

Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΑΣ

ΣΧΟΛΗ: ΣΕΥΠ

ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΘΕΜΑ

ΟΜΟΖΥΓΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Επιδασκτριών: 1) ΑΚΡΙΒΟΥ ΣΟΦΙΑ

2) ΑΝΑΓΝΩΣΤΟΠΟΥΛΟΥ ΒΑΣΙΛΙΚΗ

Υπεύθυνος Καθηγητής

Δίδα Μαρία Παπαδημητρίου



Πτυχιακή εργασία για την λήψη του πτυχίου Νοσηλευτικής

ΠΑΤΡΑ 20/8/1990

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	271
----------------------	-----

Π Ε Ρ Ι Ε Χ Ο Μ Ε Ν Α

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ

ΤΟ ΑΙΜΑ	1
- Ερυθρά αιμοσφαίρια-Ερυθροποίηση	1
- Λευκά αιμοσφαίρια	4
- Αιμοπετάλια	4
- Αιμοσφαιρίνη	5
- Ανωμαλίες της παραγωγής αιμοσφαιρίνης	8
- Καταβολισμός της αιμοσφαιρίνης	11

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΔΕΥΤΕΡΟ

ΑΝΑΙΜΙΕΣ

- Ορισμός	12
- Ταξινόμηση	12

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ) ΣΥΝΔΡΟΜΑ	14
- Α΄ Μεσογειακή αναιμία	14
- Α΄ Σύνδρομο εμβρυϊκού υδρωπος με HbBARTS	14
- Αιμοσφαιρινοπάθεια Η	15
- Ετερόζυγος α΄ μεσογειακή Αναιμία	15
- Γεωγραφική κατανομή των συνδρόμων μεσογειακής αναιμίας και των ανώμαλων αιμοσφαιρινών	16

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ

Β΄ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

- Γεωγραφική κατανομή των ανώμαλων ερυθροκυτταρικών γόνων β-μεσογειακής αναιμίας ανά τον κόσμο 20
- Γεωγραφική κατανομή των ανώμαλων ερυθροκυτταρικών γόνων της β-μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα 20
- Συμπεράσματα 21

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ

- ΜΟΡΦΕΣ Β΄ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ 27
- Ετερόζυγος Β΄ Μεσογειακή αναιμία 27
- Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία 28
- Ενδιάμεση Β΄ Μεσογειακή αναιμία 29
- Δβ΄ Μεσογειακή αναιμία 30
- Ομόζυγη Β΄ μεσογειακή αναιμία 31

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ

- ΟΜΟΖΥΓΗ Β΄ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ 32
- Κλινική εικόνα 32
- Διάγνωση 33
- Παθογένεια της νόσου 33
- Παθολογική ανατομική 35
- Αιτιολογικά ευρήματα 38
- Ενδοκρινολογικά ευρήματα 40
- Επιπτώσεις της β΄ μεσογειακής αναιμίας στην καρδιακή λειτουργία 42
- Θεραπευτική αντιμετώπιση 50
- Συμπεράσματα 51

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ

- Νοσηλευτική φροντίδα ασθενούς με Μεσογειακή Αναιμία	53
- Κοινωνικές, νοσηλευτικές και ευγονικές επιπτώσεις των Μεσογειακών συνδρόμων	67

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΕΡΕΥΝΑ	77
- Στόχοι και σκοποί της ερευνητικής προσπάθειας	77
- Μέθοδος συλλογής στατιστικών δεδομένων	78
- ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ	80
- ΣΥΖΗΤΗΣΗ	100
- ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ	111
- ΠΕΡΙΛΗΨΗ - SUMMARY	118
- ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	123

...ήρθε η στιγμή ν' αποκτήσετε παιδί!

εξετασθήκατε για Μεσογειακή αναιμία;



Κάντε έγκαιρα την ειδική εξέταση αίματος
στις μονάδες προληψης Μεσογειακής Αναιμίας
των Νοσοκομείων της χώρας

Π Ρ Ο Λ Ο Γ Ο Σ

Ένας από τους σημαντικώτερους στόχους της Ιατρικής Επιστήμης, σήμερα, είναι η πρόληψη μιας ασθένειας και κατά δεύτερο λόγο η θεραπεία της. Το ρόλο αυτό έχει αναλάβει να διεκπεραιώσει η προληπτική ιατρική, η οποία θέτει ανάλογα με τις εποχές και νέους στόχους.

Από τον καιρό που χάρη στον προληπτικό εμβολιασμό εξαφανίστηκαν επιδημικές ασθένειες, όπως η ευλογιά, η πολυομυελίτιδα κλπ φτάσαμε στην εποχή που μια σειρά ασθενειών όπως οι κληρονομικές, αποτελούν το νέο στόχο της.

Ανάμεσα στις κληρονομικές νόσους που τα τελευταία χρόνια απασχολούν τον τομέα της προληπτικής έρευνας είναι η Μεσογειακή Αναιμία η οποία έχει για μας ιδιαίτερο ενδιαφέρον.

Η γενετική ανωμαλία που ευθύνεται για την εκδήλωση της βαριάς αυτής αναιμίας είναι τόσο συχνή στη χώρα μας, ώστε το πρόβλημα να μπορεί να θεωρηθεί όχι μόνο καθαρά ιατρικό αλλά και κοινωνικό.

Είναι όμως δυνατό σήμερα να προλάβουμε τη νόσο αυτό. Γι' αυτό είναι ανάγκη, αλλά και χρέος μας να μάθουμε τι είναι αναιμίες αυτές σαν προβλήματα υγείας, να σταθμίσουμε την κοινωνική τους διάσταση και πάνω απ' όλα να συνειδητοποιήσουμε ότι μπορούμε να τις προλάβουμε και αυτό εξαρτάται εξ ολοκλήρου από μας.

Τα παραπάνω αποτελούν και τους σκοπούς της συγκεκριμένης εργασίας, η οποία είναι ένα μικρό δείγμα πάνω σ' ένα τόσο ενδιαφέρον θέμα όπως είναι η μεσογειακή αναιμία καθώς και

η πρόληψή της. Για την πρόληψη όμως αυτής της ασθένειας χρειάζεται μεγάλη προσπάθεια και επιμονή, χωρίς επαγγελματικούς και επιστημονικούς ανταγωνισμούς, αλλά με απόλυτη συνεργασία ολόκληρου του ιατρικού και νοσηλευτικού σώματος.

Σαν νοσηλευτές πρέπει να είμαστε ιδιαίτερα ευαίσθητοι απέναντι στο πρόβλημα <<μεσογειακή αναιμία>> εξαιτίας της ιδιαίτερης φύσης της ασθένειας αυτής και των επιπτώσεών της τόσο στον ίδιο τον ασθενή, όσο και στο στενό οικογενειακό του περιβάλλον αλλά και στο ευρύ κοινωνικό σύνολο.

Σαν νοσηλευτές οφείλουμε να συμβουλευόμαστε και να ενημερώνουμε τον πληθυσμό σχετικά με τη νόσο και ιδιαίτερα το νεαρό πληθυσμό απ'τον οποίο εξαρτάται η παρεμπόδιση και η εξάπλωση της νόσου αυτής. Από την άλλη πλευρά πρέπει να παρέχουμε κάθε δυνατή βοήθεια στους ήδη πάσχοντες και στις οικογένειές τους.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η εργασία που ακολουθεί αποτελεί μελέτη της ομόζυγης Β' Μεσογειακής αναιμίας η οποία εμφανίζεται με μεγάλη συχνότητα τόσο στον Ελλαδικό και γενικότερα στους λαούς της Μεσογείου, όσο και σε άλλες χώρες από τον κόσμο όπως στη Ν.Ασία Κεντρική Αφρική, Αυστραλία κλπ

Ο διαχωρισμός της εργασίας σε γενικό και ειδικό μέρος κρίθηκε σκόπιμος για την καλύτερη διαπραγμάτευση του θέματος.

Το γενικό μέρος της εργασίας πειλαμβάνει βασικές γνώσεις σχετικά με τα στοιχεία του αίματος και τις ανωμαλίες που τυχόν εμφανίζουν, καθώς και γενικές πληροφορίες για τα θαλασσαιμικά σύνδρομα δίνοντας ιδιαίτερη έμφαση στην ομόζυγη β' μεσογειακή αναιμία, η οποία αποτελεί και το κύριο θέμα της εργασίας μας.

Το ειδικό μέρος περιλαμβάνει την έρευνα που πραγματοποιήθηκε για τη μελέτη βασικών προβλημάτων, που απασχολούν τον πάσχοντα με ομόζυγη β' μεσογειακή αναιμία, προβλήματα που έχουν αντίκτυπο στη σωματική και ψυχική σφαίρα τόσο του ίδιου του ασθενή όσο και του ευρύτερου κοινωνικού συνόλου.

Η συζήτηση των αποτελεσμάτων της ερευνητικής προσπάθειας καθώς και οι προσωπικές μας προτάσεις ολοκληρώνουν την προσπάθεια για παρουσίαση της ήδη υπάρχουσας κατάστασης, Τέλος, εκφράζουν την ελπίδα για ευαισθητοποίηση όλων των υπεύθυνων φορέων ώστε η επίλυση όλων των προβλημάτων που απασχολούν τους ασθενείς να γίνει στο άμεσο μέλλον, πραγματικότητα.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Μέσα σ'αυτές τις λίγες γραμμές, νοιώθουμε την υποχρέωση να ευχαριστήσουμε όλους όσους μας βοήθησαν να συγκεντρώσουμε πολύτιμες και χρήσιμες για την ολοκλήρωση της εργασίας μας πληροφορίες.

Ιδιαίτερα ευχαριστούμε την υπεύθυνη καθηγήτριά μας διδακτριά Μαρία Παπαδημητρίου που με την προσωπική της κατεύθυνση και συμβολή καταφέραμε να πραγματοποιήσουμε την συγκεκριμένη εργασία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ

ΤΟ ΑΙΜΑ

Τα κυτταρικά στοιχεία του αίματος -λευκά αιμοσφαίρια, ερυθρά αιμοσφαίρια και αιμοπετάλια- βρίσκονται αιωρούμενα μέσα στο πλάσμα. Ο φυσιολογικός ολικός όγκος του αίματος που κυκλοφορεί ανέρχεται περίπου σε 8% του σωματικού βάρους (5.600 ML σε άνθρωπο 70 KG). Το πλάσμα αποτελεί περίπου 55% αυτού του όγκου.

ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια (ερυθροκύτταρα) μεταφέρουν την αιμοσφαιρίνη στην κυκλοφορία. Είναι αμφίκιλλοι δίσκοι, που παράγονται στο μυελό των οστών. Στα θηλαστικά ο πυρήνας εξαφανίζεται πριν από την είσοδό τους στην κυκλοφορία.

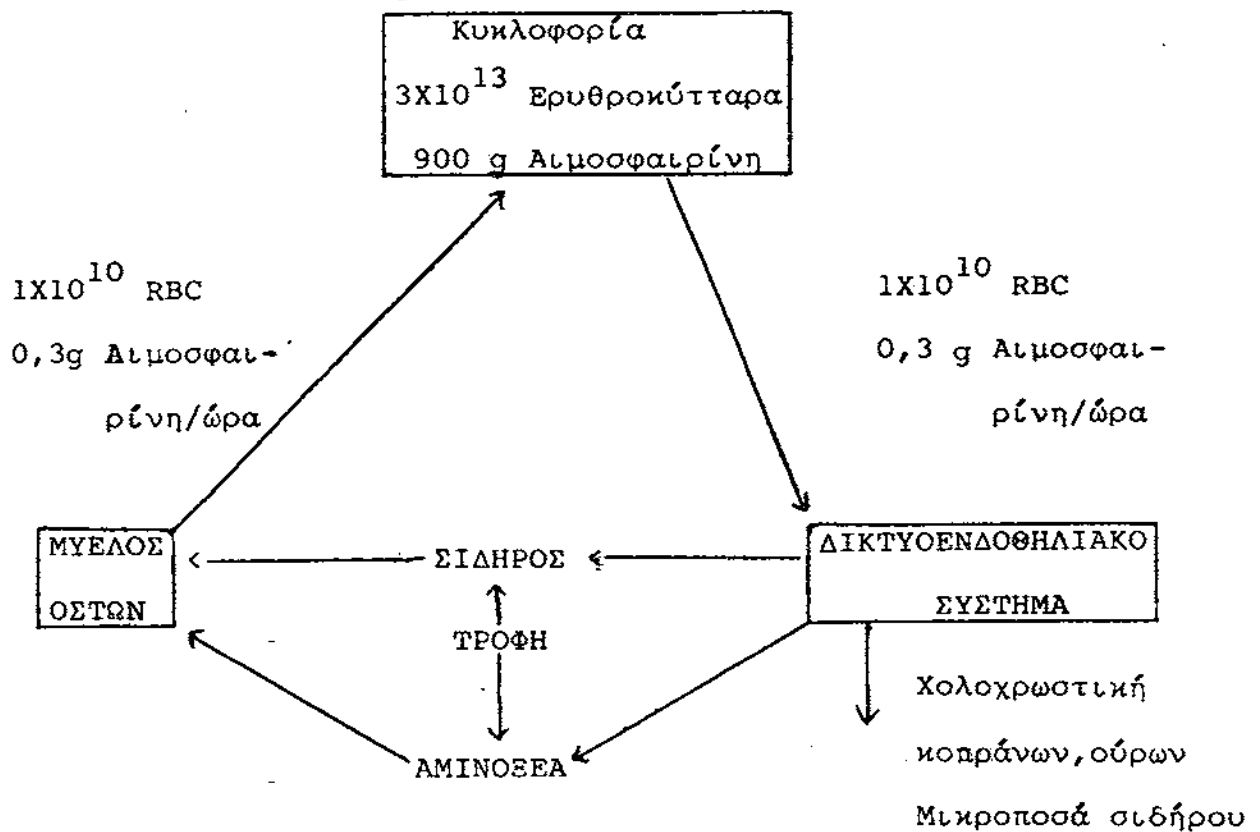
Στον άνθρωπο, η διάρκεια ζωής τους στο κυκλοφορικό σύστημα κυμαίνεται γύρω στις 120 μέρες. Η μέση φυσιολογική τιμή του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο αίμα ανέρχεται σε 5.4 εκατομμύρια/ML στους άνδρες και σε 4,8 εκατομμύρια/ML στις γυναίκες. Κάθε ερυθροκύτταρο στον άνδρα εμφανίζει διάμετρο 7,8 μm περίπου και πάχος 2 μm και περιέχει περίπου 29 ργαιμοσφαιρίνης. Έτσι στο κυκλοφορικό σύστημα ενήλικου άνδρα υπάρχουν περίπου 3×10^{13} ερυθρά αιμοσφαίρια και περίπου 900 g αιμοσφαιρίνης (Εικόνα 27-8).

ΕΡΥΘΡΟΠΟΙΗΣΗ

Η παραγωγή των ερυθρών αιμοσφαιρίων (ερυθροποίηση) υπόκειται σε αναδραστική ρύθμιση. Αναστέλλεται μετά από αύξηση

του επιπέδου των κυκλοφορούντων ερυθρών αιμοσφαιρίων σε τιμές υψηλότερες του φυσιολογικού και διεγείρεται από την αναιμία. Η ερυθροποίηση διεγείρεται επίσης από την ελαττωμένη τάση οξυγόνου και η αύξηση του αριθμού των κυκλοφορούντων ερυθρών αιμοσφαιρίων αποτελεί εκσεσημασμένη εκδήλωση του εγκλιματισμού σε μεγάλο υψόμετρο.

Η ερυθροποίηση ελέγχεται από γλυκοπρωτεϊνική ορμόνη που κυκλοφορεί και ονομάζεται ερυθροποιητίνη, η οποία σχηματίζεται με την επίδραση κάποιου νεφρογενούς παράγοντα σε σφαιρίνη του πλάσματος. Η ορμόνη αυτή προάγει τη διαφοροποίηση ορισμένων αιματοκυτοβλαστών (αιματοκυτοβλάστες ευαίσθητοι στην ερυθροποιητίνη) σε προερυθροβλάστες.



Εικ. 27-8 Παραγωγή και καταστροφή ερυθροκυττάρων

Πίνακας 27-4: Χαρακτηριστικά ερυθρών αιμοσφαιρίων ανθρώπου
 Κύτταρα με MCV > 95 ονομάζονται μακροκύτταρα,
 εκείνα με MCV < 80 ονομάζονται μικροκύτταρα.
 Ερυθροκύτταρα με MCV < 25 ονομάζονται υπόχρωμα

		Άρρεν	Θήλυ
Αιματοκρίτης H (%)		47	42
Ερυθρά αιμοσφαίρια (RBC) (εκατ/mb)		5,4	4,8
Αιμοσφαιρίνη Hb (g/dL)		16	14
Μέσος κυτταρικός όγκος (MCV) (fL)	$\frac{Hct \times 10}{RBC (10^6/\mu L)}$	87	87
Μέση τιμή κυτταρικής αιμοσφαιρίνης (MCH) (pg)	$\frac{Hb \times 10}{RBC (10^6/\mu L)}$	29	29
Μέση πυκνότητα κυτταρικής αιμοσφαιρίνης (MCHC) (g/dL)	$= \frac{Hb \times 100}{Hct}$	34	34
Μέση διάμετρος κυττάρων (MCD) (μm)	≠ Μέση διάμετρος 500 κυττάρων στο επί- χρυσμα	7,5	7,5

* Οι τιμές είναι από WINTROBE M: CLINICAL HEMATOLOGY 6TH ED.
 HEA & FEBIGER 1967

ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Στον άνθρωπο φυσιολογικά υπάρχουν 4.000-11.000 λευκά αιμοσφαίρια/ML αίματος. Απ'αυτά τα κοκκιούτταρα (πολυμορφοπύρρηνα, PMN) είναι τα περισσότερα. Τα νεαρά κοκκιούτταρα εμφανίζουν πεταλοειδή πυρήνα, ο οποίος καθίσταται πολύλοβος με την πρόοδο της ηλικίας του κυττάρου. Τα περισσότερα απ'αυτά περιέχουν ουδετερόφιλα κοκκία (ουδετερόφιλα). Μικρός όμως αριθμός περιέχει κοκκία που χρωματίζονται με όξινες χρωστικές (ηωσινόφιλα) και μερικά εμφανίζουν βασεόφιλα κοκκία (βασεόφιλα). Τα άλλα δύο είδη κυτταρικών τύπων, που φυσιολογικά βρίσκονται μέσα στο περιφερικό αίμα, είναι τα λεμφοκύτταρα, κύτταρα με μεγάλους στρογγυλούς πυρήνες και ελάχιστο κυτταρόπλασμα και τα μονοκύτταρα, κύτταρα με άφθονο, μη κοκκιώδες κυτταρόπλασμα και νεφροειδή πυρήνα. Δρώντας από κοινού, αυτά τα κύτταρα παρέχουν στο σώμα ισχυρά αμυντικά συστήματα κατά των όγκων και των ιογενών, βακτηριακών και παρασιτικών λοιμώξεων.

ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ

Τα αιμοπετάλια είναι μικρά κοκκιώδη σωματίδια διαμέτρου 2-4 μm. Υπάρχουν περίπου 300.000/ML στο αίμα που κυκλοφορεί. Φυσιολογικά έχουν χρόνο ημιζωής τεσσάρων ημερών περίπου.

Τα μεγαρουκύτταρα μ'επιτομή τεμαχίων του κυτοπλάσματος και εξώθησή τους στην κυκλοφορία. Τα αιμοπετάλια εμφανίζουν δακτύλιο από μικροσωληνάρια γύρω από την περιφέρειά τους και περιέχουν ακτίνη και μιτοσίνη. Περιέχουν επίσης γλυκογόνο, λυσοσώματα και 2 τύπους κοκκίων: (1) πυκνά κοκκία, τα οποία περιέχουν ADP, ATP, σεροτονίνη και Ca^{++} και (2) κοκκία που περιέχουν παράγοντες της πήξεως του αίματος και άλλες πρωτεΐνες. Έχουν εξαιρετικά πτυσσόμενη μεμβράνη με περίπλοκο σωληναριακό

σύστημα σ'επαφή με το εξωκυττάριο υγρό. Μπορούν να μεταβάλλουν σχήμα, να συγκεντρώνονται στη θέση της βλάβης (συγκόλληση αιμοπεταλίων) και να εκχέουν τα περιεχόμενα των κοκκίων τους μέσω των σωληναρίων (απελευθέρωση αιμοπεταλίων). Σε περίπτωση κάκωσης του τοιχώματος αγγείων, τα αιμοπετάλια προσκολλώνται στο σημείο της βλάβης, όπου εκτίθεται το κολλαγόνο.

η προσκόλληση ακολουθείται από απελευθέρωση. Η εκκρινόμενη σεροτονίνη υποβοηθεί πιθανώς την αγγειοσυστολή που προκαλείται στην περιοχή της βλάβης και το ADP παράγει την απελευθέρωση του περιεχομένου των κοκκίων από άλλα αιμοπετάλια.

Το ADP καθιστά τα αιμοπετάλια κολλώδη, προκαλεί τη συγκόλληση περισσότερων αιμοπεταλίων, σχηματίζοντας αιμοστατικό θρόμβο. Επιπλέον, πολλοί παράγοντες που προκαλούν συγκόλληση αιμοπεταλίων ενεργοποιούν τη φωσφολιπάση A_2 στη μεμβράνη των αιμοπεταλίων.

Η παραγωγή αιμοπεταλίων ρυθμίζεται από ουσία που κυκλοφορεί στο αίμα και ονομάζεται θρομβοποιητίνη ή θρομβοποιητικός διεγερτικός παράγοντας (TSP), ο οποίος αυξάνει το σχηματισμό των μεγακαρυοκυττάρων από αιματοκυτοβλάστες.

Εν τούτοις, η προέλευση και η φύση της θρομβοποιητίνης παραμένουν άγνωστα. Φυσιολογική αιμοπεταλική λειτουργία απαιτεί την παρουσία του παράγοντα του VON WILLEBRAND, συστατικού του παράγοντα της πήξης VIII.

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

η ερυθρά χρωστική που μεταφέρει το οξυγόνο στα ερυθρά αιμοσφαίρια των σπονδυλωτών ονομάζεται αιμοσφαιρίνη και είναι πρωτεΐνη, μοριακού βάρους 64,650. Η αιμοσφαιρίνη είναι

σφαιροειδές μόριο, που αποτελείται από 4 υποομάδες.

Κάθε υποομάδα περιέχει μόριο αίμης, συζευγμένο με πολυπεπίδιο. Η αίμη αποτελεί σιδηρούχο παράγωγο πορφυρίνης. Τα πολυπεπίδια αναφέρονται στο σύνολό τους ως το τμήμα σφαιρίνης του μορίου της αιμοσφαιρίνης. Σε κάθε μόριο της αιμοσφαιρίνης απαντούν 2 ζεύγη πολυπεπτιδίων.

Δύο από τις ομάδες περιέχουν ένα είδος πολυπεπτιδίου και δύο περιέχουν άλλο είδος.

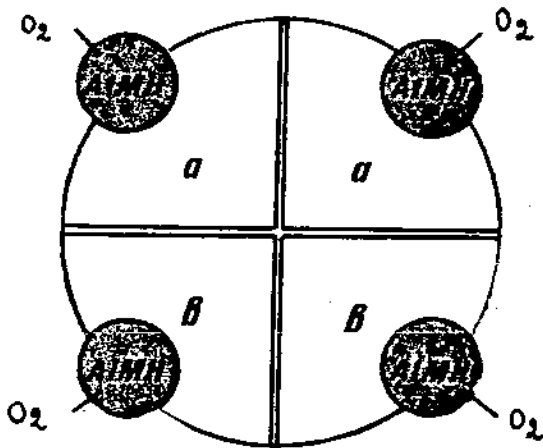
Στη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη ενήλικου ανθρώπου (αιμοσφαιρίνη A), τα δύο είδη των πολυπεπτιδίων ονομάζονται α αλυσίδες: η καθεμιά περιέχει 141 υπολείμματα αμινοξέων. Τα άλλα δύο είδη ονομάζονται β αλυσίδες: η καθεμιά περιέχει 146 υπολείμματα αμινοξέων. Έτσι η αιμοσφαιρίνη A χαρακτηρίζεται ως $\alpha_2\beta_2$. Η αιμοσφαιρίνη στο αίμα φυσιολογικού ενήλικου δεν είναι όλη αιμοσφαιρίνη A. Περίπου 2,5% της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από αιμοσφαιρίνη A_2 όπου οι αλυσίδες β αντικαθίστανται από αλυσίδες δ ($\alpha_2\delta_2$).

Οι αλυσίδες δ περιέχουν επίσης 146 αμινοξέα. Δέκα όμως υπολείμματα αμινοξέων διαφέρουν από τα αντίστοιχα της β αλυσίδας.

Υπάρχουν μικρά ποσά τριών παραγώγων της αιμοσφαιρίνης A, που σχετίζονται στενά με την αιμοσφαιρίνη A, και πιθανώς αντιπροσωπεύουν γλυκοζυλιωμένες αιμοσφαιρίνες. Ένα απ'αυτά, η αιμοσφαιρίνη A_{1c} (Hb A_{1c}) έχει γλυκόζη προσκολλημένη στην τελική βαλίνη κάθε β αλυσίδας: εμφανίζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον επειδή αυξάνει την ποσότητα στο αίμα σε όχι καλώς ελεγχόμενο σακχαρώδη διαβήτη. Η ποσότητα στο αίμα ελαττώνεται μετά 5-6 εβδομάδες καλό διαβητικό έλεγχο. Έτσι η Hb A_{1c} απο-

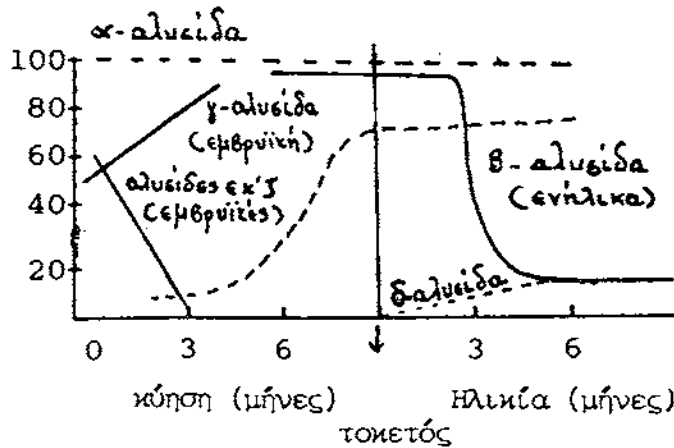
τελεί κατάλληλο και χρήσιμο δείκτη της ορθότητας του διαβητικού ελέγχου.

Στα έμβρυα και στα νεογνά η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι διαφορετική και καλείται εμβρυική αιμοσφαιρίνη F (FETAL = εμβρυική). Αυτή μοιάζει με την A και A₂ μόνο στο ένα ζεύγος αλυσίδων α, ενώ το άλλο είναι διαφορετικό και χαρακτηρίζεται από αλυσίδες γ. Η εμβρυική αιμοσφαιρίνη (F) αντικαθίσταται βαθμιαία από την αιμοσφαιρίνη A μέσα στο πρώτο εξάμηνο της βρεφικής ηλικίας.



Εικ.1 Σχηματική παράσταση μορίου αιμοσφαιρίνης A (α₂β₂)

Σε ορισμένα όμως άτομα αυτή (HbF) δεν εξαφανίζεται και παραμένει για όλη τους τη ζωή. Στο σώμα, η περιεκτικότητά της σε O₂ είναι μεγαλύτερη της αιμοσφαιρίνης του ενήλικου, γιατί αυτή συνδέεται σε μικρότερο βαθμό με το 2,3 DPG. Το γεγονός αυτό διευκολύνει τη μετακίνηση O₂ από τη μητρική προς την εμβρυική κυκλοφορία. Σε νεαρά έμβρυα ανευρίσκονται ακόμη οι αλυσίδες ζ και ε, που σχηματίζουν την αιμοσφαιρίνη GOWER I (ζ₂ε₂) και GOWER II (ζ₂γ₂)



Εικ.: Ανάπτυξη αλυσίδων αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου

ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΗΣ ΠΑΡΑΓΩΓΗΣ

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η αλληλουχία των αμινοξέων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης καθορίζεται από γονίδια σφαιρίνης.

Υπάρχουν 2 σπουδαίοι τύποι κληρονομικών καθήσεων της αιμοσφαιρίνης στον άνθρωπο: οι αιμοσφαιρινοπάθειες, στις οποίες παράγονται παθολογικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες, και οι θαλασσαιμίες και σχετικές διαταραχές, στις οποίες οι αλυσίδες εμφανίζουν φυσιολογική δομή, αλλά παράγονται σε μειωμένες ποσότητες, επειδή γονίδια αιμοσφαιρίνης έχουν εξαντληθεί ή καταστεί μη λειτουργικά. Οι α και β θαλασσαιμίες χαρακτηρίζονται από ελάττωση ή απουσία των α και β πολυπεπτιδίων αντίστοιχα. Τα φυσιολογικά άτομα έχουν 4 γονίδια σφαιρίνης. Αν ένα απουσιάζει εκ γενετής, ή δεν είναι λειτουργικό, δεν υπάρχουν συμπτώματα: αν λείπου 2 υπάρχει ελαφρά αναιμία: αν λείπουν 3 προκαλείται μια βαρύτερη ανωμαλία που ονομάζεται νόσο ανοσοσφαιρίνης Η και αν λείπουν και τα τέσσερα παράγεται μόνο αιμοσφαιρίνη BARTS (τέσσερις γάμμα (γ) αλυσίδες) και υπάρχει οβερία αναιμία, ύδρωψ (οίδημα) και θά-

νατος μέσα στη μήτρα.

Στην περίπτωση που παθολογικό γονίδιο κληρονομούμενο από ένα γονέα, υπαγορεύει το σχηματισμό παθολογικής αιμοσφαιρίνης -δηλ. όταν το άτομο είναι ετεροζυγώτης- το μισό της αιμοσφαιρίνης που κυκλοφορεί είναι φυσιολογικό και το άλλο μισό παθολογικό. Σε περίπτωση που πανομοιότυπα παθολογικά γονίδια κληρονομούνται και από τους δύο γονείς, το άτομο είναι ομοζυγώτης και όλη η αιμοσφαιρίνη του είναι παθολογική.

