

Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΑΣ

ΣΧΟΛΗ: Σ.Ε.Υ.Π.

ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

Θ Ε Μ Α

ΟΜΟΖΥΓΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΘΑΝΑΙΜΙΑ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Σπουδαστών: 1) ΛΑΓΚΑΔΙΝΟΥ ΠΑΝΑΓΙΩΤΑ

2) ΜΠΕΖΙΡΓΙΑΝΝΙΔΗΣ ΑΠΟΣΤΟΛΟΣ

ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ

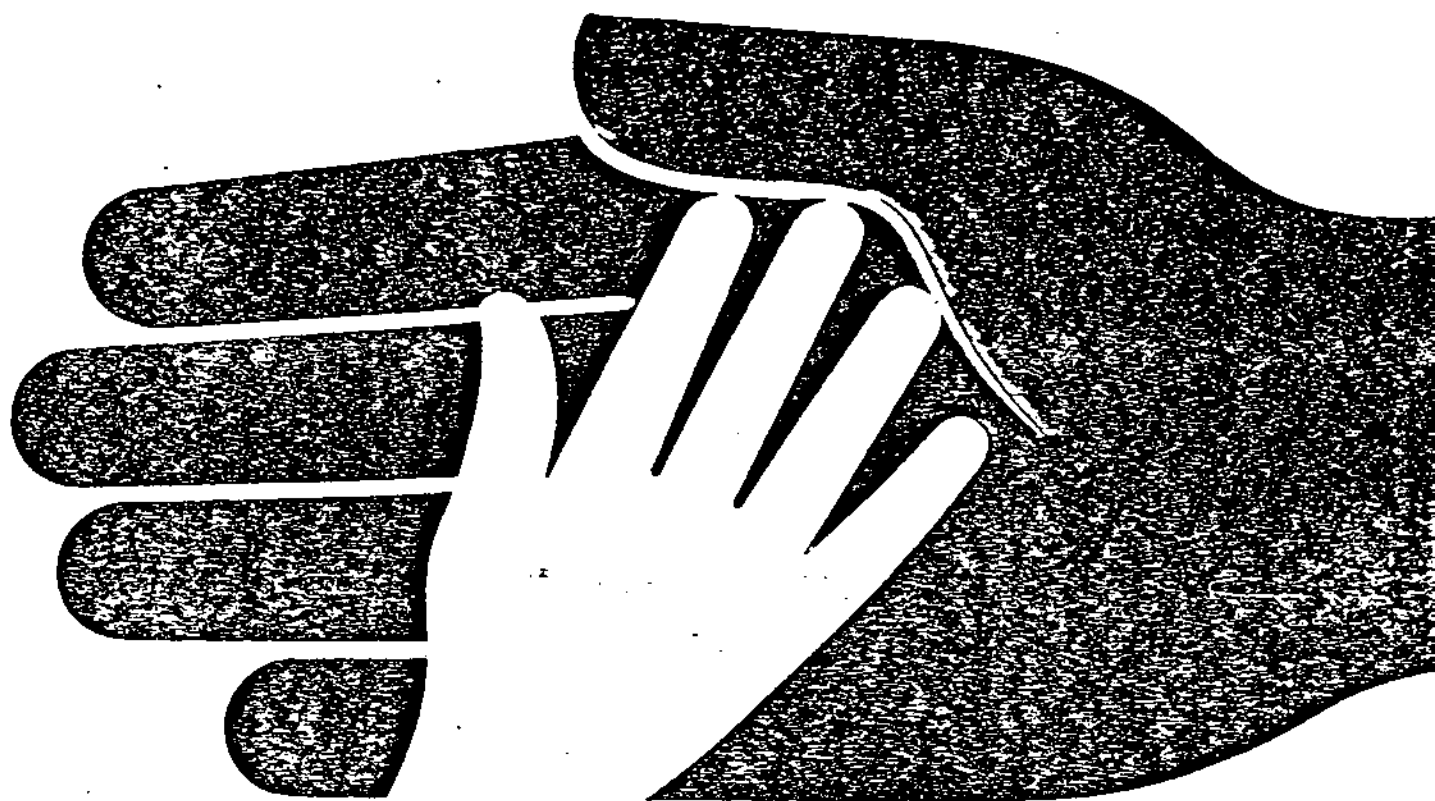
Διδα ΜΠΑΤΣΟΛΑΚΗ



ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΓΙΑ ΤΗ ΛΗΨΗ ΤΟΥ ΠΤΥΧΙΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΑΤΡΑ 3/9/1991

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	4572'
----------------------	-------



