗΣΗ	επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	31	25%
ΟΧΙ	93	75%
Σύνολο	124	100%



Διάγραμμα (8)

1: ΝΑΙ

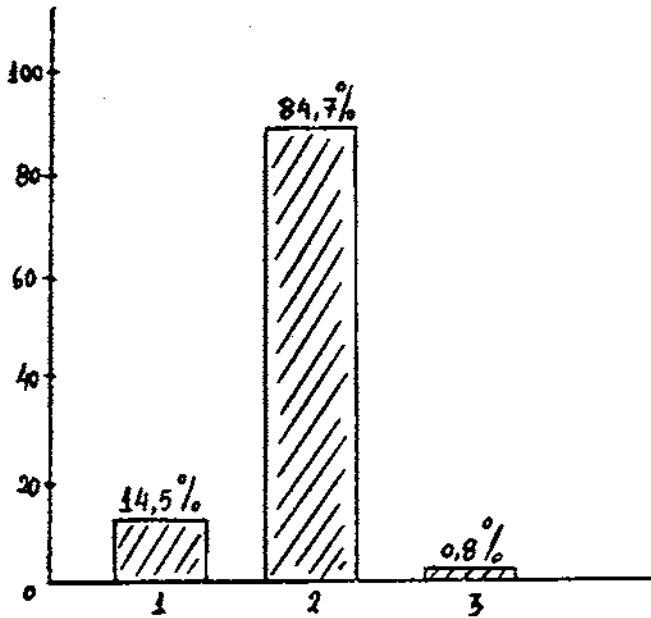
2: ΟΧΙ

Όπως βλέπουμε, το 25% απάντησε ότι ο φορέας ετεροζυγώτης είναι άρρωστος, ενώ το 75% απάντησε ότι δεν είναι άρρωστος.

Στη συνέχεια παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ερώτησης αν ο ετεροζυγώτης είναι ή όχι φυσικά ή πνευματικά αδύναμος:

ΠΙΝΑΚΑΣ (9)

Απάντηση	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	18	14,5%
ΟΧΙ	105	84,7%
ΑΝΑΠΑΝΤΗΤΑ	1	0,8%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (9)

1: ΝΑΙ

2: ΟΧΙ

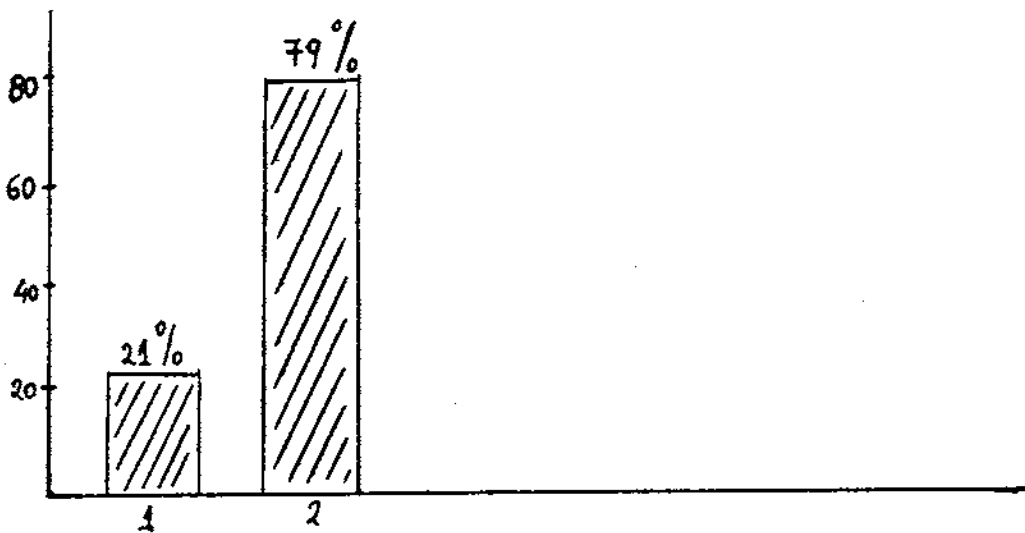
3: ΑΝΑΠΑΝΤΗΤΑ

Όπως φαίνεται στον πίνακα και το διάγραμμα (9), στην ερώτηση αν ο ετεροζυγώτης είναι ή όχι φυσικά ή πνευματικά αδύναμος απάντησε θετικά ένα ποσοστό 14,5%, ενώ αρνητικά απάντησε ένα ποσοστό 87,7%. Θα πρέπει να σημειωθεί ότι υπάρχει και ένα ποσοστό 0,8% που δεν έδωσε καμία απάντηση.

Στον επόμενο πίνακα παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ερώτησης αν μπορεί ή όχι να θεραπευτεί το "στίγμα".

ΠΙΝΑΚΑΣ (10)

ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΘΕΤΙΚΑ	26	21%
ΑΡΝΗΤΙΚΑ	98	79%
Σύνολο	124	100%



Διάγραμμα (10)

1: ΘΕΤΙΚΑ

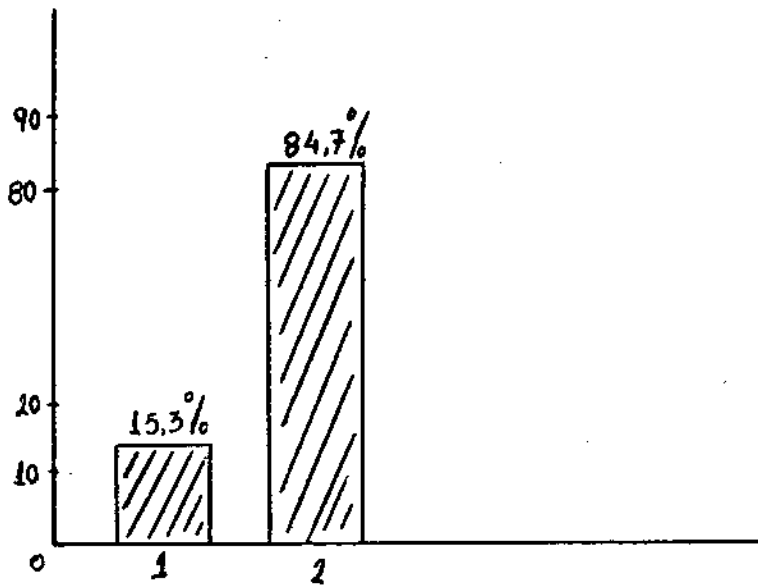
2: ΑΡΝΗΤΙΚΑ

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και το διάγραμμα (10), ένα ποσοστό 21% απάντησε πως το "στίγμα" μπορεί να θεραπευτεί, ενώ ένα ποσοστό 79% απάντησε πως δεν μπορεί να θεραπευτεί.

Στην ερώτησή μας πώς μπορεί να ανακαλύψει κάποιος αν έχει "στίγμα" συγκεντρώθηκαν τα εξής αποτελέσματα που δίνονται στον επόμενο πίνακα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (11)

ΑΠΑΝΤΗΣΕΑΝ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
Έχει συμπτώματα ή εκδηλώσεις	19	15,3%
Με ειδικό αιματολογικό έλεγχο	105	84,7%
Σύνολο	124	100, 0%



Διάγραμμα (11)

- 1: έχει συμπτώματα ή εκδηλώσεις
- 2: με ειδικό αιματολογικό έλεγχο

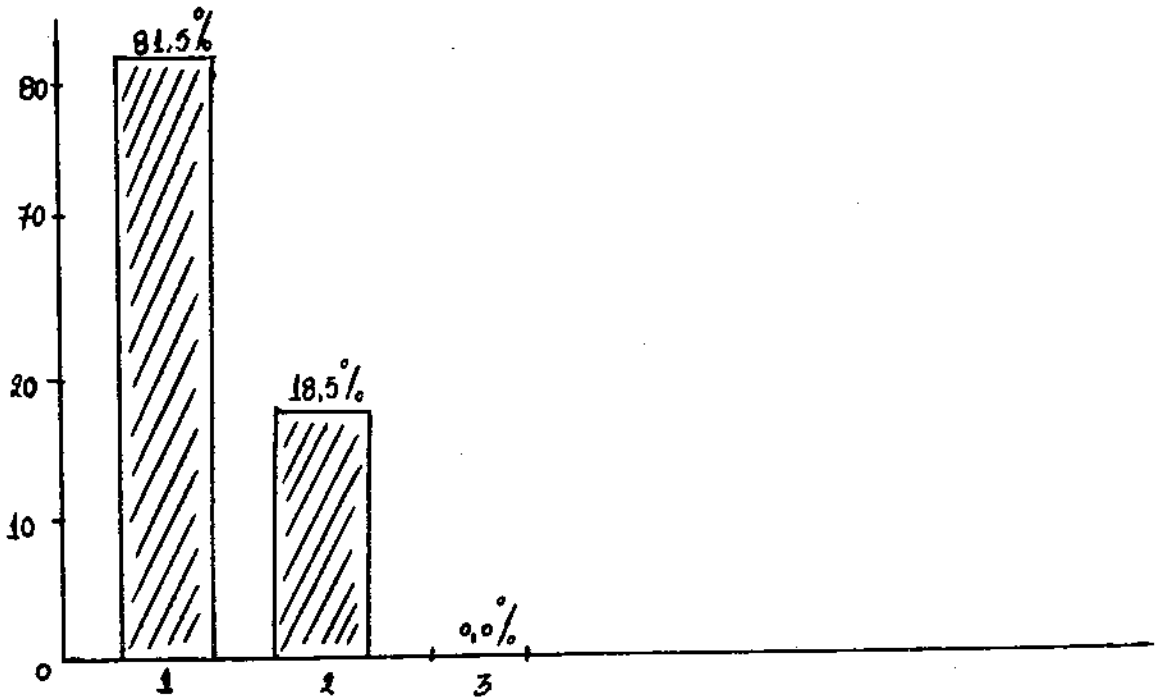
Όπως φαίνεται στον πίνακα και στο διάγραμμα (11), το ποσοστό εκείνων που απάντησαν ότι μπορεί να ανακαλύψει κάποιος ότι έχει "στίγμα" από συμπτώματα ή εκδηλώσεις είναι 15,3%, ενώ το ποσοστό εκείνων που απάντησαν ότι κάποιος μπορεί να ανακαλύψει ότι έχει "στίγμα" με αιματολογικό έλεγχο είναι 84,7%.

Στον επόμενο πίνακα παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ε-

ρώτησης, τότε μπορεί να γεννηθεί ένα παιδί με "στίγμα".

ΠΙΝΑΚΑΣ (12)

ΑΠΑΝΤΗΣΑΝ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
Όταν κανένας απ' τους γονείς δεν έχει "στίγμα"	-	0,0%
Όταν ο ένας απ' τους δυο γονείς ή και οι δυο έχουν "στίγμα"	101	81,5%
Και στις δυο περιπτώσεις	23	18,5%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (12)

1: Ο ένας ή και οι δυο γονείς έχουν "στίγμα"

2: και στις δυο περιπτώσεις

3: Κανένας απ' τους δυο γονείς δεν έχει το "στίγμα"

Στον παραπάνω πίνακα και διάγραμμα βλέπουμε ότι στην ερώ-

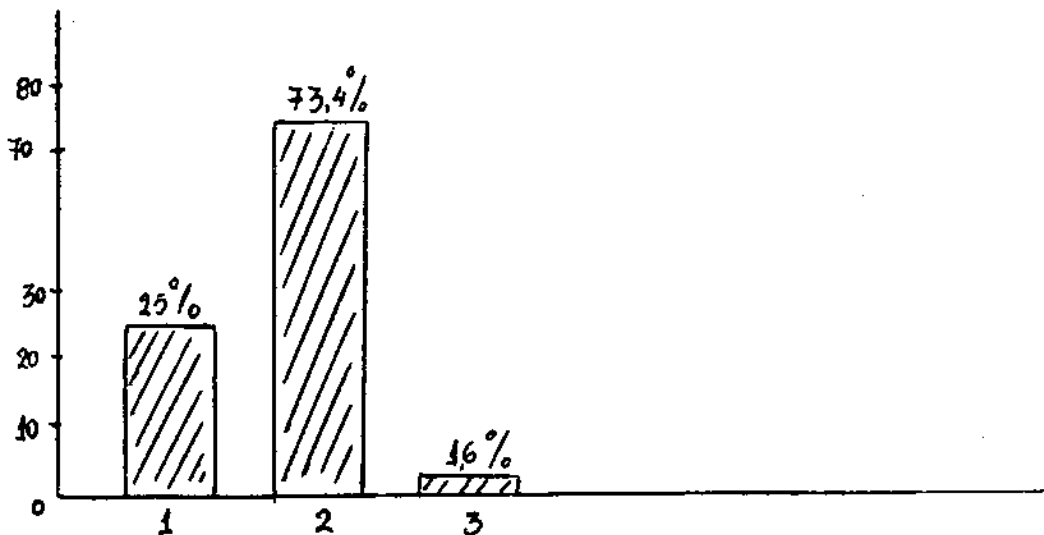


τησή μας πότε μπορεί να γεννηθεί ένα παιδί με "στίγμα", ένα ποσοστό 81,5% απάντησε όταν ο ένας ή και οι δυο γονείς έχουν στίγμα, ενώ το ποσοστό αυτών που απάντησαν όταν κανένας απ' τους δυο γονείς δεν έχει "στίγμα" είναι μηδενικό. Υπάρχει όμως ένα ποσοστό 18,5% που απάντησε ότι μπορεί να γεννηθεί παιδί με "στίγμα" και στις δυο παραπάνω περιπτώσεις.

Στον ακόλουθο πίνακα γίνεται η συγκέντρωση των αποτελεσμάτων στην ερώτησή μας αν η αναιμία που δημιουργεί το στίγμα απαιτεί θεραπεία.

ΠΙΝΑΚΑΣ (13)

ΑΠΑΝΤΗΣΗ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	31	25%
ΟΧΙ	91	73,4%
ΑΝΑΠΑΝΤΗΤΑ	2	1,6%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (13)

1: ΝΑΙ

2: ΟΧΙ

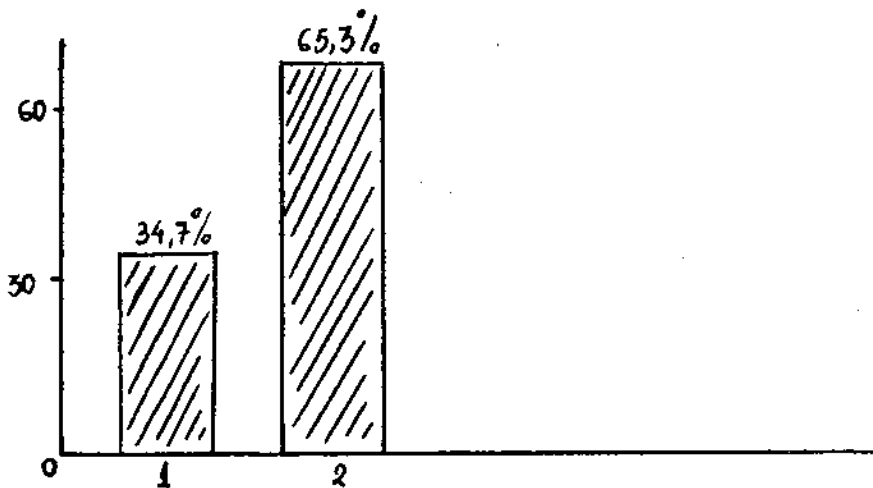
3: ΑΝΑΠΑΝΤΗΤΑ

Στον πίνακα και διάγραμμα (13) βλέπουμε ότι στην ερώτηση, αν η αναιμία που δημιουργεί το "στίγμα" απαιτεί θεραπεία, το ποσοστό αυτών που απάντησαν θετικά είναι 25%, ενώ το ποσοστό αυτών που απάντησαν αρνητικά είναι 73,4%. Επίσης, ένα ποσοστό 1,6% δεν έδωσε καμία απάντηση.