Θεωρητικά, είναι δυνατό να κληρονομηθούν δύο διαφορετικές παθολογικές αιμοσφαιρίνες, μια από τον πατέρα και μια από τη μητέρα. Μελέτες της κληρονομικότητας και της γεωγραφικής κατανομής των παθολογικών αιμοσφαιρινών, κατέστησαν δυνατή σε ορισμένες περιπτώσεις, τη διευκρίνιση του τύπου κατεύθυνσης του μεταλλαγμένου γονιδίου, καθώς και τον κατά προσέγγιση χρόνο που συνέβη η μετάλλαξη. Γενικά βλαβερές μεταλλάξεις έχουν την τάση να εξαφανίζονται. Μεταλλαγμένα γονίδια, όμως, τα οποία εξοπλίζουν άτομα με ιδιότητες πλεονεκτικές για την επιβίωση, διατηρούνται και εξαπλώνονται στον πληθυσμό.

Πολλές από τις παθολογικές αιμοσφαιρίνες είναι αβλαβείς. Μερικές, όμως προκαλούν αναιμία.

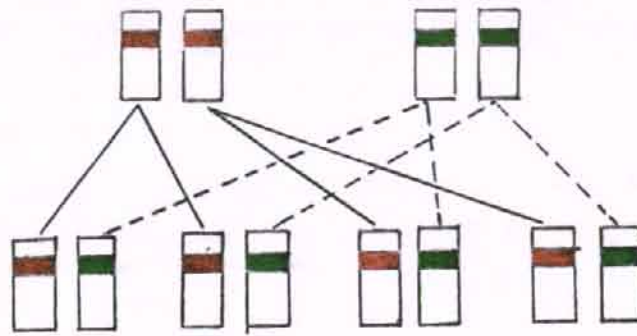
Η μεταβίβαση των γόνων της αιμοσφαιρίνης ακολουθεί τους απλούς νόμους της κληρονομικότητας κατά MENDEL όπως:

(α) Γονείς ομόζυγοι για ένα χαρακτήρα θα δώσουν παιδιά όλα όμοια μεταξύ τους για το χαρακτήρα αυτό.

π.χ. Γονείς ομόζυγοι για β-φυσιολογικά γόνο αιμοσφαιρίνης

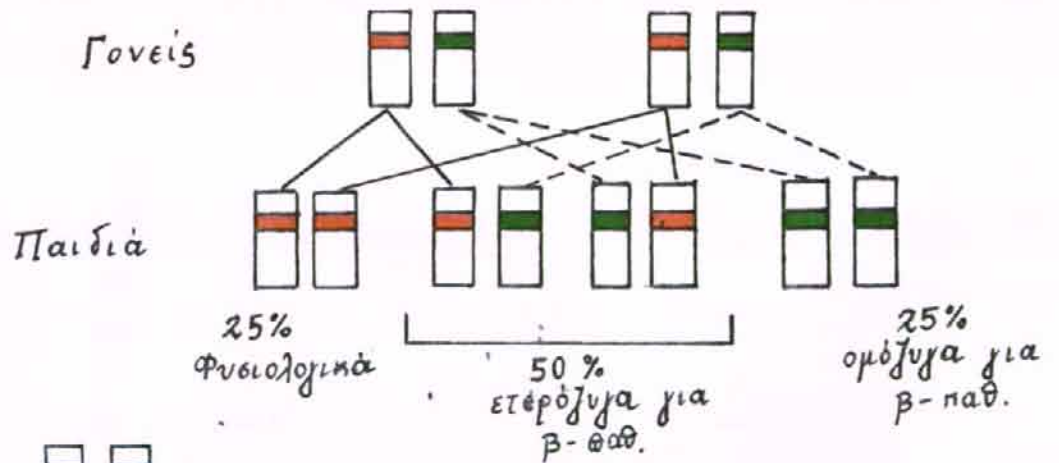
Γονείς

Παιδιά



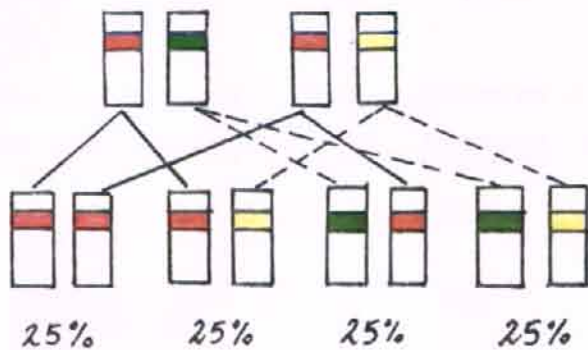
ή ο ένας γονέας ομόζυγος για β-φυσιολογικό γόνο και ο άλλος ομόζυγος για β-παθολογικό γόνο.

(β) Όταν οι γονείς είναι ετερόζυγοι για ένα χαρακτήρα τότε οι διαφορετικοί αλληλόμορφοι γόνοι θα διαχωριστούν και θα συνδυαστούν στα παιδιά με ορισμένη αναλογία.
π.χ. Γονείς ετερόζυγοι για β-παθολογικό γόνο



Γονείς

Παιδιά



ΣΥΝΘΕΣΗ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η μέση φυσιολογική περιεκτικότητα του αίματος σε αιμοσφαιρίνη ανέρχεται σε 16 G/100 ML στους άνδρες και σε 14 G/100 ML στις γυναίκες και ολόκληρο το ποσό αυτής βρίσκεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Στο σώμα ανδρός σωματικού βάρους 70 KG ανευρίσκονται περίπου 900 G αιμοσφαιρίνης και 0,3 G αιμοσφαιρίνης καταστρέφονται και άλλα τόσο συνθέτονται κάθε ώρα. Η σύνθεση του τμήματος του μορίου αιμοσφαιρίνης γίνεται από γλυκίνη και από ηλεκτρικό CoA

ΚΑΤΑΒΟΛΙΣΜΟΣ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Κατά την καταστροφή των γηρασμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων στο δικτυοενθηλιακό σύστημα, η σφαιρίνη του μορίου της αιμοσφαιρίνης αποσπάται και η αίμη μετατρέπεται σε χολοπρασίνη.

Στον άνθρωπο, το μεγαλύτερο μέρος της σχηματιζομένης από την αίμη χολοπρασίνης μετατρέπεται σε χολερυθρίνη. Η χολερυθρίνη απεκκρίνεται στη χολή. Ο σιδηρός της αίμης επαναχρησιμοποιείται για τη σύνθεση αιμοσφαιρίνης. Σε απώλεια αίματος από το σώμα, χωρίς αντικατάσταση του σιδήρου, εμφανίζεται σιδηροπενική αναιμία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΔΕΥΤΕΡΟ

ΑΝΑΙΜΙΕΣ

Αναιμία είναι η παθολογική κατάσταση κατά την οποία η τιμή της αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη είναι κάτω του φυσιολογικού. Η χρόνια αναιμία οδηγεί σε ανοξία των ιστών η οποία προκαλεί αύξηση της αποδέσμευσης του O_2 και της ροής αίματος με αύξηση της καρδιακής παροχής.

ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Προτιμάται η αιτιολογική ταξινόμηση

I. Πλημμελής ερυθροποίηση

1. Από ένδεια παράγοντα απαραίτητου για την ερυθροποίηση
 - α) Από έλλειψη Fe
 - β) Από έλλειψη βιταμίνης B_{12} ή φυλλικού οξέος
 - γ) Από έλλειψη βιταμίνης C

2. Από πλημμελή σύνθεση αίμης (σπάνιες)
 - α) Πρωτοπαθής σιδηροβλαστικές αναιμίες
 - β) Ερυθροποιητική πορφύρα

3. Από πλημμελή σύνθεση σφαιρίνης
 - α) Θαλασσαιμίες
 - β) Αναιμίες από παθολογικές αιμοσφαιρίνες

4. Μυελική ανεπάρκεια
 - α) Απλαστική αναιμία

β) Διήθηση μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, κύτταρα κακοήθους λεμφώματος, καρκινικά κύτταρα κλπ

γ) Τοξική δράση επί του μυελού όπως σε ουραιμία

II. Αυξημένες απώλειες

1. Αιμορραγίες

2. Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ) ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Τα σύνδρομα αυτά χαρακτηρίζονται από γενετική διαταραχή της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης, λόγω ελάττωσης ή κατάργησης της σύνθεσης μιας ή περισσότερων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.

Θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι συχνά στους μεσογειακούς πληθυσμούς, όπως Έλληνες, Ιταλούς, Σαρδηνίους και Μαλτέζους καθώς και σε μερικές περιοχές μέσης Ανατολής, Ινδίας και Νοτιοανατολικής Ασίας.

Ανάλογα με την αλυσίδα της οποίας η σύνθεση έχει μειωθεί ή καταργηθεί οι θαλασσαιμίες διακρίνονται σε α και β θαλασσαιμίες.

α'-μεσογειακή αναιμία

Η ομόζυγος μορφή αυτής της νόσου δεν συμβιβάζεται με τη ζωή και προκαλεί τον θάνατο του εμβρύου. Η δε ετερόζυγος μορφή δεν μπορεί να διαπιστωθεί γιατί δεν προκαλεί αναιμία σε τυπικές περιπτώσεις ανευρίσκονται ρρισμένες μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Τα παρακάτω θαλασσαιμικά σύνδρομα κατατάσσονται στα α' θαλασσαιμικά σύνδρομα:

α' Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με Hb Bart's

Στη Νοτιοανατολική Ασία έμβρυα με ύδρωπα γεννιούνται νε-

κρά ή πεθαίνουν μετά από λίγα λεπτά από τη γέννησή τους. Είναι ωχρά, η αιμοσφαιρίνη τους κυμαίνεται στα 6 GR/100 ML. Ανευρίσκεται μάλιστα στο αίμα τους και κάποια άλλη αιμοσφαιρίνη ονομαζόμενη HbBart's απ' το νοσοκομείο SAINT BARTHOLOMEW'S του Λονδίνου. Αυτή αποτελείται από 4 γ-αλυσίδες (γ_4). Στα έμβρυα αυτά δεν επιτελείται καμμία σύνθεση αιμοσφαιρίνης α.

Η α' αλυσίδα είναι κοινή σ' όλες τις φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες HbA($\alpha_2\beta_2$), HbF($\alpha_2\beta_2$) και HbA₂($\alpha_2\delta_2$). Έτσι ερμηνεύεται γιατί η παντελής έλλειψη α' αλυσίδας είναι ασύμβατη με τη ζωή. Το σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με HbBart's αποδίδεται σε ομοζυγωτία ως προς το α' θαλασσαιμικό-1 γονύλλιον β. Και οι δύο γονείς των εμβρύων αυτών έχουν μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων. Έχουν φυσιολογικό κλάσμα HbA₂($\alpha_2\delta_2$) και HbF($\alpha_2\gamma_2$). Τα ευρήματα αυτά θεωρούνται συμβατά με ετερόζυγη κατάσταση ως προς το α' θαλασσαιμικό 1-γονύλλιο.

β) Αιμοσφαιρινοπάθεια Η

Εδώ ανήκουν άτομα με μέτρια συνήθως αναιμία· άλλοτε η αναιμία είναι εντονώτερη, πάντα όμως ηπιότερη από τη μείζοντα θαλασσαιμία. Συνυπάρχει σπληνομεγαλία. Αιματολογικά ανευρίσκονται: α) Οι μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων, β) Έγκλειστα των ερυθροκυττάρων. Ανάλυση της HbH δείχνει ότι αυτή είναι τετραμερής της β-αλυσίδας (β_4). Η ύπαρξη κλασμού κλάσματος HbA($\alpha_2\beta_2$) και κλάσματος HbA₂($\alpha_2\delta_2$) δείχνει ότι σύνθεση της α-αλυσίδας υφίσταται στη νόσο αυτή, είναι όμως μειωμένη. Το ποσοστό της HbH είναι γύρω στα 10-15% της όλης αιμοσφαιρίνης. Η νόσος θεωρείται ότι είναι συνδυασμός α-θαλασσαιμικού -1 γονυλλίσου και α-θαλασσαιμικού

-2 γονυλλίου τα οποία όπως ελέχθη είναι ποιότερο του α-θαλασσαιμικού -1 γονυλλίου.

ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ

Τα Σύνδρομα Μεσογειακής Αναιμίας (Μ.Α.) μαζί με τις αιμοσφαιρινοπάθειες και την ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της β φωσφορικής γλυκόζης, συνιστούν κληρονομικές αιμολυτικές αναιμίες ευρέως διαδεδομένες ανά την Υφήλιο. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι κάθε χρόνο πεθαίνουν περίπου 100.000 παιδιά σ'όλο τον κόσμο από την β-Μεσογειακή Αναιμία (LEHMANN και HUNTSMAN 1974), 80.000 από την αιμοσφαιρινοπάθεια S (OMS 1966) οι δε φορείς της G6PD ανέρχονται περίπου σε 100.000.000 (MOTULSKY 1964).

Στη χώρα μας γεννιούνται κάθε χρόνο πάνω από 100 βρέφη με ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία, επί δε του συνόλου του πληθυσμού, περίπου 1 επί 700 νεογνά πάσχει από τη νόσο αυτή (Καττάμης 1973).

Με τα στοιχεία αυτά παρέχεται αδρά η εκτίμηση του παγκοσμίου προβλήματος των αιμολυτικών κληρονομικών αναιμιών γενικότερα, για μας δε της β-Μεσογειακής Αναιμίας, η οποία αποτελεί «Ελληνικό πρόβλημα» καθώς σ'ελάχιστα κράτη η νόσος καταλαμβάνει τέτοια έκταση (Καττάμης 1968, MATSANIOTIS και ΚΑΤΤΑΜΙΣ 1969).

ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΚΑΙ ΤΩΝ ΑΝΩΜΑΛΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΩΝ

Τις αιμοσφαιρινοπάθειες, από άποψη συχνότητας και κατανομής, μπορούμε γενικά να τις διακρίνουμε σε τρεις ομάδες:

- α) σ'εκείνες, οι οποίες βρίσκονται σ'εκατομμύρια άτομα
- β) σ'εκείνες που εμφανίζονται σποραδικά, συχνά μόνο σ'ένα πληθυσμό και
- γ) σ'εκείνες που εμφανίζονται μια φορά σε κάποια οικογένεια

Για να γίνει περισσότερο κατανοητή η παραπάνω διάκριση των ανωμάτων ερυθροκυτταρικών γόνων, αναφέρουμε τα παρακάτω:

α) Οι σπουδαιότεροι παράγοντες που μπορούν να μεταβάλλουν τα γενετικά χαρακτηριστικά ενός πληθυσμού είναι η μετάλλαξη, η φυσική επιλογή, η ροή του γόνου (GENE FLOW) που προκύπτει από τη μετανάστευση διαφορετικών πληθυσμών και η παθητική εμφάνιση του (GENE DRIFT) κυρίως σε κλειστούς πληθυσμούς στα νησιά με την οποία διαμορφώνεται η τυχαία διακύμανση των συχνοτήτων του.

β) Τα σύνδρομα M.A. και οι ανώμαλες αιμοσφαιρίνες δεν έχουν κατανεμηθεί τυχαία σ'όλη την Υφήλιο, αλλά βρίσκονται λίγο-πολύ σε στενή σχέση με ορισμένες ομάδες πληθυσμών. Οι παραλλαγές αυτές της αιμοσφαιρινικής σύνθεσης έχουν ή είχαν στο παρελθόν κάποια επιλεκτική ποιότητα, η οποία ενοεεί την αύξησή τους σε πληθυσμούς που διαμένουν σ'ορισμένο περιβάλλον (LEHMANN 1959).

γ) Μπορεί να ειπωθεί γενικά ότι η ευρεία εξάπλωση των κληρονομικών αιμολυτικών αναιμιών -σύνδρομα α-Μεσογειακής Αναιμίας, β-Μεσογειακής Αναιμίας, αιμοσφαιρινοπάθειες S, C, D και E, ανεπάρκεια της G6PD και HPFH οφείλεται σε κάποιο προστατευτικό για τους ετεροζυγούς, ρόλο αυτών έναντι της κακοήθους ελονοσίας. Επομένως γίνεται αποδεκτός ένας μηχανισμός που πρότεινε το 1949 ο HALDANE, μηχανισμός του αντι-

σταθμιστικού πολυμορφισμού με παράγοντα φυσικής επιλογής την ελονοσία (HALDANE 1949, ALISON 1954).

δ) Επίσης είναι πιθανό οι αιμοσφαιρινοπάθειες να παρέχουν προστασία στους φορείς όπως για παράδειγμα η HbE και η HbO έναντι της σιδηροπενίας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ

Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Είναι γνωστό ότι οι γόνοι της Μεσογειακής Αναιμίας είναι αρκετά διαδεδομένοι σ' όλο τον κόσμο. Οι κατεξοχήν πληττόμενες χώρες είναι οι χώρες που βρέχονται από τη Μεσόγειο δηλ. η Ιταλία, η Ελλάδα και το Ισραήλ. Στις χώρες αυτές επικρατεί ο γόνος της β-Μεσογειακής Αναιμίας (Καττάμης 1969, WEATHERAL και CLEGG 1972)

β-Μεσογειακή αναιμία: Αυτή αποτελεί την πιο διαδεδομένη ανωμαλία σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης και ουσιαστικά υπάρχουν περιπτώσεις της σε κάθε πληθυσμό.

Στην Ασία η συχνότητα των φορέων β-Μεσογειακής Αναιμίας, κυμαίνεται από 1-40% ποσοστό που παρατηρείται σε μερικές περιοχές των Ινδιών.

Ενδιάμεσες συχνότητες βρίσκονται στα διάφορα κράτη της π.χ. στο Ισραήλ 20%, στην Ταϊλάνδη από 4,8-10%.

Στην Ευρώπη, υπάρχει μικρότερη συχνότητα όπως 1% στην Μ.Βρετανία (OMS 1966). Στην Ιταλία τα ποσοστά κυμαίνεται μεταξύ 4-28% ενώ στις περιοχές της Σαρδηνίας ανέρχεται μέχρι 34%.

Στην Αφρική, το ποσοστό των φορέων β-Μεσογειακής Αναιμίας είναι γενικά χαμηλό. Πάντως εμφανίζεται ανόμοιογενής κατανομημένη με σχετικά ψηλότερη συχνότητα στο Σουδάν (5%), Αλγερία (3%) και Τυνησία (4%). Στην κεντρική και ανατολική Αφρική σπάνια ανευρίσκεται, ενώ στη Γιάνα, το ποσοστό είναι μικρότερο του 1%.

Στην Αμερική, το ποσοστό των φορέων κυμαίνεται από 1% περβίου (Βενεζουέλα) μέχρι 11% (Γουϊάνα).

Στην Αυστραλία και μάλιστα ειδικότερα στη Ν.Γουϊνέα υπάρχει συχνότητα φορέων μέχρι και 25%.

Πίνακας 1. Γεωγραφική Κατανομή ετεροζυγωτών β-Μεσογειακής Αιμοφιλίας ανά τον κόσμο

Ήπειρος	Χώρες	Ετεροζυγώτες β-Μεσογειακής Αιμοφιλίας %
Ασία	Ιορδανία-Ιαπωνία	<1
	Ινδία	Μέχρι 40
	Ισραήλ	20
	Ταϊλάνδη	4-10
Ευρώπη	Μ.Βρετανία	<1-18
	Ιταλία	4-34
Αφρική	Αλγερία	3
	Γκάνα	<1
	Τυνησία	4
	Σουδάν	5-6
Αμερική	Βενεζουέλα	1
	Γουϊάνα	4-11
Αυστραλία	Ν.Γουϊνέα	0-25

ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΩΝ ΑΝΩΜΑΛΩΝ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

ΤΩΝ ΓΟΝΩΝ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

θα εκθέσουμε στη συνέχεια συνοπτικά τα μέχρι σήμερα δεδομένα επί της γεωγραφικής κατανομής των ανώμαλων ερυθροκυτ-

τάρικων γόνων στη χώρα μας.

Η πρώτη επιδημιολογική έρευνα για τη Μεσογειακή Αναιμία έγινε το 1962 από τον Μαλάμα και συνεργάτες του, αρχίζοντας σε 1600 σμηνίτες που προέρχονταν από διάφορα διαμερίσματα της χώρας. Τ'αποτελέσματα της έρευνας (Πίνακας II) δείχνουν ότι:

Πίνακας II. Συχνότητα και γεωγραφική κατανομή ετεροζυγητών β-Μεσογειακής Αναιμίας σε διάφορες περιοχές της Ελλάδας

Περιοχή	Εξετασθέντες	Ετερόζυγοι β-Μεσ.Αναιμ.	Συχνότης ετε- ροζυγωτών %
Πελοπόννησος	300	19	6,3
Κεν.Ελλάδα-Εύβοια	423	32	7,3
Θεσσαλία	244	28	11,5
Ήπειρος	74	19	12,2
Μακεδονία-Θράκη	337	11	3,3
Ιόνια νησιά	50	7	14,0
Νησιά Αιγαίου-			
Κρήτη-Δωδεκάνησος	172	13	7,6
ΣΥΝΟΛΟ	1.600	119	7,44

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

α) Η συχνότητα των ετεροζυγωτών β-Μεσογειακής Αναιμίας στο σύνολο του πληθυσμού ανέρχεται στο 7,44 και

β) Υπάρχει ανομοιογένεια στη γεωγραφική κατανομή του γόνο

γόνου στα διάφορα διαμερίσματα της χώρας. Βέβαια ο αριθμός των μελετηθέντων ήταν μικρός και όχι αντιπροσωπευτικός για κάθε περιοχή, όμως το 7,44% είναι ενδεικτικό του ύψους των φορέων του γόνου της Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα.

Από τότε έγιναν αρκετές παρόμοιες έρευνες από διάφορους Έλληνες και ξένους επιστήμονες (STAMATOYANNOPOULOS και FESSAS 1964, CHOREMIS ET AL 1962, και 1963, BARNICOT ET AL 1963, FRASER ET AL 1964, Σινάκος και συν. 1975) σε μερικά διαμερίσματα της χώρας ή σε ομάδες ατόμων από διάφορες περιοχές (Ψωμαδάκης 1972) και περιελάμβαναν μάλιστα και την αναζήτηση ετέρων ανώμαλων ερυθροκυτταρικών γόνων.

Τ'αποτελέσματα μερικών απ'τις έρευνες φαίνονται συνοπτικά στους πίνακες III και IV. Από αυτούς προκύπτουν τα εξής γενικά συμπεράσματα.

α) Στη χώρα μας οι ανώμαλοι ερυθροκυτταρικοί γόνοι βρίσκονται σχετικά συχνά και σε μερικές περιοχές μάλιστα με ενδημική μορφή (BORNICOT ET AL 1963, STAMATOYANNOPOULOS και FESSAS 1964, Σινάκος και συν. 1975).

β) Οι ετερόζυγοι της β-Μεσογειακής Αναιμίας βρίσκονται ανομοιογενώς κατανεμημένοι και στην ηπειρωτική και στη νησιωτική χώρα. Στη Χαλκιδική βρέθηκαν σε ποσοστό 3,9% ενώ στη Ρόδο μέχρι 20,2%.

γ) Σε περιοχές με υψηλό ποσοστό φορέων β-Μεσογειακής Αναιμίας, οι ετερόζυγοι αιμοσφαιρίνης S βρίσκονται σε χαμηλό ποσοστό και αντίστροφα.

δ) Τα ποσοστά των φορέων γόνων β-Μεσογειακής Αναιμίας και HbS βρίσκονται σε αντίστροφη συσχέτιση με την αύξηση του υψόμετρου (CHOREMIS ET AL 1963, STAMATOYANNOPOULOS και FESSAS

1964).

ε) Τα ποσοστά των φορέων ανώμαλων γόνων για HbS και ανεπάρκεια G6PD ήταν ψηλότερα σε περιοχές που είχαν πληγεί από ελονοσία (CHOREMIS ET AL 1962, και 1963, CHOREMIS και ZANNOS 1957, FESSEA 1959) και συμφωνούν με την θεωρία της ελονοσίας. Για τους ετερόζυγους της β-Μεσογειακής Αναιμίας, η θεωρία αυτή εν μέρει μόνο είναι αληθής.

Πιθανότατα να επιβεβαιώνεται έτσι η άποψη του Σταματογιαννόπουλου και Φέσσα σύμφωνα με την οποία ενδεχόμενα η ελονοσία να μην αποτελεί το μόνο παράγοντα φυσικής επιλογής για τη β-Μεσογειακή Αναιμία, της οποίας ο γόνος φαίνεται να είναι ο λιγότερο προστατευτικός έναντι στην ελονοσία. Όμοια δεν διαπιστώθηκαν σημαντικές διαφορές των συχνοτήτων των ανώμαλων γόνων γενικά, μεταξύ ενηλίκων και παιδιών (STAMATOYANNOPOULOS και FESSAS 1964, KATTAMIS ET AL 1971).

Οι ποσοστικές διαφορές των ανώμαλων γόνων είναι δύσκολο να ερμηνευτούν. Για τις έρευνες όμως πληθυσμού πρέπει να λαμβάνονται υπόψη πολλά στοιχεία όπως η ομοιογένεια αυτού, η ένταση και η διάρκεια του παράγοντα της φυσικής επιλογής, οι συνήθειες γάμου, ο βαθμός απομόνωσης της περιοχής, το κοινωνικοοικονομικό επίπεδο κλπ.

Πίνακας ΙΙΙ. Ξυνοπτικά αποτελέσματα της συχνότητας και κατανομής των ανώμαλων ερυθροκυτταρικών γόνων στην Ελλάδα

Περιοχή	Εξετασθέντες	Ετερόζυγοι β-Μ.Α.	Ετεροζ. δρεπαν. αναιμίας %	Ερευνητές
Άρτα	532	19,2	4,5	CHOREMIS ET AL, 1963
Πετρομαγούλα	175		20,8	CHOREMIS ET AL, 1962
Πετρομαγούλα	183	12,6	20,2	STAMATOYANNOPOULOS FESSAS 1964
Ελασσόνα	243	8,6	0	>>
Κέρκυρα	1122	13,2	0	>>
Σέριφος	167	13,8	0	>>
Καρδίτσα	428	14,2	1,4	BARNICOT ET AL 1963
Αταλάντη	102	9,8	2	>>
Κρήτη	105	7,6	4,8	>>
Ρόδος	238	7,1	0	>>
Χαλκιδική	198	20,2	0	>>
Χαλκιδική	1921	7,9	11,7	Σιλιάνος & συν. 1975

Πίνακας IV. Συχνότητα ανώμαλων ερυθροκυτταριικών γόνων σε 2 περιοχές της Ελλάδας

Περιοχή	Υψόμετρο	Εξετα- σθέντες	Ετερόζυγοι β-Μ.Α. %	Ετεροζυγ. δρεπ. αναιμ.
Άρτα (α)	Επιλεγμ. περιοχή <200 μ	91	13,2	14,3
	Ύψος 0-200 μ (πεδινή)	171	15,2	6,4
	Ύψος 201-700 μ (ημιορ.)	94	10,1	0
	Ύψος > 700μ. (ορεινή)	176	9,7	0
Καρδίτσα (β)	Ύψος 100-300 μ (πεδ.)	208	19,7	2,5
	Ύψος 300-800μ (ημιορ.)	98	6,1	1
	Ύψος > 800μ (ορεινή)	122	11,5	0

(α) CHOPEMIS ET AL (1963)

(β) STAMATOYANNOPOULOS-FESSAS (1964)

Από τα προαναφερθέντα στοιχεία είναι προφανές ότι ορισμένες μόνο περιοχές της χώρας έχουν μελετηθεί πληρέστερα, όπως π.χ. η περιοχή της Άρτας, της Καρδίτσας, του Οβχουμενού, η Ρόδος, η Κέρκυρα, η Χαλκιδική, ενώ πολλές άλλες περιοχές, παρά τις ενδείξεις για αυξημένη συχνότητα παθολογικών γόνων σ' αυτές, όπως η Ηλεία, η Κρήτη, η Εύβοια, το Αγρίνιο κλπ, λίγο μόνο έχουν ερευνηθεί.

Τέλος για τη συχνότητα των ανώμαλων ερυθροκυτταριικών γόνων σε Κύπριους και Έλληνες μετανάστες αναφέρονται τα εξής:

α) Στην Κύπρο μετά από μια έρευνα του ASHIOTIS ET AL (1975) προέκυψε ότι το 15% περίπου των Ελληνοκυπρίων και το

14% των Τουρκοκυπρίων είναι φορείς της β-Μεσογειακής Αναιμίας ενώ το 10% του πληθυσμού φέρει γόνους της α-Μεσογειακής Αναιμίας. Τα ευρήματα αυτά αποτελούν ίσως τις ψηλότερες συχνότητες γόνων α-Μεσογειακής Αναιμίας οι οποίες αναφέρθηκαν μεταξύ των Καυκασίων πληθυσμών.

β) Οι Έλληνες μετανάστες στην Αυστραλία εμφανίζουν συχνότητα ετεροζυγωτών β-μεσογειακής Αναιμίας 5% έναντι 2% των Ιταλών (DE CRUCHY 1970), ενώ στις Η.Π.Α. από 3%-5% (NELSON 1975) έως 12,52% (PEARSON ET AL 1975).

Σαν συμπέρασμα, μπορούν να λεχθούν τα εξής:

α. Τα σύνδρομα Μεσογειακής Αναιμίας και γενικά οι ανώμαλοι ερυθροκυτταρικοί γόνοι είναι ευρέα διαδεδομένοι στον κόσμο.

β. Αυτό οφείλεται στην κάποια προστασία που παρέχουν στον ετεροζυγώτη, έναντι της κακοήθους ελονοσίας στη γεωγραφική κατανομή την οποία και ακολουθούν σε γενικές γραμμές.

γ. Η Ελλάδα εμφανίζει ψηλή συχνότητα των κληρονομικών αιμολυτικών αναιμιών και σε μερικές περιοχές μάλιστα εμφανίζονται με ενδημικό χαρακτήρα.

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

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ

ΜΟΡΦΕΣ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΕΤΕΡΟΖΥΓΟΣ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

(Μεσογειακό στίγμα)

Η παρουσία ενός μόνο γόνου μεσογειακής αναιμίας (θαλασαιμίας) δίνει αφορμή ν' αναπτυχθούν μεγάλη ποικιλία κλινικών και αιματολογικών εκδηλώσεων.

Οι ετεροζυγώτες δηλαδή είναι δυνατό να είναι κλινικά τελείως υγιείς ή είναι δυνατό να πάσχουν από αναιμία μέχρι το σημείο να παρουσιάζουν κλινική εικόνα πολλές φορές δυσδιάκριτη απ' αυτήν της ομόζυγης μεσογειακής αναιμίας. Η γενετική βάση για την ποικιλία αυτή δεν είναι γνωστή. Πάντως στις περισσότερες περιπτώσεις υποκειμενικά ενοχλήματα ή λείπουν τελείως ή είναι ασήμαντα. Η αναιμία είναι ελάχιστη.