**Για τη Μεσογειακή
Ανοσμία
Χρειάζεται αίμα
και καινοποιοτήτων:
Οι Άνθρωποι.**



ΕΛΛΗΝΙΚΟΣ ΕΡΥΘΡΟΣ ΣΤΑΥΡΟΣ

Π Ε Ρ Ι Ε Χ Ο Μ Ε Ν Α

	Σελίδα
ΠΡΟΛΟΓΟΣ	IV
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	VV
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ</u>	
ΤΟ ΑΙΜΑ	1
-ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ	13
-ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ	16
-ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ	8
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΔΕΥΤΕΡΟ</u>	
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	15
-ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ	16
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ</u>	
ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ	17
-Α' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	18
-ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΜΒΡΥΪΚΟΥ ΥΔΡΩΠΩΣ ΜΕ ΗΒ ΒΕΡΤ'S	18
-ΑΙΜΟΣΦΑΙΝΟΠΑΘΕΙΑ Η	19
-Α' ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΟ ΣΤΙΓΜΑ	19
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ</u>	
Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	20
-ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ	20
-ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ Β' -Μ.Α. ΣΤΟΝ ΚΟΣΜΟ	20
-ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ	21
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ</u>	
ΜΟΡΦΕΣ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ	27
-ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	27
-ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	32
-ΜΙΚΡΟΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	34

	Σελίδα
-ΔΒ' ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ	35
-ΟΜΟΖΥΓΗ Β' -ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ	37
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ</u>	
ΟΜΟΖΥΓΗ Β' -ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	39
-ΠΑΘΟΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΣ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ	39
-ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ	44
-ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ	46
-ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ	50
-ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ	53
-Β' -ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ	56
-ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ	57
-ΘΕΡΑΠΕΙΑ	RU
-ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ	68
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ</u>	
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	70
-ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ	72
-ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑ ΓΙΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ	72
-ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ	73
-ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΑΠΟ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ	74
-ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ	80
-ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ	85
-ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ	
ΣΤΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΚΟΙΝΩΝΙΑ	87
-ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ	90
-Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ	92
-ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ	94
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΟΓΔΟΟ</u>	
-ΕΤΟΧΟΙ ΚΑΙ ΕΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΠΑΘΕΙΑΣ	101

	Σελίδα
-ΜΕΘΟΔΟΣ ΣΥΛΛΟΓΗΣ ΤΩΝ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ	101
-ΣΥΖΗΤΗΣΗ	119
-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ	128
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	138

Π Ρ Ο Λ Ο Γ Ο Σ

Η μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομική νόσος που χαρακτηρίζεται από βαρεία αναιμία.

Μεταξύ των γνωστών κληρονομικών νοσημάτων, η μεσογειακή αναιμία έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον για μας. Και τούτο για τους εξής λόγους:

α) Η γενετική ανωμαλία, που ευθύνεται για τη νόσο, απαντάται σε μεγάλη συχνότητα στη χώρα μας, ώστε να μην είναι η Μεσογειακή Αναιμία ένα καθαρά ιατρικό πρόβλημα αλλά και μεγάλη κοινωνικό.

β) Είναι δυνατόν να προληφθεί σήμερα η νόσος.

Το τελευταίο επιβάλλει όχι μόνο το χρέος αλλά και την ανάγκη να γνωρίσουμε τι είναι η Μεσογειακή Αναιμία. Να τη γνωρίσουμε σαν ιατρικό πρόβλημα, να σταθμίσουμε την κοινωνική της διάσταση και πάνω απ'όλα να συνειδητοποιήσουμε ότι μπορούμε να την προλάβουμε. Και αυτό βασικά εξαρτάται από εμάς.

Τα παραπάνω αποτελούν και τους σκοπούς της συγκεκριμένης εργασίας, η οποία είναι μόνο μία μικρή έρευνα πάνω σ'ένα τόσο ευρύτατο θέμα όπως η μεσογειακή αναιμία και η πρόληψή της.

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 στην Ν.Ασία, Κεντρική Αφρική, Αυστραλία κ.λπ..

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

Το γενικό μέρος της εργασίας περιλαμβάνει 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 διερεύνηση της πρόληψης της νόσου καθώς επίσης και των επιπτώσεων αυτής στον ψυχικό κόσμο του ασθενούς.

Η συζήτηση των αποτελεσμάτων ερευνητικής προσπάθειας καθώς και οι προσωπικές μας προτάσεις ολοκληρώνουν την προσπάθεια για παρουσίασης 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

Με αυτά τα λίγα λόγια θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε όλους όσους μας βοήθησαν να συλλέξουμε πληροφορίες και στοιχεία για το θέμα μας καθώς και αυτούς που προθυμοποιήθηκαν να μας φέρουν πιο κοντά στους ασθενείς και στα προβλήματά τους, συμβάλλοντας έτσι στην διεκπεραίωση της εργασίας μας.

Ιδιαίτερα νιώθουμε την υποχρέωση να ευχαριστήσουμε την υπεύθυνη καθηγήτριά μας, δίδα Μπατσολάκη, που με την δική της κατεύθυνση και συμβολή καταφέραμε να πραγματοποιήσουμε τη συγκεκριμένη εργασία.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Π Ρ Ω Τ Ο

Τ Ο Α Ι Μ Α

Το αίμα είναι υγρός ιστός ο οποίος δια της συνεχούς κυκλοφορίας του εντός του καρδιαγγειακού συστήματος αφ' ενός μεν αποδίδει στους ιστούς χρήσιμες ουσίες, αφ' ετέρου δε παραλαμβάνει από αυτούς άλλες ουσίες τις οποίες μεταφέρει σε άλλα σημεία του σώματος προς χρησιμοποίηση είτε απέκκριση.