Στην ερώτησή μας αν έχουν κάνει TEST για "στίγμα", συγκεντρώσαμε τα εξής αποτελέσματα, που δίνονται στον ακόλουθο πίνακα.

ΠΙΝΑΚΑΣ (14)

ΑΠΑΝΤΗΣΗ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	43	34,7%
ΟΧΙ	81	65,3%
Σύνολο	124	100,0%



Διαγράμμα (14)

1: ΝΑΙ

2: ΟΧΙ

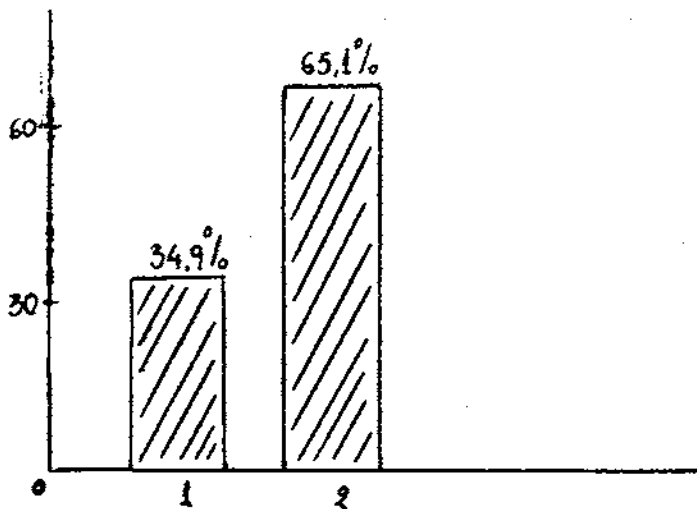
Όπως φαίνεται στον πίνακα και διάγραμμα (14), το ποσοστό εκείνων που έχουν κάνει τεστ για "στίγμα" φτάνει το 34,7%, ενώ το ποσοστό εκείνων που δεν έχουν κάνει τεστ για "στίγμα" φτάνει το 65,3%.

Στη συνέχεια ακολουθούν τρεις πίνακες (με τα αντίστοιχα διαγράμματά τους) που έχουν άμεση σχέση με τον πίνακα (14).

Ο πρώτος πίνακας (15) αφορά όσους απάντησαν ότι έχουν κάνει το τεστ για το "στίγμα", δηλαδή το 34,7%, και δίνονται σ' αυτόν τα αποτελέσματα της ερώτησης αν έκαναν το τεστ από δική τους πρωτοβουλία ή καθοδηγούμενοι από κάποιον άλλο:

ΠΙΝΑΚΑΣ (15)

ΑΠΑΝΤΗΣΗ	Επί συνόλου 43	Ποσοστό (%)
Με δική τους πρωτοβουλία	15	34,9%
Καθοδηγούμενοι από άλλον	28	65,1%
Σύνολο	43	100,0%



Διάγραμμα (15)

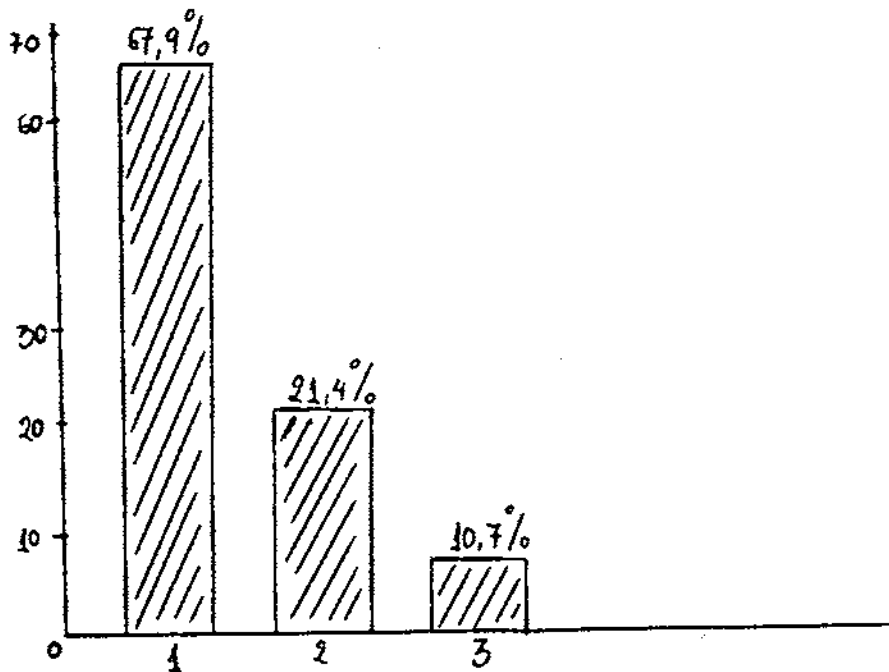
- 1: Έκαναν το τεστ με δική τους πρωτοβουλία
- 2: Έκαναν το τεστ καθοδηγούμενοι από κάποιον άλλο.

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και διάγραμμα (15), ένα ποσοστό 34,9% έκανε το τεστ για το "στίγμα" με δική του πρωτοβουλία, ενώ το μεγαλύτερο ποσοστό 65,1% έκανε το τεστ καθοδηγούμενο από κάποιον άλλο.

Ο δεύτερος πίνακας (16) αφορά τους δυο προηγούμενους. Σ' αυτόν παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ερώτησης από ποιον έγινε η καθοδήγηση για την πραγματοποίηση του τεστ για το "στίγμα". Αφορά μόνο τα 28 άτομα που απάντησαν πως έκαναν το τεστ καθοδηγούμενοι από κάποιον άλλο.

ΠΙΝΑΚΑΣ (16)

Καθοδηγητές	Επί συνόλου 28	Ποσοστό (%)
Γιατροί γυναικολόγοι	19	67,9%
Γιατροί χειρουργοί	3	10,7%
Νοσηλεύτές/τριες	6	21,4%
Σύνολο	28	100,0%



Διάγραμμα (16)

1: Γιατροί γυναικολόγοι

2: Νοσηλεύτριες

3: Γιατροί χειρουργοί

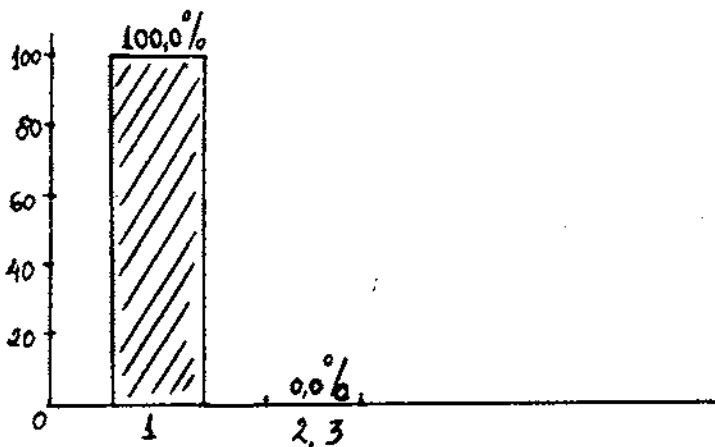
Στον πίνακα και το διάγραμμα (16) βλέπουμε ότι, ένα ποσοστό 67,9% έκανε το τεστ για το "στίγμα" καθοδηγούμενο από γιατρούς - γυναικολόγους, ένα ποσοστό 21,4% έκανε το τεστ καθοδηγούμενο από νοσηλεύτριες, ενώ ένα ποσοστό 10,7% έκανε το τεστ καθοδηγούμενο από γιατρούς - χειρουργούς.

Ο τρίτος πίνακας (17) αφορά όσους απάντησαν ότι δεν έκαναν το τεστ, δηλαδή 81 άτομα.

Σ' αυτόν συγκεντρώνονται τα αποτελέσματα των αιτιών που δεν έκαναν αυτά τα άτομα το τεστ για το "στίγμα".

ΠΙΝΑΚΑΣ (17)

ΑΙΤΙΑ	Επί συνόλου 81	Ποσοστό (%)
Αμέλεια-αδιαφορία	81	100,0%
Άγνοια των πιθανών επιπτώσεων από ανεπαρκή ενημέρωση	-	0,0%
Παντελή άγνοια του θέματος	-	0,0%
Σύνολο	81	100,0%



### Διάγραμμα (17)

- 1: Αμέλεια, αδιαφορία
- 2: Ανεπαρκή ενημέρωση
- 3: Παντελή άγνοια του θέματος

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και διάγραμμα (17), το ποσοστό των ατόμων που δεν έκανε το τεστ για "στίγμα", ενώ γνώριζε για την ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία από αμέλεια - αδιαφορία είναι 100%, ενώ το ποσοστό των ατόμων που δεν έκαναν το τεστ από παντελή άγνοια του θέματος ή άγνοια των πιθανών επιπτώσεων από ανεπαρκή ενημέρωση είναι μηδενικό.

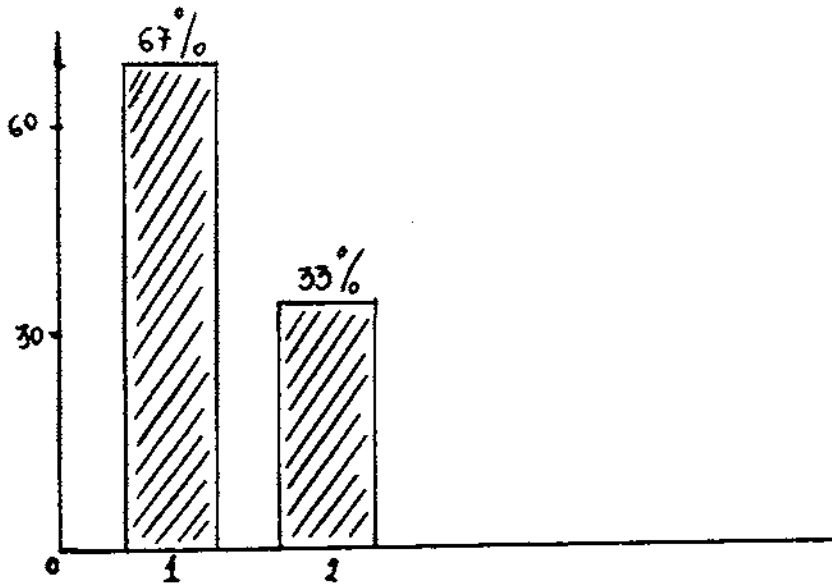
Σ' αυτό ακριβώς το σημείο τελειώνει η ανάλυση και παράθεση των αποτελεσμάτων που αφορούν την Ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία.

Συνεχίζουμε την παράθεση των αποτελεσμάτων της έρευνάς μας με την ανάλυση εννέα ερωτήσεων που αφορούν την ενημέρωση πάνω στην ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Στον επόμενο πίνακα (18) παρουσιάζουμε τα ποσοστά όσων γνωρίζουν ή όχι τι είναι η ομόζυγη β-Μ.Α. ή Νόσος του Cooley:

ΠΙΝΑΚΑΣ (18)

ΑΠΑΝΤΗΣΗ	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	124	67%
ΟΧΙ	61	33%
Σύνολο	185	100%



Διάγραμμα (18)

1: ΝΑΙ

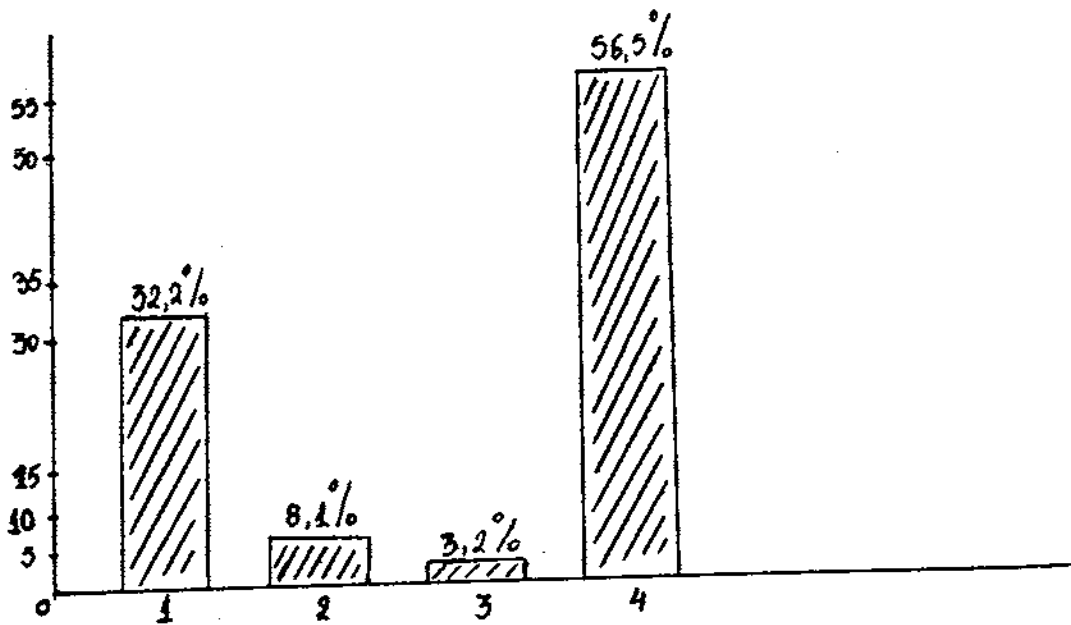
2: ΟΧΙ

Όπως φαίνεται στον πίνακα και διάγραμμα (18), το ποσοστό που απάντησε ότι γνωρίζει τι είναι η ομόζυγη β-Μ.Α. είναι 67%, ενώ το ποσοστό που δεν γνωρίζει είναι 33%.