1) Δικτυοερυθροκυττάρωση και χολερυθριναιμία δεν παρατηρούνται, 2) Ο σπλήνας ή δεν ψηλαφάται καθόλου ή είναι ελάχιστα διογκωμένος, 3) Επιμελής όμως εξέταση του περιφερικού αίματος δείχνει πάντοτε μορφολογικές ανωμαλίες των ερυθρών αιμοσφαιρίων, όπως ελαφρά υποχρωμία, λίγη ανισο- και ποικιλοκυττάρωση, λίγα στοχοκύτταρα, μικρού βαθμού βασεόφιλη στίξη, 4) Η αντίσπαση των ερυθροκυττάρων σε υπότονα διαλύματα είναι λίγο αυξημένη. Ανάλυση της αιμοσφαιρίνης δείχνει μικρή αλλά σαφή αύξηση του ποσού του αιμοσφαιρινικού κλάσματος A_2 σε ποσοστό 3,5-6,5%. 5) Η HbF είναι αυξημένη σε μερικές μόνο περιπτώσεις και μάλιστα σε ποσοστό 5-10% (σπάνια μέχρι 12%). 6) Χαρακτηριστική είναι η ανάλογη ελάττωση της μέσης κατ'ερυθρό περιεκτικότητας σε αιμοσφαιρίνη (MCH) σε όρια 18-24 pg (με κατώτερη φυσιολογική τιμή 27 pg).

Η διάγνωση των φορέων του στίγματος έχει μεγάλη πρακτική σημασία, δεδομένου ότι δύο άτομα που έχουν το στίγμα και παντρευτούν θα έχουν απογόνους, 25% των οποίων θ' αναπτύξουν τη βαριά ομόζυγη μορφή της νόσου. Η ετερόζυγη μορφή δεν έχει άλλη κλινική σημασία για το άτομο που τη φέρει εκτός από τις περιπτώσεις εκείνες στις οποίες η εκδήλωση του στίγματος είναι βαρύτερη και οι οποίες θα πρέπει ν' αντιμετωπισθούν ανάλογα με τα προβλήματα που παρουσιάζουν όπως και η ομόζυγη μορφή της νόσου.

Η διάγνωση βασίζεται στην επιμελή εξέταση της μορφολογίας των ερυθρών αιμοσφαιρίων και στην ηλεκτροφορητική ανάλυση της αιμοσφαιρίνης και ιδιαίτερα στον ποσοτικό προσδιορισμό του κλάσματος A_2 , το οποίο φυσιολογικά είναι λιγότερο του 2,5% ενώ σ' όσους φέρουν το στίγμα της β-Μεσογειακής Αναιμίας ανέρχεται σε 4-6%.

ΜΙΚΡΟΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι πάσχοντες κληρονομούν το γόνο της θαλασσαιμίας από τον ένα από τους δύο γονείς του και το γόνο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απ' τον άλλο. Η νόσος συναντάται αρκετά συχνά στη χώρα μας.

Είναι κλινικά και αιματολογικά λίγο ελαφρύτερη τόσο από την ομόζυγη Μεσογειακή αναιμία όσο και από την ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

- 1) Η αιμοσφαιρίνη αποτελείται από αιμοσφαιρίνη S περισσότερο και λιγότερο από αιμοσφαιρίνη F και A
- 2) Η δοκιμή δρεπανώσεως είναι θετική
- 3) Επώδυνες κρίσεις, παρόμοιες μ' αυτές της ομόζυγης δρεπα-

νοκυτταρικής αναιμίας είναι συχνές

4) Διαφέρει κλινικά από την τελευταία απ' το γεγονός του ότι ο σπλήνας είναι διογκωμένος και μερικές φορές σε μεγάλο βαθμό.

5) Ηλεκτροφορητικά, σε αντίθεση με την ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία στην οποία υπάρχει κατά κύριο λόγο HbS υπάρχει HbS περίπου 70% λίγη ή μέτρια ποσότητα HbF και σαφώς αυξημένη HbA₂ χαρακτηριστική του θαλασσαιμικού γονυλλίου.

Η πορεία της νόσου ποικίλλει από βαρεία αναιμία και απαιτεί μεταγγίσεις, προς δρεπανοκυτταρική αναιμία μέχρι ήπια χρόνια αιμολυτική αναιμία πολλές φορές ασυμπτωματική.

Η διάγνωση βασίζεται στην ανάλυση της αιμοσφαιρίνης και στην εξέταση των γονέων και συγγενών του ασθενούς.

ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ)

Πρόκειται για ασθενείς με αναιμία κατά την οποία η τιμή της Hb κυμαίνεται μεταξύ 7 και 9g/dl, έχει ήπια σχετικά πορεία, μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων χαρακτηριστικών θαλασσαιμίας και μακρή κατά κανόνα επιβίωση. Άλλοτε πίστευαν ότι όλες οι περιπτώσεις που ανήκουν σ' αυτή την ομάδα ήταν περιπτώσεις ομόζυγης β-Μεσογειακής Αναιμίας ήπιας -άγνωστο για ποιο λόγο- πορείας.

Αργότερα αποδείχθηκε ότι η ομάδα αυτή είναι από γενετική άποψη αρκετά ετερογενής και περιλαμβάνει τις ακόλουθες ποικίλες γενετικών τύπων:

Ομόζυγος β⁺-Μεσογειακή Αναιμία

Ομόζυγος β⁰-Μεσογειακή Αναιμία

Ομόζυγος δβ⁰-Μεσογειακή Αναιμία (παρουσία HbF σε υψηλή συχνότητα)

β^0 -Μεσογειακή Αναιμία/ $\delta\beta^0$ -Μεσογειακή Αναιμία
 β^0 -Μεσογειακή Αναιμία/ β^+ -Μεσογειακή Αναιμία
 β^0 -Μεσογειακή Αναιμία/κληρονομική παραμονή HbF
 β^+ -Μεσογειακή Αναιμία/ $\delta\beta$ -Μεσογειακή Αναιμία
 β^+ -Μεσογειακή Αναιμία/ β^+ -Μεσογειακή Αναιμία
 β^+ -Μεσογειακή Αναιμία/κληρονομική παραμονή HbF

Η μετακρίβεια διάγνωση σε κάθε περίπτωση του γενετικού τύπου γίνεται μετά από προσεκτική εργαστηριακή μελέτη.

Ηλεκτροφορητικά βρίσκεται κατά κανόνα HbF σε ψηλές τιμές η οποία φτάνει τα 100% στο γενετικό τύπο β^0 -Μεσογειακή Αναιμία.

Η ενδιάμεση μορφή β -Μεσογειακής αναιμίας (θαλασσαιμίας) μπορεί να μπερδευτεί με την ετερόζυγη μορφή, διακρίνεται όμως απ' το ότι στην ετερόζυγη μορφή η HbF είτε λείπει είτε βρίσκεται σε ποσοστά που δεν υπερβαίνουν τα 10% (σπανιότατα μέχρι 12%).

Στα άτομα αυτά διαπιστώνεται αξιόλογη φόρτιση των ιστών από Fe παράλληλη τη μη μετάγγιση αίματος, γεγονός που δείχνει ότι ο ρυθμός απορρόφησης του Fe από το έντερο είναι αυξημένος.

ΔΒ' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Καταστάσεις συνδυασμού ερυθροκυτταρικών θαλασσαιμικών μορφολογικών αλλοιώσεων και αιμοσφαιρινών στερούμενων δ - και β - αλυσίδων, φέρονται σαν $\beta\delta$ -μεσογειακή αναιμία.

Σ' αυτή την κατηγορία υπάγονται:

1) Η F-μεσογειακή αναιμία:; Αυτή στην ετερόζυγη μορφή της εκδηλώνεται με φυσιολογική ποσότητα (όχι αυξημένη) HbA₂ και μεγάλη αύξηση της HbF (5-15%) WOLFF, 1961, ZUELZER 1961). Οι BRANCATI και BAGLIONI (1966) περιέγραψαν περίπτωση ομόζυγης

δβ-μεσογειακής αναιμίας. Το άτομο είχε ηπατοσπληνομεγαλία, αξιόλογη αναιμία, ερυθροβλάστες στο περιφερικό αίμα και πλήρη έλλειψη HbA και HbA₂.

2) Αιμοσφαιρινοπάθειες LEPORE και Πύλος: Το 1958 οι GERALD και DIAMOND περιέγραψαν ποικιλία Hb σε συνδυασμό με ερυθροκυτταρικές μεταβολές. Η αιμοσφαιρίνη αυτή αποτελεί το 10% της όλης ποσότητας που μοιάζει με την αιμοσφαιρίνη HbS, απ' την οποία διακρίνεται απ' την απουσία των άλλων ιδιοτήτων. Στην αιμοσφαιρίνη αυτή δόθηκε απ' τους ερευνητές το όνομα LEPORE απ' το όνομα του ασθενούς. Ανάλογη αιμοσφαιρίνη περιέγραψαν ο Φέσσας και οι συνεργάτες του (1962) στην οποία έδωσαν το όνομα Πύλος. Στην ετερόζυγο μορφή οι εκδηλώσεις είναι ανάλογες με τις εκδηλώσεις της F-Μεσογειακής αναιμίας όπως μορφολογικές θαλασσαιμιές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων του HbA, HbA₂, σε φυσιολογική ή χαμηλή τιμή καθώς και Hb LEPORE. Η τιμή της HbF βρίσκεται μεταξύ 1,5 και 18%.

Οι ομόζυγοι έχουν κλινική εικόνα μεγάλης μεσογειακής αναιμίας, παρουσιάζουν πλήρη έλλειψη της HbA και HbA₂, ενώ έχουν μόνο HbF και HbLEPORE.

Όπως έχει ήδη λεχθεί η HbLEPORE προέρχεται από συγχώνευση των δύο αλυσίδων -δ και -β.

Ομόζυγη β' μεσογειακή αναιμία

Ομόζυγο για β' μεσογειακή αναιμία, χαρακτηρίζεται το άτομο που έχει και τους δύο γόνους των β' αλυσίδων παθολογικούς για τη μεσογειακή αναιμία. Δηλαδή έχει κληρονομήσει από κάθε γονέα από ένα παθολογικό β' γόνο. Κατά συνέπεια στα άτομα αυτά δεν συντίθενται καθόλου ή συντίθενται λίγες β' αλυσίδες. Στη συνέχεια αναφερόμαστε εκτενέστερα και αναλυτικότερα στην ομόζυγη β' μεσογειακή αναιμία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ

ΟΜΟΖΥΓΟΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η έναρξη της ομόζυγης Β-μεσογειακής αναιμίας είναι ύπουλη. Συνήθως η πρώτη ένδειξη της νόσου είναι η ωχρότητα, η οποία είναι δυνατόν να εμφανιστεί από τον τοκετό ή αμέσως μετά από αυτόν. Συνήθως η ωχρότης παρατηρείται κατά τα δύο πρώτα έτη της ζωής. Η παρεμβολή κάποιας λοίμωξης είναι δυνατόν να ελκύσει την προσοχή για αυτήν την κατάσταση, λίγο αργότερα παρατηρείται εξαιρετικά εμφανής αύξηση της κοιλιάς του παιδιού λόγω διογκώσεως του σπλήνα, πολλές φορές μάλιστα και εξαιτίας του ήπατος. Τα συμπτώματα που εμφανίζονται είναι τυπικά συμπτώματα αναιμίας, ενώ πολλές φορές μπορεί να εμφανισθούν περιοδικές πυρετικές εξάρσεις.

Όταν η πάθηση βρίσκεται σε πλήρη ανάπτυξη η κλινική εικόνα είναι χαρακτηριστική. Το παιδί είναι μικρό σε σχέση με την ηλικία του ενώ, αντίθετα η κεφαλή σε σχέση με το σώμα είναι μεγάλη. Το δέρμα είναι ωχρό, τα ζυγωματικά οστά προέχουν, παρατηρείται διεύρυνση της διπλής των οστών του κρανίου και προεξοχή των γνάθων. Η ρινική ακρολοφία εμφανίζει καθίζηση, τα βλέφαρα είναι δυνατόν να είναι οεδηματώδη και αρκετές φορές ευρίσκεται επίκανθος. Από την παραπάνω περιγραφή προκύπτει ο χαρακτηρισμός <<μογγολοειδής όψη>>. Το μογγολοειδές προσωπείο εμφανίζεται βαθμηδόν, καθίσταται δε καταφανές μεταξύ 2ου και 3ου έτους.

Από την αντικειμενική εξέταση διαπιστώνεται η μεγάλη ωχρότητα, το μογγολοειδές προσωπείο, η σημαντικού βαθμού με-

γαλοσπληνία καθώς και η διόγκωση του ήπατος (η οποία είναι μικρότερου βαθμού από την μεγαλοσπληνία). τα λεμφογάγγλια μερικές φορές βρίσκονται διογκωμένα. Έλιξη των κνημών είναι συχνά. Χολοκυστίτιδα ανευρίσκεται σταθερά σε ασθενείς με μεγάλη ηλικία.

Τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου καθυστερούν στην εμφάνιση ή δεν εμφανίζονται καθόλου εξαιτίας των διαφορών ενδοκρινικών διαταραχών.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η κλινική εικόνα είναι τόσο έντονη ώστε δύσκολα μπορεί να διαφύγει την προσοχή: Μογγολοειδές προσωπείο, σπληνομεγαλία, οστικές αλλοιώσεις, βαρεία αναιμία και λεπτά ωχρά αιμοσφαίρια ποικίλων σχημάτων, ερυθροβλάστωση, σήξη, λευκοκυττάρωση και ελαφρός ίκτερος. Ο παραπάνω συνδυασμός μορφολογικών χαρακτηριστικών διακρίνει την κατάσταση αυτή από την δρεπανοκυτταρική αναιμία και την κληρονομική σφαιροκυττάρωση.

Η σπληνομεγαλία είναι δυνατόν να θυμίζει λευχαιμία, είναι σημαντικό όμως να τονιστεί ότι η ανωριμότητα των κυττάρων στην ομόζυγη Β-μεσογειακή αναιμία αφορά τα ερυθροκύτταρα σε πολύ μεγαλύτερο ποσοστό από ότι τα λευκοκύτταρα. Ο αιματολογικός και ακτινολογικός έλεγχος αποκλείουν την πιθανότητα των νόσων: CAUCHER, NIEMANN-PICK, του συνδρόμου SCHÜLLER-CHRISTIAN, της ραχίτιδας και λοιπών καταστάσεων.

ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Η διαταραχή έγκειται στην πλημμελή σύνθεση Β-αλβύων

και κατά συνέπεια στην ελαττωμένη σύνθεση αιμοσφαιρίνης A ($\alpha_2\beta_2$). Αποτέλεσμα της διαταραχής αυτής είναι και η περίσσεια α-αλύσων. Στην προσπάθεια του οργανισμού να αντισταθμίσει την έλλειψη β-αλύσων υπερπαράγει γ και δ-αλύσους οι οποίες δεσμεύονται με τις περίσσειες των α-αλύσων και σχηματίζουν αιμοσφαιρίνη F και A_2 . Στους ομοζυγώτες B-μεσογειακής αναιμίας δεν γίνεται σύνθεση A αιμοσφαιρίνης ή υπολείπεται σημαντικά.

Ο βαθμός της αναιμίας (η οποία χαρακτηρίζει τον πάσχοντα από B-μεσογειακή αναιμία δεν εξαρτάται μόνο από τον βαθμό ανεπαρκείας των β-αλύσων αλλά και από την ικανότητα του οργανισμού να αντισταθμίσει την ανεπάρκεια αυτή.

Οι αλεύθερες α-άλυσοι κατακρημνίζονται εύκολα και γρήγορα μέσα στους ερυθροβλάστες κατά την χρωμάτιση οστών με κυανό του μεθυλίου ή άλλων χρώσεων, Οι κατακρημνισμένες α-άλυσοι εμφανίζονται υπό την μορφή σκιάστων ορατών στο κοινό μικροσκόπιο. Υπερπαραγωγή δ-αλύσων και αύξηση της αιμοσφαιρίνης A_2 δεν παρατηρείται συνήθως στους ομοζυγώτες. Ο γονότυπος των ασθενών βάσει κλινικών εκδηλώσεων και εργαστηριακών ευρημάτων δεν είναι πάντοτε εύκολος.

Απαραίτητη είναι πολλές φορές η εξέταση των γονέων του ασθενή. Αξίζει να σημειωθεί ότι δεν υπάρχει ένας τύπος ετερόζυγης B-μεσογειακής αναιμίας. Μέχρι σήμερα έχουν βρεθεί 4 τύποι και δεν αποκλείεται να βρεθούν και άλλοι. Οι τύποι αυτοί διαχωρίζονται βάσει του ποσοστού των αιμοσφαιρινών A_2 και F, κάθε δε τύπος γενετικά καθορίζεται από διαφορετικό γονύλλιο (Εικ.1).

ΤΥΠΟΙ ΕΤΕΡΟΖΥΓΗΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Αριθ.	ΤΥΠΟΣ	Μορφολογία ερυθροκυττάρων	HbA ₂	HbF	Συχνότητα παρ'ημίν (%) των ετεροζυγωτών
1	Κλασικός (A ₂ -MA)	Παθολογική	Ηυξημένη (>3,8%)	Φυσιολογική ή ηυξημένη (<5%)	77.5
2	MA μεθ' υψηλής F (βδ-MA)	Παθολογική	Φυσιολογική ή ηλαττωμ.	Ηυξημένη (5-20%)	4
3	βδ-MA	Παθολογική	Φυσιολογική ή ηλαττωμένη	Φυσιολογική	11
4	μεθ' υψηλής F και A ₂	Παθολογική	Ηυξημένη	Ηυξημένη (5-25%)	7.5

ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ

Σε περιπτώσεις αναιμίας του COOLEY τα κύρια ευρήματα κατά την νεκροψία είναι τα στοιχεία της αναιμίας και του δραστικού σχηματισμού αίματος -μυελικού και εξωμυελικού- η σπληνομεγαλία, οι έντονες αλλοιώσεις των οστών και η εναπόθεση χρωστικής στα διάφορα όργανα.

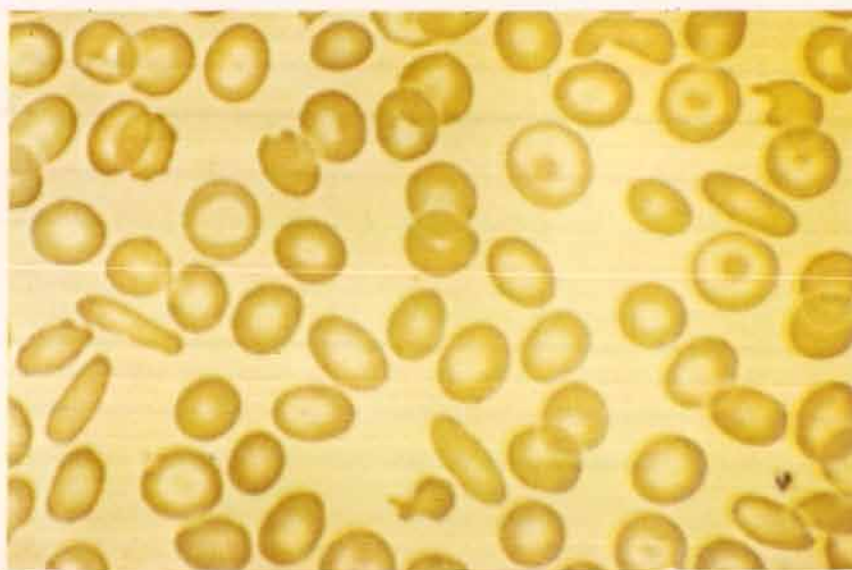
Ο Σπλήνας: Είναι πολύ διογκωμένος και δυνατόν να εμφανίζει συμφύσεις και εμφράγματα. Είναι σκληρός. Εστίες εξωμυελικής αιμοποίησης ευρίσκονται μετ' εμπύρηνων ερυθροκυττάρων, μυελοκυττάρων και μεγακαρυοκυττάρων. Σε άλλες περιοχές παρατηρείται αύξηση του υποστρώματος και συσσωρεύσεις αφρωδών κυττάρων. Σε πολλές περιπτώσεις τα ηωσινόφιλα ήταν πάρα πολλά. Τα μαπλιγιανά σωματία περίπου φυσιολογικά ή μικρά (Εικ.2).

Τα Οστά: Είναι πεπαχυσμένα, τα μακρά οστά δε, τείνουν να προσλαμβάνουν ορθογώνιο σχήμα. Παρατηρείται ατροφία των

διαφύσεων των οστών καθώς και ατροφία των δοκίδων ενώ συγχρόνως παρατηρείται παραγωγή λεπτού νέου ιστού. Αυτό στο κρανίο λαμβάνει παράλληλη φυγόκεντρη διάταξη.

Ο Μυελός των Οστών: Είναι υπερπλαστικός και περιέχει πολλά μηριαία στελεχιαία κύτταρα, πολλά μυελοκύτταρα καθώς και μεγαρουσιύτταρα.

Χρωστικές περιέχουσες σίδηρο βρίσκονται στο ήπαρ, πάγκρεας λεμφαδένες, γαστρικό βλεννογόνο, θυρεοειδή αδένια και επινεφρίδια.



Εικόνα 3- Ερυθροκύτταρα πάσχοντος από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία (νόσο Κούλεϊ).

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Χαρακτηριστικό εύρημα της νόσου είναι η εμφάνιση βαρείας υπόχρωμης αναιμίας η οποία παρουσιάζει τους παρακάτω χαρακτηριστές:

- α) Η αναιμία είναι υπόχρωμος με αριθμό ερυθροκυττάρων 900.000 και 3.000.000 και τιμές αιμοσφαιρίνης 2-6 GR% (Εικόνα 3)
- β) Πάντα ευρίσκονται ερυθροβλάστες, ο αριθμός τους πολλές

φορές φτάνει έως 200 ανά 100 λευκοκύτταρα

γ) Τα ερυθροκύτταρα εμφανίζουν σημαντικές αλλοιώσεις όσον αφορά
φορά:

I. Ανισοκυττάρωση

II. Σχιστοκυττάρωση

III. Ποικιλοκυττάρωση

IV. Στοχοκυττάρωση. Πρέπει να σημειωθεί ότι η στοχοκυττάρωση
δεν αποτελεί χαρακτηριστικό της νόσου διότι απαντάται και
στην δρεπανοκυτταρική αναιμία ως και επί σιδηροπενικών α-
ναιμιών, επί βαρειών ηπατικών παθήσεων καθώς και μετά από
σπληνεκτομή. Η ζωή των ερυθροκυττάρων δεν ξεπερνά τις 12-
30 ημέρες αντί 120 των φυσιολογικών. Μεγαλύτερη επιβίωση
παρατηρείται στα ερυθροκύτταρα με αυξημένη περιεκτικότητα
σε Hbf.

V. Η ωσμωτική αντίσταση είναι αυξημένη

VI. Δικτυοερυθροκυττάρωση σε βαρείες περιπτώσεις μέχρι 10%. Ο
βαθμός αύξησης των δικτυοερυθροκυττάρων δεν είναι πάντο-
τε ανάλογος προς την έντονη υπερπλασία των ερυθρών κυττά-
ρων στο μυελό των οστών

VII. Η χολερυθρίνη του αίματος είναι αυξημένη. Είναι έμμεσου
τύπου και δεν ανιχνεύεται στα ούρα.

VIII. Η αιμοσφαιρίνη A_2 είναι αυξημένη σε ένα μεγάλο ποσοστό
περιπτώσεων

IX. Τα λευκοκύτταρα είναι σαφώς πολύ αυξημένα έως και 50.000
με άωρες μορφές. Ο αριθμός των αιμοπεταλίων είναι φυσιο-
λογικός

X. Ο σίδηρος του πλάσματος είναι αυξημένος. Η εμβρυική αιμο-
σφαιρίνη συνήθως υπερβαίνει το 50% της συνολικής αιμοσφαι-
ρίνης

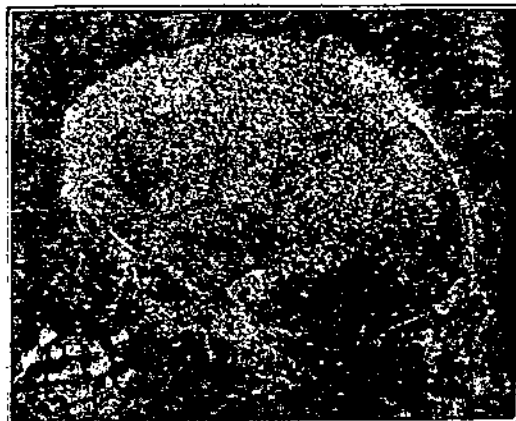
XI. Το μυελόγραμμα χαρακτηρίζεται από έντονη ερυθροποιΐα.
Ανευρίσκονται όλα τα στάδια ωριμάνσεως από προερυθροβλά-
στες έως ώριμου ερυθροβλάστη

ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Οι ακτινολογικές αλλοιώσεις των οστών δεν είναι παθο-
γνωμικές, Οφείλονται στην τοπική υπερπλασία του μυελού των
οστών και ίσως λόγω διαταραχής του μεταβολισμού του κολλαγό-
νου.

Σκελετός:

Οι αλλοιώσεις είναι χαρακτηριστικές και συνθέτουν την
εικόνα της ομόζυγης Β-μεσογειακής αναιμίας. Στο κρανίο πα-
ρατηρείται διαπλάτυνση της διπλής και λέπτυνση του έξω πε-
τάλου, ενίοτε το έξω πέταλο δεν είναι ορατό. Ο χαρακτηρι-
σμός κρανίου «<δίκτην τριχών ψήκτρας>> προέρχεται από την
εμφάνιση της ακτινολογικής εικόνας όπου οι κάθετες γραμμώ-
σεις της διπλής δεν καλύπτονται από την έξω πλάκα και εί-
ναι ελεύθερες μοιάζοντας με τρίχες ψήκτρας (Εικ.3)



ΕΙΚΟΝ 3. — Έμφάνισις τοῦ κρανίου «δίκτην τριχῶν ψήκτρας» παραγομένη ὑπὸ τῶν ραβδώ-
σεων τῶν δοκίμων ὀστεοβολουσῶν ἐκ τῆς ἴσου κάψης πρὸς τὸ ἔξω ἐπὶ τινος περιπτώσεως μελζο-
νος Μεσογειακῆς ἀναιμίας. (Τῇ εὐγενεῖ παραχωρῆσαι τοῦ Dr Robert A. Strong).

Μακρά οστά:

Παρατηρείται διεύρυνση λόγω αυξήσεως του ποσού του μυελού των οστών, λόγω ελαττώσεως της πυκνότητας αυτού και λόγω λεπτύνσεως του συμπαγούς οστικού φλοιού.

Σημαντικά ευρήματα εντοπίζονται στο περιφερικό άκρο των μηριαίων οστών. Οι βλάβες των σωληνοειδών οστών των άκρων υποχωρούν με την ηλικία ενώ οι μεταβολές του κρανίου, σπονδυλικής στήλης, των οστών της λεκάνης παραμένουν και αυξάνονται. Αυτόματα κατάγματα είναι συχνά. Στα βραχέα οστά διαπιστώνεται όψη μωσαϊκού. Τα βραχέα οστά εμφανίζουν ορθογώνιο περίγραμμα.

Θώρακας:

Οι αλλοιώσεις των πλευρών είναι παραπλήσιες με αυτές που εμφανίζονται στα οστά των άκρων. Διαπιστώνεται διάταση του μυοκαρδίου και σαν συνέπεια αυτού είναι η αύξηση των ορίων της καρδιακής σκιάς (Εικ.4)



Εικών 4. Κηλιδώδης οστεοπόρωση, διαπλάτωση των πλευρών, αύξηση των ορίων της καρδίας

Ενδοκρινολογικά ευρήματα:

Οι ενδοκρινείς αδένες λόγω της αναιμίας που παρατηρείται στους ασθενείς αυτούς και λόγω των συχνών μεταγγίσεων παρουσιάζουν προβλήματα όσον αφορά:

- τον μεταβολισμό γλυκόζης
- θυροειδή
- Παραθυροειδή-Βιταμίνη D
- Υπόφυση

Μετά από μελέτες παιδιών από ηλικία 12 έως 25 βρέθηκε ότι το 30% των παιδιών αυτών ηλικίας 12-14 ετών παρουσιάζουν διαβήτη. Το 3% των μελετηθέντων παιδιών ηλικίας 15-20 χρονών έχει διαβήτη και τέλος σε ηλικίας >20 χρονών ένα 11,8% είναι διαβητικοί. Οι παραπάνω στατιστικές μελέτες απέδειξαν ότι ένα μεγάλο ποσοστό παιδιών με ομόζυγη Β-μεσογειακή αναιμία πάσχει από σακχαρώδη διαβήτη με μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης στην μικρή ηλικία των 12-14 ετών.

Θυροειδής αδένας

Κατόπιν έρευνας όσον αφορά την λειτουργία του θυροειδούς αδένος διαπιστώθηκε ότι:

		Άρρενες	Θήλειες
Φυσιολογικά	42	23	19
Υποθυροειδικά	16 (27.6%)	7 (30,4%)	9 (47.4%)
Αντιθυροειδικά αντισώματα	1	-	1

Αντιθυροειδικά αντισώματα σπανίως συναντούνται σε παιδιά με ομόζυγη μεσογειακή αναιμία λόγω μη λειτουργίας των αυτοάνοσων μηχανισμών τους. Όπως φαίνεται από τα παραπάνω στα-

τιστικά δεδομένα σε ένα μεγάλο ποσοστό εξετασθέντων η λειτουργία του θυρεοειδή είναι φυσιολογική. Διαπιστώνεται επίσης με εξέταση του θυρεοειδή απληστία του αδένου ως προς το ιώδιο, γεγονός όμως που παρατηρείται και σε φυσιολογικά παιδιά στην Ελλάδα. Φυσιολογικές και οι τιμές της θυροξίνης, του ορού και η T_3 , του PBI.

Παραθυρεοειδείς αδένες

Υπολειτουργία των αδένων έχει περιγραφεί κατόπιν μελέτης αυτών σε ασθενείς με ομόζυγη Β-μεσογειακή αναιμία.