Λειτουργίες του αίματος:

α) Μεταφορά του οξυγόνου (O_2) από τους πνεύμονες προς τους ιστούς και του διοξειδίου του άνθρακα από τους ιστούς προς τους πνεύμονες.

β) Μεταφορά των θρεπτικών ουσιών, ανόργανων ιόντων, βιταμινών κ.λπ. από τον γαστρεντερικό σωλήνα είτε από άλλα όργανα (π.χ. ήπατος, λιπώδους ιστού) προς τους ιστούς.

γ) Μεταφορά ορμονών από τους ενδοκρινείς αδένες προς τους ιστούς.

δ) Μεταφορά άχρηστων και επιβλαβών ουσιών από τους ιστούς προς απέκκρισεις (κυρίως προς τους νεφρούς).

ε) Μεταφορά και κατανομή της θερμότητας κατά τρόπο ώστε να διατηρείται σταθερή η θερμοκρασία του σώματος (θερμορύθμιση).

στ) Συμβολή στην άμυνα του οργανισμού.

Το αίμα αποτελείται από κύτταρα (έμμορφα συστατικά) που είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια ή θρομβοκύτταρα, και από υγρά μεσοκυττάρια ουσία η οποία καλείται πλάσμα.

Η αιμοποιΐα στο έμβρυο διατρέχει διάφορα στάδια σε όλη την διάρκεια της ζωής και της εξέλιξης μέσα στην μήτρα. Γενικά διακρίνουμε τρεις περιόδους της εμβρυακής αιμοποιΐας: την μεσοβλαστική, την ηπατική ή ηπατοσπληνική και τη μυελική. Από τον 5ο μήνα της εμβρυϊκής ζωής αυξάνει η αιμοποιΐα στον μυελό, ενώ ελαττώνεται προοδευτικά στο ήπαρ.

Έτσι από τον 7ο μήνα ο μυελός των οστών αναλαμβάνει την αιμοποιΐα, ώστε κατά την στιγμή του τοκετού, να είναι το κύριο όργανο παραγωγής ερυθρών αιμοσφαιρίων, λευκοκυττάρων και αιμοπεταλίων.

Στον ενήλικα ο αιμοποιητικός μυελός περιορίζεται στα οστά του κορμού, της κεφαλής και τις επιφύσεις των μακρών οστών (βραχιόνιο, μηριακό, οστά κνήμης και αντιβράχιο). Οι λεμφαδένες αρχίζουν την παραγωγή λεμφοκυττάρων από τον 4ο ή 5ο μήνα και αποτελούν το κύριο λεμφοποιητικό όργανο σε όλη τη διάρκεια της ζωής.

Το θέμα της καταγωγής των κυττάρων έχει απασχολήσει τους μελετητές από καιρό. Επικράτησε η μονοφυλετική θεωρία κατά την οποία τα κύτταρα του αίματος έχουν κοινή προέλευση από το αρχέγονο κύτταρο του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος. Σήμερα αυτή η αντίληψη δεν γίνεται αποδεκτή από τους περισσότερους. Πολλοί δέχονται ότι μικρά λεμφοειδή κύτταρα του μυελού, αποτελούν το αρχέγονο πολυδύναμο κύτταρο, αντίληψη διατυπωθείσα το 1909 από τον MAXIUOW.

Η ποσότητα του αίματος στους άνδρες είναι κατά μέσο όρο 5½ λίτρα και στις γυναίκες 4½ λίτρα. Το πλάσμα αποτελεί το 55% του συνολικού όγκου του αίματος ενώ τα έμμορφα στοιχεία το 45% αυτού.

ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι κύτταρα εμπύρρηνα, ανάλογα δε με τη μορφολογία τους διακρίνονται σε πολυμορφοπύρρηνα, λεμφοκύτταρα και μεγάλα μονοπύρρηνα..

Τα πολυμορφοπύρρηνα ανάλογα με την χρωστική την οποία προσλαμβάνουν τα κοκκία του πρωτοπλάσματός τους (σε ξηρές επιστρώσεις) διακρίνονται σε ουδετερόφιλα, ηωσινόφιλα και βασεόφιλα. Ο αριθμός των λευκών αιμοσφαιρίων είναι 5000-10000 ανά MM^3 αίματός. Ελάττωση αυτού του αριθμού κάτω των 5000 ανά MM^3 καλείται λευκοπενία, αύξηση δε πάνω των 10000 λευκοκυττάρωση. Ο αριθμός αυτός αυξάνεται επί λοιμώξεων, φλεγμονών, πολύ περισσότερο επί λευχαιμιών.