Στην ερώτηση αν γνωρίζουν τι είναι η ομόζυγη β-Μ.Α. ή νόσος του Cooley, που απευθύνεται στα άτομα που απάντησαν καταφατικά στον προηγούμενο πίνακα (δηλαδή σε 124 άτομα), συγκεντρώσαμε τα εξής αποτελέσματα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (19)

ΟΡΙΣΜΟΣ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
Νόσος του αίματος με βαρεια συμπτωματολογία	40	32,2%
Νόσος του αίματος που αναγκάζει τον πάσχοντα να μεταγγίζεται κάθε μήνα	10	8,1%
Νόσος του αίματος που οφείλεται στην παραγωγή παθολογικών ερυθροκυττάρων με μικρό χρόνο ζωής και χαρακτηρίζεται από βαρεία αναιμία	4	3,2%
Αναπάντητα	70	56,5%
Σύνολο	124	100,0%



#### Διάγραμμα (19)

- 1: Νόσος του αίματος με βαρεία συμπτωματολογία
- 2: Νόσος του αίματος που αναγκάζει τον πάσχοντα να μεταγγίζεται κάθε μήνα
- 3: Νόσος του αίματος που οφείλεται στην παραγωγή παθολογικών ερυθροκυττάρων με μικρό χρόνο ζωής και χαρακτηρίζεται από βαρεία αναιμία
- 4: Αναπάντητα

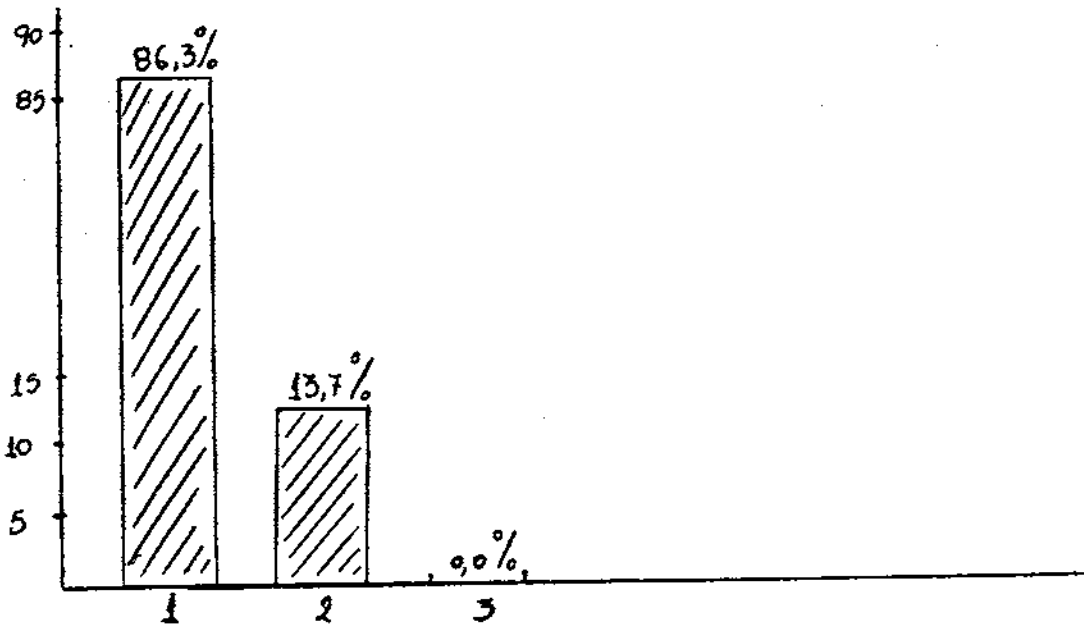
Όπως βλέπουμε στον πίνακα και διάγραμμα (19), στην ερώτηση τι είναι η ομόζυγη β-Μ.Α. ένα ποσοστό 32,2% απάντησε ότι είναι νόσος του αίματος με βαρεία συμπτωματολογία, ένα ποσοστό 8,1% απάντησε ότι είναι νόσος που αναγκάζει τον πάσχοντα να μεταγγίζεται κάθε μήνα, ένα ποσοστό 3,2% απάντησε ότι είναι νόσος του αίματος που οφείλεται στην παραγωγή παθολογικών ερυθροκυττάρων με μικρό χρόνο ζωής και χαρακτηρίζεται από βαρεία αναιμία. Τέλος, ένα μεγάλο ποσοστό 56,5% δεν έδωσε καμία απάντηση.



Στην ερώτηση πότε ένα παιδί μπορεί να γεννηθεί με ομόζυγη β-Μ.Α. συγκεντρώσαμε τα εξής αποτελέσματα, που δίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (20)

ΑΙΤΙΑ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
Όταν και οι δυο γονείς έχουν "στίγμα"	107	86,3%
Όταν κανένας από τους δυο δεν έχει "στίγμα"	-	0,0%
Όταν έχει μόνο ο ένας απ' τους δυο γονείς "στίγμα"	17	13,7%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (20)

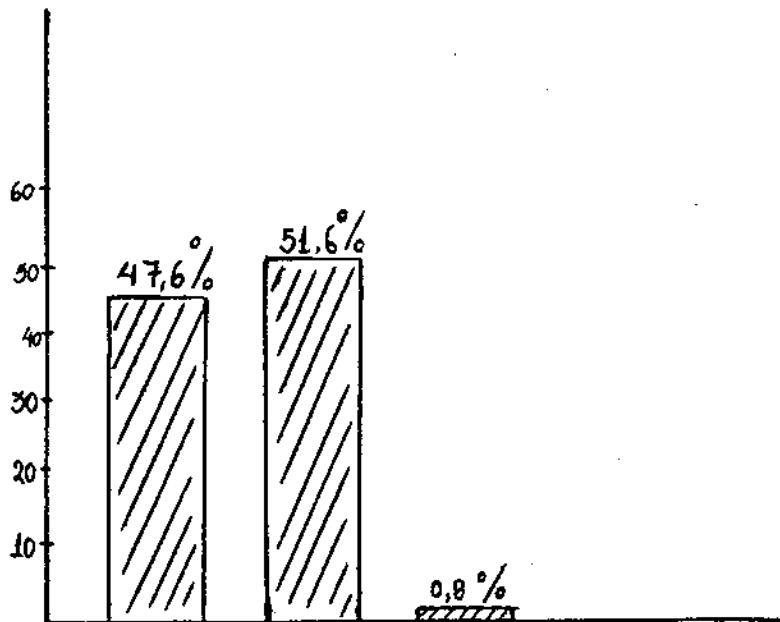
- 1: Όταν έχουν και οι δυο γονείς "στίγμα"
- 2: Όταν έχει μόνο ο ένας
- 3: Δεν έχει κανένας απ' τους δυο γονείς "στίγμα"

Όπως φαίνεται στον παραπάνω πίνακα και διάγραμμα, στην ερώτηση πότε ένα παιδί μπορεί να γεννηθεί με ομόζυγη β-Μ.Α., ένα ποσοστό 86,3% απάντησε όταν και οι δυο γονείς έχουν "στίγμα", ένα ποσοστό 13,7% απάντησε όταν έχει ο ένας από τους δυο γονείς "στίγμα", ενώ το ποσοστό εκείνων που απάντησαν όταν κανένας από τους δυο γονείς δεν έχει "στίγμα" είναι μηδενικό.

Στον Πίνακα 21 δίνονται τα αποτελέσματα της ερώτησης αν αυτός που πάσχει από ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία είναι φυσικά ή πνευματικά αδύναμος:

ΠΙΝΑΚΑΣ (21)

Αποτελέσματα	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	59	47,6%
ΟΧΙ	64	51,6%
ΑΝΑΠΑΝΤΗΤΑ	1	0,8%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (21)

1: ΝΑΙ

2: ΟΧΙ

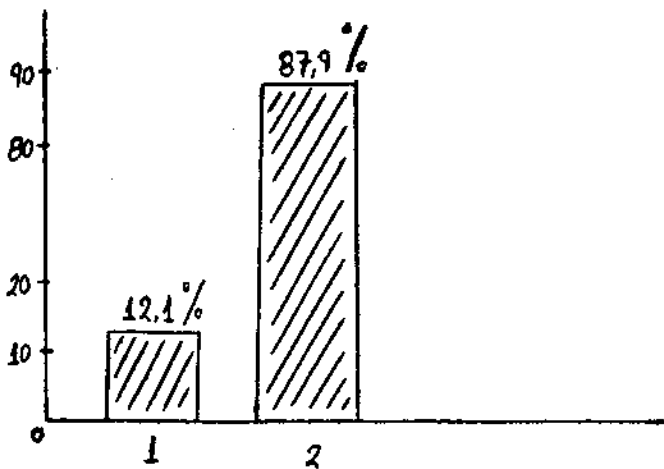
3: Αναπάντητα

Όπως φαίνεται στον παραπάνω πίνακα και διάγραμμα, στην ερώτηση αν αυτός που πάσχει από "μείζων" Μ.Α. είναι φυσικά ή πνευματικά αδύναμος, ένα ποσοστό 47,6% απάντησε θετικά, ενώ ένα ποσοστό 51,6% απάντησε αρνητικά. Τέλος, ένα ποσοστό 0,8% δεν έδωσε καμία απάντηση.

Στον πίνακα 22 παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ερώτησης αν θεραπεύεται ή αντιμετωπίζεται η ομόζυγη β-Μ.Α.

ΠΙΝΑΚΑΣ (22)

Απάντηση	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
Θεραπεύεται	15	12,1%
Αντιμετωπίζεται	109	87,9%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (22)

1: Θεραπεύεται

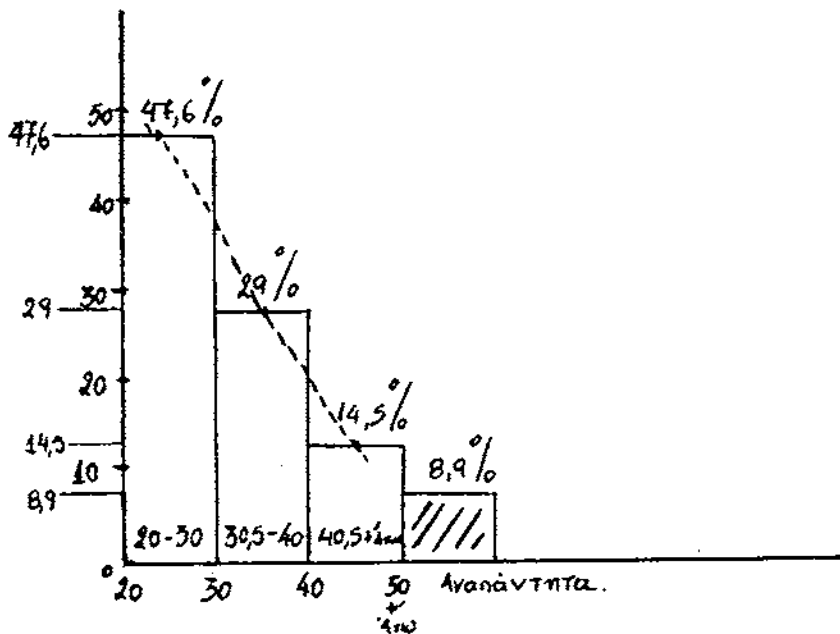
2: Αντιμετωπίζεται

Στον πίνακα και διάγραμμα (22) βλέπουμε ότι το ποσοστό αυτών που απάντησαν ότι η ομόζυγη β-Μ.Α. θεραπεύεται είναι 12,1%, ενώ το ποσοστό αυτών που απάντησαν ότι αντιμετωπίζεται είναι 87,9%.

Στον πίνακα 23 παρουσιάζονται τα αποτελέσματα των απαντήσεων στην ερώτηση πόσο χρονικό διάστημα μπορεί να ζήσει ο ομοζυγώτης της Μεσογειακής Αναιμίας.

ΠΙΝΑΚΑΣ (23)

ΧΡΟΝΟΣ ΖΩΗΣ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
20-30 χρόνια	59	47,6%
31-40 χρόνια	36	29,0%
41 και άνω	18	14,5%
Αναπάντητα	11	8,9%
Σύνολο	124	100,0%



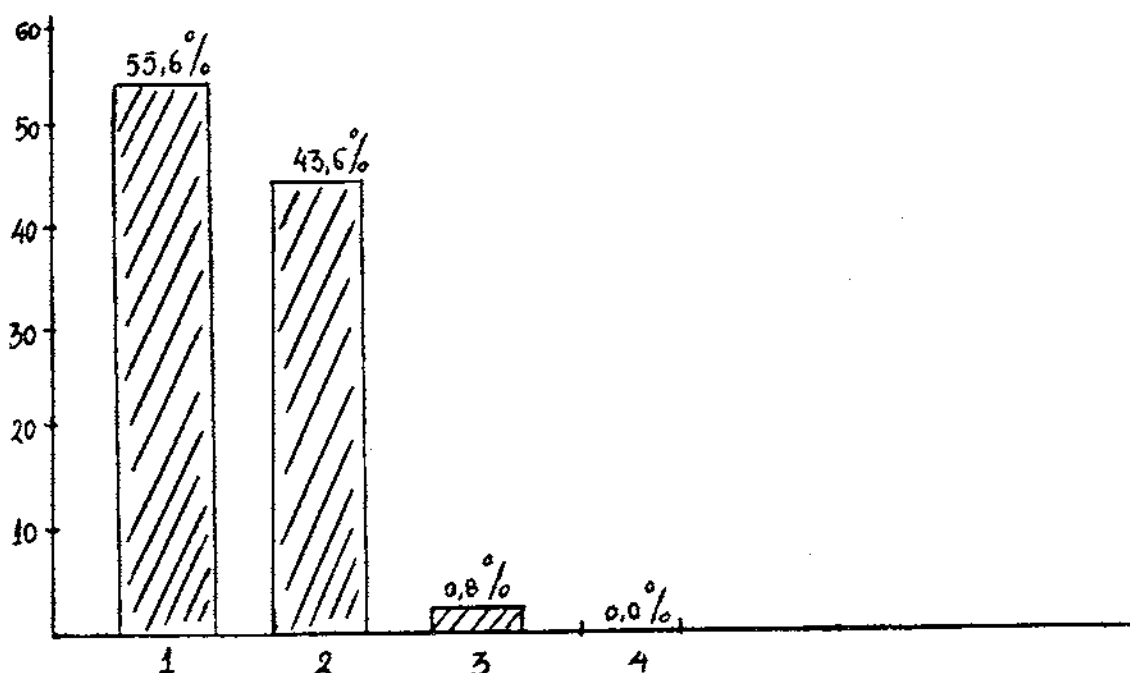
Διάγραμμα (23)

Όπως φαίνεται στον πίνακα και διάγραμμα (23), ένα ποσοστό 47,6% απάντησε ότι το χρονικό διάστημα ζωής ενός ομοζυγώτη β-Μ.Α. είναι 20-30 χρόνια, ένα ποσοστό 29% απάντησε ότι είναι 31-40 χρόνια, ένα ποσοστό 14,5% απάντησε ότι είναι 41 και άνω χρόνια, ενώ ένα ποσοστό 8,9% δεν έδωσε καμμία απάντηση.