Το γεγονός αυτό αποδίδεται από τους περισσότερους ερευνητές στην αιμοσιδήρωση που οφείλεται βασικά στις μεταγγίσεις αίματος αλλά και στην αυξημένη απορρόφηση Fe από το έντερο. Οι ελάχιστες νεκροτομικές μελέτες που έχουν γίνει δείχνουν πράγματι εναπόθεση αιμοσφαιρίνης στους παραθυρεοειδείς αδένες. Η συστηματική αποσιδήρωση που εφαρμόζεται τα τελευταία χρόνια ελαττώνει σημαντικά τον βαθμό αιμοσιδηρώσεως που ενδέχεται να επηρεάζει την λειτουργία των αδένων. Η συστηματική αποσιδήρωση για διάστημα 1-3 χρόνων σε θαλασσαιμικά παιδιά και έφηβους προλαμβάνει ή αναστρέφει τον υποπαραθυρεοειδισμό. Η εφαρμογή της συστηματικής παοσιδήρωσης παό πολύ νωρίς σε συνδυασμό με συχνές μεταγγίσεις ενδέχεται να αποτρέπει οποιαδήποτε διαφραχή της λειτουργίας των παραθυρεοειδών αδένων.

Υπόφυση

Από τις διάφορες υποφυσιακές ορμόνες η έκφυση της αυξητικής ορμόνης δεν είναι επηρεασμένη. Η έκκριση ομοίως της θυρεοτρόπου ορμόνης είναι φυσιολογική.

Πάγκρεας:

Μετά από μελέτη ως προς την έκκριση ινσουλίνης σε πάσχοντες ευρέθησαν τιμές ινσουλίνης συστηματικά χαμηλότερες. Οι πάσχοντες από μεσογειακή Β αναιμία εμφανίζουν δυσπραγία των νησιδίων του παγκρέατος, αλλά περιορισμένη, σε βαθμό που οδηγεί στην εμφάνιση σακχαρώδους διαβήτη.

Φλάθο-επινεφρίδιο

Μετά από έρευνα διαπιστώθηκε φλοιοεπινεφριδική δυσλειτουργία όσον αφορά την παραγωγή στεροειδών.

Όρχεις:

Μετά από μέτρηση της τεστοστερόνης προ και μετά την διεγερση των όρχεων δια ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροφίνης, διαπιστώθηκε ότι οι τιμές δεν διαφέρουν μεταξύ ασθενών και φυσιολογικών, επομένως η λειτουργική ικανότητα των όρχεων επί μεσογειακή αναιμία δεν φαίνεται επηρεασμένη. Εμφανίζεται επίσης, ορχική ανωριμότητα και ατροφία. Η ορχική ατροφία είναι συνέπεια της μη παραγωγής των γοναδοτροφινών στην περίοδο της ήβης ώστε οι όρχεις να παραμένουν για μεγάλο χρονικό διάστημα άνευ διεγέρσεως.

ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΗΝ

ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ

Η μεσογειακή αναιμία είναι γνωστό ότι ανήκει στις χρόνιες συγγενείς αιμολυτικές αναιμίες και προκαλεί αλλοιώσεις στους διάφορους ιστούς λόγω της χρόνιας υποξίας αφ' ενός αλλά και της σύγχρονης εναπόθεσης σιδήρου σ' αυτούς αφ' ετέρου.

Ιδιαίτερη σημασία έχουν οι βλάβες του κυκλοφορικού συστήματος, διότι η καρδιακή κάμψη, η οποία επέρχεται στα τε-

λικά στάδια της νόσου, σημαίνει στην ουσία την αρχή του τέλους της ζωής του ασθενούς.

Οι κύριοι παθογενετικοί μηχανισμοί οι οποίοι θεωρούνται υπεύθυνοι για την εκδήλωση καρδιακής ανεπάρκειας είναι:

- α) Έντονη εναπόθεση σιδήρου η οποία μειώνει την λειτουργικότητα της καρδιάς με αποτέλεσμα η καρδιά να μην έχει την δυνατότητα να συστέλεται και να εμφανίζεται καρδιομυοπάθεια.
- β) Λόγω αυξημένης καρδιακής παροχής
- γ) Λόγω κακής οξυγόνωσης εξαιτίας της χρόνιας αναιμίας της εναπόθεσης σιδήρου στο μυοκάρδιο και λόγω συνύπαρξης τοξικού ή ενδογενούς προδιαθεσικού παράγοντα.

Η ακτινολογική μελέτη κατά την οποία κυρίως διαπιστώνεται η μεγαλοκαρδία των ασθενών δεν υποδηλώνει υποχρεωτικά κακή εξέλιξη αυτού που πάσχει από μεσογειακή αναιμία.

Η μεγαλοκαρδία είναι συνάρτηση του πάχους του τοιχώματος της υφισταμένης διατάσεως, της συλλογής περικαρδιακού υγρού, καθώς επίσης και της ανόδου των ημιδιαφραγμάτων λόγω της υφισταμένης μεγάλης διογκώσεως του ήπατος και κυρίως του σπλήνα.

Στο ηλεκτροκαρδιογράφημα απεικονίζεται η υπερτροφία της αριστερής κοιλίας ενώ αντίθετα δεξιά κοιλία φυσιολογική.

Το παραπάνω εύρημα είναι συνέπεια πνευμονικής υπερτάσεως.

Τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία τουλάχιστον τα προηγουμένα χρόνια είχαν αυξημένο ποσοστό παρουσίας περικαρδίτιδος. Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται περιορισμός των περιπτώσεων με περικαρδίτιδα.

Διαταραχές της αγωγιμότητας είναι συχνές στα παιδιά που

πάσχουν από μεσογειακή αναιμία.

Ενδοκρινολογικές διαταραχές είναι δυνατόν να επηρεάσουν την λειτουργία της καρδιάς και τέλος παρατηρούνται σε άτομα άνω των 25 ετών ασθενώς οι οποίες είναι συνέπεια της μεγάλης παροχής αίματος, της αιμοχρωμάτωσης αλλά κυρίως είναι αποτέλεσμα των διαταραχών του συνδεδειγμένου ιστού (ψευδοξάνθωμα).

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ Β-ΟΜΟΖΥΓΗΣ

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας αποτελεί σοβαρό κοινωνικό και ιατρικό πρόβλημα που απασχολεί έντονα τον Ελληνικό χώρο.

Ως κυριώτερος τρόπος αντιμετώπισης της Β-μεσογειακής αναιμίας εξακολουθεί να παραμένει η μετάγγιση αίματος.

Στην έννοια της θεραπείας θα πρέπει να συμπεριληφθούν επίσης: η σπληνεκτομή, η αποσιδήρωση, η χορήγηση αντιαναιμικών παραγόντων και η αντιμετώπιση των διαφόρων επιπλοκών που είναι δυνατόν να παρουσιασθούν.

Απαραίτητη θεωρείται, πριν από την εφαρμογή οποιασδήποτε θεραπευτικής αγωγής, η μελέτη του ασθενή και του οικογενειακού του περιβάλλοντος σε ειδικό αιματολογικό κέντρο, όχι μόνο για να διαγραφεί ακριβέστερα η διάγνωση αλλά και για να δημιουργηθεί κατάλληλο ψυχολογικό κλίμα.

I. ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι κλινικές εκδηλώσεις των μεσογειακών αναιμιών, ως αποτέλεσμα μιας σοβαρής χρόνιας αναιμίας, προλαμβάνονται, αν

καλυφθεί το έλλειμμα της αιμοσφαιρίνης. Στην πράξη το παραπάνω επιτυγχάνεται με την μετάγγιση αίματος.

Αρχικά οι μεταγγίσεις γίνονται σε αραιά χρονικά διαστήματα, με αποτέλεσμα αφ' ενός μεν να διατηρείται επίπεδο αιμοσφαιρίνης <<αόφαλές>> για την βασική δραστηριότητα του πάσχοντα (περίπου 6-7 G/100 ML), αφ' ετέρου δε, να αποφεύγεται η μεγάλη συσσώρευση σιδήρου στον οργανισμό. Κατά τον τρόπο αυτό μειώνεται βέβαια ο ρυθμός ανάπτυξεως της δευτερογενούς αιμοχρωματώσεως, δεν επιτυγχάνεται όμως ικανοποιητική βελτίωση των συμπτωμάτων, τα οποία σχετίζονται με τον βαθμό της χρόνιας ιστικής ανοξίας.

Ποσότητα αίματος μικρότερη των 500 ML (15-20 ML/KG βάρους), κατά προτίμηση πλυμένα ερυθρά από πρόσφατο αίμα (2-6 ημ.) ή ερυθρά που υπέστησαν την τεχνική της κρυοσυντηρήσεως, είναι αρκετή, αν χορηγείται κάθε τρίτη ή τέταρτη εβδομάδα, για να διατηρηθεί η αιμοσφαιρίνη σε επίπεδο υψηλότερο των 9,5-10 GR/100 ML, καθώς και για να ανασταλεί η υπερβολική αιμοποίηση του πάσχοντος.

Το σύστημα των πολυμεταγγίσεων είναι δυνατόν να εμποδίσει την εμφάνιση ανωμαλιών του σκελετού και την αύξηση του μεγέθους της καρδιάς, του ήπατος και του σπληνός, αρκεί βέβαια να εφαρμοστεί σε πολύ νεαρή ηλικία.

Ο καθορισμός ορισμένου σχήματος μεταγγίσεων εξαρτάται από τον ρυθμό σωματικής ανάπτυξεως, υπεσπληνισμό, λοίμωξη κ.α. ενώ η ποσότητα της αιμοσφαιρίνης δεν είναι πάντοτε ο μοναδικός καθοριστικός δείκτης. Οποσδήποτε όμως, για να εξασφαλισθούν και οι ελάχιστες προϋποθέσεις ζωής, δεν θα πρέπει να περιορίζεται η αιμοσφαιρίνη σε επίπεδο χαμηλότερο των 5-6 G/

100 ML.

Οι κανόνες μεταγγίσεως θα πρέπει να τηρούνται σχολαστικά. Ο καθορισμός των ομάδων αίματος θα πρέπει να επεκτείνεται στον πλήρη έλεγχο της ισοσυμβατότητας, ώστε να μειώνονται οι πιθανότητες ευαισθητοποιήσεως του λήπτη ως προς περισσότερα αντιγόνα (C, E, KELL, FY).

Για να αποφευχθεί η μετάδοση σοβαρών νόσων όπως σύφιλη, ελονοσία, λογενής ηπατίτιδα, τοξοπλάσμωση, λοίμωξη από ιούς μεγαλοκυτταρικών εγκελίστων, είναι απαραίτητη η προληπτική εφαρμογή των κατάλληλων δοκιμασιών και η χρήση αίματος όχι πολύ πρόσφατου, αλλά 2-6 ημερών.

Ιδιαίτερη σημασία έχει η μέριμνα για τον αποκλεισμό αίματος προς μετάγγιση θετικού στο συνοδό της ηπατίτιδας Β αντιγόνο (H.A.A.) δεδομένου ότι από τους ασθενείς που μεταγγίζονται το 1/3 περίπου θα αναπτύξει κλινική εικόνα ηπατίτιδας.

Η διενέργεια των μεταγγίσεων και η εκλογή κατάλληλης φλεβικής οδού, πρέπει να ανατεθεί σε πεπειραμένο προσωπικό.

Μεταξύ των ανεπιθύμητων συμβάντων των μεταγγίσεων είναι οι αντιδράσεις ευαισθητοποιήσεως του οργανισμού απέναντι στις ξένες πρωτεΐνες. Σοβαρές αλλεργικές εκδηλώσεις ή υπερπυρεξία θεωρούνται ως αποτέλεσμα της εμφάνισης ισοαντισωμάτων κατά αντιγόνων λευκών αιμοσφαιρίων, αιμοπεταλίων β-λιποπρωτεϊνών και γ-σφαιρινών. Η σοβαρότητα αυτών των αντιδράσεων μπορεί να μειωθεί αν χορηγηθούν κορτικοστεροειδή ή πλυμένα ή κατεψυγμένα ερυθρά.

Οι άμεσες επιπλοκές των μεταγγίσεων είναι ελάχιστες, ενώ τα σοβαρότερα προβλήματα αφορούν την οικονομική αντιμετώπιση

της ασθένειας και την εξεύρεση αίματος.

2. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Η σπληνεκτομή εφαρμόζεται σχεδόν από τότε που έγινε γνωστή και η πάθηση. Σήμερα διενεργούνται σπληνεκτομές σε μικρότερη συχνότητα λόγω της ευρύτερης εφαρμογής των πολυμεταγγίσεων.

Απόλυτες ενδείξεις της σπληνεκτομής είναι:

α) Η αυξημένη εξωερυθροκυτταρική καταστροφή, που διαπιστώνεται όταν επιταθούν οι απαιτήσεις προς μετάγγιση, όταν συντομεύσει ο χρόνος επιβίωσης των ερυθρών και όταν δεν υπάρχει ειδική ευαισθητοποίηση.

β) Η εμφάνιση υπερσπληνισμού (αριθμός λευκών $<5 \times 10^9/1$) μετά ή άνευ θρομβοκυτταροπενία (αριθμός θρομβοκυττάρων $<100 \times 10^9/1$)

γ) Η μεγάλη αύξηση του μεγάλους του σπλήνα, όταν προκαλούνται συμπτώματα από την μηχανική πίεση των παρακειμένων σπλάχνων και του διαφράγματος.

Η εκτέλεση σπληνεκτομής πρέπει να γίνεται αφού αποδειχθεί ραδιοϊσοσφαικώς η συμμετοχή του σπλήνα στην καταστροφή τόσο των δικών του όσο και των μεταγγιζομένων ερυθρών.

Από τις συχνότερες και σοβαρότερες επιπλοκές της σπληνεκτομής είναι οι εξής:

α) Ευπάθεια στις λοιμώξεις: Ο μηχανισμός της μετασπληνεκτομής λοιμώξεως στα Μ.Σ. είναι ο ίδιος όπως και τις άλλες αιματολογικές ασθένειες. Αντίθετα η σημασία του σπληνός στην παθογένεια της λοιμώξεως παραμένει αδιευκρίνιστη.

Οι περισσότερες λοιμώξεις (80%) εμφανίζονται κατά την πρώτη διετία μετά την επέμβαση, χωρίς ωστόσο να αποκλείεται η εμφάνισή τους και μετά την παρέλευση μεγαλύτερου χορνικού διαστήματος. Ως συχνότερα αίτια αναφέρονται οι πνευμονιόκοκκοι, οι στρεπτόκοκκοι, οι μηνιγγιτιδόκοκκοι και οι σταφυλόκοκκοι, ενώ σπανιότερα οι ολαμονέλλες, οι ιοί, κ.α.

Αποτελεσματικότερη θεραπεία γίνεται με τη χορήγηση πενικιλίνης τουλάχιστον κατά την διάρκεια αυτών των δύο ετών αν όχι περισσότερο, για να προληφθεί τυχόν λοίμωξη. Η ενεργητική ανοσοποίηση αυτών των ατόμων παρουσιάζει δυσχέρειες εξαιτίας του ειδικού τύπου ανοσίας που προκαλείται, ενώ η παρασκευή πολυδύναμων εμβολίων δεν έχει ακόμη ολοκληρωθεί.

β) Ηπατομεγαλία: Την σπληνεκτομή, ιδιαίτερα σε άτομα των οποίων η αιμοσφαιρίνη είχε παραμείνει σε χαμηλά επίπεδα (7 G/100 ML) ακολουθεί συνήθως ταχεία διόγκωση του ήπατος προφανώς λόγω εξωμυελικής ερυθροποίησης.

γ) Μετεγχειρητική θρμβοκυττάρωση και θρμβοεμβολικές επιπλοκές έχουν αναφερθεί σε άτομα ηλικιωμένα, έχουν δε βαρεία πρόγνωση. Ηεξαντρωτική τους με τις συνηθισμένες μεθόδους (αντιπηκτική αγωγή) σπανίως αποδίδει.

δ) Αποσιδήρωση

Χαρακτηριστικό των μεσογειακών αναιμιών προκαλεί η αυξημένη εναπόθεση σιδήρου η οποία αφορά πολλά όργανα και εντοπίζεται κυρίως στο ήπαρ. Οι παλυμεταγγίσεις σαν αποτέλεσμα την επιβίωση των ασθενών για μακρότερο χρονικό διάστημα. Ταυτόχρονα όμως άρχισαν να εμφανίζονται σε μεγαλύτερη συχνότητα οι επιπλοκές της δευτερογενούς αιμοχρωμάτωσης. Υπολογίζεται, ότι οι πολυμεταγγιζόμενοι προσλαμβάνουν κάθε

χρόνο 3,557 G σιδήρου.

Η υπερφόρτωση του οργανισμού με σίδηρο αποτελεί το αίτιο βλαβών σε όργανα κατ'εξοχήν ζωτικά (μυοκάρδιο, ήπαρ κλπ) και συνεπώς το αίτιο που οδηγεί στην υψηλότερη νοσηρότητα της παθήσεως. Ο σίδηρος αποβαίνει ακόμη πιο επιβλαβής όταν παραμένει στους ιστούς για μεγάλο χρονικό διάστημα.

Χάρις στην αποσιδήρωση επιτυγχάνεται αν όχι η πρόληψη, τουλάχιστον η ηπιώτερη εκδήλωση της αιμοχρωματώσεως, γιαυτό και εντάσσεται στις μεθόδους θεραπείας των μεσογειακών αναιμιών. Ουσία κατάλληλη για αποσιδήρωση παραμένει από το 1962 η δεσφεριοξαμίνη, ενώ ανάλογο φάρμακο, το διεθυλενοτριμινοπεντοξικόν οξύ (DTPA), δεν χρησιμοποιείται πλέον εξ αιτίας των πολλών ανεπιθύμητων ενεργειών του.

Η DE θεωρείται ατοξική ουσία, είναι ανεκτή από τους ασθενείς και προκαλεί αυξημένη απέκκριση σιδήρου από τα ούρα.

Ως ανεπιθύμητη ενέργεια αναφέρθηκε υποστρέψιμος καταρράκτης, αλλά και αυτός μόνο σε κουνέλια.

Το κυριώτερο μειονέκτημα της μεθόδου έγκειται στο ότι δεν είναι εύκολο να προσδιορισθεί με ακρίβεια το παθολογικό απόθεμα σιδήρου, που απαιτείται για να υπάρξουν αποτελέσματα.

ε) Αντιαναιμικοί παράγοντες

Έλλειμμα σιδήρου μπορεί να εμφανισθεί στις ετερόζυγες μορφές των μεσογειακών αναιμιών, αν συντρέχουν ειδικές συνθήκες (κύηση κλπ) όπως επίσης σε ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθεια-H.

Στις περιπτώσεις αυτές ο σίδηρος θα πρέπει να χορηγείται για μικρό χρονικό διάστημα και πάντοτε να ακολουθείται

από ανάλογη εργαστηριακή παρακολούθηση.

Η χορήγηση φιλικού οξέος συνιστάται για μεγάλο χρονικό διάστημα γιατί, όπως έχει διαπιστωθεί, ο οργανισμός απαιτεί μεγάλη ποσότητα από αυτή την βιταμίνη.

Η χρησιμοποίηση άλλων αντιαναιμικών ουσιών δεν παρουσιάζει ιδιαίτερη σπουδαιότητα.

Η χορήγηση εξάλλου, γεννητικών ορμονών πριν την ήβη επιφυλάσσει το ενδεχόμενο πρόωρης συγκλίσεως των επιφύσεων.

Τα ανδροστεροειδή είναι δυνατόν να αποβούν ωφέλιμα σε ωρισμένες περιπτώσεις, ενώ μεταξύ των αναβολικών στεροειδών η οξυμεθολόνη θεωρείται ότι έχει αξιόλογη αποτελεσματικότητα.

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ

Κατά την διάρκεια της παθήσεως εμφανίζονται σοβαρά προβλήματα τα οποία αφορούν:

α) Σκελετικές ανωμαλίες, οι οποίες συμβαίνουν συχνά. Οι πάσχοντες υφίστανται πολλές φορές επανειλημμένα κατάγματα μετά από ασήμαντους τραυματισμούς, τα οποία παρουσιάζουν αργή πόρωση. Είναι δυνατόν στις περιπτώσεις αυτές να συνυπάρχει βλάβη του παραθυροειδούς. Τα αποτελέσματα των πολυμεταγγίσεων υπήρξαν ευνοϊκά.

β) Σοβαρότερες είναι οι ορθοδοντικές ανωμαλίες (δυσμορφία του πάσχοντος, αδυναμία συγκλίσεως του στόματος) εξ αιτίας της ανεξέλεγκτης υπερανάπτυξης της γνάθου, που ακολουθεί την μυελική υπερπλασία. Η συντηρητική αντιμετώπισή τους είναι δύσκολη, ενώ η χειρουργική αποκατάσταση θέτει σε δίλημμα τόσο το οικογενειακό περιβάλλον του ασθενούς όσο και τον

γιατρό, λόγω του μικρού χρονικού διαστήματος επιβίωσης του ασθενούς. Οι πολυμεταγγίσεις βοηθούν στην πρόληψη αυτών των επιπλοκών, ενώ η χειρουργική θεραπεία αρκετές φορές φέρνει ικανοποιητικά αποτελέσματα.

γ) Η καρδιακή ανεπάρκεια δύσκολα ανατάσσεται με την χορήγηση διακτυλίτιδας και διουρητικών, η δε μετάγγιση θα πρέπει να διενεργείται με ιδιαίτερη πρόφύλαξη. Αποτελεί την συχνότερη αιτία θανάτου των πασχόντων.

ε) Παρασπονδυλικές εστίες αιμοποίησης, εφ' όσον προκαλούν συμπτώματα θα πρέπει να υποβάλλονται σε τοπική ακτινοβολία.

στ) Τα άτομα αέλη των οστέων χρειάζονται ιδιαίτερη νοσηλεία (σχολαστική καθαριότητα, τοπική συστηματική χορήγηση αντιμικροβιακών φαρμάκων, μετάγγιση, πλαστική κλπ).

ζ) Τέλος σε κάθε κατάσταση STRESS (χειρουργική επέμβαση, λοίμωξη κλπ), ενδείκνυται απολύτως η μετάγγιση.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας, όπως προαναφέρθηκε βασίζεται ουσιαστικά στην μετάγγιση η οποία όταν εφαρμόζεται υπό κατάλληλο σχήμα και συνδυάζεται με τις μεθόδους αποσιδήρωσης, ανακουφίζει τον πάσχοντα από τα συμπτώματα και παρατείνει την χρονική διάρκεια ζωής του.

Εφόσον η φύση της γενετικής βλάβης δεν είναι ακόμη γνωστή η επανόρθωση των μοριακών ελλειμάτων της παθήσεως παραμένει απομακρυσμένη. Οι προσπάθειες των ερευνητών περιορίζονται στο πειραματικό στάδιο.

Η μεταμόσχευση μυελού προσκρούει στις γνωστές δυσχέρει-

ες)απόρριψη αντιδράσεις μοσχεύματος λήπτου κλπ). Η επέμβαση στο ρυθμό συνθέσεως των πρωτεϊνικών αλύσεων (παρεμπόδιση της συνθέσεως α-αλύσεων, ενίσχυση της συνθέσεως των β και γ αλύσεων) δεν είναι εφαρμόσιμη προς το παρόν, για το λόγο ότι ο έλεγχος του μηχανισμού και η διαδικασία διαφοροποίησης των πρωτεϊνικών μορίων δεν είναι ακόμη γνωστά.

Η πρόληψη επομένως, της παθήσεως αποτελεί το σημαντικότερο σκέλος της θεραπευτικής αντιμετώπισης της νόσου, για αυτό θα πρέπει να εξετάζεται με ιδιαίτερο ενδιαφέρον.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

1. Κακή διακίνηση του οξυγόνου & (αναιμία) και μείωση δραστηριοτήτων (εύκολη κόπωση)
2. Θρεπτικό ανισοζύγιο (ανορεξία), οξεοβασικό ανισοζύγιο (μειωμένα κανονιστικά συστήματα)
3. Κίνδυνοι επιπλοκών και προβλήματα χρονιότητας της νόσου.
4. Αλλαγή του σωματικού ειδώλου του παιδιού δευτεροπαθώς, προς τη νόσο και τη θεραπεία.

ΣΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ

1. Άμεσοι

- α) Διόρθωση τυχόν ανισοζυγιών
- β) Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών
- γ) Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας
- δ) Βοήθεια για παράταση της ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητάς της

2. Μακροπρόθεσμοι

- α) Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς για κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της
- β) Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου ενθαρ-

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

I. Ενημέρωση αρρώστου και γονιών

α) Σχετικά με τη θεραπεία της νόσου. Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει. Η υποστηρικτική θεραπεία αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του αρρώστου και, εάν είναι δυνατό, στη βελτίωση της ποιότητάς της. Η θεραπεία αποτελείται από ένα κανονικό πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και τη χορήγηση δεσφεριοξαμίνης για τη μείωση του φόρτου του σιδήρου. Επειδή όμως χρειάζεται να γίνονται συχνά ενδομυϊκές ενέσεις ο άρρωστος δύσκολα το ανέχεται.

Πριν από κάθε μετάγγιση είναι απαραίτητη η εξακρίβωση της συμβατότητας του αίματος μεταξύ αιμοδότη και αιμολήπτη σχετικά με την ομάδα του αίματος και τον παράγοντα RHESUS (RH). Για την αποφυγή της συγκόλλησης των ερυθρών αιμοσφαιρίων του δότη με τον ορό του αίματος του λήπτη γίνεται έλεγχος της συμβατότητας στα εργαστήρια λαμβάνοντας αίμα από το λήπτη (ασθενή).

ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑ ΓΙΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Γίνεται λήψη αίματος του ασθενούς για τον καθορισμό της ομάδας και διασταύρωση με δείγμα αίματος του δότη. Το αίμα που προορίζεται για τη μετάγγιση ετοιμάζεται στο τμήμα αιμοδοσίας. Ωστόσο εξηγείται στον ασθενή ο σκοπός και ο τρόπος εκτέλεσης της μετάγγισης.

Κατά την παραλαβή του αίματος από το τμήμα αιμοδοσίας ελέγχεται από την αδερφή η ομάδα αίματος, ο αριθμός συμβατότητας του, η ημερομηνία λήψης και το όνομα του ασθενούς για τον οποίο προορίζεται η μετάγγιση. Ο ίδιος έλεγχος γί-

νεται στη νοσηλευτική μονάδα από τη νοσηλεύτρια πριν τοποθετηθεί το αίμα στον λήπτη. Επίσης ο γιατρός πρέπει να το ελέγξει με τη σειρά του και να το μονογράψει.

Το αίμα μπορεί να διατηρηθεί σε θερμοκρασία δωματίου, περίπου 2 ώρες πέρα απ' αυτό το όριο θεωρείται επικίνδυνο και δεν πρέπει να χρησιμοποιηθεί.

ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Παρακολουθείται στενά ο αρρώστος για την πρόληψη και την έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος.

Παίρνονται ξωτικά σημεία πριν, κατά και μετά τη μετάγγιση. Εξασφαλίζεται σύνδεση του αρρώστου με καρδιακό ΜΟΝΙΤΟΡ για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας.

Προσοχή χρειάζεται ώστε η τεχνική της φλεβοκέντησης να είναι όσο το δυνατό πιο άσηπτη γιατί όπως είναι γνωστό στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία ο κίνδυνος μόλυνσης είναι πολύ μεγάλος.

Μετά την εφαρμογή του αίματος η αδερφή παρακολουθεί τα παρακάτω:

- α) σφάλματα τεχνικής (είσοδος αέρα κλπ)
- β) εάν το χορηγούμενο αίμα πηγαίνει στη φλέβα
- γ) εάν υπάρχει σταθερή ροή του αίματος κατά 1 λεπτό. Αυτή ρυθμίζεται από τον γιατρό και συνήθως κυμαίνεται σε 20 σταγόνες κατά 1 λεπτό, και,
- δ) την εμφάνιση των πρώτων πιθανών συμπτωμάτων αντίδρασης.

ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΑΠΟ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι εμφανιζόμενες αντιδράσεις κατά και μετά τη μετάγγιση αίματος διαιρούνται σε δύο κατηγορίες:

α) Στις άμεσες: αυτές εμφανίζονται κατά ή αμέσως μετά τη μετάγγιση του αίματος, και

β) Στις έμμεσες, οι οποίες εμφανίζονται μετά από πάροδο χρόνου.

Άμεσες αντιδράσεις

Αιμολυτική: Είναι η πιο σοβαρή μορφή αντίδρασης. Οφείλεται στην ασυμβατότητα του αίματος του δότη και του λήπτη, οπότε τα ερυθροκύτταρα του δότη συγκολλούνται από το πλάσμα του λήπτη.

Εμφανίζει σαν σύμπτωμα, αμέσως μετά την εφαρμογή του αίματος, αίσθημα μυρμηγκίασης στα άκρα, οσφυαλγία, προκάρδιο άλγος, ρίγος, κυάνωση, ταχυκαρδία, πτώση της αρτηριακής πίεσης.

Αργότερα εμφανίζονται σημεία νεφρικής ανεπάρκειας όπως λευκοματουρία, κόκκινα ούρα, ολιγουρία (η οποία μπορεί να οδηγήσει και σε πλήρη ανουρία). Ακόμη εμφανίζεται υψηλός πυρετός.

Τα επακόλουθα είναι σοβαρά ή και μοιράλια.

Νοσηλευτική φροντίδα: Μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων η νοσηλεύτρια ενημερώνει το γιατρό.

Αναστέλλει τη ροή του αίματος και αξιολογεί τα συμπτώματα.

Ελέγχει το χορηγούμενο αίμα (ετικέτα φιάλης)

Συνεχώς παρακολουθεί τον άρρωστο για εξέλιξη συμπτωμάτων.

Διακόπτει το αίμα, μετά τη γνώμη του γιατρού, και το στέλνει στην τράπεζα αίματος με τις ανάλογες παρατηρήσεις.

Μετρά, αξιολογεί και αναγράφει ζωτικά σημεία: θερμοκρασία, σφυγμούς, αρτηριακή πίεση αίματος, μετρά τα προσλαμβανόμενα και αποβαλλόμενα υγρά, ελέγχει τα ούρα για ύπαρξη αιμοσφαιρίνης.

Χορηγεί μανιτόλη, αγγειοσυσπαστικά ή και κορτικοειδή, σύμφωνα με την ιατρική εντολή (για αντιμετώπιση του SHOCK και προστασίας των νεφρών).

Α ν τ ί δ ρ α σ η α π ό π υ ρ ε τ ο γ ό ν ε ς ο υ σ ί ε ς: Είναι ελαφρότερη από την αιμολυτική και προκαλείται από τη μόλυνση του αίματος από μικρόβια που είναι αντί-~~κανα για δημιουργία σηψαιμίας, ικανά όμως για δημιουργία α-~~ντίδρασης.