Ο φυσιολογικός λευκοκυτταρικός τύπος σε ενήλικα είναι: Ουδετερόφιλα 70, Ηωσινόφιλα 2, Βασεόφιλα 2, Βασεόφιλα I, Λεμφοκύτταρα 23, Μεγάλα μονοπύρρηνα 4 = Σύνολο 100.

Τα πολυμορφοπύρρηνα προέρχονται από τα κύτταρα του ερυθρού μυελού των οστών (μυελόβλάστες), τα λεμφοκύτταρα παράγονται από: τον θυμό αδένα, τους λεμφαδένες, τις αμυγδαλές, την σπλήνα και τις πανερίους πλάκες του εντέρου. Τα μεγάλα μονοπύρρηνα προέρχονται κυρίως από τα κύτταρα του μυελού των οστών (μονοβλάστες).

Τα λευκά αιμοσφαίρια αποτελούν τμήμα του αμυντικού συστήματος του οργανισμού έναντι των λοιμώξεων.

Ευγκεκριμένα τα πολυμορφοπύρρηνα και μεγάλα μονοπύρρηνα καταστρέφουν και απομακρύνουν μικροοργανισμούς και τεμάχια ιστών (δια φαγοκυτταρώσεως) και ενδοκυτταρίου πέψεως). Τα λεμφοκύτταρα έχουν σχέση με την παραγωγή και κατανομή των

αντισωμάτων. Τα πολυμορφοπύρρηνα και μεγάλα μονοπύρρηνα ζουν λίγες ώρες μέχρι λίγα 24ωρα, ενώ τα λεμφοκύτταρα παραμένουν στην ζωή επί 100 και πλέον μέρες.

Τα αιμοπετάλια είναι απύρρηνα κύτταρα διαμέτρου 2-4 μM .

Έχουν σχήμα ωσειδές ή σφαιρικό. Αριθμός αιμοπεταλίων ανά MM^3 αίματος 150000-200000. Η ελάττωση του αριθμού αυτού καλείται θρομβοπενία, η δε αύξηση θρομβοκυττάρωση. Τα αιμοπετάλια προέρχονται από μεγακαρυοκύτταρα του ερυθρού μυελού των οστών. Η διάρκεια ζωής τους είναι 8-11 ημέρες. Αυτά αφορούν κυρίως την πήξη του αίματος και την αιμόσταση. Αν αφαιρεθεί ο σπλήνας παρατηρείται αύξηση του αριθμού των αιμοπεταλίων που διαρκεί μερικούς μήνες (αιμοπεταλιακή κρίση). Αργότερα την λειτουργία αυτή αναλαμβάνουν άλλα τμήμα του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος.

Σε ορισμένες θρομβοπενίες, αν μετά από κατάλληλο έλεγχο αποδειχτεί ότι ο σπλήνας είναι ο τόπος της αυξημένης καταστροφής των αιμοπεταλίων γίνεται αφαίρεση του σπλήνα.

Το πλάσμα αποτελεί την υγρή φάση του αίματος και είναι περίου 3 λίτρα.

Διαχωρίζεται από τα κύτταρα του αίματος, που βρίσκονται μέσα σ' αυτό σε κατάσταση εναιώρησης, με φυγοκέντρηση του αίματος (με αντιπηκτικό).

Αποτελείται επίσης κατά 90% περίπου από νερό, εντός του οποίου βρίσκονται διαλυμένα ανόργανα ιόντα, λευκώματα, σάκχαρο, αμινοξέα, λίπη και λιποειδή, λιπαρά οξέα, ορμόνες, βιταμίνες, χρωστικές ουσίες υπόλοιπου αζώτου κ.λπ..

α) Ανόργανα ιόντα: διακρίνονται σε κατιόντα και ανιόντα. Τα επικρατούντα κατιόντα και ανιόντα είναι το Na^+ και το Cl^-

αντιστοίχως.

Τα ανόργανα ιόντα και οι υπόλοιπες μικρομοριακές ουσίες δίνουν στο πλάσμα ωσμωτική πίεση η οποία ανέρχεται σε 7At περίπου. Η φυσιολογική ισοτονία του πλάσματος διατηρείται σταθερή χάρη στην λειτουργία των νεφρών (αποβολή υπερτόνων ή υπότονων ούρων ανάλογα με τις ανάγκες) και την ρύθμιση από το εγκεφαλικό κέντρο της δίψας και επομένως του ποσού του νερού που πίνουμε. Μεταξύ των ιόντων του πλάσματος υπάρχει σταθερή σχέση ισοϊοντία.

β) Τα λευκώματα του πλάσματος (6,5-8 GR%) διακρίνονται ανάλογα με το μοριακό τους βάρος, την θέση που κατέχουν στο ηλεκτροφορητικό διάγραμμα και άλλες ιδιότητες σε λευκωματίνες και σφαιρίνες. Οι λευκωματίνες αποτελούν το 55-60% των λευκωμάτων του πλάσματος και συμβάλλουν στη διατήρηση ισορροπίας μεταξύ του όγκου του πλάσματος και του μεσοκυττάριου υγρού, για την μεταφορά διαφόρων ουσιών (ασβέστιο, λιπαρά οξέα) και για την διατήρηση της οξεοβασικής ισορροπίας.