Ετην ερώτηση τι είδους αίματος έχει ανάγκη ο μεταγγιζόμενος, συγκεντρώθηκαν τα εξής αποτελέσματα, που δίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (24)

Έχει ανάγκη	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
Ολικού αίματος	69	55,6%
Ερυθρών αιμοσφαιρίων-μόνο	54	43,6%
Λευκών αιμοσφαιρίων-μόνο	-	0,0%
Αιμοπεταλίων -μόνο	1	0,8%
Σύνολο	124	100,0%



**Διάγραμμα (24)**

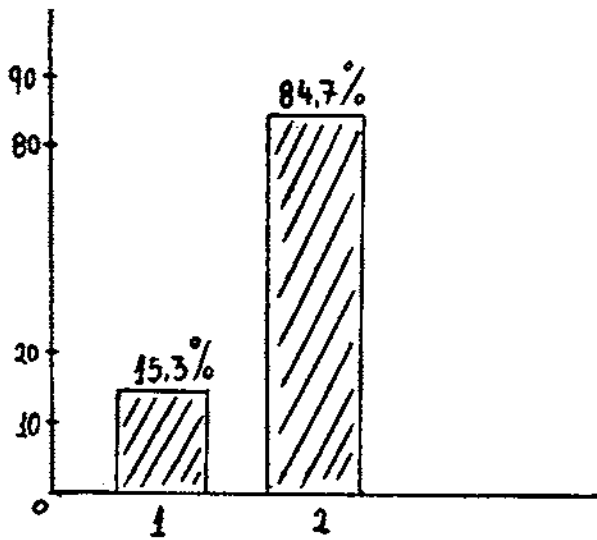
- 1: Ολικό αίμα
- 2: Ερυθρά αιμοσφαίρια
- 3: Αιμοπετάλια
- 4: Λευκά αιμοσφαίρια

Όπως φαίνεται στον πίνακα και διάγραμμα (24), στην ερώτηση τι ανάγκη αίματος έχει ο μεταγγιζόμενος (με ομόζυγη β-Μ.Α.) ένα ποσοστό 55,6% απάντησε ότι έχει ανάγκη ολικού αίματος, ένα ποσοστό 43,6% απάντησε ότι έχει ανάγκη μετάγγισης ερυθρών αιμοσφαιρίων μόνο, ενώ ένα ποσοστό 0,8% απάντησε ότι έχει ανάγκη μετάγγισης αιμοπεταλίων μόνο. Τέλος, το ποσοστό των ατόμων που απάντησαν ότι ο μεταγγιζόμενος έχει ανάγκη λευκών αιμοσφαιρίων μόνο είναι μηδενικό.

Στον επόμενο πίνακα (25) παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ερώτησης αν μπορεί η ετερόζυγη β-μεσογειακή αναιμία να μεταβεί σε ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία:

**ΠΙΝΑΚΑΣ (25)**

Απάντηση	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	19	15,3%
ΟΧΙ	105	84,7%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (25)

1: ΝΑΙ

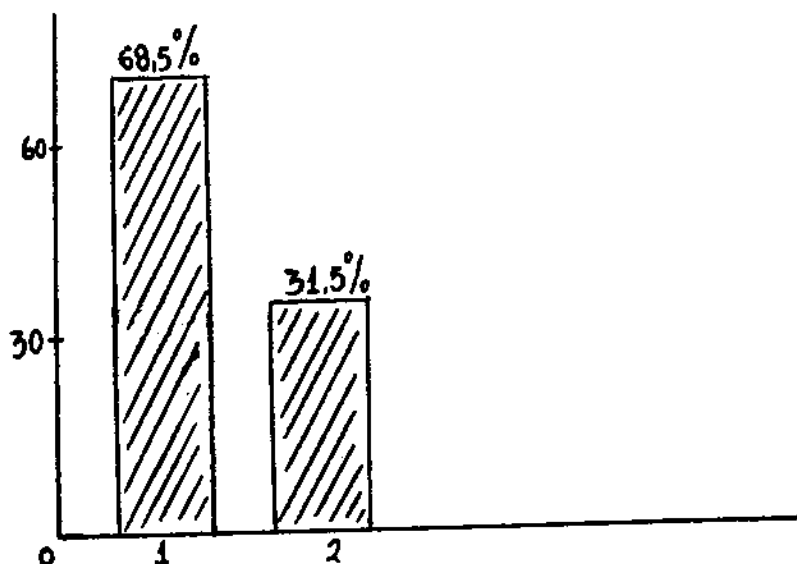
2: ΟΧΙ

Όπως φαίνεται στον πίνακα και διάγραμμα (25), το ποσοστό των ατόμων που απάντησαν στην ερώτησή μας, αν η ετερόζυγη β-Μ.Α. μπορεί να μεταβεί σε ομόζυγη β-Μ.Α., θετικά είναι 15,3% ενώ το ποσοστό των ατόμων που απάντησαν αρνητικά είναι 84,7%.

Πίνακας γνώσεων Προγεννητικού ελέγχου:

ΠΙΝΑΚΑΣ (26)

ΑΠΑΝΤΗΣΗ	Επί συνόλου 124	Ποσοστό (%)
ΝΑΙ	85	68,5%
ΟΧΙ	39	31,5%
Σύνολο	124	100,0%



Διάγραμμα (26)

1: ΝΑΙ

2: ΟΧΙ

Όπως φαίνεται από τον πίνακα και το διάγραμμα (26), το ποσοστό των ατόμων που απάντησαν ότι γνωρίζουν τι είναι ο προγεννητικός έλεγχος είναι 68,5%, ενώ το ποσοστό των ατόμων που απάντησαν ότι δεν γνωρίζουν τι είναι ο προγεννητικός έλεγχος είναι 31,5%.

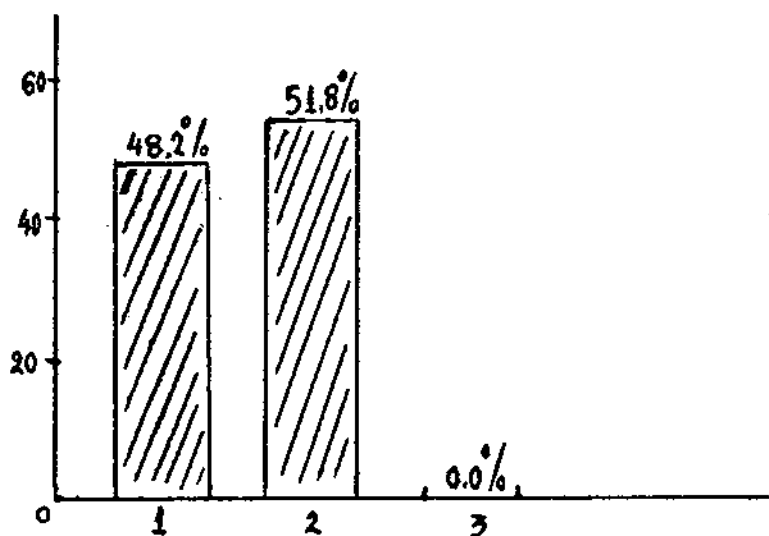
Οι επόμενοι δυο πίνακες σχετίζονται άμεσα με τον προηγούμενο πίνακα (26).

Ο πρώτος πίνακας (27) που ακολουθεί αφορά όσους απάντησαν θετικά στην ερώτηση αν γνωρίζουν τι είναι ο Προγεννητικός Έλεγχος (δηλαδή τα 39 άτομα). Στον πίνακα αυτό λοιπόν αναφέρονται τα αποτελέσματα της ερώτησης σε ποιο διάστημα γίνεται ο προγεννητικός έλεγχος.



ΠΙΝΑΚΑΣ (27)

ΧΡΟΝΙΚΟ ΔΙΑΣΤΗΜΑ ΠΡΑΓΜΑΤΟΠΟΙΗΣΗΣ ΤΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ	Επί συνόλου 85	Ποσοστό (%)
Πριν την εγκυμοσύνη	41	48,2%
Το πρώτο τετράμηνο της εγκυμοσύνης	44	51,8%
Τον υπόλοιπο χρόνο της εγκυμοσύνης	-	0,0%
Σύνολο	85	100,0%



Διάγραμμα (27)

- 1: Πριν
- 2: Το πρώτο τετράμηνο
- 3: Τον υπόλοιπο χρόνο

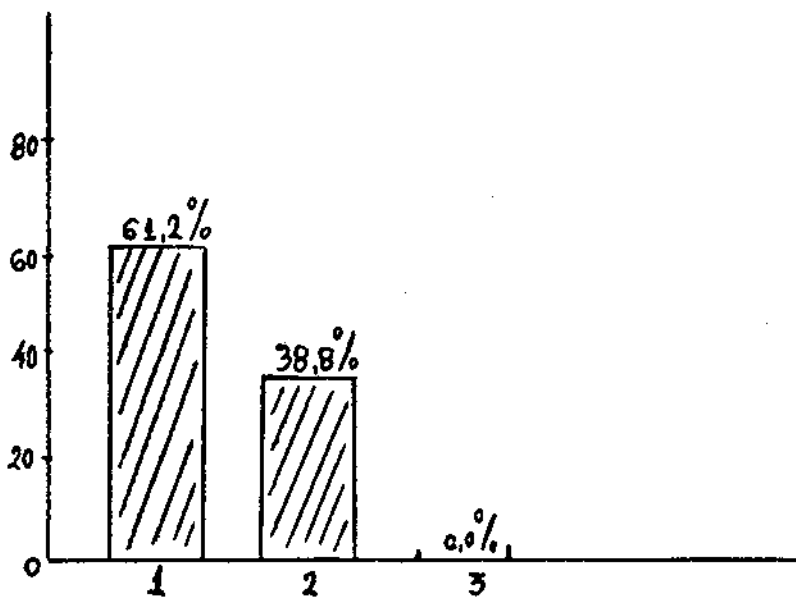
Όπως βλέπουμε στον παραπάνω πίνακα και διάγραμμα, στην ερώτησή μας σε ποιο χρονικό διάστημα πραγματοποιείται ο προγεννητικός έλεγχος, ένα ποσοστό 48,2% απάντησε πριν την εγκυμοσύνη, ένα ποσοστό 51,8% απάντησε κατά το πρώτο τετράμηνο της εγκυμοσύνης για να μπορέσει να αποβληθεί το παιδί αν δεν είναι

υγιές και τέλος το ποσοστό που απάντησε τον υπόλοιπο χρόνο της εγκυμοσύνης είναι μηδενικό.

Στον δεύτερο πίνακα (28) παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της ερώτησης σε ποια περίπτωση γίνεται ο προγεννητικός έλεγχος:

ΠΙΝΑΚΑΣ (28)

ΑΙΤΙΑ	Επί συνόλου 85	Ποσοστό (%)
Όταν έχουν και οι δυο γονείς "στίγμα"	52	61,2%
Όταν έχει ο ένας γονέας "στίγμα"	33	38,8%
Όταν δεν έχει κανένας απ' τους δυο γονείς "στίγμα"	-	0,0%
Σύνολο	85	100,0%



Διάγραμμα (28)

1: και οι δυο με "στίγμα"

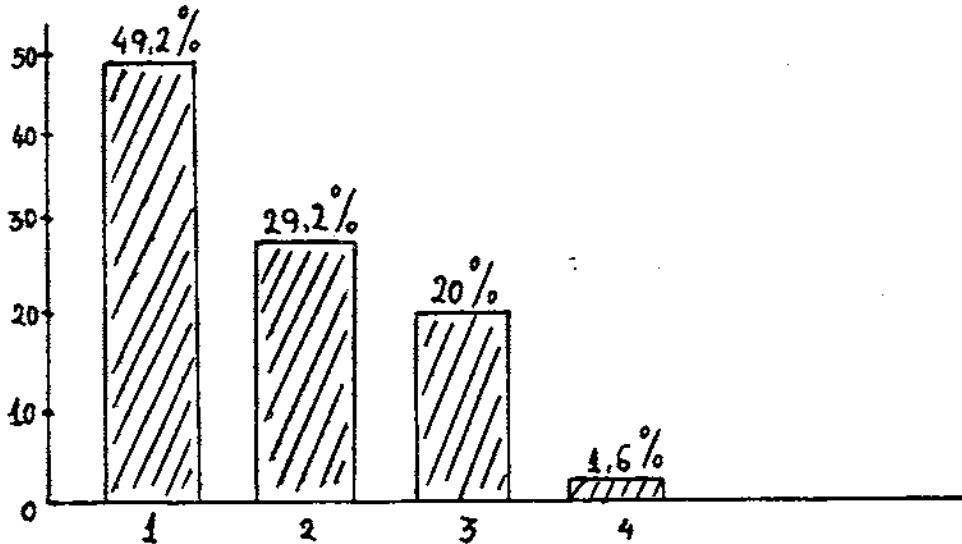
2: ο ένας με "στίγμα"

3: κανένας με "στίγμα"

Στην ερώτησή μας "αν και εσείς και ο/η σύντροφός σας εί-  
σασταν φορείς ετεροζυγώτες β-μεσογειακής αναιμίας, οπότε θα  
διατρέχατε τον κίνδυνο να αποκτήσετε παιδί με ομόζυγη β-Μεσο-  
γειακή αναιμία, τι θα κάνατε", συγκεντρώσαμε τα εξής αποτελέ-  
σματα, που παρουσιάζονται στον ακόλουθο πίνακα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (29)

ΕΝΕΡΓΕΙΑ	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
Δεν θα προχωρούσαν σε γάμο	54	29,2%
θα προχωρούσαν σε γάμο, αλλά δεν θα έκαναν παιδιά	37	20,0%
θα έκαναν παιδιά, αφήνον- τας το πρόβλημα στην τύχη	3	1,6%
θα έκαναν παιδιά, εφόσον έ- βλεπαν με προγεννητικό έλεγ- χο ότι το παιδί είναι υγιές	91	49,2%
Σύνολο	185	100,0%



Διάγραμμα (29)

1: δεν θα προχωρούσαν σε γάμο

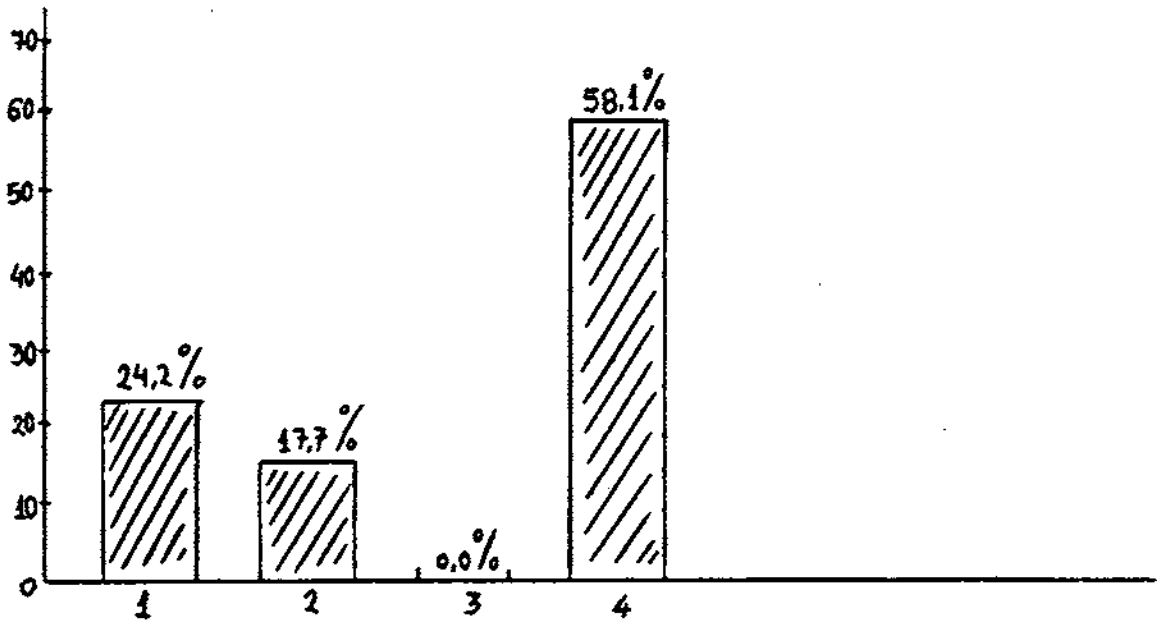
- 2: Θα προχωρούσαν σε γάμο, αλλά δεν θα έκαναν παιδιά  
 3: Θα έκαναν παιδιά, εφόσον έκαναν προγεννητικό έλεγχο και έβλεπαν ότι το παιδί είναι υγιές  
 4: Θα έκαναν παιδιά αφήνοντας το πρόβλημα στην τύχη.