Τα συμπτώματα που προκαλούνται απ'αυτή την αντίδραση είναι ανησυχία, ερυθρότητα του προσώπου, αύξηση σφυγμών και αναπνοών, οσφυαλγία, κρυάδες και ρίγη μετά απ'τα οποία εμφανίζεται πυρετός. Εάν δεν διακοπεί η ροή του αίματος, ο ασθενής εμφανίζει ναυτία, εμέτους, ψυχρό ιδρώτα και αδύνατο σφυγμό.

Νοσηλευτική φροντίδα: Για την πρόληψη αυτής της αντίδρασης πρέπει να ελέγχονται ο τρόπος αποστεθρωσης συρίγγων, συσκευών μεταγγίσεως αίματος καθώς και η κατάσταση του μεταγγιζόμενου αίματος.

Οι νοσηλευτικές ενέργειες της αδερφής συνοψίζονται στα εξής:

Διακόπτει τη ροή του αίματος, μετρά ζωτικά σημεία και τα αξιολογεί, εκτελεί τις ιατρικές οδηγίες (φαρμακευτική αγωγή).

Ανακουφίζει τον άρρωστο από τον πυρετό με ανάλογα νοσηλευτικά μέτρα (δροσερό περιβάλλον κ.ά.).

Περιορίζει ή διακόπτει τη χορήγηση υγρών, στον ασθενή από το στόμα.

Τοποθετεί τον άρρωστο σε υπτία θέση και συνιστά να πάρει βαθιές αναπνοές. Ενημερώνει την τράπεζα αίματος για το συμβάν.

Σε περίπτωση οριστικής διακοπής του αίματος, στέλνει τη φιάλη στην τράπεζα αίματος με τα ανάλογα σχέδια.

Α λ λ ε ρ γ ι κ ή ή α ν α φ υ λ α κ τ ι κ ή α ν τ ί δ ρ α σ η: Εμφανίζεται σε άτομα που έχουν αλλεργική προδιάθεση σε ορισμένα είδη τροφών, τα οποία ο αιμοδότης έφαγε πριν από την αφαίμαξη, όπως αυγά, ψάρι κλπ.

Εκδηλώνεται με τα συμπτώματα του γνωστού αναφυλακτικού συνδρόμου (κνησμό, ερυθρότητα δέρματος, οίδημα, δύσπνοια).

Νοσηλευτική φροντίδα: Η νοσηλεύτρια αναστέλλει τη ροή του αίματος, παρακολουθεί συνεχώς τον άρρωστο για εξέλιξη συμπτωμάτων.

Ενημερώνει τον γιατρό, χορηγεί τα φάρμακα που εκείνος προσδιόρισε.

Παρακολουθεί τον άρρωστο για εμφάνιση οιδήματος στις

περιοχές χαλαρών ιστών. Έχει έτοιμο υλικό για χορήγηση O_2 είναι έτοιμη για φαρμακευτική αντιμετώπιση οιδήματος λάρυγγα, είναι έτοιμη για τραχειοτομή. Σε εμφάνιση δύσπνοιας χορηγεί O_2 και τοποθετεί τον άρρωστο σε ανάρροπη θέση. Διατηρεί ήρεμο περιβάλλον.

Στέλνει το αίμα στην τράπεζα αίματος με τις ανάλογες παρατηρήσεις. Η πρόληψη συνίσταται στη λήψη αίματος από νηστικό αιμοδότη.

Α ν τ ί δ ρ α σ η α π ό ε π ι β ά ρ υ ν σ η τ η ς
κ υ κ λ ο φ ο ρ ί α ς τ ο υ α ί μ α τ ο ς : Εμφανίζεται
κατά τη χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος, είτε κατά τη χορήγησή του σε ταχύ ρυθμό.

Νοσηλευτική φροντίδα: Η νοσηλεύτρια αναστέλλει ή μειώνει τη ροή του αίματος ανάλογα. Ενημερώνει το γιατρό. Μειώνει τις απαιτήσεις του οργανισμού σε O_2 περιορίζοντας την δραστηριότητα του αρρώστου. Τοποθετεί τον άρρωστο σε καθιστή θέση (καρδιοπαθούς) και χορηγεί O_2 στην ανάλογη πίεση.

Έ μ μ ε σ ε ς α ν τ ι δ ρ ά σ ε ι ς

Στην κατηγορία των έμμεσων αντιδράσεων υπάγονται τα διάφορα νοσήματα τα οποία εμφανίζονται μετά από πάροδο χρόνου όπως λοιμώδης ηπατίτιδα, AIDS, ελονοσία και άλλες ασθένειες που μεταδίδονται από το μεταγγιζόμενο αίμα.

Ο χρόνος εμφάνισης της νόσου εξαρτάται από το χρόνο επώασης του μικροβίου που την προκαλεί καθώς και από το στάδιο της εξέλιξης του μικροβίου μέσα στον οργανισμό του δότη.

Για την πρόληψη των έμμεσων αντιδράσεων είναι απαραίτητο να υπάρχει πλήρες ιστορικό υγείας για κάθε δότη.

* Ενημέρωση αρρώστου και γονιών για τα εξής:

Το παιδί μπορεί να υπολείπεται στην ανάπτυξη από τα άλλα αδέρφια του. Επίσης θα έχει αυξημένη προδιάθεση στις λοιμώξεις, ιδιαίτερα αν έχει κάνει σπληνεκτομή.

Γι' αυτό το λόγο το κρεβάτι που πρέπει να διατηρείται πάντα καθαρό και τα αντικείμενα που χρησιμοποιούνται κατά τη διάρκεια της νοσηλείας καθώς και η τεχνική να είναι άσηπτα και τα χέρια του προσωπικού όσο το δυνατό πιο καθαρά.

Σκόπιμο είναι ο ασθενής να βρίσκεται σε μοναχικό δωμάτιο, έτσι ώστε να έρχεται σ' επαφή με όσο το δυνατό λιγότερους φορείς μικροβίων (ασθενείς, επισκέπτες, γιατρούς ή νοσηλευτές μικροβιοφορείς).

Το παιδί θα πρέπει επίσης να κάνει όλους τους απαραίτητους εμβολιασμούς.

Ενημερώνουμε αδόμη τον ασθενή και την οικογένειά του ότι ίσως να έχει καθυστερημένη εφηβεία και να μην ανέχεται κάποια έντονα παιχνίδια όπως μπάσκετ, ποδόσφαιρο.

II. Τροποποίηση των δραστηριοτήτων του αρρώστου ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας

Όταν η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι κάτω των 5 G/100 ML ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι, όπου και του ικανοποιούνται όλες οι ανάγκες (λουτρό καθαριότητας κλπ).

Επίσης διατηρούμε ένα ήσυχο περιβάλλον, ώστε η ανάπαυσή του να διαρκέσει όσο το δυνατό περισσότερο.

Φροντίζουμε ακόμη ώστε η διατροφή του αρρώστου να είναι η πλέον κατάλληλη και πλούσια σε θρεπτικά συστατικά.

Επαγρυπνούμε ακόμη ο σφυγμός και οι αναπνοές του αρρώστου να ελέγχονται κάθε 2 ώρες, ενώ η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες.

Όταν η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι 5-8 G/100 ML, φροντίζουμε η δραστηριότητα του αρρώστου να είναι μέτρια, ενώ παράλληλα εξασφαλίζουμε περιόδους ανάπαυσης καθ'όλη τη διάρκεια της ημέρας.

III. Ενθάρρυνση για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου, παροτρύνοντας δραστηριότητες κατάλληλες για ανάπτυξη

Όπως έχει προαναφερθεί ο ρόλος του νοσηλευτή είναι και, να βοηθήσει τον άρρωστο και την οικογένειά του, με τις γνώσεις και την ευαισθησία που πρέπει να τον διακρίνουν, να κατανοήσουν τη φύση και τις επιπτώσεις της μεσογειακής αναιμίας.

Σίγουρα η όλη διαδικασία της θεραπείας με τις συχνές και επαναλαμβανόμενες μεταγγίσεις δεν είναι γεγονός ευχάριστο για κανέναν, και ιδιαίτερα για τον άρρωστο που είναι υποχρεωμένος να το υποστεί, όμως πρέπει να γίνει κατανοητό πως δεν υπάρχει προς το παρόν τουλάχιστον, άλλος τρόπος.

Γι'αυτό και θα πρέπει να πάψουν ορισμένοι γονείς να ντρέπονται να κάνουν γνωστό ότι τα παιδιά έχουν αυτό το πρόβλημα υγείας.

Επίσης ο νοσηλευτής με το άγρυπνο και γεμάτο ανθρωπισμό βλέμμα του παρακολουθεί γονείς και ασθενή για τυχόν εμφάνιση σημείων κατάθλιψης.

Είναι ανθρώπινο να μελαγχολήσει ο ασθενής όταν καταλά-

βει ότι δεν είναι δυνατό να αποκατασταθεί πλήρως η υγεία του.

Μπορεί να αισθανθεί ότι η ζωή του δεν έχει πια κανένα νόημα και να χάσει κάθε ενδιαφέρον για τον εαυτό του και τη θεραπεία του. Εδώ έγκλειται ο λεπτός ρόλος του νοσηλευτή να βοηθήσει τον ασθενή ν'αναπτύξει κάποιες ρεαλιστικές φιλοδοξίες. Θα πρέπει να του δώσει να καταλάβει ότι η θέληση για ζωή είναι απαραίτητη για να ξεπεράσει την ασθένεια.

Γι'αυτό πρέπει να του δείξει την αγάπη του στον άρρωστο και να τον πείσει ότι είναι χρήσιμος στην κοινωνία.

Για κανένα λόγο δεν πρέπει να δείξει οίκτο για τον ασθενή, αλλά η ματιά του να είναι γεμάτη αγάπη κι ενδιαφέρον ώστε να κερδίσει την εμπιστοσύνη του.

Και οι γονείς πολλές φορές εμφανίζουν έντονα αισθήματα ενοχής, φόβου, ντροπής, που μπορούν να οδηγήσουν ακόμη και στη διάλυση της οικογένειας.

Και σ'αυτή την περίπτωση θα πρέπει να επέμβει ο νοσηλευτής ώστε να δια φωτίσει, να ενθαρρύνει ή και να παραπέμψει τους γονείς στα κατάλληλα κέντρα για περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη.

ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Η αύξηση της καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων, σε συνάρτηση με την αύξηση των μεταγγίσεων και των υπερπληνισμό οδηγούν στη σ π λ η ν ε κ τ ο μ ή.

ΠΡΟΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

Όπως ο κάθε ασθενής που εισέρχεται στο νοσοκομείο για να υποβληθεί σε κάποια επέμβαση, έτσι και εκείνος που πρόκει-

ται να υποστεί σπληνεκτομή διακατέχεται από ανάμεικτα συναισθήματα φόβου και αγωνίας σχετικά με το άγνωστο της μετεγχειρητικής εξέλιξης της κατάστασής του.

Η νοσηλεύτρια διαθέτοντας λεπτότητα, ευγένεια και κατανόηση οφείλει να συμπαρασταθεί στον άρρωστο και να τον απομακρύνει τα δυσάρεστα αυτά συναισθήματα, πείθοντάς τον με συγκεκριμένα επιχειρήματα στα πλαίσια πάντα της αρμοδιότητάς της.

Η γενική προεγχειρητική φροντίδα περιλαμβάνει επίσης και τη σωματική τόνωση του ασθενούς, η οποία επιτυγχάνεται με διαιτολόγιο πλούσιο σε υδατάνθρακες, λευκώματα, άλατα, βιταμίνες και φτωχό σε λίπη. Ο ασθενής σε κάθε εγχείρηση χάνει υγρά με την απώλεια αίματος τον ιδρώτα και τυχόν εμέτους. Γι αυτό κατά την προεγχειρητική προετοιμασία δίνεται μεγάλη προσοχή στην επάρκεια του οργανισμού σε υγρά. Έτσι ο ασθενής βοηθείται στην πρόληψη μετεγχειρητικών δυσχερειών και επιπλοκών όπως SHOCK, ναυτία, δίψα κ.ά.

Την προηγούμενη της εγχείρησης μέρα, ο ασθενής τρέφεται ελαφρά και έξι ώρες πριν την εγχείρηση δεν παίρνει τίποτα από το στόμα, για τον κίνδυνο εμέτου και μετεωρισμού κοιλίας.

Αν είναι αναγκαίο του χορηγούνται υγρά παρεντερικά.

Προγραμματίζονται οι απαραίτητες εξετάσεις από το Χειρουργό και τον Παθολόγο καθώς και οι εργαστηριακές εξετάσεις που είναι: εξέταση αίματος γενική, τύπος λευκών αιμοσφαιρίων, χρόνος ροής και πήξης, ομάδα και RHESUS αίματος, σάκχαρο και ουρία καθώς και γενική ούρων.

Μετά καλείται ο Αναλγησιολόγος για την εξέταση του Αναπνευστικού και κυκλοφορικού συστήματος και τον καθορισμό του είδους της νάρκωσης.

Απαραίτητο μέλημα της νασηλεύτριας είναι και η καθαριότητα του ασθενούς η οποία περιλαμβάνει την καθαριότητα του εντερικού σωλήνα και τον καθαρισμό του σώματος.

ο καθαρισμός του εντερικού σωλήνα επιτυγχάνεται με τη χρησιμοποίηση καθαρτικών φαρμάκων ή με καθαρτικό υποκλυσμό.

Η καθαριότητα του σώματος εξασφαλίζεται με το λουτρό καθαριότητας την προηγούμενη της εγχείρησης.

Στην καθαριότητα του σώματος περιλαμβάνεται και η καθαριότητα και αντισηψία της στοματικής κοιλότητας και του ρινοφάρυγγα για την πρόληψη μολύνσεων του αναπνευστικού συστήματος και των σιελογόνων αδένων.

Η αυπνία και η κόπωση προδιαθέτουν στη μη ομαλή μετεγχειρητική πορεία και στην εμφάνιση επιπλοκών.

Γι' αυτό και εξασφαλίζουμε στον άρρωστο ήσυχο και επαρκή ύπνο, χορηγώντας πολλές φορές υπνωτικό φάρμακο.

Επίσης προετοιμασία γίνεται και στο εγχειρητικό πεδίο με καθαριότητα, αποτρίχωση και αντισηψία του δέρματος στην περιοχή της κοιλιάς.

Λίγη ώρα πριν από την εγχείρηση ο ασθενής φοράει την κατάλληλη ενδυμασία η οποία περιέχει τα ποδονάρια, το υποκάμισο και το σκούφο κέρμα για τις γυναίκες.

Αφαιρούνται όλα τα κοσμήματα, οδοντοστοιχίες και αν η ασθενής έχει βαμμένα νύχια, ξεβάφονται για να παρακολουθείται η τυχόν εμφάνιση κυάνωσης κατά τη νάρκωση.

Προσοχή χρειάζεται κατά την προνάρκωση να δοθεί στον ασθενή η κατάλληλη δόση και στην καθορισμένη ώρα.

Μετά την αποχώρηση του ασθενούς για το χειρουργείο, αερίζεται ο θάλαμος και εφειμάζεται το κρεβάτι, το κομοδίνο και γενικά το περιβάλλον του ασθενούς.

ΜΕΤΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

Η φροντίδα μετά το χειρουργείο περιλαμβάνει:

- 1) Την προφύλαξη του ασθενούς από ρεύματα αέρα κατά τη μεταφορά του από το χειρουργείο στο θάλαμο
- 2) Την κατάλληλη τοποθέτηση του αρρώστου στο κρεβάτι, κύρια σε ύπτια θέση με το κεφάλι στραμμένο πλαγίως
- 3) Τον έλεγχο της κατάστασης του τραύματος και την παρακολούθησή του
- 4) Την παρακολούθηση του αρρώστου μέχρι την αφύπνισή του
- 5) Τη φροντίδα του τραύματος
- 6) Την προφύλαξη και θεραπεία από τις μετεγχειρητικές επιπλοκές
- 7) Την ανακούφιση του από τα συμπτώματα, όπως ο πόνος κατά τις πρώτες μετεγχειρητικές μέρες.

Η καθαριότητα αποτελεί σπουδαίο παράγοντα της μετεγχειρητικής νοσηλείας, του ασθενούς. Συνιστάται καθημερινό λουτρό καθαριότητας, συχνή αλλαγή νυχτικού και λευκού ιματισμού.

Επίσης, περιποίηση των σημείων του σώματος που πιέζονται με εντριβές και με αλλαγή της θέσης για να προληφθούν οι κατακλίσεις μια πολύ συχνή επιπλοκή των επεμβάσεων, η υποστατική πνευμονία, η φλεβίτιδα κλπ.

Μετρούμε τα ζωτικά σημεία, παρατηρούμε το χρώμα του ασθενούς για να εκτιμήσομε την κατάστασή του.

Ακόμη αναγράφουμε το ποσό των προσλαμβανομένων και αποβαλλομένων υγρών στο δελτίο νοσηλείας.

Για να ανακουφίσουμε τον ασθενή από τον πόνο, του δίνουμε θέση η οποία προκαλεί χαλάρωση των μυών, κάνουμε ελαφρά εντριβή στα πιεζόμενα μέλη του σώματος, προστατεύουμε

τον ασθενή κατά το βήχα ή τους εμέτους και όταν υπάρχει ανάγκη του χορηγούμε αναλγητικά φάρμακα κατόπιν εντολής του γιατρού.

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΜΕΤΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΩΝ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ

Ο πιο συχνές μετεγχειρητικές επιπλοκές είναι οι ακόλουθες:

Αιμορραγίες: οι οποίες διακρίνονται σε εσωτερικές και εξωτερικές. Χειρουργική καταπληξία ή SHOCK, πνευμονία, ατελεκτασία, πνευμονική εμβολή, ασφυξία, διάταση του στομάχου, μετεωρισμός κοιλίας, παραλυτικός ειλεός, επίσχεση ούρων, μόλυνση ή ρήξη τραύματος κ.α.

Για την αντιμετώπιση των επιπλοκών απαραίτητη είναι η συνεχής επαγρύπνηση του νοσηλευτή και η συνεχής παρακολούθηση του αρρώστου.

Επίσης πρέπει να διαθέτει τις γνώσεις εκείνες για ν' αντιληφθεί οποιαδήποτε επιπλοκή και για να μπορέσει να ενεργήσει ανάλογα για να την αντιμετωπίσει.

Για ν' αποφευχθεί η μόλυνση του τραύματος χρησιμοποιούμε αποστειρωμένο υλικό για την αλλαγή αυτού, τα χέρια μας φροντίζουμε να είναι καθαρά, η τεχνική μας άσηπτη, όσο μπορούμε να παίρνουμε επίσης μέτρα για τον περιορισμό των μικροβίων στον αέρα του θαλάμου του ασθενούς.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Όπως προαναφέρθηκε, οι συνεχείς και επαναλαμβανόμενες μεταγγίσεις αίματος αυξάνουν προσδευτικά το συνολικό ποσό σιδήρου στον οργανισμό, με αποτέλεσμα τη δευτεροπαθή αιμοσιδή-

ρωση, τη συσσώρευση δηλ. ενός μεγάλου ποσού σιδήρου στο ήπαρ, μυοκάρδιο κλπ.

Σήμερα για την πρόληψη μιας τέτοιας ανεπιθύμητης κατάστασης χορηγούμε υποδόριο DISFERAL με τη βοήθεια μιας μικρής φορητής συσκευής στο σπίτι.

Καθήκον του νοσηλευτή είναι η γνώση της λειτουργίας αυτής της συσκευής ώστε να τη διδάξει στους ασθενείς.

Επειδή τα περισσότερα παιδιά δύσκολα δέχονται την αποψιδήρωση πρέπει να γνωρίζει όχι μόνο τα πλεονεκτήματα της μεθόδου αλλά και τις τυχόν παρενέργειες, όπως η εμφάνιση καταρράκτη, εμβοές στ'αυτά αλλά και αλλεργικές αντιδράσεις.

Σε μια τέτοια περίπτωση πρέπει να ενημερώνεται ο γιατρός και να μειώνεται ή και να διακόπτεται η θεραπευτική δόση.

ΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΕΥΓΟΝΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ

Στον Ελλαδικό χώρο και ιδιαίτερα σεορρυσμένες περιοχές αυτού, η μεσογειακή αναιμία αποτελεί οξύ πρόβλημα με πολλές πτυχές απ'τις οποίες η κοινωνική, η νοσηλευτική και η ευγονική παρουσιάζουν ειδικό ενδιαφέρον. Στη συνέχεια θα συνοψισθούν τα εξής προβλήματα:

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

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

Τα βασικά προβλήματα του ασθενούς με μεσογειακή αναιμία είναι η ακριβής διάγνωση, η ορθή και σύγχρονη θεραπεία, η συστηματική ιατρική παρακολούθηση και η κοινωνική προσαρμογή.

Στον πίνακα I, αναγράφονται ορισμένα γενικού ενδιαφέροντος δεδομένα και μάλιστα το σύνολο των κατά τη δεκαετία 1963-1972 ασθενών οι οποίοι ανέρχονται σε 1.062 ασθενείς.

Απ' αυτούς, περίπου 50% ήρθαν για μία μόνο φορά, για διάγνωση ή επιβεβαίωση της διάγνωσης και θεραπείας τους, ενώ το υπόλοιπο 50% ήρθε περισσότερες φορές για παρακολούθηση και θεραπεία.

Χαρακτηριστικήξείναι η καταγωγή των ασθενών. Περίπου 40% των ασθενών προέρχονται από την περιοχή της Αττικής και απ' αυτούς το 60% επανήλθε για παρακολούθηση στην κλινική (Α' Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών).

Σημαντικό όμως (60%) ήταν και το ποσοστό των ασθενών που προέρχονταν από άλλους νομούς της Ελλάδας για διάγνωση αλλά και θεραπεία. Απ' αυτούς το 40% επανήλθε για παρακολούθηση και θεραπεία.

Ο αριθμός των 1062 ασθενών, είναι εντυπωσιακός, συγκρινόμενος με τον αριθμό των, με υπολογισμό γεννηθέντων κατά τη δεκαετία ασθενών, ο οποίος υπολογίζεται σε 1.800 -2.000 ασθενείς.

Από τα παραπάνω είναι φανερό ότι πάνω από το 50% των γεννηθέντων ασθενών προσήλθαν για έλεγχο ή θεραπεία, στην Α' Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών κατά τη δεκαετία 1963-1972.

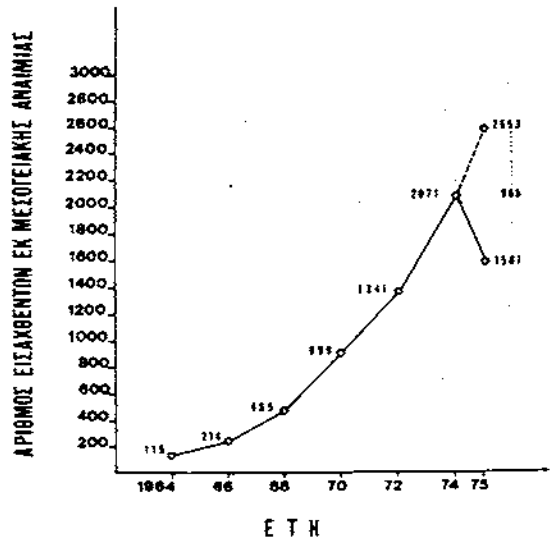
ΠΙΝΑΚΑΣ Ι. Καταγωγή ασθενών με μεσογειακή αναιμία, που προσήλθαν μια φορά για διάγνωση, ή επανειλημμένα για θεραπεία και παρακολούθηση στην Α΄ Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών στα έτη 1963-1972

ΣΥΝΟΛΟ εξετασθέντων 1963-1972	1062
Επανεισαχθέντες	534 (50,3%)
Άπαξ εισαχθέντες	528 (49,7%)
Από Αθήνα-Πειραιά-Αττική	422 (39,7%)
Επανεισαχθέντες	256 (60,7%)
Άπαξ εισαχθέντες	166 (39,3%)
Από τους υπόλοιπους νομούς	640 (60,3%)
Επανεισαχθέντες	278 (43,4%)
Άπαξ εισαχθέντες	362 (56,6%)

Τα νοσηλευτικά προβλήματα δημιουργούνται βασικά απ'τους ασθενείς, οι οποίοι προέρχονται για συστηματική παρακολούθηση και θεραπεία και όχι απ'αυτούς που προσέρχονται για μία και μοναδική φορά.

Δείκτη των διαφοροποιήσεων οι οποίες παρατηρήθησαν κατά την τελευταία δεκαετία, παρέχει ο ετήσιος αριθμός των εισαγωγών των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία, ο οποίος φαίνεται στην εικόνα 1.

Απ' αυτή είναι εμφανής η ταχύτατη αύξηση. Έτσι ενώ το 1964 το σύνολο των εισαγωγών των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία ήταν μόνο 125 το 1975 οι εισαγωγές ανήλθαν σε 2553. Εμφανής είναι η ταχεία και απότομη αύξηση των εισαγωγών στα έτη 1966-67 η οποία συμπίπτει με την οργάνωση μονάδας μελέτης και παρακολούθησης ασθενών με αιμολυτικές αναιμίες και την έναρξη θεραπείας για συχνές μεταγγίσεις

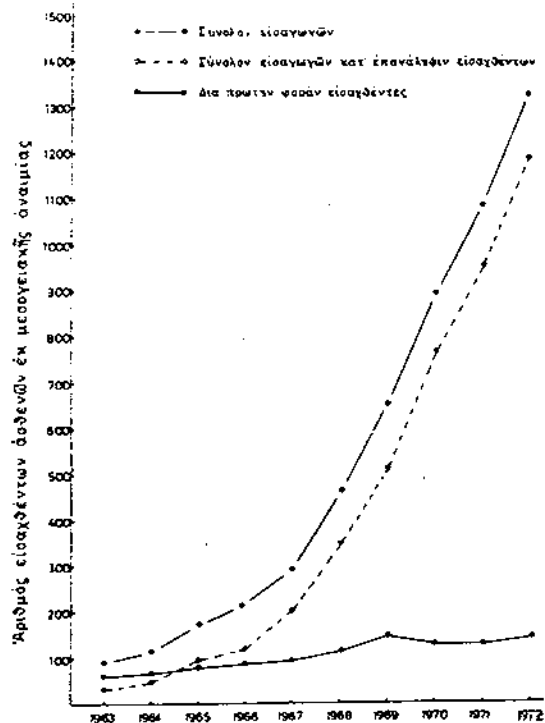


Εικών 1. Έτησιος αριθμός εισαγωγών ασθενών πασχόντων εκ μεσογειακής αναιμίας κατά τα έτη 1964-1975

Από τα νοσηλευτικά προβλήματα ιδιαίτερης οξύτητας είναι: α) η στενότητα των νοσηλευτικών κλινών, β) η στενότητα και οι συνεχώς αυξανόμενες ανάγκες σε αίμα. Ξεκινήσαμε με ετήσιες ανάγκες 124 μονάδες αίματος το 1963 για να φτάσουμε σε 5.000 το 1975.

Από τα στοιχεία τα οποία έχουν δοθεί είναι φανερό ότι για τη χώρα μας:

1. Η μεσογειακή αναιμία λόγω της συχνότητας της και του είδους της θεραπευτικής αγωγής



Εικών 2. Σύγκριση συνολικού αριθμού ετήσιων εισαγωγών κατ' επανάληψιν προσερχομένων ασθενών, πρὸς τὸν συνολικὸν ἀριθμὸν τῶν διὰ μοναδικὴν φορὰν εἰσαγομένων κατὰ τὰ ἔτη 1963-1972

αποτελεί βασικό παράγοντα και επηρεάζει τη διαφοροποίηση της παιδιατρικής νοσοκομειακής νοσολογίας.

2. Τα νοσηλευτικά προβλήματα που προέρχονται από τη νόσο είναι πολλαπλά και ιδιότητα και αναμένεται να αυξηθούν σημαντικά τα επόμενα έτη, με την επέκταση της συνιστώμενης θεραπευτικής αντιμετώπισης σε μεγαλύτερο ποσοστό ασθενών.

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

Η εμπειρία από την οργάνωση και λειτουργία μιας εξωτερικής μονάδας μεταγίσεων ασθενών με μεσογειακή αναιμία στην Α' Παιδιατρική Κλινική δίνει αισιόδοξα μηνύματα για τη βελτίωση της θεραπευτικής αντιμετώπισης και κατά το δυνατό συστηματικής παιδιατρικής παρακολούθησης των ασθενών με μεσογειακή αναιμία.

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΑΣΘΕΝΩΝ

Τα προβλήματα της οικογένειας των ασθενών με μεσογειακή αναιμία είναι μεγάλα, ταυτίζονται δε με τα προβλήματα του παιδιού και εξαρτώνται από πολλούς παράγοντες, οι κυρρότεροι των οποίων είναι το οικονομικό, το κοινωνικό και το μορφωτικό επίπεδο της οικογένειας, όπως και η προσωπικότητα και η ψυχοσύνθεση των γονέων. Όχι σπάνια τα ψυχικά προβλήματα των γονέων είναι τόσο έντονα ώστε να επλοκιάζουν τα κλινικά συμπτώματα του ασθενούς και να οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας ακόμα δε και στη διάλυσή της (MATSANIOTIS, KATTAMIS).

Παρόμοια ψυχικά προβλήματα βρίσκονται συχνά στους γονείς παιδιών με χρόνια νοσήματα. Τα ψυχικά προβλήματα των γονέων επιδεινούνται από την ειδική τοποθέτηση πολλών παι-
διάτρων και γιατρών έναντι της μεσογειακής αναιμίας.

Έτσι αντιμετωπίζουν τη μεσογειακή αναιμία σαν νόσο για την οποία τίποτα δε μπορεί να γίνει και υποστηρίζουν ό-
τι οι μεταγγίσεις είναι άσκοποι και ανώφελοι.

Μια τέτοια τοποθέτηση εκτός του ότι είναι εσφαλμένη επιδεινώνει τα ψυχικά προβλήματα των γονέων.

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΥ ΣΥΝΟΛΟΥ ΚΑΙ ΠΟΛΙΤΕΙΑΣ

Βασικές επιδιώξεις της πολιτείας στην αντιμετώπιση του εκτεταμένου προβλήματος της μεσογειακής αναιμίας στη χώρα μας είναι:

α) Η οργάνωση μονάδων για την ορθή παρακολούθηση και θεραπεία των ασθενών με μεσογειακή αναιμία και

β) η προσπάθεια περιορισμού του αριθμού των πασχόντων, με την πρόληψη της νόσου.