Από τις σφαιρίνες, το ινωδογόνο, η προθρομβίνη και άλλοι παράγοντες της πήξεως του αίματος παράγονται από το ήπαρ, ενώ οι ανοσοσφαιρίνες παράγονται από κύτταρα του λεμφοποιητικού συστήματος. Ιδιαίτερη σημασία έχουν και οι λιποπρωτεΐνες δια των οποίων μεταφέρονται τα λιπίδια του αίματος.

Το σάκχαρο του αίματος είναι η εξόζη *d*-γλυκόζη 70 MG%. Αποτελεί πηγή ενέργειας των κυττάρων του σώματος και αποκλειστική πηγή ενέργειας του νευρικού συστήματος.

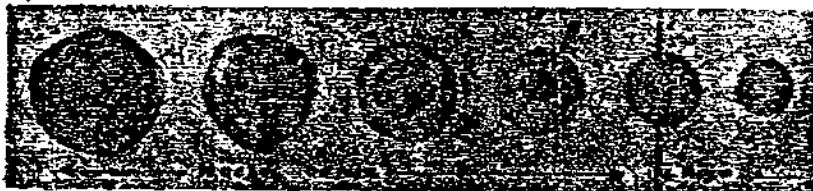
ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΑ - ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα ερυθροκύτταρα είναι κύτταρα απύρρηνα, σχήματος αμφίκαλου δίσκου, διαμέτρου περίπου 7μM.

Ο αριθμός τους στο αίμα είναι στον άνδρα 4,5-6,5 στην γυναίκα 3,9-5,6 και στο νεογέννητο περίπου 6-7 εκατομμύρια/ MM^3 αίματος.

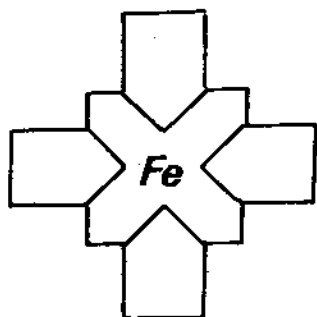
Η ελάττωση του αριθμού τους κάτω του φυσιολογικού καλείται αναιμία, η δε αύξηση ερυθροκυττάρωση.

Τα ερυθροκύτταρα παράγονται μέσα σε αγγειακούς κόλπους του ερυθρού μυελού των οστών από εμπύρρηνα κύτταρα τους προερυθροβλάστες, τα οποία με μιτωτικές διαιρέσεις διαφοροποιούνται προς νορμοβλάστες, στην συνέχεια προς δικτυοερυθροκύτταρα και τελικά προς ώριμα ερυθροκύτταρα.

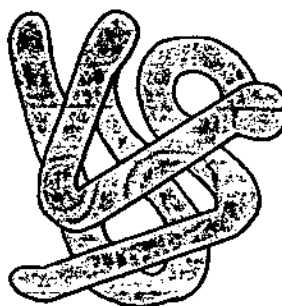


Εικόνα 2. Μητρικά κύτταρα ερυθροκυττάρων (ερυθροβλάστες) στο μυελό των οστών σε διάφορα στάδια ωριμάσεως μέχρι αποδόσεως του ερυθροκυττάρου.

Σε όλη αυτή τη διαδικασία ο πυρήνας εξαφανίζεται, τα κύτταρα γίνονται μικρότερα και το πρωτόπλάσμα εμπλουτίζεται με αιμοσφαιρίνη η οποία παράγεται εντός αυτών. Τα ερυθροκύτταρα περιέχουν 60% H_2O . Το 90-95% των στερεών συστατικών τους, το αποτελεί η αιμοσφαιρίνη (Hb). Το υπόλοιπο 5-10% είναι άλατα, λευκώματα και λιποειδή.



Εικόνα 3. Δακτύλιος Αίμης



Εικόνα 4. Σχηματική παράσταση πρωτεϊνικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης

Η διάρκεια ζωής των ερυθρών είναι 110-120 ημέρες. Στο τέλος του παραπάνω διαστήματος, πιθανώς λόγω εξασθένησης της λειτουργίας ενζυμικών των συστημάτων, αυτά γίνονται εύθραυστα, κατατεμαχίζονται μέσα στο κυκλοφοριακό σύστημα. Καταστρέφονται με τον μηχανισμό της φαγοκυττάρωσης από κύτταρα του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος, κατά κύριο λόγο στον σπλήνα (και το ήπαρ).

Η κύρια λειτουργία των ερυθροκυττάρων είναι η μεταφορά οξυγόνου στους ιστούς και για αυτό πρέπει να βρίσκονται σε ικανό αριθμό στο αίμα για να μπορούν να επιτελούν αυτήν τη λειτουργία.