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και το διάγραμμα (29), στην ερώτηση τι θα έκαναν αν ήταν οι ερωτώμενοι και ο/η σύντροφός τους ετερόζυγοι φορείς β-M.A. με κίνδυνο να γεννήσουν παιδί με ομόζυγη β-M.A., ένα μεγάλο ποσοστό 49,2% απάντησε ότι δεν θα προχωρούσε σε γάμο, ένα ποσοστό 29,2% απάντησε πως θα προχωρούσε σε γάμο αλλά δεν θα έκανε παιδιά, ένα ποσοστό 20% απάντησε ότι θα έκανε παιδιά εφόσον έκανε προγεννητικό έλεγχο και έβλεπε ότι το παιδί είναι υγιές. Τέλος, ένα ποσοστό 1,6% απάντησε ότι θα έκανε παιδιά αφήνοντας το πρόβλημα στην τύχη.

Έχει ενδιαφέρον να σταθούμε περισσότερο στα αποτελέσματα της ίδιας ερώτησης και κυρίως να δούμε τα διαφορετικά ποσοστά των απαντήσεων των ατόμων που απάντησαν πως είναι ενημερωμένοι στο θέμα και των ατόμων που δεν είναι. Η σύγκριση των ποσοστών των απαντήσεων δίνεται στον ακόλουθο πίνακα:

ΠΙΝΑΚΑΣ (30)

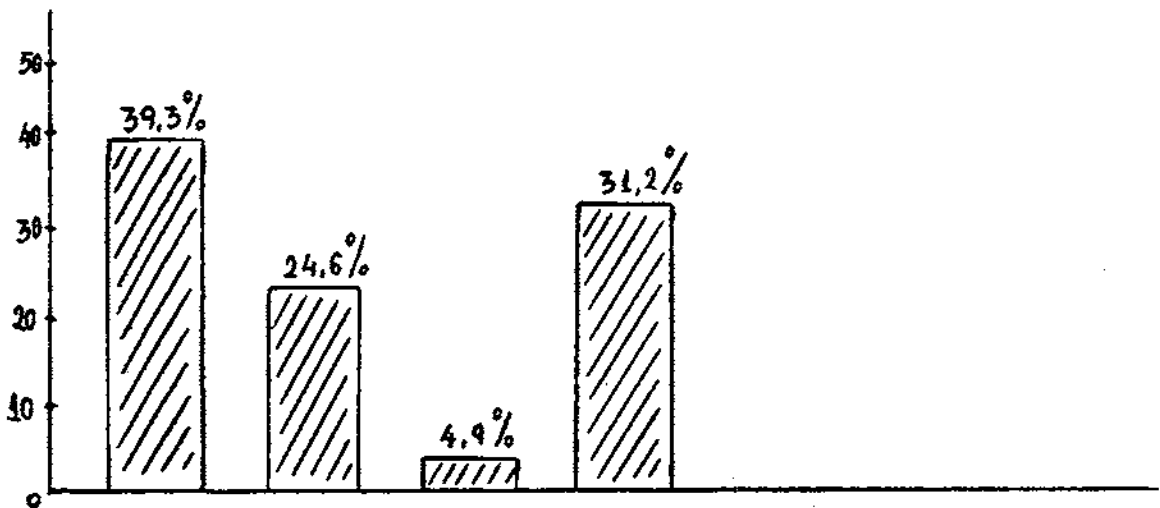
(Επί συνόλου 185)				
ΕΝΕΡΓΕΙΕΣ	Επί συνόλου 124 (%)		Επί συνόλου 61 (%)	
	Ενημερωμένοι πάνω στο θέμα		Μη ενημερωμένοι πάνω στο θέμα	
Δεν θα προχωρούσαν σε γάμο	30	(24,2%)	24	(39,3%)
θα παντρεύονταν χωρίς να κάνουν παιδιά	22	(17,7%)	15	(24,6%)
θα έκαναν παιδιά, αφήνοντας το θέμα στην τύχη	-	(0,0%)	3	(4,9%)
θα έκαναν παιδιά, εφόσον έβλεπαν με προγεννητικό έλεγχο ότι αυτά είναι υγιή	72	(58,1%)	19	(31,2%)
<b>ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ</b>	<b>124</b>	<b>(100,0%)</b>	<b>61</b>	<b>(100,0%)</b>



Διάγραμμα (30α)

ΕΝΗΜΕΡΩΜΕΝΟΙ

- 1: δεν θα προχωρούσαν σε γάμο
- 2: θα παντρεύονταν χωρίς να κάνουν παιδιά
- 3: θα έκαναν παιδιά αφήνοντας το θέμα στην τύχη
- 4: θα έκαναν παιδιά εφόσον με προγεννητικό έλεγχο έβλεπαν ότι είναι υγιή



### Διάγραμμα (30β)

#### ΜΗ ΕΝΗΜΕΡΩΜΕΝΟΙ

- 1: δεν θα προχωρούσαν σε γάμο
- 2: θα παντρεύονταν χωρίς να κάνουν παιδιά
- 3: θα έκαναν παιδιά αφήνοντας το θέμα στην τύχη
- 4: θα έκαναν παιδιά, εφόσον έβλεπαν με προγεννητικό έλεγχο ότι είναι υγιή.

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και διάγραμμα (30α), οι ενημερωμένοι πάνω στο θέμα της Μεσογειακής αναιμίας στην ερώτηση πώς θα ενεργούσαν αν οι ίδιοι και ο/η σύντροφός τους ήταν φορείς "στίγματος" και διέτρεχαν τον κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία απάντησαν ως εξής: Ένα ποσοστό 24,2% δεν θα προχωρούσε σε γάμο. Ένα ποσοστό 17,7% θα προχωρούσε σε γάμο αλλά δεν θα έκανε παιδιά, ένα ποσοστό 58,1% θα έκανε παιδιά εφόσον με τον προγεννητικό έλεγχο έβλεπε ότι είναι υγιή, ενώ, τέλος, το ποσοστό των ατόμων που απάντησαν ότι θα έκαναν παιδιά αφήνοντας το θέμα στην τύχη είναι μηδενικό.

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και διάγραμμα (30β), στην ίδια πάντα ερώτηση, οι μη ενημερωμένοι πάνω στο θέμα της Μ.Α. απάντησαν ως εξής: Ένα ποσοστό 39,3% απάντησε ότι δεν θα προχωρούσε σε γάμο, ένα ποσοστό 24,6% θα προχωρούσε σε γάμο αλλά δεν θα έκανε παιδιά, ένα ποσοστό 4,9% θα έκανε παιδιά αφήνοντας το θέμα στην τύχη, ενώ, τέλος, ένα ποσοστό 31,2% θα έκανε παιδιά εφόσον με τον προγεννητικό έλεγχο έβλεπε ότι είναι υγιή.

Τελειώνοντας, παρουσιάζουμε τα αποτελέσματα της τελευταίας μας ερώτησης, ποιων φορέων έργο είναι ή πρέπει να είναι η ενημέρωση πάνω στο θέμα Μεσογειακή αναιμία. Στην ερώτησή μας αυτή είχαμε παραθέσει κάποιους φορείς απ' τους οποίους ζητούσαμε να

διαλέξουν. Οι φορείς αυτοί ήταν οι εξής:

Νοσηλεύτές/τριες ή κοινωνικοί Νοσηλεύτές/τριες

Ιατροί

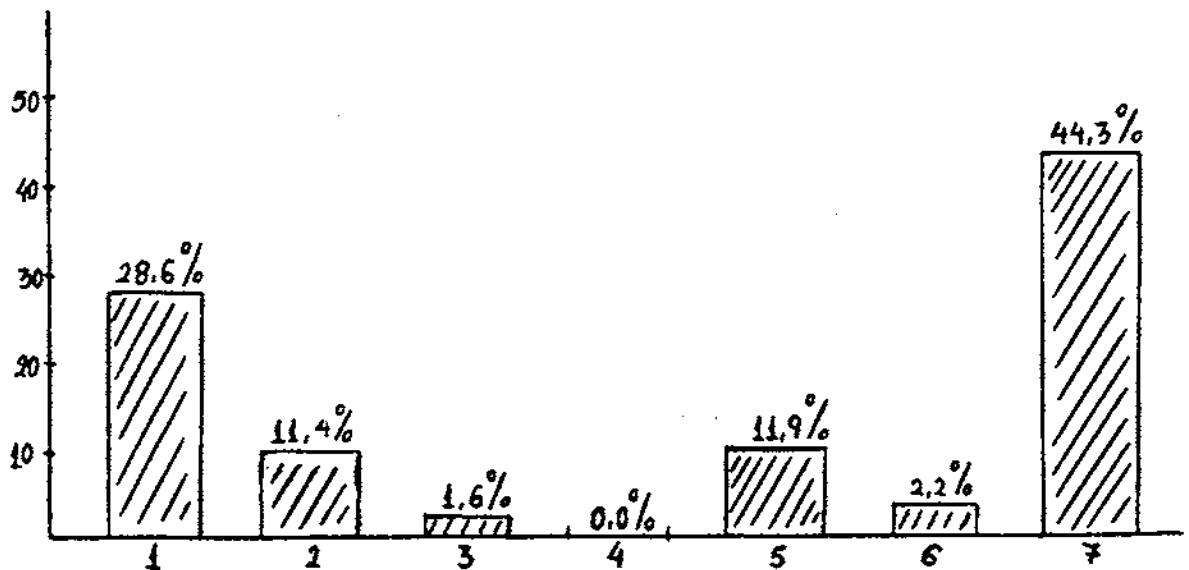
Εκπαιδευτικοί

Άλλοι φορείς

Το μεγαλύτερο ποσοστό (58,4%) όμως των απαντήσεων που πήραμε είχε συνδυασμό 2 ή και περισσότερων φορέων με αποτέλεσμα να παρουσιάσουμε τους φορείς και σε συσχέτιση μεταξύ τους.

ΠΙΝΑΚΑΣ (31)

ΦΟΡΕΙΣ	Επί συνόλου 185	Ποσοστό (%)
Νοσηλεύτές/τριες	53	28,6%
Ιατροί	21	11,4%
Εκπαιδευτικοί	3	1,6%
Άλλοι φορείς	-	0,0%
Νοσηλεύτές + Ιατροί	22	11,9%
Νοσηλεύτές+Ιατροί+Εκπ/κοί	4	2,2%
Όλοι οι φορείς (+ άλλους φορείς όπως ΜΜΕ, Κοινωνικοί λειτουργοί, καταρτισμένοι επιστήμονες)	82	44,3%
Σύνολο	185	100,0%



**Διάγραμμα (31)**

1: Νοσηλευτές

2: Γιατροί

3: Εκπαιδευτές

4: Άλλοι φορείς

5: Συνδυασμός Νοσηλευτών/Γιατρών

6: Συνδυασμός Νοσηλευτών/Γιατρών/Εκπαιδευτικών

7: Συνδυασμός όλων των φορέων

Όπως βλέπουμε στον πίνακα και το διάγραμμα (31), στην ερώτηση ποιανού έργου είναι ή πρέπει να είναι η ενημέρωση του πληθυσμού για τη β-Μ.Α., ένα ποσοστό 28,6% απάντησε ότι πρέπει να είναι έργο Νοσηλευτών/τριών, ένα ποσοστό 11,4% απάντησε ότι πρέπει να είναι έργο γιατρών, ενώ ένα ποσοστό 1,6% απάντησε ότι πρέπει να είναι έργο εκπαιδευτικών. Το ποσοστό που απάντησε πως πρέπει να είναι έργο άλλων φορέων είναι μηδενικό.

Ένα ποσοστό 11,9% απάντησε πως η ενημέρωση πρέπει να γίνεται από Νοσηλευτές/τριες και Γιατρούς, ένα ποσοστό 2,2% απάντησε πως πρέπει να γίνεται και από Νοσηλευτές/τριες και από Γιατρούς και από Εκπαιδευτικούς, ενώ τέλος, ένα ποσοστό 44,3% απάντησε πως πρέπει να γίνεται από όλους τους φορείς: Νοσηλευτές/τριες - Γιατρούς - Εκπαιδευτικούς - άλλους φορείς, όπως τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης, καταρτισμένοι επιστήμονες και άλλους.



### 3. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Από τα αποτελέσματα της παραπάνω έρευνας προκύπτουν τα εξής συμπεράσματα:

- Ένα μεγάλο ποσοστό της τάξης 67% των ατόμων που πήραν μέρος στην έρευνα, απάντησε πως γνωρίζει τί είναι η ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία ενώ ένα ποσοστό 33% δήλωσε άγνοια.

Όμως από τα 124 άτομα (το 67%) που απάντησαν θετικά στην ερώτηση μας, μόλις τα 56 έδωσαν κάποιον ορισμό για το "στίγμα", προσεγγίζοντας λίγο-πολύ τη σωστή απάντηση.

Τα υπόλοιπα 68 άτομα δεν έδωσαν καμία απάντηση, γεγονός που δείχνει ελλιπή ενημέρωση πάνω στο θέμα. Το ίδιο αποδεικνύεται και από τα 61 άτομα που απάντησαν αρνητικά, από τα οποία τα 40 δεν ήταν ενημερωμένα για "το στίγμα", ενώ τα 21 αγνοούσαν παντελώς την ύπαρξή του.

Επίσης, ένα ποσοστό 25%, όσων γνωρίζου, τί είναι η ετερόζυγη β-Μ.Α., θεωρεί τους φορείς ετεροζυγώτες άρρωστους, ενώ τα 21% πιστεύει πως το "στίγμα" θεραπεύεται και τέλος ένα ποσοστό 15,3% πιστεύει πως κάποιος ανακαλύπτει αν έχει "στίγμα" βάσει ορισμένων συμπτωμάτων ή εκδηλώσεων. Οι απαντήσεις αυτές αμφισβητούν βέβαια το μέγεθος των γνώσεων όσων απάντησαν αρχικά πως ξέρουν τί είναι το "στίγμα".