Η κληρονομική όμως φύση της νόσου περιορίζει τους τρό-
πους προφύλαξης α)στη διάγνωση των ετερόζυγων φορέων και την αποφυγή των μεταξύ τους γάμων, β)στη δυνατότητα διακοπής της κύησης σε γονείς που είναι φορείς της νόσου και στη δυνατό-
τητα προγεννητικής διάγνωσης και διακοπής της κύησης όταν το έμβρυο νοσεί.

Όπως είναι φανερό η πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας είναι δύσκολη στην εφαρμογή της, γιατί προϋποθέτει εκτετα-
μένο έλεγχο του πληθυσμού πριν το γάμο και την παροχή γενε-
τικών συμβουλών, οι οποίες όμως πρέπει ν'ακολουθηθούν από

τους ενδιαφερόμενους.

Για ν' αποδώσει καρπούς μια τέτοια προσπάθεια χρειάζεται ορθό προγραμματισμό και συντονισμό, δημιουργία ειδικών κέντρων διάγνωσης των ετερόζυγων και συστηματική διαφώτιση του πληθυσμού στους κινδύνους τους οποίους διατρέχουν τα παιδιά από την παρουσία του στίγματος και στους δύο γονείς.

Υπάρχει δηλ. για κάθε παιδί του ζεύγους πιθανότητα 1:4 να νοσεί από μεσογειακή αναιμία, 1:2 να φέρει το στίγμα και 1:4 να είναι απολύτως υγιές. Με τόσο μεγάλο ποσοστό κινδύνου είναι ενδεδειγμένη η προτροπή του ζεύγους ν' αποφύγει την τεκνοποίηση.

Στο σημείο αυτό αξίζει να τονιστεί ότι η προγεννητική διάγνωση, αν και παρουσιάζει ακόμα μεγάλες δυσκολίες, είναι δυνατή και ευελπιστούμε ότι στο μέλλον η τελειοποίηση των μεθόδων αιμοληψίας από τον πλακούντα και η ακριβή διάγνωση των ομόζυγων εμβρύων θα επιτρέψει και στα ζεύγη αυτά ν' αποκτήσουν υγιή τέκνα. Παρόλα αυτά όμως πρέπει να τονιστεί ότι η προγεννητική διάγνωση δεν λύνει το πρόβλημα της μεσογειακής αναιμίας, αλλά απλώς υποβοηθεί τα βεβαρυμένα άτομα ν' αποκτήσουν υγιή παιδιά.

Συνεπώς απαραίτητη προϋπόθεση για την πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας και μετά την εφαρμογή της προγεννητικής διάγνωσης είναι ο έλεγχος των γονέων πριν την τεκνοποίηση. Παρά τη δαπάνη την οποία απαιτεί ένα τέτοιο πρόγραμμα του οποίου τα αποτελέσματα θα είναι έκδηλα με την πάροδο δεκαετίας τουλάχιστον, προς το παρόν φαίνεται ως ο οικονομικότερος τρόπος αντιμετώπισης της νόσου στη χώρα όπου οι δαπάνες της θεραπείας είναι τεράστιες.

Ο πραγματικός αριθμός των νοσούντων στη χώρα μας, δεν είναι γνωστός, η δε συχνότητα της νόσου στον πληθυσμό ποικίλλει από τη μια περιοχή στην άλλη.

Στον πίνακα V φαίνονται οι γνωστές περιοχές της Ελλάδας με υψηλές συχνότητες ετερόζυγης β-μεσογειακής αναιμίας, η αναμενόμενη συχνότητα των νοσούντων καθώς και ο αριθμός των ατόμων, τα οποία πρέπει να εξετασθούν προγαμιαία, για ν'αποφευχθεί η γέννηση ενός πάσχοντος τέκνου.

Από τον παραπάνω πίνακα γίνεται σαφές ότι υπάρχουν περιοχές όπου η συχνότητα του στίγματος είναι σημαντικά υψηλή, όπως η Ρόδος, η Κύπρος, η Καρδίτσα. Έτσι ενώ στο σύνολο του ελληνικού πληθυσμού η συχνότητα του στίγματος ανέρχεται σε 7,4% και η αναμενόμενη συχνότητα των ομόζυγων σε 1:714 γεννήσεις, στη Ρόδο, με συχνότητα ετερόζυγων 20%, η συχνότητα των ομόζυγων υπολογίζεται 1:100, στη δε Κύπρο με συχνότητα ετερόζυγων 17,3%, 1:131 γεννήσεις

Για την πρόληψη ενός πάσχοντος έχει υπολογισθεί ότι χρειάζονται 60 προγαμιαίες εξετάσεις για το Ροδιακό και 76 για τον Κυπριακό πληθυσμό. Στις περιοχές αυτές επιβάλλεται η έναρξη ενός προγράμματος προφύλαξης.

Για την πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας άρχισε η προγαμιαία εξέταση ενός ποσοστού των μελλονύμφων και παρουσιάστηκαν ορισμένες αδυναμίες εφαρμογής του προγράμματος.

Μόνο με την αναγνώριση της αναγκαιότητάς του, αλλά και των πολλαπλών τεχνικών και οργανωτικών του δυσκολιών θα μπορούσε ν'αποδώσει θετικά αποτελέσματα. Η όλη δυσκολία έγκειται στην ανεπάρκεια διάγνωσης του κλασσικού στίγματος, αλλά και στη δυσκολία η οποία υπάρχει στην επιβεβαίωση ορισμένων

παραλλαγών του στίγματος της β-μεσογειακής αναιμίας, η διάγνωση των οποίων απαιτεί εξειδικευμένες μεθόδους. Στον τομέα συνεπώς της πρόληψης της μεσογειακής αναιμίας δεν χωρούν επαγγελματικοί και επιστημονικοί ανταγωνισμοί, αλλά απόλυτη συνεργασία ολόκληρου του ιατρικού σώματος.

ΠΙΝΑΚΑΣ V. Περιοχές της Ελλάδας με υψηλή συχνότητα ετερόζυγου β-Μεσογειακής αναιμίας

Περιοχές	Συχνότητα ετεροζ.%	Αναμενόμενοι ομόζυγοι	Προγραμ. εξετάσεις απόρων προς αποκλεισμό ενός πάσχοντος	Βιβλιογραφία
Καρδίτσα (πεδ.)	19,7	1:102	61	STAMATOYANOPOULOS
Κέρκυρα	13,5	1:122	126	FESSAS 1964
Σέριφος	13,8	1:212	121	>>
Άρτα	15,2	1:172	99	CHOREMIS ET AL 1963
Ρόδος	20,0	1:100	60	KATTAMIS ET AL 1971
Κύπρος	17,3	1:131	76	KATTAMIS ET AL 1972
Σύνολο Ελλ. πληθυσμού	7,4	1:714	384	MALAMOS ET AL 1962

Πίνακας VI. Ασθενείς με μεσογειακή αναιμία λόγω αδυναμιών του προγράμματος πρόληψης

A/A	Στ. Ασθ .	Έλεγχος γονέων για ετερ.β-Μ.Α. Αρχικός (Α) Πατέρας Μητέρα	Τελικός Πατέρας Μητέρα	Παρατηρήσεις-Αίτια αποτυχίας πρόληψης
1	Κ	Φ Φ	β-Μ.Α. β-Μ.Α.	(Α) σε Νοσοκ.Αθηνών
2	Μ	Φ β-Μ.Α.	β-Μ.Α. β-Μ.Α.	(Α) Ιδρ.Ερ.
3	Ε	Φ β-Μ.Α.	β-Μ.Α. β-Μ.Α.	(Α) Ιδρ.Εργ. 1ο παιδί Φ Σφάλμα εργαστ.
4	Γ	β-Μ.Α. Φ	β-Μ.Α. β-Μ.Α.	(Α) Ιδρ.Εργ.1ο & 2ο->διάγνωσης τέκνα Μ.Α.
5		β-Μ.Α. β-Μ.Α.	Φ β-Μ.Α.	(Α) Ιδρ.Ερ.κατά την κύηση->Αδυναμία διάγνωσης
6	Μ	β-Μ.Α. Φ	β-Μ.Α. β-Μ.Α.	(Α) Ειδ.Κ.Μεσ.Αν.
7			<<SILENT>>	Αυτ (+++) ΗbA ₂ 3,2%->Ανεπαρκής έλεγχος
7	Ε		β-Μ.Α.	Τεχνητή γονιμοποίηση

Ε Ι Δ Ι Κ Ο Μ Ε Ρ Ο Σ

ΕΡΕΥΝΑ

ΣΤΟΧΟΙ ΚΑΙ ΣΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΠΑΘΕΙΑΣ

Βασικός στόχος της έρευνας που πραγματοποιήσαμε, είναι να καταγράψουμε την στάση των 105 ερωτηθέντων ασθενών, στις 18 ερωτήσεις που υποβλήθηκαν υπό την μορφή ερωτηματολογίου.

Ο απώτερος σκοπός αυτής της προσπάθειας είναι να διαπιστώσουμε αλλά και να επιβεβαιώσουμε το γεγονός της οικονομικής επιβάρυνσης των ασθενών, οι οποίοι πάσχουν από την νόσο της β-μεσογειακής αναιμίας, αλλά και των οικογενειών αυτών.

Επιτός από την παραπάνω προσπάθεια, μέσα στην έρευνα τίθενται και άλλοι παράγοντες οι οποίοι είναι δυνατόν να επηρεάζουν θετικά και αρνητικά τον ασθενή, την οικογένεια, αλλά και το κοινωνικό σύνολο.

Στους παράγοντες αυτούς συγκαταλέγονται: ο ψυχολογικός παράγοντας των ασθενών αλλά και η στάση της πολιτείας μπροστά στα μεγάλα και δυσεπίλυτα προβλήματα των πασχόντων. Προβλήματα που δυνατόν να αφορούν τον οικονομικό τομέα, την κάλυψη ή όχι των αναγνών τους σε αίμα, την ανταπόκριση των προβλημάτων αλλά και την παραδοχή του ασθενή από το κοινωνικό σύνολο σαν κομμάτι αδιάσπαστο, αυτού του συνόλου, μέσα στο οποίο περιλαμβάνεται η οικογένεια, το σχολείο, η εργασία.

Τα δείγματα της έρευνας αυτής πρέπει να αναφερθεί ότι δεν είναι τυχαία δείγματα, αλλά αποτελούν μια συγκεκριμένη ομάδα πληθυσμού η οποία παρουσιάζει το συγκεκριμένο οργανικό πρόβλημα της β-Μεσογειακής αναιμίας.

Η μελέτη που προσπαθείτε να γίνει, μέσα στα πλαίσια αυ-

τής της έρευνας, της συγκεκριμένης ομάδας ασθενών δεν αποκλείει το ενδεχόμενο να είναι αντιπροσωπευτική ομοίων πληθυσμών, ομάδων με το ίδιο πρόβλημα.

ΜΕΘΟΔΟΣ ΣΥΛΛΟΓΗΣ ΤΩΝ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Η συγκέντρωση των πληροφοριών που χρησιμοποιήθηκαν για την έρευνα, πραγματοποιήθηκε με την μέθοδο του ερωτηματολογίου.

Η διανομή του ερωτηματολογίου έγινε κατόπιν φιλικής επεξηγήσεως στους υποψηφίους ερωτηθέντες, του σκοπού της έρευνας καθώς επίσης και του γενικού πλαισίου στο οποίο κυμαίνονταν οι ερωτήσεις.

Η παραπάνω επεξήγηση κατέστη υποχρεωτική λόγω της επιφυλακτικότητας των ερωτηθέντων προς τις ερωτήσεις.

Η απαίτηση των ανθρώπων αυτών θεωρείται απολύτως δικαιολογημένη, αν λάβουμε υπ' όψιν μας τις αμέτρητες επισκέψεις των ασθενών, από κοινωνικούς λειτουργούς, ψυχιάτρους, ιατρικούς συμβούλους κλπ. Η διερεύνηση του ψυχικού τους κόσμου κάνει επιφυλακτικούς τους συγκεκριμένους ασθενείς, οι οποίοι αποκτούν με το πέρασμα του χρόνου, κάποια μορφή διστακτικότητας σε κάθε επισκέπτη-ερωτητή της ψυχικής κατάστασής του.

Παρά το γεγονός της αρχικής επεξηγήσεως του περιεχομένου των ερωτήσεων, οι οποίες διατυπώθηκαν κατά τρόπο απλό ούτως ώστε να γίνονται κατανοητές από όλους τους ερωτηθέντες κάθε ηλικίας και μορφωτικού επιπέδου, οι ασθενείς αλλά και οι συνοδοί αυτών (γιατί μια μεγάλη μερίδα ερωτηθέντων ήταν μικρής ηλικίας και χρειάστηκε η συμβολή του γονέα

στην συμπλήρωση του ερωτηματολογίου) μας αντιμετώπισαν πολύ φιλικά και επιβράβευσαν την προσπάθεια αυτή.

Κατά το διάστημα που χρειάστηκε για την συμπλήρωση των ερωτήσεων πραγματοποιήθηκε και συζήτηση με τους ασθενείς αλλά και τους γονείς αυτών κυρίως στο θέμα της άγνοιας που τους οδήγησε στην γέννηση ενός παιδιού με την νόσο της β-μεσογειακής αναιμίας, καθώς επίσης και τις προσωπικές τους λύσεις για την παρεμπόδιση της συνέχισης εμφάνισης της νόσου.

Η έρευνά μας πραγματοποιήθηκε σε διάστημα 20 ημερών και τα ερωτηματολόγια διανεμήθηκαν: στην μονάδα μεσογειακής αναιμίας του Περιφερειακού-Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ρίου, στην μονάδα μεσογειακής αναιμίας Καραμανδάνειου Παιδιατρικού Νοσοκομείου Πατρών, στην μονάδα μεσογειακής αναιμίας του Λαϊκού Νοσοκομείου Αθηνών και στην μονάδα μεσογειακής αναιμίας του Δρακοπούλειου Κέντρου Αιμοδοσίας Αθηνών.

Α Π Ο Τ Ε Λ Ε Σ Μ Α Τ Α

Πίνακας 1 Δειγματοληπτική κατανομή του μέσου όρου ηλικίας

Ηλικία δειγμάτων	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
6	2	1.90
7	11	10.47
8	15	14.28
9	1	0.95
10	3	2.85
11	1	0.95
12	1	0.95
13	1	0.95
14	2	1.90
15	2	1.90
16	21	20
17	18	17.14
18	10	9.52
19	15	14.28
22	1	0.95
39	1	0.95
Μέσος όρος:14.75	Σύνολο: 105	Σύνολο %

Στον πίνακα 1 δαιφάνεται η συχνότητα ανά ηλικία των 105 ερωτηθέντων. Σε μεγαλύτερη συχνότητα συναντάται η ηλικία των 16 ετών με ποσοστό επί τοις εκατό 20, ενώ η δεύτερη σε συχνότητα η ηλικία των 17 ετών με 17,14%. Ασθενείς ηλικίας άνω των 30 ετών δεν ευρέθησαν αρκετοί, με εξαίρεση ενός ερωτηθέντος ηλικίας 39 ετών. Συμπέρασμα από την παραπάνω πίνακα είναι ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών που χρησιμοποιήσαμε για την έρευνά μας. Μέσος όρος ηλικίας: 14.75

Πίνακας 2. Κατανομή του μορφωτικού επιπέδου των 105 ερωτηθέντων κατά βαθμίδες

Γραμματικές γνώσεις	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημοτικό	64	60.95
Γυμνάσιο	28	26.66
Λύκειο	13	12.38
Αναλφάβητοι	-	-
	Σύνολο: 105	Σύνολο %

Από τον πίνακα 2 διαφαίνονται εκφρασμένες επί τοις εκατό οι γραμματικές γνώσεις των ερωτηθέντων.

Το μεγαλύτερο ποσοστό (60.95%) έχουν γραμματικές γνώσεις δημοτικού, πρέπει όμως να σημειωθεί ότι το παραπάνω ποσοστό δεν αντιπροσωπεύει μια και μόνο ηλικία αλλά όλες τις ηλικίες των 105 ασθενών από 6 ετών έως και 39 ετών.

Με γνώσεις γυμνασίου ευρέθηκε ποσοστό 26.66%, ενώ και εδώ ισχύουν τα παραπάνω,

Γνώσεις λυκείου είχε το 12.38% αν και σε σχέση με τον πίνακα στον οποίο έχουν καταγραφεί οι ηλικίες των ασθενών μετρήθηκαν 49 άτομα ηλικίας 16-18 ετών.

Επομένως συμπεραίνουμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ασθενών έχει γνώσεις γυμνασίου και δημοτικού.

Πίνακας 3. Κατανομή του μορφωτικού επιπέδου των γονέων των 105 ερωτηθέντων ασθενών κατά βαθμίδες

3.α

Γραμματικές γνώσεις του πατέρα	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημοτικό	78	74.28
Γυμνάσιο	23	21.90
Λύκειο	1	0.95
Αναλφάβητοι	2	1.90
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Στον πίνακα 3α με γραμματικές γνώσεις του γονέα δημοτικού σε σύνολο 105 εκφρασμένο επί τοις εκατό, αντιστοιχεί το 74.28% ενώ με γραμματικές γνώσεις γυμνασίου το 21.90% και με πολύ μικρό ποσοστό 0.95% με γραμματικές γνώσεις λυκείου.Στους αναλφάβητους ανέρχεται το ποσοστό του 1.90% το οποίο θεωρείται αξιοσημείωτο

3.β

Γραμματικές γνώσεις της μητέρας	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημοτικό	85	80.95
Γυμνάσιο	12	11.42
Λύκειο	1	0.95
Αναλφάβητοι	6	5.71
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Καθ' στον πίνακα 3.β ισχύει η ίδια σειρά συχνότητας στις βαθμίδες εκπαίδευσης.

Αναλυτικότερα με γνώσεις δημοτικού ευρέθηκε ένα 80.95% με γνώσεις γυμνασίου 11.42%, με γνώσεις λυκείου 0.95% ενώ αναλφάβητοι ένα 5.71%. Το 5.71% σε σχέση με το 1.90% στον πίνακα 3.α έχει σημαντική διαφορά.

Πίνακας 4. Κατανομή 105 απαντήσεων όσον αφορά τον αριθμό των παιδιών από τα οποία, αποτελείται η οικογένεια του κάθε ερωτηθέντος ασθενή

Αριθμός παιδιών	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
1	10	9.52
2	42	40
3	36	34.28
4	15	14.28
5	1	0.95
6	1	0.95
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Στον πίνακα 4 διαφαίνεται ο αριθμός των παιδιών, της οικογένειας των 105 ερωτηθέντων με ποσοτική σειρά εμφανίσεως αριθμού 3 των παιδιών 34.28%, 4ρων παιδιών ποσοστών 14.28% 2 παιδιών, ποσοστό 40%, 1 παιδιού 9.52%, 5 και 6 παιδιών, ποσοστό 0.95% αντίστοιχα.

Πίνακας 5. Κατανομή της στάσης των 105 ερωτηθέντων στην ερώτηση «Μετά από την γέννησή σου απέκτησαν οι γονείς σου άλλο παιδί»

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Θετική	10	9.52
Αρνητική	95	90.47
	Σύνολο: 105	σύνολο %

Από τον πίνακα 5 διαφαίνεται ότι η αρνητική απάντηση (στην ερώτηση αν μετά από την γέννηση του παιδιού που είχε την νόσο της μεσογειακής αναιμίας, οι γονείς του έκαναν και άλλο παιδί) καταλαμβάνει ποσοστό 90.47% σε αντίθεση με την θετική απάντηση που συγκεντρώνει το 9.52% των απαντήσεων

Πίνακας 6. Κατανομή των γεωγραφικών διαμερισμάτων από τα οποία κατάγονται οι 105 ερωτηθέντες

Γεωγραφικές περιοχές της Ελλάδας	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Ν.Αχαΐας	30	28.57
Ν.Ηλείας	12	11.42
Ν.Αιτ/νίας	23	21.90
Ν. Άρτας	7	6.66
Ν.Φωκίδας	1	0.95
Ν.Ευρυτανίας	8	7.61
Ν.Θεσπρωτίας	1	0.95
Ιόνια νησιά	14	13.33
Ν.Αρκαδίας	4	2.85
Ν.Ιωαννίνων	6	5.71
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Από τον πίνακα 6 συμπεραίνουμε ότι πρώτος νομός σε συχνότητα εμφάνισης της μεσογειακής αναιμίας, έρχεται ο νομός Αχαΐας με 28.57%, ενώ δεύτερος σε ποσοστό ο νομός Αιτ/νίας με 21.90%. με ποσοστό 13.33% εμφανίζονται τα Ιόνια νησιά, ενώ με διαφορά 1.91% λιγότερο ο νομός Ηλείας. Ο νομός Ευρυτανίας εμφανίζει συχνότητα 7.61% ενώ ο νομός Άρτας 6.66%. Με 5.71% έρχεται 7ος στην κατάταξη ο νομός Ιωαννίνων. Μικρό ποσοστό 2.85% παρουσιάζει ο νομός Αρκαδίας, ενώ ελάχιστο ποσοστό 0.95% ο νομός Φωκίδας

Πίνακας 7. Γεωγραφική κατανομή των περιοχών εντός Ελλάδας στις οποίες διαμένουν μόνιμα οι 105 ασθενείς που ερωτήθηκαν.

Γεωγραφικά διαμερίσματα της Ελλάδας	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
N. Αττικής	28	26.66
N. Αχαΐας	49	46.66
N. Ηλείας	6	5.71
N. Αιτ/νίας	15	14.28
N. Άρτας	1	0.95
Ιόνια νησιά	5	4.76
N. Θεσπρωτίας	1	0.95
	Σύνολο:105	Σύνολο %

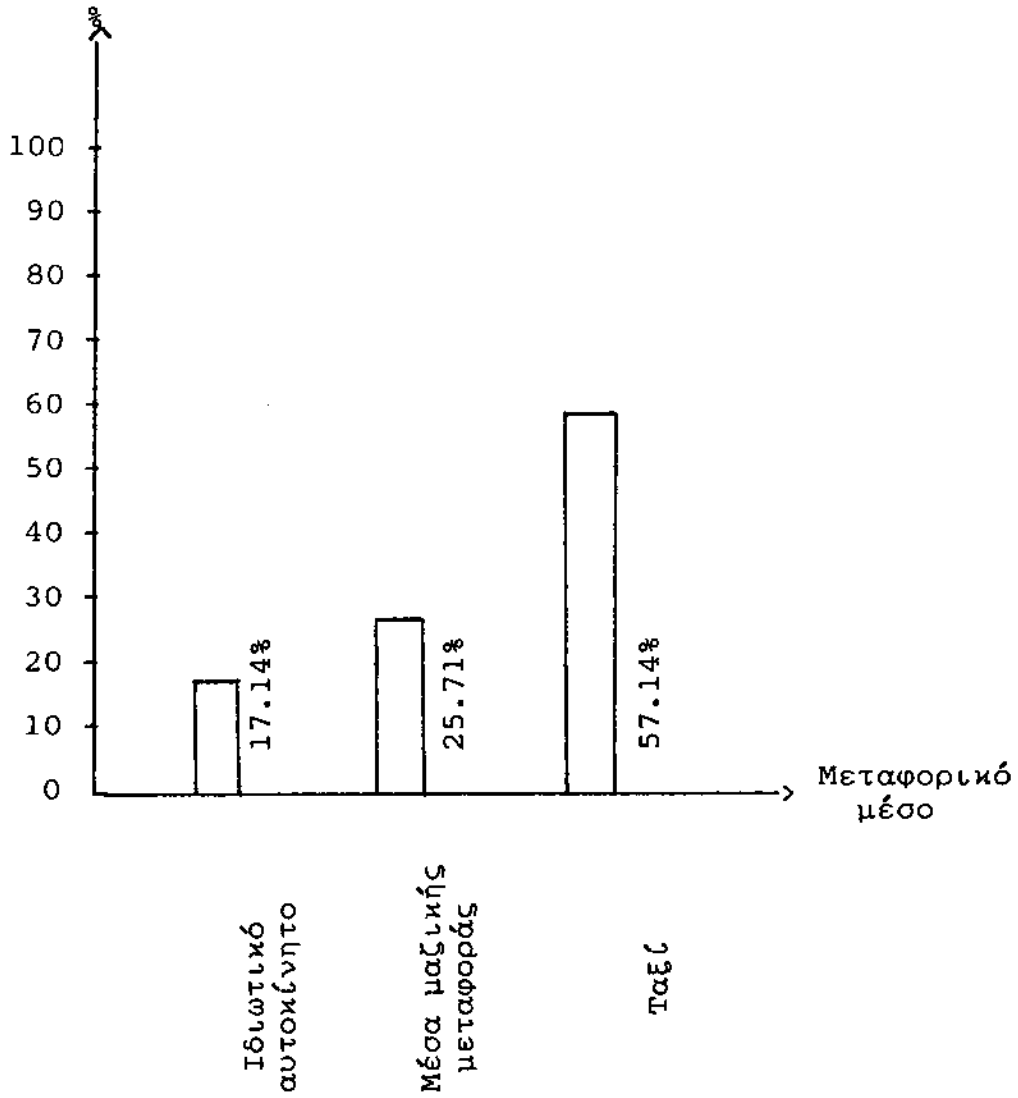
Πίνακας 7. Η γεωγραφική κατανομή που έγινε με σκοπό τη μέτρηση των περιοχών που διαμένουν οι 105 ασθενείς και την έκφραση αυτής της κατανομής σε ποσοστό επί τοις εκατό, εμφανίζει πρώτο νομό την Αχαΐα με 46.66%, δεύτερη την Αττική με 26.66%, τρίτο τον νομό Αιτωλοακαρνανίας, με ποσοστό 14.28% τέταρτο το νομό Ηλείας με 5.71%, πέμπτα σε κατάταξη τα Ιόνια νησιά με 4.76% και τελευταίο το νομό Θεσπρωτίας με 0.95%

Πίνακας 8. Κατανομή των 105 απαντήσεων όσον αφορά το μεταφο-
ρικό μέσο που χρησιμοποιούν οι ασθενείς για την
προσκόμισή τους στην μονάδα μεταγγίσεως

Μεταφορικό μέσο μεταφοράς	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Ιδιωτικό αυτοκίνητο	18	17.14
Μέσα μαζικής μεταφοράς (λεωφορείο, τρένο)	27	25.71
Ταξί	60	57.14
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Στον πίνακα 8 διαφαίνεται ότι σαν μέσο μεταφοράς των 105 ασθενών στην μονάδα μετάγγισης χρησιμοποιείται το ταξί σε ποσοστό 57.14% ενώ τα μέσα μαζικής μεταφοράς (λεωφορείο, τρένο κλπ) χρησιμοποιούνται από το 25.71% των 105 ασθενών. Το ιδιωτικό αυτοκίνητο εξυπηρετεί το 17.14% των ερωτηθέντων.

Σχήμα 1



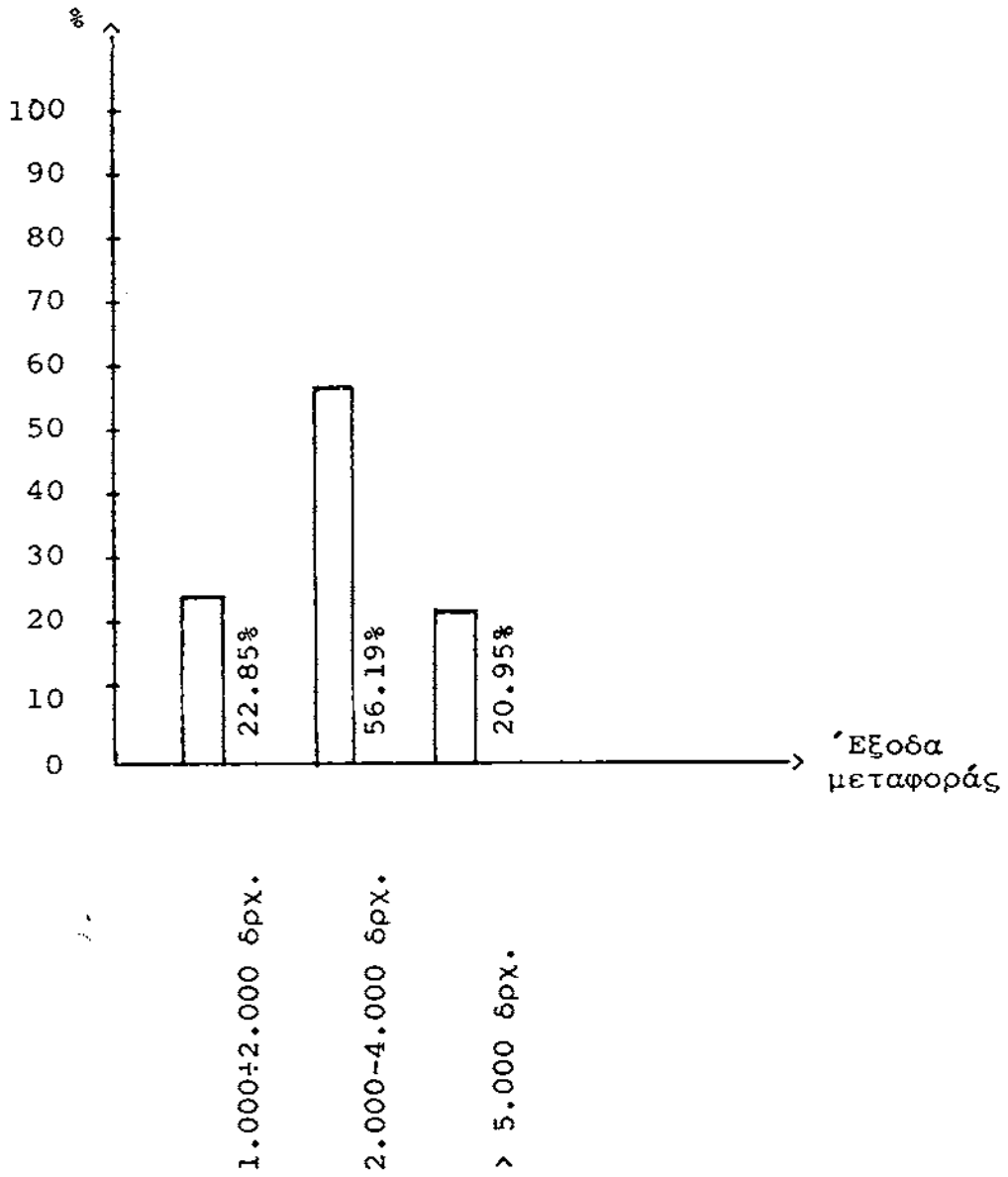
Πίνακας 9. Κατανομή του χρηματικού ποσού το οποίο δαπανάται από τους ερωτηθέντες, το μήνα για την μεταφορά τους στην μονάδα μεταγγίσεως

Έξοδα μεταφοράς που ανέρχονται σε:	Απόλυτη συχνότητα (Ε)	Σχετική συχνότητα %
1.000 - 2.000 δρχ.	24	22.85
2.000 - 4.000 δρχ.	59	56.19
Πάνω από 5.000 δρχ.	22	20.95
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Από τον πίνακα 9 συμπεραίνουμε ότι το 56.19% των ερωτηθέντων, ξοδεύουν το ποσό των 2.000-4.000 δρχ. κάθε μήνα ενώ το 22.85% σπαταλούν 1.000-2.000 δρχ.