Σε οποιαδήποτε περίπτωση που η μεταφορά οξυγόνου στους ιστούς είναι μικρότερη από την απαιτούμενη (παθήσεις πνευμόνων, κυκλοφορικού συστήματος κ.λπ.) επιτείνεται η παραγωγή και αυξάνεται ο αριθμός τους στο αίμα.

Για την φυσιολογική παραγωγή των ερυθρών απαραίτητοι είναι ορισμένοι παράγοντες.

Οι σπουδαιότεροι από αυτούς τους παράγοντες είναι:

α. Λευκώματα, απαραίτητα για την σύνθεση αιμοσφαιρίων.

β.Βιταμίνες κυρίως B₁₂, B₆, φυλικό οξύ και βιταμίνη C.
γ.Σίδηρος (Fe) και χαλκός (Cu). Ο σίδηρος αποτελεί συστατικό
της αιμοσφαιρίνης.

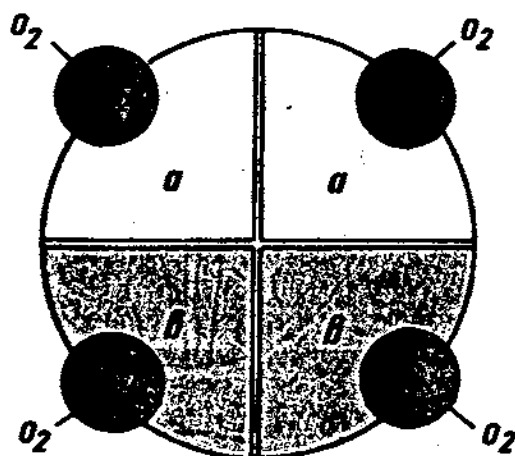
ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Η αιμοσφαιρίνη είναι μία σύνθετος πρωτεΐνη η οποία περιέχει το λεύκωμα σφαιρίνη και την αίμη. Έχει σαν έργο την πρόσληψη και την απόδοση του οξυγόνου. Περιλαμβάνεται και προστατεύεται μέσα στα ερυθρά αιμοσφαιρία. Κάθε ερυθροκύτταρο περιέχει σε διάλυση εκατομμύρια μορίων αίμοσφαιρίων (περίπου 300000000).

Η αίμη είναι μία πορφυρίνη που περιέχει ένα άτομο σιδήρου και είναι αυτή που προσδίδει στην αιμοσφαιρίνη το κόκκινο χρώμα. Η πρόσληψη και η απόδοση του οξυγόνου γίνεται από το σίδηρο της αίμης.

Η σφαιρίνη αποτελείται από 2 ζεύγη πρωτεϊνικών αλυσίδων. Οι πρωτεϊνικές αλυσίδες αποτελούνται από μία σειρά αμινοξέων (περίπου 145 αμινοξέα η κάθε μία) και χαρακτηρίζονται με μικρά γράμματα του ελληνικού αλφαβήτου. Οι διαφορές μεταξύ των ειδών των αλυσίδων αφορούν τον αριθμό και την σειρά των αμινοξέων.

Επίσης κάθε αλυσίδα δημιουργεί μία ορισμένη υποδοχή για την προσαρμογή ενός μορίου αίμης. Επομένως το μόριο της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από δύο ζεύγη πρωτεϊνικών αλυσίδων και 4 μόρια αίμης.

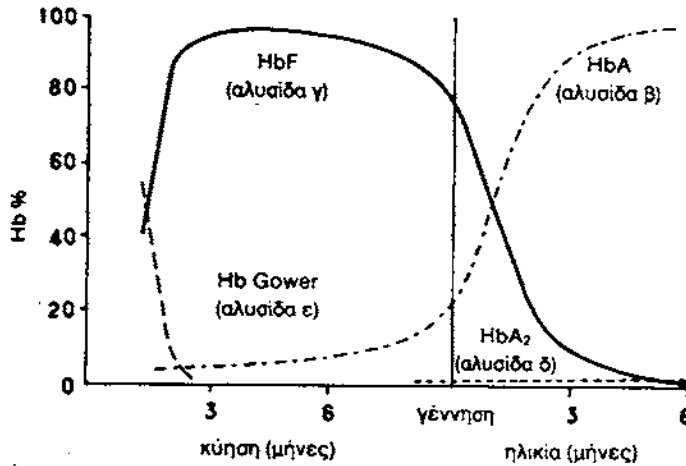


Εικόνα 6. Σχηματική παράσταση μορίου Hb-A (αβ)

Το ποσό της Hb στο αίμα είναι: 14-16GR σε 100 CM³. Γυναίκες 14,5 GR% - Άνδρες 15-16 GR% - Νεογνά 20-22 GR%. Υπάρχουν διάφοροι τύποι Hb ανάλογα με την σύνθεση των λευκωμάτων του μορίου της (A, A₂, F, S κ.λπ.). Ο προσδιορισμός τους γίνεται με την μέθοδο της ηλεκτροφόρησης της αιμοσφαιρίνης.

Ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης: Αν σπάσουμε την μεμβράνη των ερυθροκυττάρων θα πάρουμε το περιεχόμενό τους και φυσικά το διάλυμα της αιμοσφαιρίνης που λέγεται αιμόλυμα. Όταν τοποθετηθεί το αιμόλυμα σε ένα ηλεκτρικό πεδίο τότε τα είδη των αιμοσφαιρίνων δυνατόν να διαχωριστούν σε κλάσματα π.χ. στον ενήλικα θα διαχωριστούν οι αιμοσφαιρίνες A₂ και A. Αυτό οφείλεται στην ιδιότητα των αιμοσφαιρίνων ανάλογα με το περιβάλλον που θα βρεθούν να αποκτούν και κάποιο ξεχωριστό ηλεκτρικό φορτίο.

Η αιμοσφαιρίνη S είναι μία παθολογική αιμοσφαιρίνη που κινείται βραδύτερα από την αιμοσφαιρίνη A. Στα έμβρυα και τα νεογνά η κυρία αιμοσφαιρίνη είναι διαφορετική και καλείται εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη ή αιμοσφαιρίνη F.



Σχήμα 15-2. Οι μεταβολές στα κλάσματα των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου ανάλογα με την ηλικία. (Huehns, E.R. and Shooter, E.M. (1965): Journal of Med. Genetics, 2, 48). (Oski F. and Naiman J.L.: Hematologic Problems in the Newborn, W.B. Saunders Co. 3rd ed. 1982).

Πίνακας 15-7. Τύποι αιμοσφαιρινών σε νεογέννητα και ενήλικες

Τύποι Αιμοσφαιρίνης	Νεογέννητα %	Ενήλικες %	Σύνθεση
HB A	15-40	95-98	2α2β
HB F	50-85	0-2	2α2γ
HB A ₂	0-3	1-3	2α2δ
HB BART'S	ιχνη-0.5	—	γ ₄

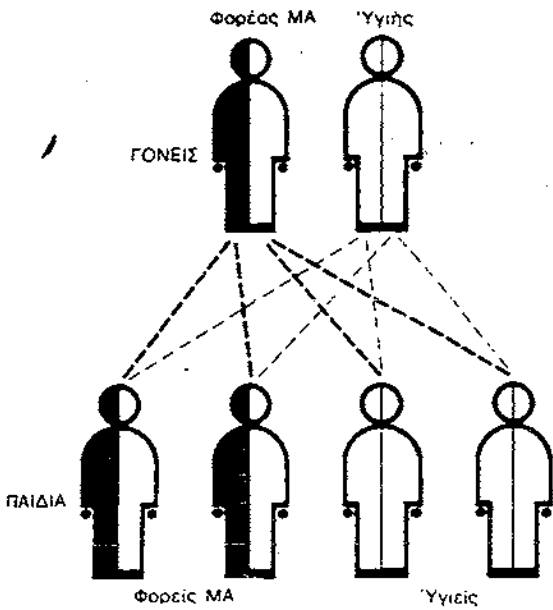
Αυτή μοιάζει με την A και A₂ μόνο στο ένα ζεύγος αλυσίδων α, ενώ το άλλο είναι διαφορετικό και χαρακτηρίζεται από αλυσίδες γ. Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη (F) αντικαθίσταται βαθμιαία από την αιμοσφαιρίνη A στο πρώτο εξάμηνο της βρεφικής ηλικίας. Οι αιμοσφαιρίνες A και A₂ διαφέρουν μόνο στο ένα ζεύγος των αλυσίδων. Συγκεκριμένα η αιμοσφαιρίνη A αποτελείται από ένα ζεύγος αλυσίδων α και β, ενώ η A₂ αντί των β αλυσίδων έχει ένα ζεύγος αλυσίδων δ.

Η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης γίνεται στους ερυθροβλάστες (μητρικά κύτταρα των ερυθροκυττάρων) και είναι γενετικά καθορισμένη. Δηλαδή όπως συμβαίνει με κάθε κληρονομούμενο χαρακτήρα, υπάρχουν ειδικά γόνιμοι που την καθορίζουν. Για κάθε χαρακτήρα υπάρχουν αντίστοιχα γονίδια σε συγκεκριμένα χρωμοσώματα και σε ορισμένες θέσεις ή τόπους σ'αυτά. Η μοριακή