Αδικοιολόγητο είναι επίσης το ποσοστό της τάξης 18,5% των ατόμων που γνωρίζουν τί είναι η ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία και πιστεύει πως ένα παιδί μπορεί να γεννηθεί με στίγμα και όταν ο ένας απ' τους δύο γονείς ή και οι δύο γονείς έχουν στίγμα και όταν κανένας απ' τους δύο γονείς δεν έχει στίγμα, γεγονός που αμφισβητεί το μέγεθος των γνώσεων τους.

- Στην ερώτησή μας αν έχουν κάνει τεστ για "στίγμα", ένα ποσοστό 34,7% των ατόμων που πήραν μέρος στην έρευνα και γνώριζαν για την ετερόζυγη β-Μ.α. απάντησε ότι έχει κάνει το τεστ, ενώ ένα συγκριτικά πολύ μεγαλύτερο ποσοστό της τάξης του 65,1% απάντησε πως δεν έχει κάνει το τεστ για το "στίγμα". Τα άτομα αυτά (που δεν έκαναν το τεστ) δηλώνουν πως δεν έκαναν το τεστο από αμέλεια - αδιαφορία σε ποσοστό 100%. Οι απαντήσεις αυτές μας οδηγούν στο συμπέρασμα ότι η ενημέρωση δεν έχει ευαισθητοποιήσει ένα μεγάλο ποσοστό ώστε να πάρει κάποια μέτρα και κατ' επέκταση κάποιες προφυλάξεις πάνω στο θέμα "Μεσογειακή αναιμία".

Το γεγονός ότι ένα ποσοστό 65,1% που αφορά άτομα που γνωρίζουν για την ετερόζυγη β-Μ.Α., δεν έκαναν το τεστ από αμέλεια - αδιαφορία δείχνει ότι δεν έχει συνηθειτοποιήσει τη σοβαρότητα του προβλήματος.

- Στην ερώτηση μας, αν γνωρίζουν τί είναι η ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία το ποσοστό αυτών που απάντησαν θετικά είναι ίδιο με το ποσοστό αυτών που απάντησαν θετικά και για την ετερόζυγη β-Μ.α. (δηλαδή 67%).

Όμως από τα 124 άτομα που απάντησαν θετικά, μόλις τα 54 έδωσαν κάποιον ορισμό για την ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, προσεγγίζοντας λίγο - πολύ την απάντηση. Τα υπόλοιπα 70 δεν έδωσαν καμία απάντηση, γεγονός που δείχνει ελλειπή ενημέρωση.

Την ελλειπή ενημέρωση αποδεικνύει ένα ποσοστό 51,6% των ατόμων, πιστεύοντας ότι αυτός που πάσχει από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία δεν είναι φυσικά ή σωματικά αδύναμος, οπότε είναι υγιής, καθώς ένα ποσοστό 55,6% των ατόμων που πιστεύει ότι ο πάσχων από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, έχει ανάγκη μεταγγίσης ολικού αίματος.

Από τις απαντήσεις αυτές καταλαβαίνουμε ότι η ενημέρωση όσων απάντησαν αρχικά ότι γνωρίζουν για την ομόζυγη β-Μ.α. είναι σε μεγάλο ποσοστό ελλιπής.

- Ένα μεγάλο ποσοστό της τάξης 68,5% των ατόμων που απάντησαν πως γνωρίζουν για την β-Μεσογειακή αναιμία απάντησε πως γνωρίζει για τον προγεννητικό έλεγχο. Εν τούτοις από τα 85 άτομα που απάντησαν θετικά, τα 41 απάντησαν πως πραγματοποιείται πριν την εγκυμοσύνη, ενώ στην επόμενη ερώτηση "σε ποιά περίπτωση γίνεται προγεννητικός έλεγχος" 33 άτομα απάντησαν πως γίνεται όταν ο ένας γονέας έχει στίγμα. Οι απαντήσεις αυτές δείχνουν την άγνοια που υπάρχει σε μεγάλο ποσοστό ατόμων για τον προγεννητικό έλεγχο.

### ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Στις ημέρες μας εξακολουθεί να είναι μεγάλο το ποσοστό των ατόμων που δεν γνωρίζουν τί είναι η ετερόφυλη β-Μεσογειακή αναιμία και η ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Υπάρχουν άτομα που προχωρούν σε γάμο αγνοώντας την προγαμιαία εξέταση (τον αιματολογικό έλεγχο). Ακόμη και σήμερα γεννιούνται παιδιά με Μεσογειακή αναιμία εξαιτίας της άγνοιας των γονέων τους. Για το λόγο αυτό προτείνουμε:

1. Καθολική ενημέρωση για το θέμα σε τοπικό επίπεδο (στην πόλη, στο χωριό κ.λ.π.)
2. Ενημέρωση στο σχολείο (κυρίως στις τελευταίες τάξεις Γυμνασίου Λυκείου) με ενημερωτικά φυλλάδια και διαλέξεις που θα πραγματοποιούνται από Νοσηλεύτες, Ιατρούς και Εκπαιδευτικούς.
3. Ενημέρωση από τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης: ραδιόφωνο, τηλεόραση, τύπο.
4. Η ενημέρωση να γίνεται όσο πιο απλά γίνεται, ώστε να είναι εύκολο και στον πιο απλό άνθρωπο να κατανοήσει το θέμα.
5. Να είναι υποχρεωτική η πραγματοποίηση αιματολογικού ελέγχου πριν τον γάμο, ώστε όλα τα ζευγάρια να γνωρίζουν αν είναι ή όχι φορείς.

ΟΔΗΓΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΟΥΣ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΕΣ

1. Η ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία ("το στίγμα") δεν είναι αρρώστια και δεν επηρεάζει την υγεία σας. Ωστόσο, μπορεί να επηρεάσει την υγεία των παιδιών σας.
2. Πιθανότατα να έχετε ένα μικρό βαθμό αναιμίας, όμως η αναιμία αυτή δεν απαιτεί καμία θεραπεία. Είναι απλώς η έκφραση της γενετικής σας ανωμαλίας.
3. Η γενετική ανωμαλία σας δεν διορθώνεται, ούτε εξαλείφεται.
4. Μην ξεχνάτε ότι είστε φορέας. Φυλάξτε τα αποτελέσματα των αιματολογικών σας εξετάσεων.
5. Δεν είναι κακό να είσαι "φορέας". Δεν υπάρχει λόγος να αισθάνεστε ασχημα. Μιλήστε με τον/την σύντροφό σας και αν δεν έχει κάνει ακόμη αιματολογικό έλεγχο, πείστε τον/την να κάνει.
6. Αν ο/η σύντροφός σας, δεν είναι φορέας, τότε δεν υπάρχει κανένας κίνδυνος να κάνετε παιδί με Μεσογειακή αναιμία. Ωστόσο τα παιδιά σας μπορεί να είναι υγιείς φορείς, όπως εσείς. Πρέπει και αυτά να κάνουν αιματολογικό έλεγχο πριν αποκτήσουν παιδιά.
7. Αν και εσείς και ο/η σύντροφός σας είστε φορείς υπάρχει κίνδυνος να γεννήσετε άρρωστο παιδί με ομοζυγη β-Μεσογειακή αναιμία σε ποσοστό 25% (δηλ. 1:4 παιδιά). Για το λόγο αυτό χρειάζεται προσοχή.
8. Αν εσείς είστε φορέας M. αναιμίας και ο/η σύντροφός σας είναι φορέας αιμοσφαιρινοπάθειας S υπάρχει κίνδυνος να κάνετε παιδί με μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία. Η ασθένεια αυτή είναι αρκετά σοβαρή.

Όπως βλέπουμε το να είναι κανείς ετεροζυγώτης δεν είναι επικίνδυνο για τον ίδιο. Πιθανόν όμως να είναι επικίνδυνο για τα

παιδιά του.

Γι' αυτό είναι απαραίτητο πριν το γάμο σας ή τουλάχιστον πριν κάνετε παιδιά να κάνετε αιματολογικό έλεγχο, ώστε να γνωρίζετε αν είστε ή όχι φορέας Μεσογειακής αναιμίας.

ΟΔΗΓΙΕΣ ΠΡΟΣ ΤΑ ΖΕΥΓΑΡΙΑ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΩΝ

Όλες οι οδηγίες που ισχύουν για τους ετεροζυγώτες:

1. Η ετερόζυγος β-Μεσογειακή αναιμία ("το στίγμα") δεν είναι αρρώστια και δεν επηρεάζει την υγεία σας. Η γενετική αυτή ανωμαλία δεν εξαλείφεται, ούτε διορθώνεται κ.λ.π.
2. Εφ' όσον αποτελείτε ζευγάρι ετεροζυγωτών υπάρχει κίνδυνος να γεννήσετε άρρωστο παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία σε ποσοστό 25% (δηλ. 1:4 παιδιά). Δεν ακολουθείται καμιά σειρά στα παιδιά. Δεν μπορεί να ξέρει κανείς αν θα είναι άρρωστο το πρώτο, το δεύτερο ή το τελευταίο παιδί ή όλα ή κανένα. Είναι θέμα τύχης. Ισχύει ο ίδιος κίνδυνος για κάθε εγκυμοσύνη. Η ύπαρξη ενός αρρωστού παιδιού δεν μειώνει τις πιθανότητες στα επόμενα παιδιά.
3. Η ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία είναι μια βαριά αναιμία με σοβαρές συνέπειες σ' όλο τον οργανισμό. Οι πάσχοντες ζουν λίγες μόλις δεκαετίες (2-3) και η ζωή τους δεν είναι ευχάριστη. Θεραπεία μέχρι σήμερα δεν υπάρχει.
4. Το γεγονός ότι και οι δύο είστε φορείς δεν αποκλείει την πραγματοποίηση ενός γάμου. Εσείς οι ίδιοι θα αποφασίσετε γι' αυτό.
5. Οι εναλλακτικές λύσεις που έχετε μετά το γάμο είναι οι εξής
  - α) Να μην κάνετε καθόλου παιδιά
  - β) Να κάνετε παιδιά αφήνοντας το πρόβλημα στην τύχη
  - γ) Να κάνετε παιδιά εφ' όσον κάνετε προγεννητικό έλεγχο και δείτε ότι το έμβρυο είναι υγιές.
6. Βέβαια το να μην παντρεύονται μεταξύ τους οι ετεροζυγώτες είναι σίγουρα το καλύτερο και η μοναδική λύση που προτείνεται τουλάχιστον μέχρι σήμερα.

Ο προγεννητικός έλεγχος που γίνεται στις μέρες μας από εξειδικευμένα εργαστήρια κατά το πρώτο τετράμηνο της εγκυμοσύνης είναι μία εναλλακτική λύση. Αν το έμβρυο βρεθεί υγιές τότε η κύηση συνεχίζεται χωρίς κανένα πρόβλημα.

Αν το έμβρυο βρεθεί άρρωστο με Μεσογειακή αναιμία, αποφασίζεται απ' τους γονείς η διακοπή ή όχι της κύησης. Μ' αυτό τον τρόπο μπορεί ένα ζευγάρι να εμποδίσει την γέννηση του άρρωστου παιδιού του.

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι ακίνδυνος σε ποσοστό 90%. Στο μέλλον το ζευγάρι έχει άλλες ευκαιρίες για τη γέννηση υγιούς παιδιού.

7. Για περισσότερες πληροφορίες απευθυνθείτε στο γιατρό σας ή σε κάποιο ειδικό κέντρο.



П А Р А Р Т Н М А



φορέας ετεροζυγότης);

- έχει συμπτώματα ή εκδηλώσεις ( )
- με ειδικό αιματολογικό έλεγχο ( )

11. Μπορεί να γεννηθεί παιδί με "στίγμα" αν:

- κανένας από τους δύο γονείς δεν έχει "στίγμα" ( )
- ο ένας απ' τους δύο γονείς ή και οι δύο έχουν "στίγμα" ( )
- και στις δύο περιπτώσεις ( )

12. Η αναιμία που δημιουργεί "το στίγμα", απαιτεί θεραπεία;

ΝΑΙ ( ) ΟΧΙ ( )

13.α. Έχετε κάνει TEST για το "στίγμα": ΝΑΙ ( )  
ΟΧΙ ( )

β. Αν ναι: κάνατε το TEST

- Με δική σας πρωτοβουλία ( )
- Καθοδηγούμενος από κάποιον άλλον ( )  
(και ποιόν: .....

γ. Αν όχι: δεν κάνατε το TEST από

- Αμέλεια / αδιαφορία ( )
- Άγνοια των πιθανών επιπτώσεων ( )  
από ανεπαρκή ενημέρωση
- Παντελή άγνοια του θέματος ( )

14.α. Γνωρίζετε τί είναι η Ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία ή νόσος του COOLEY ή κατά πολλούς απλά Μεσογειακή αναιμία;

ΝΑΙ ( ) ΟΧΙ ( )

β. Αν ναι, τί είναι; .....  
.....

15. Ένα παιδί μπορεί να γεννηθεί με Μεσογειακή αναιμία όταν:

- και οι δύο γονείς έχουν στίγμα ( )
- κανένας από τους δύο γονείς δεν έχει στίγμα ( )
- έχει μόνο ο ένας απ' τους δύο γονείς στίγμα ( )

16. Αυτός που πάσχει από Μεσογειακή αναιμία είναι φυσικά ή πνευματικά αδύναμος;      ΝΑΙ ( )      ΟΧΙ ( )

17. Η Μεσογειακή αναιμία: - θεραπεύεται ( )  
- Αντιμετωπίζεται ( )

18. Πόσο χρονικό διάστημα μπορεί να ζήσει: .....

19. Αυτός που πάσχει από Μ. αναιμία πρέπει σε τακτά διαστήματα να μεταγγίζεται.