Με μικρή διαφορά, σχεδόν 1.9% όμως το 20.95% ξοδεύουν πάνω από 5.000 δρχ.

Σχήμα 2



Πίνακας 10. Κατανομή του αριθμού των μεταγγίσεων των 105 ασθενών, κάθε μήνα εκφρασμένο σε ποσοστό επί τους εκατό

Αριθμός μεταγγίσεων	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
1 φορά	65	61.90
2 φορές	45	42.85
	Σύνολο, 105	Σύνολο %

Από τον πίνακα 10 συμπεραίνουμε ότι η συχνότητα των μεταγγίσεων στο 61.90% των 105 ασθενών είναι 1 φορά το μήνα. Δύο φορές το μήνα μεταγγίζεται το 42.85%

Πίνακας 11. Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση αν εργάζονται οι ερωτηθέντες

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Θετική	7	6.66
Αρνητική	98	93.33
	Σύνολο: 105	Σύνολο %

Στον πίνακα 11 διαφαίνεται η σημαντική διαφορά των απαντήσεων σχετικά με την ερώτηση αν δουλεύουν οι 105 ασθενείς.

Με 93.33% εμφανίζεται η αρνητική απάντηση στην ερώτηση ενώ με σημαντική διαφορά η θετική απάντηση (6.66%)

Πίνακας 12. Κατανομή των 105 απαντήσεων στην ερώτηση, αν παίρνουν κάποιο οικονομικό βοήθημα από το Κράτος

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Θετική	105	100
Αρνητική	-	-
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Στον πίνακα 12 θετική απάντηση στην ερώτηση αν οι ερωτηθέντες παίρνουν οικονομική ενίσχυση από το κράτος, συγκεντρώνει την απόλυτη πλειοψηφία 100%

Πίνακας 13. Κατανομή της στάσεως των ερωτηθέντων σχετικά με το αν αρκούν τα χρήματα που δίνει το κράτος για να καλύπτουν τις καθημερινές ανάγκες

Στάση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Θετική	-	-
Αρνητική	105	100
	Σύνολο:105	Σύνολο %

Και στον πίνακα 13 η αρνητική απάντηση, στην ερώτηση αν φτάνουν τα χρήματα που παίρνουν από το κράτος για να καλύψουν καθημερινές ανάγκες συγκεντρώνει απόλυτη πλειοψηφία 100%

Πίνακας 14. Κατανομή των απαντήσεων στην ερώτηση, ποιός καλύπτει τις καθημερινές ανάγκες των ασθενών σε συσχέτιση με την προηγούμενη ερώτηση

Πηγές οικονομικής βοήθειας	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Γονείς	105	100
Συγγενείς	2	1.90
Φίλοι	1	0.95
Ο ίδιος	5	4.76

Από τον πίνακα 14 φαίνεται ότι η κάλυψη των καθημερινών αναγκών αφού δεν επαρκούν τα χρήματα που δίνει το κράτος, γίνεται από τους γονείς 100%, από τον ίδιο τον ασθενή σε ποσοστό 4.76%, από συγγενείς σε ποσοστό 1.90% και ένα πολύ μικρό ποσοστό 0.95% από φίλους.

Πίνακας 15. Κατανομή των απαντήσεων που αφορούν την ευκολία ή όχι της ευρέσεως αίματος από πλευράς μονάδας μεταγγίσεως, αρκετό για να καλύπτει τις ανάγκες των ασθενών σε αίμα

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Θετική	11	10.47
Αρνητική	94	89.52
	Σύνολο:105	σύνολο %

Στον πίνακα 15 η αρνητική απάντηση στην ερώτηση, αν καλύπτει η μονάδα μεταγγίσεως την ανάγκη σε αίμα των ασθενών, συγκεντρώνει ένα σημαντικότατο ποσοστό 89.52% ενώ με μεγάλη διαφορά σε σχέση με το πιο πάνω ποσοστό (89.52%), η θετική απάντηση συγκεντρώνει το 10.47%

Πίνακας 16. Κατανομή των απαντήσεων σχετικά με τις πηγές κάλυψης των αναγκών σε αίμα εκτός της μονάδας

Πηγές κάλυψης των αναγκών σε αίμα	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Γονείς	82	78.09
Συγγενείς	75	71.42
Φίλοι	39	37.14

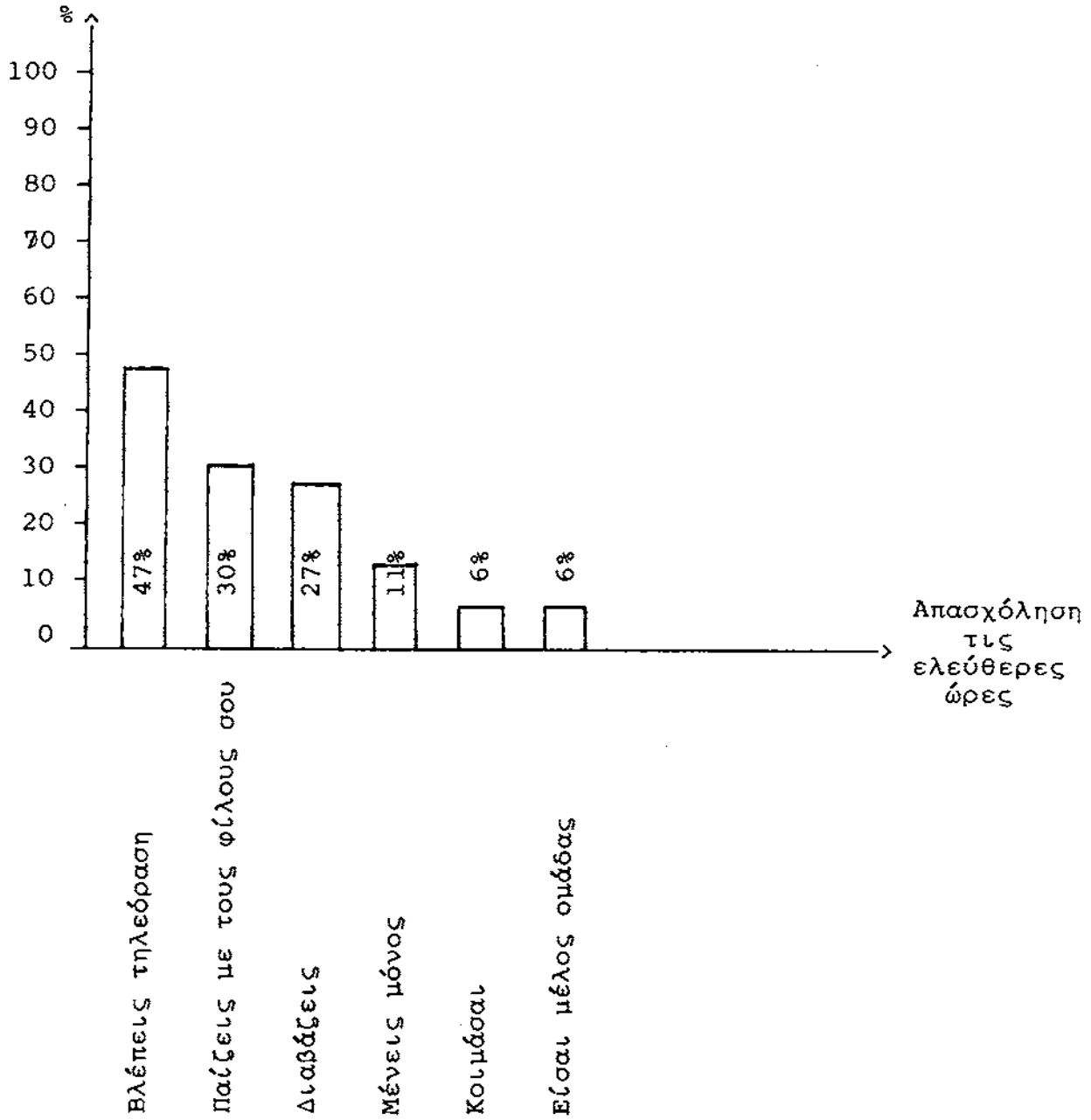
Από τον πίνακα 16, συμπεραίνουμε ότι πηγή κάλυψης των αναγκών σε αίμα είναι οι γονείς με ποσοστό 78.09% ενώ με μικρή διαφορά δεύτεροι σε κατάταξη έρχονται οι συγγενείς με ποσοστό 71.42%. Και οι φίλοι, όπως διαπιστώνεται από το ποσοστό (37.14%) απαιτούνται για να ικανοποιηθούν οι ανάγκες των ασθενών σε αίμα.

Πίνακας 17. Κατανομή των απαντήσεων των 105 ερωτηθέντων, όσον αφορά την προσωπική επιλογή τους στο θέμα απασχόληση, τις ελεύθερες ώρες τους.

Τρόποι απασχόλησης	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Παίζεις με τους φίλους σου	30	28.57
Διαβάζεις	27	25.71
Βλέπεις τηλεόραση	47	44.76
Κοιμάσαι	5	5.71
Μένεις μόνος	11	10.47
Είσαι μέλος:		
α)χορευτικής ομάδας		
β)αθλητικής ομάδας	6	5.71

Στον πίνακα 17 διαφαίνεται ότι στο 47% των ερωτηθέντων απασχόληση τις ελεύθερες ώρες τους είναι η τηλεόραση αλλά όχι μόνο αυτή. ένα 30% από τους ασθενείς παίζουν με τους φίλους τους (αναφερόμαστε σε ασθενείς σχετικά μικρής ηλικίας 6-15 ετών), ενώ ένα ποσοστό 27% ασχολείται με το διάβασμα τον ελεύθερο χρόνο,. Ένα αρκετά σημαντικό ποσοστό 11% των ασθενών, τους αρέσει να μένουν μόνοι. Ένα μικρότερο ποσοστό 6% να κοιμάται ενώ πάλι ένα 6% είναι μέλος κάποιας ομάδας χορευτικής ή αθλητικής.

Σχήμα 3



Πίνακας 18. Κατανομή της στάσης των ερωτηθέντων όσον αφορά την ερώτηση αν βρίσκει ψυχολογική υποστήριξη α) από γονείς, β) από τα αδέρφια, γ) από τους φίλους.

Πηγές ψυχολογικής υποστήριξης	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Γονείς	86	81.90
Αδέρφια	50	47.61
Φίλους	20	19.04

Από τον Πίνακα 18 διαπιστώνεται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων βρίσκουν από τους γονείς τους ψυχολογική υποστήριξη και από τα αδέρφια ένα ποσοστό 47.62% υποστηρίζεται ψυχολογικά. Από τους φίλους μόνο το 19.04% βρίσκει ψυχολογική υποστήριξη.

Πίνακας 19. Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την προσωπική άποψη των ερωτηθέντων για το ποιά είναι σημαντικότερο για την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας

Προτεινόμενες λύσεις όσον αφορά την πρόληψη	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημιουργία περισσότερων κέντρων πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας	2	1.90
Περισσότερη ενημέρωση από τηλεόραση κλπ για την σοβαρότητα αυτής της ασθένειας	12	11.42
Η υποχρεωτική εξέταση των μελλόνυμφων για την ύπαρξη του στίγματος της Μεσογειακής Αναιμίας	91	86.66

Από τον πίνακα 19 συμπεραίνουμε ότι στην ερώτηση ποιά από τα παραπάνω θεωρούν οι ασθενείς που ερωτήθησαν, σημαντικότερο για την πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας, η μεγαλύτερη πλειοψηφία προτίμησε την τρίτη πρόταση με ποσοστό 86.66% με μικρότερα ποσοστά η δεύτερη πρόταση με 11.42% και η τρίτη με 1.90%.

ΕΥΖΗΤΗΣΗ

Από την έρευνα που πραγματοποιήθηκε, η οποία όπως προαναφέρθηκε έγινε με τη μέθοδο του ερωτηματολογίου και ολοκληρώθηκε σε χρονικό διάστημα 20 ημερών, θ'αναφερθούν στη συνέχεια διεξοδικά τα τελικά συμπεράσματα και σχόλια αυτής, χρησιμοποιώντας τ'αποτελέσματα τα οποία παρατέθησαν με τη μορφή πινάκων στην εργασία αυτή. Στη συνέχεια θ'αναφερθούν προσωπικές προτάσεις για την πρόληψη της νόσου, η οποία είναι δυνατή, ενώ η ριζική θεραπεία της μέχρι στιγμής είναι ανέφικτη.

Διαπιστώσαμε από τον πίνακα 1, ότι ο μέσος όρος των ερωτηθέντων ήταν 14.75 χρόνια, με μεγάλη συχνότητα εμφανίζεται η ηλικία των 16-17-18 και 18 ετών ενώ άτομα ηλικίας άνω των 22 ετών βρίσκονται ελάχιστα.

Όπως είναι γνωστό η φύση της ασθένειας αποκλείει στο μεγαλύτερο ποσοστό των αρρώστων, την επιβίωσή τους επί μακρό χρονικό διάστημα.

Τα καρδιολογικά προβλήματα, η αιμοσιδήρωση, η ευπάθεια στις λοιμώξεις, ο σακχαρώδης διαβήτης, θεωρούνται ως οι πιο κοινές αιτίες θανάτου των ασθενών. Στο ποσοστό των εποζώντων άνω των 39 ετών είναι πολύ μικρό.

Τα τελευταία χρόνια όμως παρατηρείται μια αύξηση του μέσου όρους ηλικίας των ασθενών με β' ομόζυγη μεσογειακή αναιμία.

Το παραπάνω γεγονός έρχεται σαν επόμενο αποτέλεσμα της μεγάλης ευαισθητοποίησης των γονιών και των ίδιων των ασθενών όσον αφορά την τήρηση των οδηγιών του γιατρού τους σχετικά με τις καθημερινές συνήθειες αλλά, πολύ περισσότερο για την

τήρηση του προγράμματος ιατρικού ελέγχου που καθορίζεται ανάλογα με τις ανάγκες των πασχόντων.

Το μορφωτικό επίπεδο των γονιών καθώς επίσης και των ίδιων των ασθενών παίζει σπουδαίο ρόλο στο βαθμό ανταπόκρισης στο θεραπευτικό σχέδιο αλλά και στη συνέχηση ή όχι της εξάπλωσης αυτής της ασθένειας.

Από την έρευνα που πραγματοποιήθηκε βρέθηκε μεγάλος αριθμός γονέων με γνώσεις δημοτικού και μάλιστα το μεγαλύτερο ποσοστό αυτών ήταν μόρφωσης 3ης-4ης δημοτικού. Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι οι μητέρες εμφανίζονται σε μεγαλύτερο ποσοστό με γνώσεις δημοτικού αλλά και αναλφάβητες σε σχέση με τους πατέρες.

Από το παραπάνω καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι η άγνοια λόγω μη σωστής ενημέρωσης οδήγησε αυτούς τους γονείς στη γέννηση ενός παιδιού με τη νόσο της β' ομάδας Μεσογειακής Αναιμίας.

Από την άλλη πλευρά ακόμη και σήμερα τα παιδιά που έχουν μεσογειακή αναιμία, αν και ο μεγαλύτερος αριθμός βρίσκεται στην ηλικία της υποχρεωτικής μόρφωσης, δηλαδή δημοτικό και γυμνάσιο, σταματούν τη μόρφωσή τους στο γυμνάσιο.

Είναι αποδεδειγμένο ότι ακόμα και σήμερα οι περισσότερες οικογένειες που έχουν ασθενή με μεσογειακή αναιμία είναι χαμηλού μορφωτικού και βιοτικού επιπέδου. Υπάρχει μια μεγάλη μερίδα ασθενών οι οποίοι είναι αγράμματοι και οι ίδιοι αλλά και τα παιδιά τους (όπως οι αβίγγανοι) απ'τους οποίους δε μπορούμε να έχουμε μεγάλες απαιτήσεις για την παρεμπόδιση της εξάπλωσης της νόσου. Παρόλα αυτά γίνεται προσπάθεια ενημέρωσής τους στα κέντρα μεταγγίσεων τους για την ανακούφιση των συμπτωμάτων της ασθένειας, για την ανάγκη του

ιατρικού ελέγχου καθώς επίσης και την αποτροπή μιας επικείμενης εγκυμοσύνης, εξηγώντας το μέγεθος του προβλήματος της οικογένειάς τους αλλά και ευρύτερα του κοινωνικού συνόλου.

Τα παιδιά που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία έχουν, όπως θ' αναπτυχθεί πιο κάτω ψυχολογικά προβλήματα που κάνουν αρκετές φορές δύσκολη την προσαρμογή τους στο κοινωνικό σύνολο, είτε αυτό ονομάζεται σχολείο, είτε εργασία κλπ. Για το λόγο αυτό μια αρκετά μεγάλη μερίδα παιδιών σταματά την εκπαίδευση του στο γυμνάσιο. Υπάρχει όμως σε αντίθεση με την παραπάνω περίπτωση και μια μεγαλύτερη μερίδα παιδιών που προσπαθούν όσο μπορούν να γίνουν αποδεκτοί από το κοινωνικό σύνολο και να μην αποτελούν ξέχωρο κομμάτι αυτού και περισσότερο να καταξιώσουν τον εαυτό τους καταφέροντας ότι σχέδια για το μέλλον έχουν αποφασίσει να πραγματοποιήσουν. Παρόλα τα προβλήματα οργανικά και ψυχολογικά, είναι ανάγκη αυτά τα παιδιά να συνεχίζουν τη μόρφωση με τη βοήθεια και κατανόηση από την πλευρά των γονέων και των δασκάλων τους στα προβλήματα που αντιμετωπίζουν.

Όπως φάνηκε από τ' αποτελέσματα της έρευνας η οικογένεια των ασθενών αυτών αποτελείται στο 40% από 2 παιδιά, ενώ με αρκετά υψηλό ποσοστό 34,28% από 3 παιδιά. Οικογένειες με 5-6 παιδιά βρίσκονται σε μικρό ποσοστό. Οι γονείς που είναι και οι δύο φορείς του στίγματος θα γεννήσουν παιδί με μεσογειακή αναιμία ένα στα τέσσερα. Η πιθανότητα αυτή (25%) δεν ακολουθεί καμμιά σειρά και ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη, άσχετα αν το ζευγάρι έχει ήδη αποκτήσει κι άλλο παιδί με μεσογειακή αναιμία.

Από τον πίνακα 4 διαφαίνεται ότι στο ποσοστό 90% των

γονιών η γέννηση ενός παιδιού με τη νόσο της β' μεσογειακής αναιμίας τους <<εμπόδισε>> στη συνέχεια να επιχειρήσουν ν' αποκτήσουν ένα άλλο παιδί το οποίο κατά ένα μεγάλο ποσοστό θα έπασχε από τη νόσο αυτή.

Ένα σημείο που διαδραματίζει σπουδαίο ρόλο στη συχνότητα της νόσου είναι και η γεωγραφική καταγωγή των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία.

Μετά από την κατάταξη των γεωγραφικών περιοχών, από τις οποίες κατάγονται οι πάσχοντες που χρησιμοποιήθηκαν για την απάντηση του ερωτηματολογίου στη συγκεκριμένη έρευνα, διαπιστώνεται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό προέρχεται από το νομό Αχαΐας, με δεύτερο το νομό Αιτωλοακαρνανίας και τρίτα τα Ιόνια νησιά. Τα ευρήματα αυτά βέβαια είναι αποτέλεσμα περιορισμένης έκτασης δειγματοληπτικής έρευνας.

Αυτή η συχνότητα κρουσμάτων στους συγκεκριμένους νομούς δεν είναι γεγονός τυχαίο αλλ' αποδεικνύει το συσχετισμό της γεωγραφικής τοποθεσίας με τη συχνότητα εμφάνισης μεσογειακής αναιμίας στον Ελλαδικό χώρο.

Από τον πίνακα 7 συμπεραίνουμε ότι το 46,66% των ερωτηθέντων διαμένουν στην Πάτρα, αλλά και στα περίχωρα αυτής.

Ακόμη το 26,66% διαμένει στο νομό Αττικής.

Δεν πρέπει όμως ν' αγνοήσουμε τα ποσοστά 14,28%, 5,71% 4,76% που προέρχονται από το νομό Αιτωλοακαρνανίας, Ηλείας και Ιόνια νησιά αντίστοιχα. Ακόμη και το 0,95% που ανήκει στο νομό Άρτας και νομό Θεσπρωτίας δεν πρέπει να θεωρηθεί αμελητέο.

Το γεγονός ότι οι ασθενείς αναγκάζονται να έρχονται στις μονάδες μεσογειακής αναιμίας για τη μετάγγιση από διάφορους

νομούς αποδεικνύει την οικονομική επιβάρυνση που επιφέρει αυτή η μετακίνησή τους.

Δεν είναι τυχαίο το γεγονός ότι το 57,14% των ασθενών χρησιμοποιούν το ταξί σαν μεταφορικό μέσο στη μονάδα μετάγγισης.

Η συγκεκριμένη ώρα που θα πρέπει να πραγματοποιηθεί η μετάγγιση, πολλές φορές και η κατάσταση των ίδιων των ασθενών, αλλά και η καθυστέρηση που ενδεχομένως θα υποστούν αν προτιμήσουν το λεωφορείο για τη μεταφορά τους στη μονάδα, τους αναγκάζει να προτιμήσουν το ταξί σαν γρήγορο, ξεκούραστο πλην όμως δαπανηρό μέσο μεταφοράς.

Πάντως ένα μεγάλο ποσοστό 25,71% κινείται με τα μέσα μαζικής μεταφοράς. Σ'αυτή την περίπτωση οι ασθενείς είτε έρχονται από πολύ μακρινές περιοχές, είτε δεν είναι σε οικονομική θέση ώστε να προτιμήσουν το ταξί. Ένα μεγάλο ποσοστό χρησιμοποιεί το ιδιωτικό αυτοκίνητο το οποίο δεν μπορούμε να πούμε ότι αποτελεί οικονομικότερο μέσο μεταφοράς. Η μετάγγιση συνήθως όμως πραγματοποιείται τις πρωινές ώρες και είναι δύσκολη η μεταφορά των ασθενών με ιδιωτικό αυτοκίνητο λόγω εργασίας των γονέων τους.

Τα έξοδα μεταφοράς στο μεγαλύτερο αριθμό των περιπτώσεων (56,19%) ανέρχονται σε 2.000-4.000 δρχ., ποσό αρκετά μεγάλο, που δείχνει την οικονομική επιβάρυνση της οικογένειας, η οποία αναγκάζεται να συμπεριλαμβάνει στα μηνιαία έξοδα και αυτό το ποσό.

Ένα αρκετά μεγάλο ποσοστό 20,95% δαπανά πάνω από 5.000 δρχ., ενώ το 22,85% από 1.000-2.000 δρχ.

Στην τελευταία περίπτωση ορισμένοι ασθενείς κινούνται στις πε-

ριοχές εντός Πάτρας ή εντός Αθήνας και ίσως για τον παραπάνω λόγο τα έξοδα ανέρχονται σε 1.000 -2.000 δρχ. Τα παραπάνω ποσά τα οποία δαπανώνται κατά τη μεταφορά των πασχόντων στη μονάδα δυνατό να ήταν μεγαλύτερα λόγω όμως της ήδη υπάρχουσας οικονομικής επιβάρυνσης, φάρμακα κλπ γίνεται προσπάθεια από τους γονείς αλλά και τους ίδιους τους ασθενείς να περιορίζονται τα έξοδα στο συγκεκριμένο ποσό.

Δεν είναι μόνο η οικονομική επιβάρυνση που προβληματίζει τους ασθενείς, αλλά και κατά κάποιο τρόπο η ίδια η κούραση της μετακίνησης, ενώ το 61.90% μεταγγίζεται 1 φορά το μήνα, γεγονός που δεν αφήνει το περιθώριο στους ασθενείς να προβληματισθούν για την υποκείμενη μετακίνησή τους. Το 42,85% όμως των ερωτηθέντων μεταγγίζεται 2 φορές το μήνα γεγονός, που υποδηλώνει την ψυχολογική επιβάρυνση των οικογενειών και των σθενών σχετικά με τη μεταφορά. Όταν ο ασθενής μεταγγίζεται κάθε 15 μέρες και ο τόπος μόνιμης κατοικίας του είναι μακριά από τη μονάδα στην οποία γίνεται η μετάγγιση, εκτός από την επιβάρυνση της ψυχικής κατάστασης του, λόγω της επικείμενης πράξης της μετάγγισης, πρέπει ν'αντιμετωπίσει και την κούραση της μεταφοράς. Γιατί ακόμη και αν ο ασθενής μεταφέρεται με ιδιωτικό αυτοκίνητο ή ταξί είναι δυνατό να υποστεί σωματική και ψυχική κούραση.

Αν και το 6.66% των ερωτηθέντων εργάζονται, η πλειοψηφία (93,33%) δεν κάνει καμμία δουλειά.

Η απάντηση στην ερώτηση γιατί δεν εργάζονται οι περισσότεροι ασθενείς είναι καταρχήν η σωματική κατάστασή τους. Δεν μπορεί ο ασθενής αυτός να εργασθεί σε δουλειές τεχνικές γιατί λόγω της αδυναμίας, εύκολης κόπωσης αλλά και της ευ-

θραυστότητας του σκελετού του γίνεται αδύνατη η εργασία του σ' αυτό τον τομέα. Στο παραπάνω ποσοστό (93,33π) συγκαταλέγεται και ένα ποσοστό ασθενών μικρής ηλικίας οι οποίοι δεν μπορούν λόγω ηλικίας να εργασθούν. Η ιδιαιτερότητα της σωματικής αλλά και ψυχολογικής κατάστασής τους τους κάνει ανίκανους κατά ένα λόγο για απασχόληση σε βαρειές εργασίες (στις οποίες είναι πιο εύκολο να βρει εργασία ο κάθε ενδιαφερόμενος) και ικανό σε εργασίες που δε χρειάζεται μεγάλη κούραση σωματική λόγω χάρη σε κάποια εργασία γραφείου.

Το 6,68% των ερωτηθέντων που απάντησαν ότι εργάζονται, είναι πιθανόν να βρίσκονται σε ικανοποιητική σωματική κατάσταση ώστε να τους επιτρέπεται η εργασία, όχι βέβαια πολύ επιβαρυντική γι' αυτούς.

Δημιουργείται όμως έτσι απορία στο ερώτημα πως αυτοί οι ασθενείς που στην πλειοψηφία τους δεν εργάζονται μπορούν να ανταπεξέλθουν στις καθημερινές τους ανάγκες. Εκτός από το οικονομικό βοήθημα που παίρνουν από το κράτος, το οποίο θεωρείται ουσιαστικά ασήμαντο και ανέρχεται σε 30.000 δρχ. το δίμηνο και καλύπτει μόνο μέρος από τα έξοδά τους οι άλλες πηγές οικονομικής βοήθειας είναι οι γονείς. Παρατηρείται ποσοστό 100% στους ασθενείς οι οποίοι βοηθούνται οικονομικά από του γονείς τους.

Ένα μεγάλο ποσοστό είναι παιδιά, τα οποία ουσιαστικά εξαρτώνται από τους γονείς. Δεν αποκλείεται όμως να υπάρχει μια μερίδα ασθενών εκτός έρευνας οι οποίοι αν και βρίσκονται στην ηλικία της μη εξάρτησης από τους γονείς, να μη μπορούν να καλύψουν τις ανάγκες τους αφού είναι δύσκολο να εργάζονται και αφού και η χρηματική βοήθεια του κράτους δεν επαρ-

κεί και επομένως να βοηθούνται από τους γονείς τους οικονομικά.

Οι 2 από τους 105 ερωτηθέντες, ποσοστό 1,90% απάντησαν πως τους βοηθούν οι συγγενείς, ενώ 1 ασθενής, ποσοστό 0,95% απάντησε πως παίρνει βοήθεια και από τους φίλους.

Από τα παραπάνω συμπεραίνουμε ότι τα άτομα αυτά είτε δεν παίρνουν οικονομική βοήθεια από την οικογένειά τους γιατί πολύ πιθανό να μη μπορούν να βοηθήσουν οικονομικά τα παιδιά τους, αλλά δεν είναι αρκετό για να καλύψει τις ανάγκες τους. Ένα ποσοστό 4,76% απάντησε ότι σε συνδυασμό με τους γονείς καλύπτει και ο ίδιος με την εργασία του τα έξοδά του.

Εκτός από το πρόβλημα που αφορά τον οικονομικό τομέα και επιβαρύνει τους ίδιους τους ασθενείς και το περιβάλλον τους, ένα άλλο σημαντικό πρόβλημα που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς αυτοί καθημερινά είναι η ανάγκη ευρέσεως αίματος για την κάλυψη των αναγκών τους σε αίμα.

Οι θετικές απαντήσεις στην ερώτηση αν η μονάδα μεταγ-γισης καλύπτει τις ανάγκες τους σε αίμα ανέρχονται στο 11% των ερωτηθέντων, ενώ το 94% των ερωτηθέντων απάντησαν αρνητικά. Στην ερώτηση πόσες φορές το μήνα μεταγγίζονται οι ασθενείς το 42,85% απάντησε 2 φορές το μήνα, γεγονός που κάνει φανερή την ανάγκη τους σε αίμα. Από την άλλη πλευρά οι εθελοντές αιμοδότες αν και συνεχώς αυξάνουν και πάλι δεν επαρκούν για την κάλυψη των αναγκών σε αίμα.