Ο μεταγγιζόμενος έχει ανάγκη μετάγγισης:

- ολικού αίματος (δηλ. αίματος με όλα του τα συστατικά ( )
- ερυθρών αιμοσφαιρίων μόνο ( )
- λευκών αιμοσφαιρίων μόνο ( )
- αιμοπεταλίων μόνο ( )

20. Μπορεί η ετερόζυγη Μεσογ. αναιμία (το στίγμα) να μεταβεί σε ομόζυγη (Μεσογειακή αναιμία);

ΝΑΙ ( )      ΟΧΙ ( )

21.α. Γνωρίζετε τί είναι ο προγεννητικός έλεγχος:

ΝΑΙ ( )      ΟΧΙ ( )

β. Αν ναι: Γίνεται

- πριν την εγκυμοσύνη ώστε να δουν αν το παιδί που μπορεί να γεννηθεί στο μέλλον είναι υγιές ή όχι ( )
- κατά το πρώτο τετράμηνο ώστε να μπορεί να αποβληθεί το παιδί αν δεν είναι υγιές ( )

- κατά τον υπόλοιπο χρόνο της εγκυμοσύνης ( )

γ. Γίνεται σε περίπτωση που:

- και οι δύο γονείς έχουν στίγμα ( )

- μόνο ο ένας γονέας έχει στίγμα ( )

- και οι δύο γονείς δεν έχουν στίγμα ( )

22. Αν και εσείς και ο/η συντροφός σας είσαстан φορείς ετερόζυγης β-Μεσογειακής αναιμίας (είχατε στίγμα), οπότε θα διατρέχατε τον κίνδυνο να αποκτήσετε παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία:

- δεν θα προχωρούσατε σε γάμο ( )

- θα προχωρούσατε σε γάμο αλλά δε θα κάνατε παιδιά ( )

- θα κάνατε παιδιά αφήνοντας το πρόβλημα στην τύχη ( )

- θα κάνατε παιδιά εφ' όσον κάνατε προγεννητικό έλεγχο και βλέπατε ότι το παιδί σας είναι υγιές ( )

23. Η ύπαρξη ενός μεγάλου αριθμού ατόμων με Μεσ. αναιμία αλλά και με στίγμα δείχνει την ανάγκη για ενημέρωση. Εσείς πιστεύετε ότι η ενημέρωση είναι ή πρέπει να είναι έργο:

- Νοσηλευτών/τριών ή Κοινωνικών Νοσηλευτών/τριών ( )

- Ιατρών ( )

- εκπαιδευτικών ( )

- άλλων φορέων (και ποιών) ( )

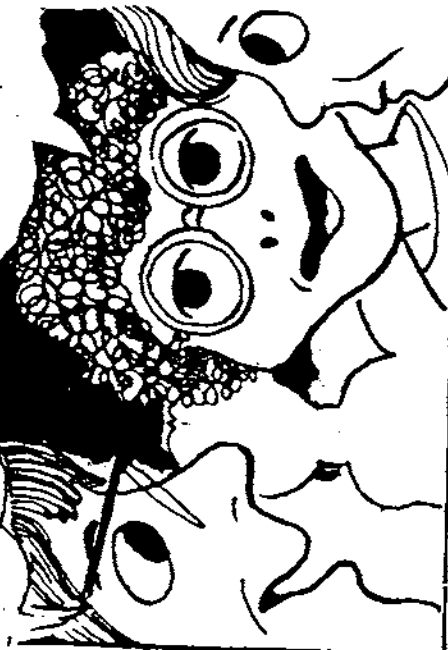
Γεια σας! Τα ενόματα μας είναι Ρία και Τόνυ και είμαστε γιατροί. Δουλεύουμε στο Κέντρο Μεσογειακής Ανουκίας στο Τορίνο της Ιταλίας. Καθημερινά περνάμε μια ώρα συζητώντας με τα παιδιά που έρχονται για μετάγγιση. Μας ρωτούν πολλά πράγματα, τα οποία ίσως θα θέλατε και εσείς να ξέρετε. Γι' αυτό και εμείς φτιάξαμε αυτό το φυλλάδιο.



Τόνυ δεν είχα διαδέξω να έρθω  
στο νοσοκομείο σήμερα.  
Προτίκωσα να πάω σχολείο.



Γιατί πρέπει να  
έρχεσαι εδώ  
Γιάννη;



Γιατί πάω, όπως  
και οι άλλοι, από  
μια αδένεια που λέ-  
γεται αναμία.

Ακριβώς, πρέπει να έρχεστε εδώ γιατί  
πάχετε από μια μωφή αναμία.  
Ξέρετε πως ονομάζεται;



Ναι, ονομάζεται  
αναμία του Cooly.

Ονομάζεται επίσης Μεσογειική  
αναμία και μπορεί να εφθα-  
νιστεί και στην Ελλάδα.

Ονομάζεται  
θαλασσαμία.

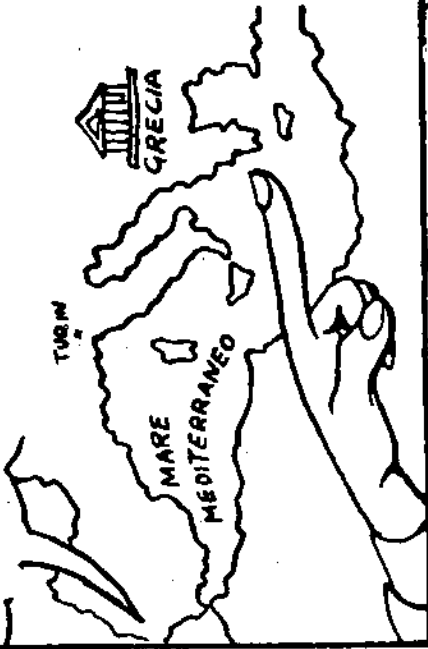


Έχει νοητά διαφορετικά ονόματα. Ας δούμε τι σημαίνουν;

Ονομάζεται Μεσογειακή ανακάλυψη γιατί εμφανίζεται σε χάρτες που βρισκόνταν στο Μεσόγειο Ωκεανό.



Τι αυτό εμφανίζεται και στην Ελλάδα, όπως μπορείτε να δείτε και στο χάρτη μας.



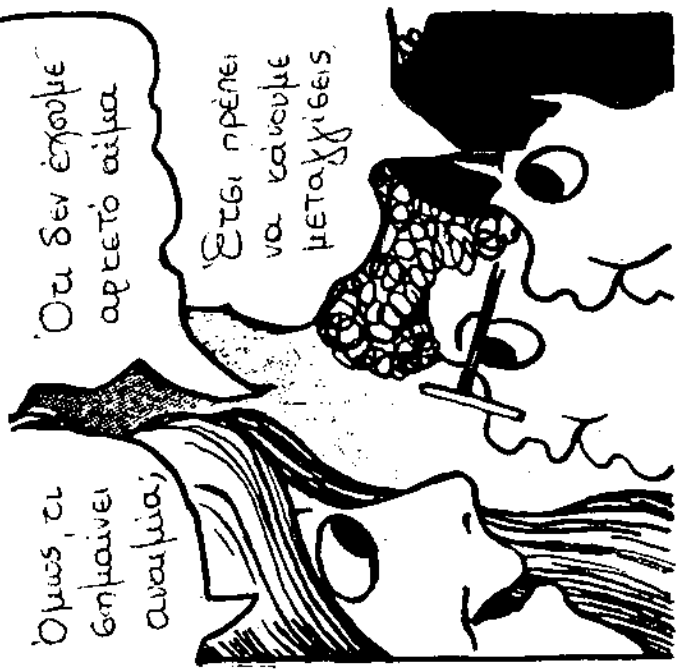
Μπορεί επίσης να ονομασθεί και ανακάλυψη του Cook, από το όνομα του Αμερικανού χαιτρου που την πρωτοεξερεύνησε το 1725, πάνω σε ναυδία του Ιταλίου. Ακόμα εμφανίζεται στην ΑΓΓΛΙΑ και την Ασία.



Όμως, τι σημαίνει ανακάλυψη;

Ότι δεν έχουμε αρκετό αίμα

Έτσι πρέπει να κάνουμε μεταγγίσεις.





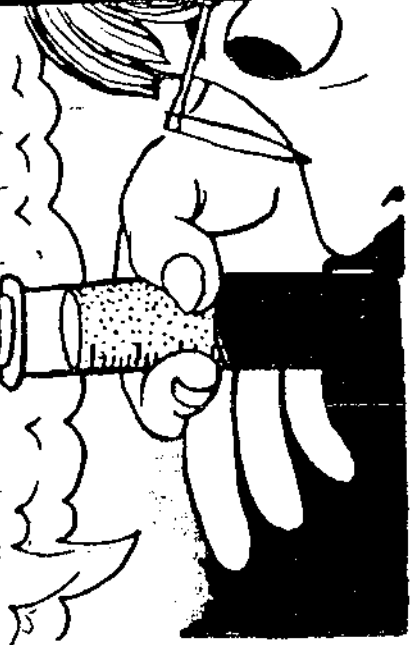
Και τι υπάρχει μέσα στις φιάλες μετάγγισης;



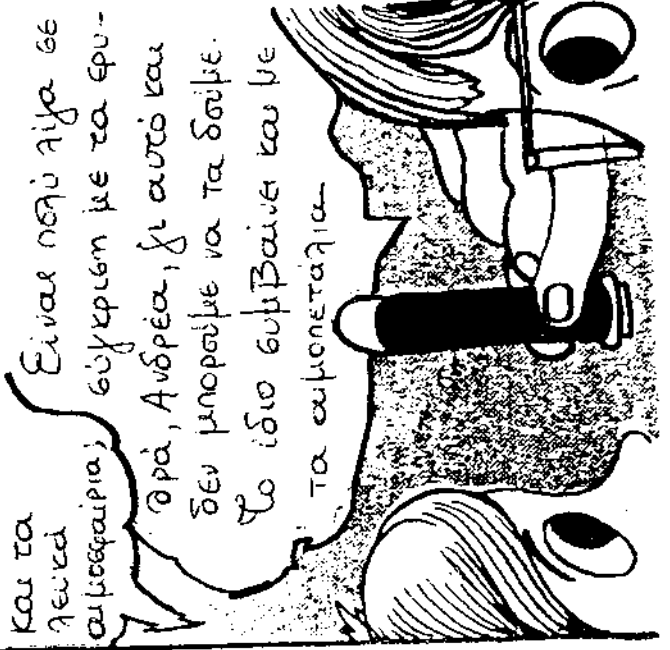
Λευκό αίμα.  
Πράσινα Αιμοπετάλια.  
Ερυθρά αιμοσφαίρια



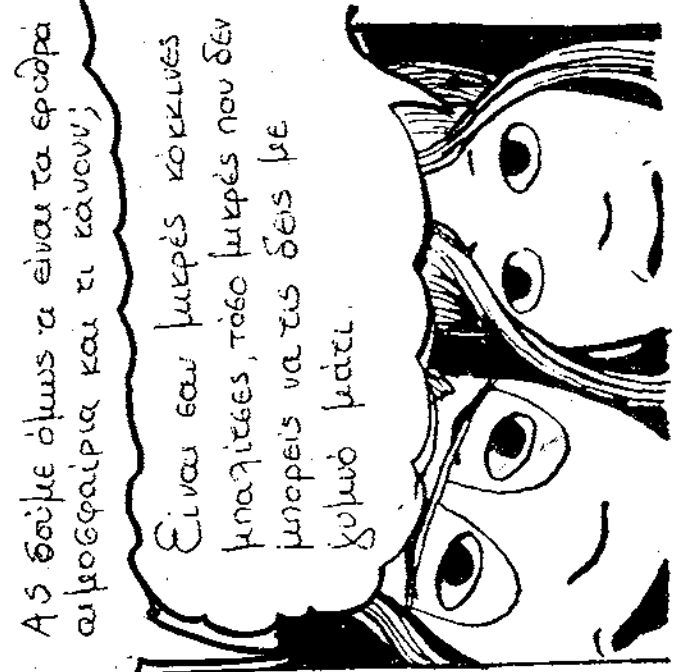
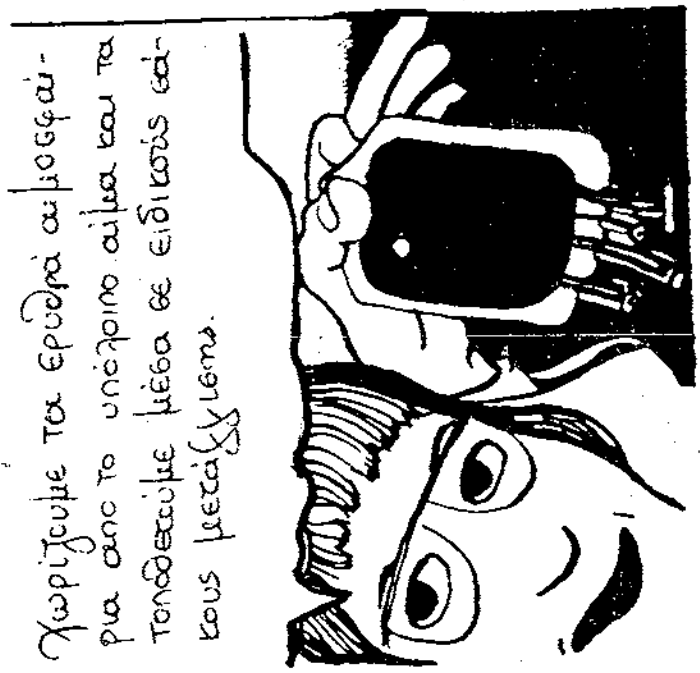
Δεν έχει ηλέον ένα τριψύκιο, αλλά στην κορυφή υπάρχει ένα κίτρινο υγρό, διαυγές που ονομάζεται "ηγάσμα". Στον πυθμένα υπάρχει ένα βρώσιμο κόκκινο και παχύτερο στο υγρό που ονομάζεται ερυθρά αιμοσφαίρια.



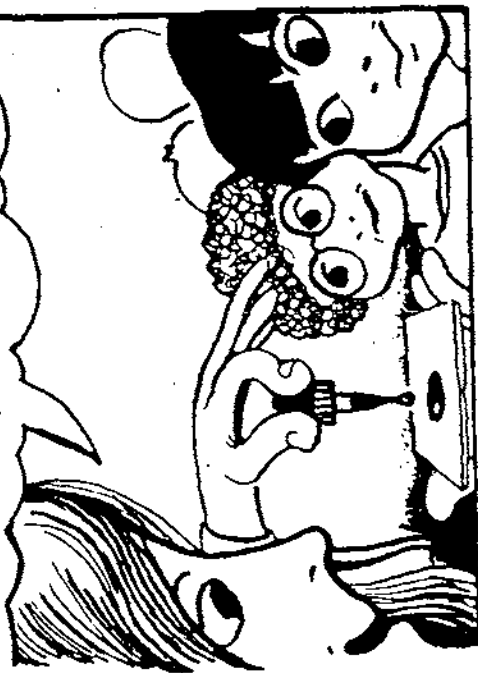
Για να παρατηρήσουμε ηρόεκετα άνοτι είναι φτιαγμένο το αίμα, ένω μέσα το ηρώτι ηήραφε δείγμα αίματος άνοτι η Στεφάνι και το βάρημε έε ένα μικρό γυάλινο βάρημε που ονομάζεται δοκιμαστικός βάρημε



Και τα ηέκετα αιμοσφαίρια) έύχεριέμ με τα έρω- όπα, Άνδρέα, ηι αυτό και δεν ηηοπαίμε να τα δούμε. Το ίδιο έυββαίει και με τα αιμοπετάλια



Σία να τα δούμε πρέπει να νά-  
σουμε μία σταγόνα αίματος και  
να την πάρουμε ε' ένα γυάλινο  
ηλεκτάκι.

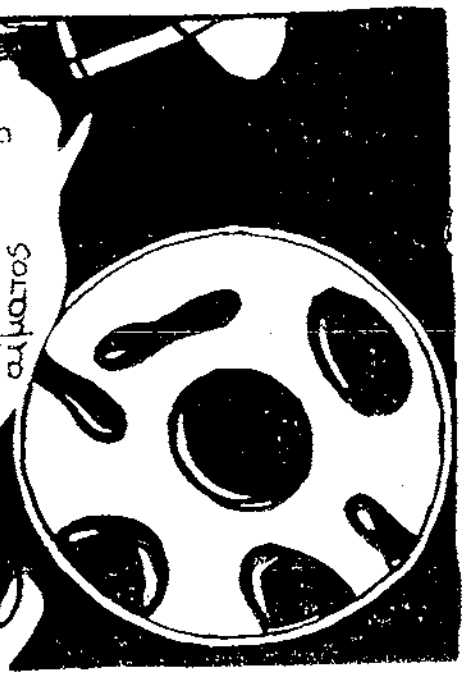


Τώρα κοιτά αν' τον μίγερ-  
θουέτο γατό του κυροκρονίου



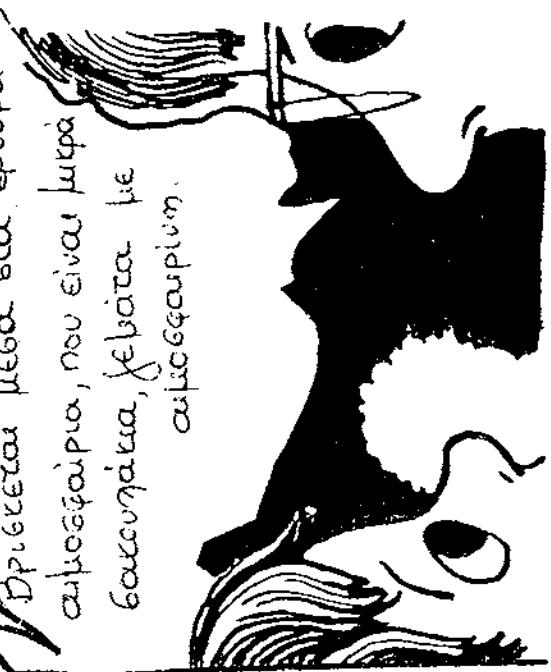
Αυτά είναι, όα  
αυριβώς Πάρενς.

Υπάρχουν νοσηρά  
έρυδρα, νερίνου  
200.000.000  
σε μια μόνο σταγόνα  
αίματος

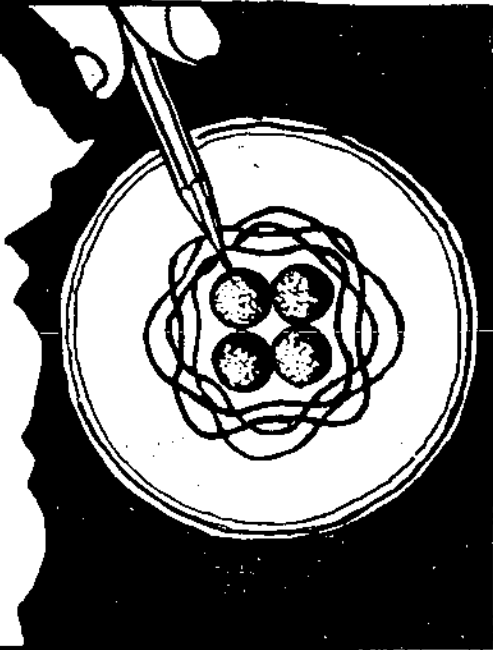


Και η αυμοσφαίριμ.)

Πιέκεται μέσα στα έρυδρα  
αυμοσφαίρια, που είναι μπρά  
βακουράκια, χελόια με  
αυμοσφαίριμ.



Κάθε μόριο αμφοφαρίνης περιέχει νεφρά καλλιάρια είδηπου



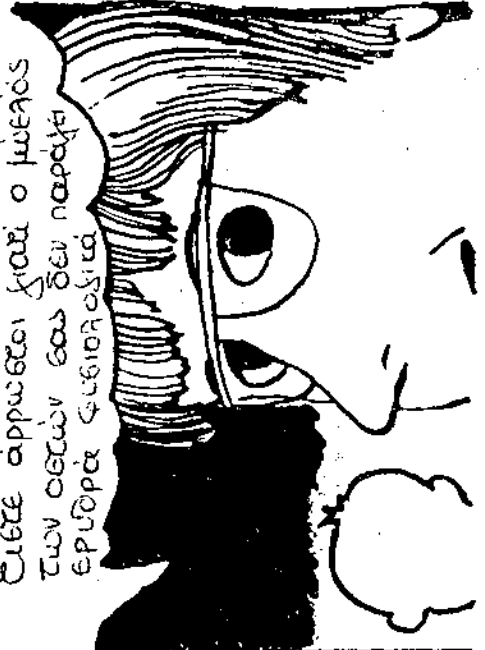
Τα επιδρά αμφοφαρία φράχονται στον μωρό των οστών και από εκεί έρχονται στο κυτταροφίτο εύθεμια



Καθώς περνούν από τους νευρικούς μαζεύουν O<sub>2</sub> που "κόπη", παίω στα μόρια είδηπου και το μεταφέρουν σε όλο τον οργανισμό. Το οξυγόνο (O<sub>2</sub>) μας δίνει ενέργεια.



Αναμφισβητούμενο ότι δεν υπάρχει κανένα επιδρά αμφοφαρία και κατά συνέπεια αμφοφαρίνη. Είναι άπρωτοι γιατί ο μωρός των οστών σας δεν παράγει επιδρά φασιαροδία



Φτιάχνει νοζύ για και αυτά ακόμα δεν είναι καρφωμένα. Στην πραγματικότητα αυτά τα ερυθρά είναι μικρότερα και κοιάζουν με αδελνάτα κουτάκια που δεν μαγειρούν αρκετό οξύ, ή όταν πρσιεσονται στους νέφους. Έτσι, ελεις πρέπει να εώθευσε υγιή ερυθρά αιμοσφαίρια με τις

μεταξιές



Πρέπει να ερχόμαστε εδώ κάθε μήνα. Γιατί δεν μπορούμε να κάνουμε μια μένο μεταξιόν

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια δουλεύουν νοζύ ελαμπά και καθώς κυκλοφορούν μέσα στον οργανισμό φέρουν στα



γδες μου είναιτε ότι το νοσό του αιμοσφαίριμα μου ήταν μόνο 8 γε (αριθμάρια). Είναι ενείδη καλύτερέμα είν μεταξιόν

Ναι, ένιωδες κυπαγιένος, δεν νευούες και δεν είχατε νεργματα-ετα



Έτσι, ο μωρός των οστών φτιάχνει άλλα. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια που παίρνετε με την μεταξιόν έχουν περίπου ένα μήνα, μετά πρέπει να αντικατασταθούν, για αυτό ρουμέ ότι ο μωρός των οστών εός δεν μπορεί να παράγει άλλα.



Πόσο ήρπene  
να έχω;

Ένα ναυδί ουs  
ματικας ουs έχει φυ-  
βιοσφαινα 13 γραμμάρια  
αυτοσφαινιμs. Για να κρατη-  
θεis κοντά ε'αυτό το ενίηεδο  
ηπένει να μεταγγιζεου ταυ-  
τά.



Για να είστε κοντά ηπένει  
ηδύεστε να κάνετε τισ μεταγγι-  
θεis, όταν ηπένει.  
Μηνυ τισ ουαβαρρατε.



Όπως ου  
επιπένε νεπλεσό-  
τερο δεν χπει-  
ζεου να επήχου-  
ερε τόσο ουχιά

Αυτό δεν είναι ου-  
ερέ, εγώ τριώο νοή  
όπως επήχου κα-  
δε μίμια για  
μεταγγίην.



Ο Μιχάηλs έχει δικιο, δεν χπει-  
ζεου να ηιέζεστε να τριώε νοή,  
γιατι οι μεταγγίθειs ηπένει να  
θινουτου σε ταυτά χπουτα  
διαετήματα.



Όπως αν κινούμαστε ποζύ δεν μένει σταθερή περιβάλλοντο

Όχι! παραμένει ίδια είτε μένοντας ακινητοί, είτε κάνοντας ποζές κινήσεις



Πρω δύο μίνες έκανα κυρετό και όταν ήρδα εδώ για εξετάσεις βρέθηκε ότι τα εινεδά αιμοσφαιρίμς μου ήταν χαμηλά.

Όταν ένα παιδί κάνει κυρετό, η μεταγγιση, δεν διαρκεί ποζύ, έτσι πρέπει να εναλλαγηθεί μερικες μέρες νωριτερα.



Όταν μεγαλώσω πρέπει να ευνεχίσω τις μεταγγίσεις

Ναι πρέπει να ευνεχίσεις τις μεταγγίσεις,

γιατι ο πωτος των οστών σου δεν μπορεί να παραγει ερυθρά.

Ετσις αν βρεθεί κάποια άλλη μέθοδος στο μέλλον.

Ανδρέα ύπα για τις εξετάσεις σου!

Γιατι πρέπει να τις κάνω;



Όταν μεγαλώσω πρέπει να ευνεχίσω τις μεταγγίσεις

Ναι πρέπει να ευνεχίσεις τις μεταγγίσεις,

γιατι ο πωτος των οστών σου δεν μπορεί να παραγει ερυθρά.

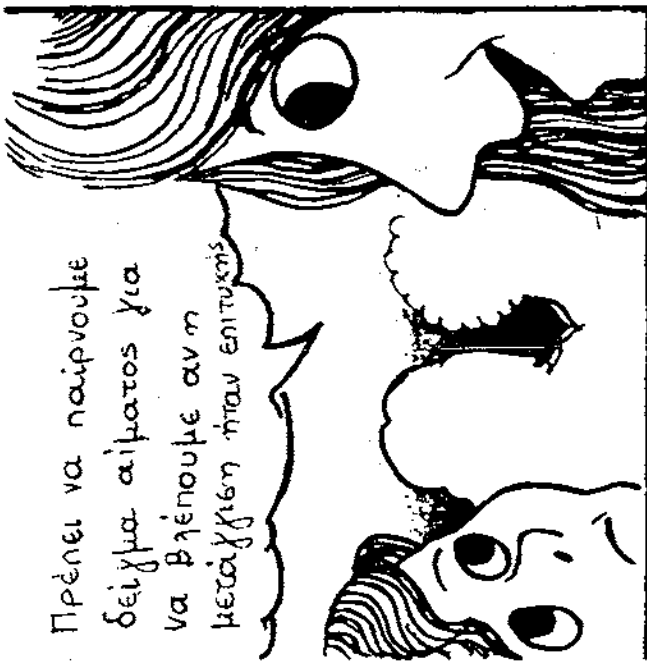
Ετσις αν βρεθεί κάποια άλλη μέθοδος στο μέλλον.

Όταν μεγαλώσω πρέπει να ευνεχίσω τις μεταγγίσεις

Ναι πρέπει να ευνεχίσεις τις μεταγγίσεις,

γιατι ο πωτος των οστών σου δεν μπορεί να παραγει ερυθρά.

Ετσις αν βρεθεί κάποια άλλη μέθοδος στο μέλλον.



Γεια σας!

Γεια σας!

Γεια σας!





ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Αγγελής Β.: Διατριβή με θέμα "Αιμοσφαιρίνη και F-κύτταρα στη διάγνωση της ετερόζυγου Β-Μεσογειακής Αναιμίας", Εκδόσεις Ασκληπιός, Αθήνα 1981.
- Γαρδίκας Κ.: "Ειδική Νοσολογία", τόμος Β', Έκδοση "η. Επιστημονικές Εκδόσεις: Παρισιάνος Γ., Αθήνα 1989.
- Γαρδίκας Κ.: "Επίτομος Αιματολογία", Έκδοση 5η, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος Γ., Αθήνα 1989.
- Cecil: "Επίτομος Παθολογία", Έκδοση 1η, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1989.
- Γκίζας Β.Δ.: Διατριβή με θέμα "Μεταβολές των Τ-Λεμφοκυττάρων του περιφερικού αίματος στην ομόζυγο β-θαλασσαιμία", Εκδόσεις Ασκληπιός, Αθήνα 1976.
- Harrison J.R.: "Παθολογία", Τόμος 3ος, Έκδοση 10η, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος Γ., Αθήνα 1988.
- Ιπποκράτης: "Περιοδικό της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών", τεύχος 5ο, Σελ. 395, Αθήνα 1977.
- Ιατρική Επιθεώρηση των Ενόπλων Δυνάμεων, Τόμος 11ος, Παράρτημα 1ο. Επιμελητής Έκδοσης: Παπαδημητρακόπουλος Ηλίας Χ., Αθήνα 1977.
- Καλογερόπουλος Ι.Γ.: "Φυσιολογία του ανθρώπου", τεύχος 1ο. Εκδόσεις Ο.Ε.Δ.Β., Αθήνα 1986.
- Κούβελας Η., Λουκόπουλος Δ. και Κοντοπούλου-Γρίβα Ε.: "Αιματολογία - Αιμοληψία - Τράπεζα Αίματος", Εκδόσεις Ιδρύμα Ευγενίδου, Αθήνα 1980.
- Λουκόπουλος Δ.: "Προληπτική Ιατρική", Κεφ. 14ο, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος Γ., Αθήνα 1986.

- Μαγαρινού Μ.Α. - Κωνσταντινίδου Σ.Φ.: "Νοσηλευτική Παθολογική - Χειρουργική", Τόμος Β', Μέρος 2ο, Έκδοση 9η. Έκδοση: Ιεραποστολική Ένωση Αδελφών Νοσοκόμων "Η Ταβιθά", Αθήνα 1987.
- Μεγάλος Ιατρικός Οδηγός, Τόμος 2ος, Επιστημονική Επιμέλεια: "Ιατρική Εταιρεία Αθηνών". Εκδόσεις: Γιαμενή, Αθήνα 1987.
- Παπαδάτος Κ., Διακάκος Δ., Σινανιώτης Κ., Σπυρίδης Π., Μαθιουδάκης Ι., Μυριοκεφαλιτάκης Ν.: "Επίτομη παιδιατρική", Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1987.
- Ροδόπουλος Σ., Αιματολογία "Εγχειρίδιο για σπουδαστές Νοσηλευτικής ΤΕΙ Πατρών", Πάτρα 1986.
- Σαχίνη-Καρδάση Α. - Πάνου Μ., "Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική", Τόμος 2ος, Μέρος Α, Εκδόσεις ΒΗΤΑ MEDICALARTS, Αθήνα 1985.
- Read A., Barritt D., Hewer B.: "Σύγχρονη Παθολογία", Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας. Επιμέλεια ελληνικής έκδοσης: Χ. Μουτσόπουλος, Αθήνα 1984.
- Χατζηδήμας Ι., "Επίτομος Φυσιολογία", Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος Γ., Αθήνα 1979.
- Weatherall D.J. and Clegg J.B., "Thalassaemia Syndromes", Third Edition: Blackwell scientific publications, London 1981.
- World Health Organization: Hereditary diseases programme. Division of noncommunicable diseases. Milan 29-30 October 1985 Bangkok 4-5 July 1985. Εκδίδεται από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας.
- Wintrobe M.: "Κλινική αιματολογία", τόμος 2ος, Έκδοση 5η, Εκδόσεις Κοβάνης, Αθήνα 1982.

SUMMARY

B-Thalassaemia or  
Mediterranean Anaemia

b y

X. Bijiou

D. Nisidi

P. Filtisseniou

The present study was an attempt to find out how informed the average of Greek students are about b-thalassemia or mediterranean anaemia, as it is known in Greece.

The results confirm the importance of informing the Greek population about this serious problem which is not only medical but also social.