Πρέπει να σημειωθεί ότι αναγκαστική και επιτακτική είναι η προσφορά αιματος των γονέων των ασθενών, οι οποίοι με τη σειρά τους δεν μπορούν να καλύψουν τις ανάγκες τους παιδιού τους. Όπως είναι γνωστό για ένα παιδί με μεσογειακή

αναιμία χρειάζονται 12, 24 ή και 36 αιμοδότες το χρόνο. Οι αιμοδότες δε μπορούν να δώσουν αίμα πριν περάσει διάστημα 4 μηνών από την προηγούμενη προσφορά αίματος. στο οικογενειακό περιβάλλον αυτών των ασθενών συμβάλλουν εκτός από τους γονείς σε προσφορά αίματος και οι συγγενείς αλλά και οι φίλοι πολλές φορές. Οι άνθρωποι αυτοί αναγκάζονται, θα μπορούσαμε να πούμε, να ψάχνουν κάθε φορά για καινούργιες πηγές αίματος. Η θέση τους είναι πολύ δύσκολη γιατί εκτός από την οικογένεια και τους κοντινούς συγγενείς οι οποίοι θεωρούν υποχρέωσή τους να δώσουν το αίμα τους για τον ασθενή, οι υπόλοιποι αιμοδότες είναι δυνατό να δώσουν αίμα μόνο μια φορά. Το γεγονός αυτό ωθεί τους ασθενείς στην εύρεση συνεχώς νέων εθελοντών για να καλύψουν τις ανάγκες τους σε αίμα.

Οι ασθενείς αυτοί εκτός από τα προβλήματα που αναφέρθηκαν, αποτελούν μια ομάδα ανθρώπων με ιδιαίτερη ψυχική σφαίρα σαν αποτέλεσμα των συνεπειών της ασθένειας στη σωματική τους ακεραιότητα, την αλλαγή της σωματικής όψης που τους κάνει να ξεχωρίζουν αλλά και τ'αμέτρητα προβλήματα υγείας που τους οδηγούν συνεχώς σε κάποιο γιατρό ή νοσοκομείο για να μπορέσουν να επιζήσουν μερικά χρόνια. Γιατί είναι γεγονός ότι αυτοί οι ασθενείς αντιμετωπίζουν το μεγάλο πρόβλημα της θνησιμότητας σε μικρή ηλικία.

Όλα τα παραπάνω τους κάνουν πολλές φορές δύστροπους, μοναχικούς και αντικοινωνικούς. Όμως από τη μικρή αυτή έρευνα διαπιστώθηκε ότι η νέα γενιά αυτών των ασθενών προσπαθεί και τα καταφέρνει να ξεπερνά αυτά τα προβλήματα. Το 44,76% των ερωτηθέντων βλέπουν τις ελεύθερες ώρες τους τηλεόταση, πάντα όμως σε συνδυασμό και με κάποια άλλη απασχόληση. Το

να βλέπει κανείς τηλεόραση δεν υποδηλώνει την αποξένωσή τους από τους άλλους, γιατί και η μεγαλύτερη μερίδα του πληθυσμού παρακολουθεί τηλεόραση. Σημαντικό ποσοστό συγκέντρωσε η απάντηση <<παίζω με τους φίλους μου>>. Τα παιδιά θέλουν να παίζουν, να διασκεδάζουν και όχι να κλείνονται στον εαυτό τους. Αν και στις μικρές ηλικίες τα παιδιά δεν αντιμετωπίζουν σοβαρά προβλήματα αποδοχής από το κοινωνικό σύνολο. Τα μεγαλύτερα προβλήματα εμφανίζονται από την εφηβεία του ασθενή και συνεχίζουν καθ'όλη τη διάρκεια της ζωής του. Το 5,71% που συγκέντρωσε η απάντηση <<κοιμάμαι>> δεν υποδηλώνει και πάλι αποξένωση του ασθενή, γιατί αυτοί οι ασθενείς παραπάνω από τους άλλους ανθρώπους έχουν ανάγκη σωματικής ξεκούρασης. Ένα 5,71% ασχολείται με τα σπορ, γεγονός πολύ ενθαρρυντικό, γιατί η ένταξή τους στη μικρή αυτή ομάδα αποτελεί μια μορφή κοινωνικοποίησης.

Πάντως ανάμεσα στους 105 ερωτηθέντες βρέθηκαν και 11 ποσοστό 10,47% οι οποίοι προτιμούν να μένουν μόνοι τους.

Όσο και αν γίνεται προσπάθεια από τους γονείς και από το στενό οικογενειακό περιβάλλον να βοηθήσουν τα παιδιά αυτά, πάντα θα υπάρχει και το κοινωνικό σύνολο το οποίο θα τραυματίζει με τις πράξεις του το μικρό ή μεγάλο ασθενή. Το παιδί στο σχολείο έχει ν'αντιμετωπίσει την περιέργεια των συμμαθητών του για την ιδιαίτερη εμφάνισή του και την <<παράξενη>> ασθένεια που έχει. Το παιδί αντιμετωπίζει πολλές φορές την απομάκρυνση των άλλων παιδιών από κοντά του γιατί φοβούνται να το πλησιάσουν έσως πολλές φορές με την προτροπή της μητέρας του κάθε παιδιού να μην το κάνουν παρέα.

Αν το παιδί δεν έχει την ψυχολογική υποστήριξη που χρει-

άζεται από τους γονείς, που όπως μας δείχνουν τα ποσοστά στην ερώτηση 17, το 81,90% των ασθενών την έχουν ακόμα από τ'αδέλφια και από τους ίδιους τους δασκάλους τους στο σχολείο, τότε το παιδί θα κλειστεί στον εαυτό του και δεν θα μπορεί να εναντιωθεί στην παράξενη συμπεριφορά του περίγυρού του. Τα άτομα αυτά πραγματικά αντιμετωπίζουν πρόβλημα προσαρμογής στο κοινωνικό σύνολο, είτε στο σχολείο, είτε στην εργασία, είτε στη φιλική παρέα. Απόδειξη της παραπάνω διαπίστωσης αποτελούν οι απαντήσεις στην ερώτηση αν βρίσκει ο ασθενής ψυχολογική υποστήριξη από τους φίλους του. Θετικά απάντησε μόνο το 19.04% γεγονός που αποδεικνύει ότι ακόμα και σήμερα θεωρούμε τους ασθενείς ξέχωρους από μας τους <<υγιείς>> και προσπαθούμε να τους απομακρύνουμε από κοντά μας. Βασικό στοιχείο για την ανάπτυξη και απόκτηση μιας ισχυρής προσωπικότητας είναι η συζήτηση των μικρών ασθενών με τους γονείς τους πάνω σε ότι θέμα τους προβληματίζει.

Οι γονείς που λόγω άγνοιας έφεραν στον κόσμο ένα παιδί που πάσχει από β' μεσογειακή αναιμία, είναι εκείνοι που περισσότερο από τους άλλους γονείς, οι οποίοι έχουν γεννήσει υγιή παιδιά, υποστηρίζουν ότι πρέπει να γίνει υποχρεωτική η εξέταση των μελλονύμφων για την ύπαρξη του στίγματος β' μεσογειακής αναιμίας σε ποσοστό 86,66%.

Από τα αποτελέσματα της έρευνας αλλά και σύμφωνα με την προσωπική μας άποψη αλλά και την εμπειρία που αποκτήσαμε κατά την διάρκεια της έρευνας αυτής, ο σημαντικότερος τρόπος πρόληψης της νόσου είναι ο υποχρεωτικός έλεγχος των μελλονύμφων για την ύπαρξη του στίγματος.

Σύμφωνα με τα σημερινά δεδομένα δεν εφαρμόζεται η εξέ-

ταση αυτή υποχρεωτικά. Εδώ έγκειται ο ρόλος των μαζικών μέσων ενημέρωσης στην πληροφόρηση και ευαισθητοποίηση του κοινού και ειδικότερα των νέων για τη σημασία και την πρόληψη της νόσου αυτής.

ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Όπως είναι ήδη γνωστό η Ελλάδα είναι μια από τις χώρες όπου η μεσογειακή αναιμία συναντάται με ανησυχητική συχνότητα. Ο ακριβής αριθμός των ασθενών με μεσογειακή αναιμία στην χώρα μας δεν είναι γνωστός, υπολογίζεται όμως σε 2000 περίπου άτομα, στα οποία προστίθενται κάθε χρόνο και άλλα νεογέννητα με την ίδια πάθηση.

Η μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη αδυναμία, ατελή ανάπτυξη, παραμορφώσεις οστών, τεράστια διόγκωση του σπληνός και του ήπατος και σοβαρές επιπλοκές από το κυκλοφορικό σύστημα.

Ειδική αποτελεσματική θεραπεία δεν υπάρχει. Η μόνη μικρή βοήθεια που παρέχεται είναι οι συχνές μεταγγίσεις αίματος που επιτρέπουν την επιβίωση του ασθενή. Η χρόνια ταλαιπωρία των ασθενών και του περιβάλλοντός τους είναι τεράστια και η οικονομική τους επιβάρυνση, όπως προαναφέρθηκε, δυσανάλογη.

Προβλήματα όπως η κακή προσαρμογή και παρακολούθηση στο σχολείο ή και διακοπή των σπουδών είναι συχνά.

Η επαγγελματική αποκατάσταση των ασθενών είναι πάντοτε προβληματική και πολλές φορές ανέφικτη, οι ψυχολογικές δυ-

σκολίες τους δυσεπίλυτες.

Στην συνέχεια θα παραθέσουμε προσωπικές προτεινόμενες λύσεις πάνω σε βασικά προβλήματα των ασθενών που λύνοντάς τα ίσως να καλυτερεύσει η ζωή τους.

- Διπλασιασμός του οικονομικούβοηθήματος από το Κράτος για να μπορέσουν οι ασθενείς να ανταπεξέλθουν στο τεράστιο οικονομικό κόστος που τους επιφέρει η ανίατη αυτή ασθένεια. Οικονομικό κόστος που συμπεριλαμβάνει έξοδα νοσηλείας σε νοσοκομεία, ιατρικές εξετάσεις, φάρμακα, έξοδα μεταφοράς στην μονάδα μεταγίσεως και καθημερινά έξοδα.

- Δημιουργία περισσότερων μονάδων μεταγίσεων στις πόλεις που ήδη υπάρχουν αλλά και δημιουργία μονάδων μετάγχισης σε περισσότερες περιοχές και νομούς της Ελλάδας που δεν υπάρχουν. Το παραπάνω λύνει ουσιαστικά το πρόβλημα της μετακινήσεως των ασθενών και των οικογενειών τους κάθε φορά που θα πρέπει να πραγματοποιηθεί η μετάγχιση.

- Λειτουργία των μονάδων μετάγχισης και τις απογευματινές ώρες για να διευκολύνονται ασθενείς και οι οικογένειές τους όσον αφορά την μεταφορά τους στην μονάδα.

- Περισσότερες ευκαιρίες για εργασία σε θέσεις υπεύθυνες για τους ασθενείς αυτούς, οι οποίοι αντιμετωπίζουν σημαντικό επαγγελματικό πρόβλημα με την αποφυγή τους από πολλές εργασίες λόγω της ασθένειάς τους.

- Καλύτερη οργάνωση των μονάδων μεσογειακής αναιμίας για την βελτίωση της νοσηλείας και παρακολούθησης του ασθενή.

- Δημιουργία θερμού και χαρούμενου περιβάλλοντος στην μονάδα μεταγίσεως, με την ύπαρξη στην μονάδα αφισών, τηλεόρασης και μουσικής καθώς επίσης και χαρούμενων χρωμάτων στους

τοίχους και τα έπιπλα. Σε ένα τέτοιο περιβάλλον ο μικρός ασθενής προδιαθέεται θετικά για την εκτέλεση της πράξεως της μετάγγισης.

- Εξαιρετικά ειδικευμένο ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό έτοιμο να αντιμετωπίσει ψύχραιμα κάθε πρόβλημα που παρουσιάζει ο ασθενής.

- Μεγάλη υποστήριξη (ψυχική) από γονείς, συγγενείς, και φιλικό περιβάλλον στον ασθενή για να μπορέσει να αντιμετωπίσει δυναμικά τα οργανικά προβλήματα που του επιφυλάσσει η ασθένειά του.

- Ανάπτυξη του τομέα της έρευνας γιατί η νόσος υπάρχει σε σημαντικό ποσοστό στην χώρα μας και την εξεύρεση της ριζικής θεραπείας.

- Κατάλληλη διαπαιδαγώγηση των ατόμων να συμπαραστέκονται στο πρόβλημα του διπλανού τους γεγονός που στην περίπτωσή μας θα αυξήσει τους <<δωρητές αίματός>> γι'αυτούς που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία.

- Στο θέμα της κοινωνικής προσαρμογής των ατόμων που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία σπουδαίο ρόλο διαδραματίζει ο κοινωνικός λειτουργός, ψυχολόγος αλλά και ο νοσηλευτής.

- Φροντίδα για κοινωνική αποκατάσταση των πασχόντων και συνεργασία με τους κατά τόπους συλλόγους.

- Συνειδητοποίηση του πληθυσμού για την αναγκαιότητα της εθελοντικής αιμοδοσίας

- Προσπάθεια περιορισμού των πασχόντων με την ΠΡΟΛΗΨΗ της νόσου.

Το παραπάνω είναι δυνατό με:

α) Διαφώτιση του πληθυσμού από ομάδες που θ'αποτελούνται

από ιατρό, παιδοψυχολόγο, νοσηλεύτη.

Σ' αυτό το σημείο ο νοσηλεύτης μπορεί και πρέπει να παίξει σπουδαίο ρόλο στην διαφώτιση του πληθυσμού για την πρόληψη της νόσου. Οι γνώσεις προληπτικής κοινοτικής αλλά και εξατομικευμένης νοσηλευτικής φροντίδας τον καθιστούν ικανό να βοηθήσει το σύνολο με συμβουλές, ενημέρωση σχετική με την νόσο, να βοηθήσει το άτομο το οποίο πάσχει, αντιμετωπίζοντάς του ως ξεχωριστή οντότητα που χρειάζεται εξατομικευμένη νοσηλευτική φροντίδα, τέλος να βοηθήσει με την ψυχολογική υποστήριξη και συμπαράστασή του, την οικογένεια που αντιμετωπίζει το πρόβλημα.

β) Καθιέρωση ειδικού μαθήματος στα σχολεία για να πληροφορηθούν οι μαθητές για ασθένειες συχνές στον Ελλαδικό χώρο. Επίσης πληροφόρηση με ειδικές εκπομπές στην τηλεόραση και στο ραδιόφωνο, καθώς και με ανάλογα άρθρα στον ημερήσιο και περιοδικό τύπο.

γ) Αναβάθμιση και δραστηριοποίηση των τμημάτων προληπτικής υγιεινής καθώς και κριτική των κέντρων πρόληψης όσον αφορά το ποσοστό των εξεταζομένων ζευγαριών σε σχέση με το ποσοστό των γάμων.

Αξίζει να σημειωθεί το ενώ το 1980 είχαν γεννηθεί 110 παιδιά με την νόσο της β-μεσογειακής αναιμίας με την πάροδο των ετών το ποσοστό των γεννήσεων παιδιών με β-μεσογειακή αναιμία μειώθηκε σημαντικά με αποτέλεσμα το 1989 να γεννηθεί μόνο 1 παιδί με την νόσο.

δ) Φροντίδα για μεγαλύτερη και πιο εξειδικευμένη κατάρτιση του ιατρικού αλλά και νοσηλευτικού προσωπικού στα σημερινά επιστημονικά δεδομένα.

ε) Έλεγχος των μονάδων αιμοδοσίας για την τυχόν μη χρη-

σιμοποίηση όλων των εξειδικευμένων μεθόδων που απαιτούνται για την διάγνωση και επιβεβαίωση ορισμένων παραλλαγών του στίγματος της β-μεσογειακής αναιμίας.

στ) Καθιέρωση υποχρεωτικής προγαμιαίας εξέτασης του ζευγαριού για την ύπαρξη στίγματος.

ζ) Υποχρεωτικός προγεννητικός έλεγχος σε περίπτωση εγκυμοσύνης και διακοπή της κύησης επινοσούντος εμβρύου σε ζευγάρι που και οι δύο είναι φορείς της μεσογειακής αναιμίας. Ένδειξη για προγεννητικό έλεγχο αποτελεί ακόμα η ηλικία και η γέννηση προηγούμενου άρρωστου παιδιού.

Οι εφαρμοζόμενες μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου είναι:

Αμνιοκέντηση

Η αμνιακέντηση είναι απλή και σχετικά ακίνδυνη μέθοδος. Η διακοιλιακή οδός είναι προτιμότερη από την κοιλιακή οδό γιατί ελαττώνεται ο κίνδυνος της λοίμωξης και της πρόωρης ρήξης θυλακίου.

Σπάνιες είναι οι επιπλοκές από την αμνιοκέντηση.

Οι κυριότερες είναι: αιμορραγία, λοίμωξη, ευαισθητοποίηση σε RH αντιγόνα, ο πρόωρος τοκετός, τραυματισμός εμβρύου και η αποκόλληση του πλακούντα.

Με την αμνιοκέντηση μπορούν να διαγνωστούν γενετικές ή χρωμοσωμιακές ανωμαλίες όπως, DOWN, αιμορροφιλία α-μεσογειακή αναιμία και δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η αμνιοπαρακέντηση περισσότερο συστηματοποιημένη με εμβρυοσκόπηση και πλακουντοκέντηση αποτέλεσε την κύρια εξέταση του αίματος του πλακούντα και την εξέταση της συνθέσεως των β-αλυσίδων.

Δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος-Εμβρυοσκόπηση

Η εξέταση αυτή στηρίζεται στην εξέταση μιας σταγόνας

αίματος που λαμβάνουμε με παρακέντηση της μήτρας από τον πλακούντα. Κατά κανόνα η επέμβαση δεν έχει επιπλοκές. Ωστόσο σε μερικές περιπτώσεις ερεθίζεται η μήτρα, κάνει συσπάσεις και μπορεί να προκληθεί αποβολή του εμβρύου. Η εξέταση του νεογνού πρέπει να ξαναγίνει στην ηλικία των 6-8 μηνών. Η εξέταση γίνεται στο Μαιευτήριο ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ.

Εξέταση τροφοβλάστης ή χοριακών λαχνών

Η μέθοδος αυτή εφαρμόζεται πριν τεθεί θέμα εγκυμοσύνης. Η μέθοδος αυτή άρχισε να εφαρμόζεται πολύ πρόσφατα, το 1983. Με αυτή την μέθοδο γίνεται προσπάθεια να αποκαλυφθεί ο παθολογικός γόνος, η εικόνα που παρουσιάζει η αλυσίδα των χρωμοσωμάτων με παθολογικό γόνο.

Παίρνουμε αίμα από το ζευγάρι και από τους γονείς του ζευγαριού και το εξετάζουμε. Όταν ολοκληρωθούν οι συνδυασμοί προγραμματίζεται μια εγκυμοσύνη και όταν αυτή φτάσει στην 9η εβδομάδα παίρνουμε ένα μικρό τμήμα χοριακών λαχνών και το εξετάζουμε.

Εξετάζουμε τα κληρονομικά γνωρίσματα του εμβρύου και τα συγκρίνουμε με τα στοιχεία πριν την εγκυμοσύνη. Έτσι βρίσκουμε αν το παιδί που θα γεννηθεί είναι ομόζυγο ή όχι από τον 2ο μήνα της εγκυμοσύνης.

Το παραπάνω αποτελεί και το βασικό πλεονέκτημα της μεθόδου, έναντι της εμβρυοσκόπησης όπου η διαπίστωση της πάθησης γίνεται στον 5ο μήνα και είναι δύσκολο για την μητέρα να αποχωριστεί το παιδί.

ΚΕΝΤΡΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ

ΚΕΝΤΡΑ ΠΕΡΙΟΧΗΣ ΑΘΗΝΩΝ

1. Μονάδα Προλήψεως Μεσογειακής Αναιμίας
Λεωφ.Αλεξάνδρας 196, Αμπελόκηποι, Τηλ. 6461288
2. Νοσοκομείο Παίδων <<Αγία Σοφία>>
Θηβών και Λειβαδιάς Γουδί
Α΄ Παιδιατρική Κλινική <<Χωρέμειο>> Τηλ. 7771611 εσ.346
Β΄ Σταθμός Αιμοδοσίας και Αιματολογικό Εργαστήριο,
Τηλ. 7771611 εσ.253
3. Πολυϊατρείο Δραπετσώνας
Ελευθερίου Βενιζέλου και Αναπαύσεως Τλ. 4612572

ΚΕΝΤΡΑ ΑΛΛΩΝ ΠΟΛΕΩΝ

1. Άρτα. Γενικό Νοσοκομείο. Σταθμός αιμοδοσίας. Τηλ. 24920
2. Ηράκλειο Κρήτης. Γενικό Νοσοκομείο <<Βενιζέλειο και Πανάκειο>>. Σταθμός Αιμοδοσίας. Τηλ. 231931
3. Θεσσαλονίκη. Γενικό Νοσοκομείο <<Αγία Σοφία>>, Σταθμός Αιμοδοσίας. Λεωφ.Παπαναστασίου 50. Τηλ. 837920
4. Ιωάννινα. Γενικό Νοσοκομείο <<Γ.Χατζηκώστα>> Σταθ.Αιμοδοσίας Λεωφ.Αμπελοκήπων Τηλ. 26292 εσ.206
5. Καβάλα. Γενικό Νοσοκομείο. Σταθμός Αιμοδοσίας, Τηλ. 830777
6. Καλαμάτα. Γενικό Νοσοκομείο. Τηλ. 23561 εσωτ.6
7. Κέρκυρα: Γενικό Νοσοκομείο <<Αγία Ειρήνη>> Τηλ.23561 εσ.06
8. Λαμία. Γενικό Νοσοκομείο. Σταθμός Αιμοδοσίας Τηλ. 22530 εσ.21
9. Πάτρα. Νοσοκομείο Παίδων <<Μ.Ι.Καραμανδάνη>> Ερυθρού Σταυρού 40 Τηλ. 279508
10. Ρόδος. Γενικό Νοσοκομείο <<Βασίλισσα Όλγα>> Τηλ. 25555 εσ.42
11. Τρίκαλα. Νομαρχία Τρικάλων. Τμήμα Υγείνης. Τηλ.20184
12. Τρίπολη. Παναριαδικό Γεν.Νοσ.<<Η Ευαγγελίστρια>> Σταθμός Αιμοδοσίας. Τηλ. 228542 εσ.25

Π Ε Ρ Ι Λ Η Ψ Η

Σύμφωνα με τα πορίσματα της έρευνάς μας, τα βασικά προβλήματα των ασθενών παραμένουν και σήμερα, η ακριβής διάγνωση, η ορθή και σύγχρονη θεραπεία, η συστηματική ιατρική παρακολούθηση, η κοινωνική προσαρμογή, η οικονομική επιβάρυνση, η ανεύρεση αίματος.

Πρέπει να σημειωθεί όμως ότι παρατηρείται σημαντική βελτίωση σε σχέση με τις προηγούμενες δεκαετίες.

Η σύγχρονη ιατρική θέτει συνεχώς νέους στόχους για αποτελεσματικότερη θεραπεία της β' ομάδας μεσογειακής αναιμίας.

Ανάμεσα στους επιδιωκόμενους στόχους είναι η αύξηση της προσδοκίμου επιβίωσης, η ελαχιστοποίηση των κλινικών εκδηλώσεων της νόσου, η μείωση των επιπλοκών και παρενεργειών της εφαρμοζόμενης θεραπείας και τέλος η βελτίωση της ποιότητας ζωής, της κοινωνικής προσαρμογής των ατόμων και της επαγγελματικής αποκατάστασής τους.

Η προσπάθεια όλων των φορέων στον τομέα της πρόληψης έχει επιφέρει κάποια ευεργετικά αποτελέσματα, όμως χρειάζεται μεγαλύτερη συστηματοποίηση των ενεργειών των κέντρων πρόληψης καθώς και περισσότερη ενημέρωση του κοινού για τον τρόπο πρόληψης της β' ομάδας μεσογειακής αναιμίας.

Τελειώνοντας, θα θέλαμε να υπενθυμίσουμε ότι οι πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία έχουν πολύ μεγάλη ανάγκη, για να ζήσουν, τη συμπαράσταση και την προσφορά των συνανθρώπων τους, γεγονός που γίνεται φανερό σε όλες τις πτυχές της κοινωνικής τους ζωής.

S u m m a r y

According to the results of our research, the basic problems of the patients, remain the accurate diagnosis, the right and simultaneous treatment, the systematic medical attendance, the social adaptation, the economical cost, the blood finding out. It must be noted that there is considerable improvement today, than the previous decades.

In our days, medicine always puts new intentions in order to obtain effective treatment.

Among the medical intentions are the increase of the expectable survival, the decrease of the disease clinical symptoms, the decrease of the treatment complications and finally the improvement of the life quality, the patients social adaptation and professional settlement.

All the staff who works for the disease prevention has had many efforts and we have some good results.

But this is not enough; we need a lot of systematic efforts and public information.

Finally, we must remind that these patients need the assistance of all of us, we have the obligation to help them in all the cases of their social life.

ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ

Φύλο: Αγόρι Κορίτσι

Ηλικία:

1. Ποιές οι γραμματικές του γνώσεις:
2. Ποιές οι γραμματικές γνώσεις:
 - α) του πατέρα σου
 - β) της μητέρας του
3. Από πόσα παιδιά αποτελείται η οικογένειά σου;
4. Μετά από την γέννησή του απέκτησαν οι γονείς σου άλλο παιδί;
ΝΑΙ ΟΧΙ
5. Ποιός ο τύπος καταγωγής σου;
6. Ποιός ο τύπος μόνιμης κατοικίας σου;
7. Η μεταφορά σου στην μονάδα μεταγίσεως γίνεται:
 - α) με ιδιωτικό αυτοκίνητο
 - β) με μέθο μαζικής μεταφοράς (λεωφορείο, τρένο κλπ)
 - γ) με ταξί
8. Τα έξοδα μεταφοράς σου στην μονάδα ανέρχονται το μήνα σε:
 - α) 1.000 - 22.000 δρχ.
 - β) 2.000 - 4.000 δρχ.
 - γ) Πάνω από 5.000 δρχ.
9. Πόσες φορές το μήνα μεταγγίζεσαι;
10. Εργάζεται; ΝΑΙ ΟΧΙ
11. Παίρνεις κάποιο οικονομικό βοήθημα από το Κράτος;
ΝΑΙ ΟΧΙ
12. Σου αρκούν αυτά τα χρήματα για να καλύπτεις τις καθημερινές σου ανάγκες;
ΝΑΙ ΟΧΙ

- α) Η δημιουργία περισσότερων κέντρων πρόληψης της Μ.Α.
- β) Περισσότερη ενημέρωση από την τηλεόραση περιοδικά
για την σοβαρότητα της ασθένειας αυτής
- γ) Η υποχρεωτική εξέταση των μελλονύμφων για την
ύπαρξη του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας

Απαντήστε τις ερωτήσεις σημειώνοντας X στο τετράγωνο
της αντίστοιχης απάντησης που διαλέξατε

ΕΥΧΑΡΙΣΤΟΥΜΕ

Β Ι Β Λ Ι Ο Γ Ρ Α Φ Ι Α

- ΓΑΛΑΝΑΚΗΣ Ν. ΠΕΡΔΙΚΑΡΗΣ Γ.: Σηψαιμία από μικρόβια σε ασθενείς με ομόζυγη Β-μεσογειακή αναιμία. Ιατρική, σελ.173-177, τεύχος 2ο, Τόμος 56ος, Αύγουστος 1989
Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 1989
- CANONG F., WILLIAM M.D.: Ιατρική Φυσιολογία.
Μετάφραση-επιμέλεια Ιωάννου Χατζημηνά. Τόμος 1ος, Έκδοση 6η. Εκδόσεις Παρισιάνος. Αθήνα 1980
- ΓΑΡΔΙΚΑ Κ.Δ.: Αιματολογία. Επίτομος, Έκδοση 3η
Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνος. Αθήνα 1981
- ΓΑΡΔΙΚΑ Κ.Δ.: Ειδική Νοσολογία. Επίτομος, Έκδοση 3η
Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνος, Αθήνα 1981
- FLEMANS R.J. HAYHOE F.G.J.: Άτλας Αιματολογίας. μετάφραση υπό Β.Ε.Σεϊτανίδη, Τόμος 1ος, Έκδοση 2η
Εκδόσεις Γ.Κ.Ελευθερουδάκης Α.Ε., Αθήνα 1980
- GAYTON A M.D.: Φυσιολογία του ανθρώπου. Επίτομος, Μετάφραση υπό Μουτσόπουλο, Έκδοση 3η,
Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα 1984
- ΚΑΛΗΜΕΡΗ Γ.: Συμβάντα κατά την μετάγγιση αίματος.
Νοσηλευτική, σελ. 30-34, τόμος 29ος, τεύχος 131
Ιανουάριος-Μάρτιος 1990
Εκδόσεις ΒΗΤΑ. Αθήνα 1990
- ΚΑΝΕΛΛΟΣ ΕΥΑΓΓΕΛΟΣ: Φυσιολογία. Τόμος 1ος, Έκδοση 2η
Εκδοτική Επιτροπή Ο.Ε.Δ.Ε., Αθήνα 1984
- ΚΑΤΣΟΓΙΑ - ΤΑΣΙΟΠΟΥΛΟΥ Α.: Μεσογειακή αναιμία- Δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σελ. 7-16 . Ενημερωτικό έντυπο Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας. Εκδοτική Επιτροπή Ο.Ε.Δ.Ε.
Αθήνα 1984

- KURT POLLAKK- KNAYR S.D.: GROSSES GESUNDHEITS-LEXIKON
BAND 2, 3ES VERLAG, SEITE 325-327 DROEMERKNAUER VERLAG
MUNCHEN 1987
- ΜΑΛΓΑΡΙΝΟΥ Μ.Α. - ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΙΔΟΥ Σ.Φ.: Παθολογική και χει-
ρουργική νοσηλευτική. Τόμος 2ος, Έκδοση 9η
Εκδόσεις ΤΑΒΙΘΑ, Αθήνα 1984
- ΠΑΜΑΤΣΑΝΙΩΤΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ: Παιδιατρική, Τόμος Β', Έκδοση 1η,
Εκδόσεις Ηλίας Κωνσταντάρας, Αθήνα 1973
- ΣΑΧΙΝΗ - ΚΑΡΔΑΣΗ Α.- ΠΑΝΟΥ Μ.: Παθολογική και Χειρουργική
Νοσηλευτική, Τόμος Β', Έκδοση 1η.
Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 1984
- ΣΙΒΙΤΑΝΙΔΟΥ-ΚΑΚΟΥΡΟΥ ΤΑΛΙΑ: Διαταραχή λειτουργίας των παρα-
θυρεοειδών αδένων σε θαλασσαιμικούς αρρώστους. Διατριβή
επί υφηγεσία Πανεπιστημίου Αθηνών
Αθήνα 1984
- ΤΣΩΦΤΗ Γ.Σ.: Διαταραχές αιμόστασης σε παιδιά με ομόζυγη
Β-μεσογειανή αναιμία. Διατριβή επί υφηγεσία Πανεπιστη-
μίου Αθηνών.
Αθήνα 1982