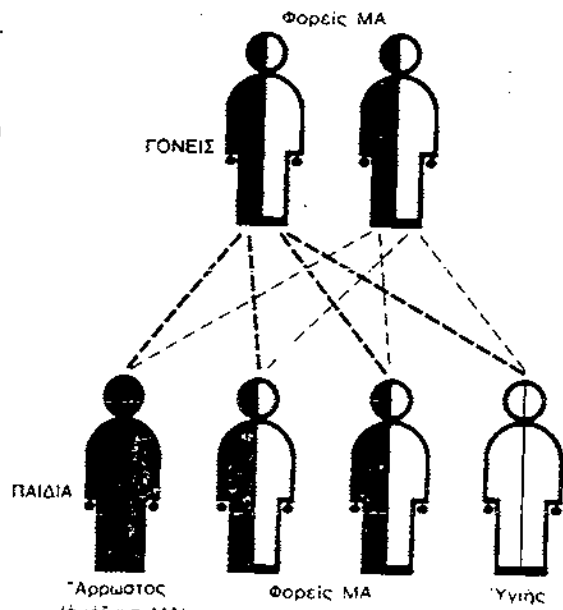
σύνθεση των γόνων αποτελείται από πυρηνικά οξέα (DNA: δεσοξυριβοζονουκλεϊνικό οξύ) που καθορίζουν και κατευθύνουν με την μεσολάβηση άλλων οξέων (RNA: ριβοζονουκλεϊνικό οξύ) την σύνθεση των πρωτεϊνών στα κύτταρα. Όλοι όμως οι γόννοι που βρίσκονται στα χρωματοσώματα των πυρήνων δεν είναι σε λειτουργία.

Στους ερυθροβλάστες είναι σε λειτουργία οι γόννοι για την σύνθεση της αιμοσφαιρίνης.

Γόννοι αιμοσφαιρίνης: για κάθε είδος πρωτεϊνικής αλυσίδας υπάρχουν και αντίστοιχοι γόννοι που καθορίζονται από το ίδιο γράμμα π.χ. οι γόννοι β για την σύνθεση β αλυσίδων, γόννοι α για την σύνθεση α αλυσίδων κ.ό.κ..



ΕΙΚΟΝΑ 1



ΕΙΚΟΝΑ 2

Πίναξ 1. Δίμορφοι γίνοι του ένθρλίκου

ΧΗΜΙΚΑ	ΝΟΤΙΟΝ	ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ
HBA	$\alpha_2\beta_2$	Κυρία ΗΒ τοῦ ένθρλίκου
HBA ₂	$\alpha_2\delta_2$	Δευτερεύουσα Ηβ τοῦ ένθρλίκου
HBY ₂	$\alpha_2\gamma_2$	Κυρία έμβρυϊκή Ηβ
Hβ Gowes ₁	ϵ_4	'Αρχέγονοι Έμβρυϊκαί Ηβα (πρῶτον τρίμηνον έμβρυϊκής ζωής)
Hβ Gowes ₂	$\alpha_2\zeta_2$	
Hβ Portland	$\gamma_2\zeta_2$	

Οι γόνου αυτοί βρίσκονται σε ομόλογα χρωματοσώματα και είναι αλληλόμορφου (δεν έχουν τις ίδιες θέσεις στο πατρικό και μητρικό χρωματόσωμα κάθε ζεύγους). Σύμφωνα με την γενετική ορολογία όταν αλληλόμορφου γόνου για ένα χαρακτήρα είναι όμοιοι μεταξύ τους τότε το άτομο είναι ομόζυγο για τον χαρακτήρα αυτό. Όταν οι γόνου διαφέρουν τότε το άτομο χαρακτηρίζεται ετερόζυγο για τη μία ή την άλλη έκφραση του χαρακτήρα.

Αν όμως συμβεί ο ένας από τους δύο αλληλόμορφους γόνους μίας αλυσίδας να διαφέρει στην έκφρασή του από τον αντίστοιχο φυσιολογικό γόνου τότε το άτομο χαρακτηρίζεται ετερόζυγο ως προς τον παραλλαγμένο γόνου.

Η αλλαγή αυτή αποτελεί για την σύνθεση της αιμοσφαιρίνης γενετική ανωμαλία και φυσικά κληρονομείται.

Συγκεκριμένα όταν η γενετική ανωμαλία συνεπάγεται μειωμένη παραγωγή μίας αλυσίδας η ανωμαλία χαρακτηρίζεται σαν μεσογειακή αναιμία, εάν όμως προκαλεί ποιοτική αλλαγή στην αλυσίδα (π.χ. αντικατάσταση ενός αμινοξέος από άλλο) τότε χαρακτηρίζεται σαν αιμοσφαιρινοπάθεια.

Οι γενετικές αυτές ανωμαλίες (μεσογειακή αναιμία και

αιμοσφαιρινοπάθεια) δεν απαντώνται μόνο σε ετερόζυγη μορφή, αλλά εφόσον κληρονομούνται, δυνατό να συνδυαστούν και σε ομόζυγη κατάσταση που συνήθως προκαλούν και σοβαρά προβλήματα αναιμίας.

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-φυσιολογικό γόνο αιμοσφαιρίνης 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. Ετερόζυγοι γονείς για β-παθολογικό γόνο.



Αυτό το παιδί χρειάζεται φριάνια ανθρώπους το χρόνο. Υπάρχουν;

Σήμερα, ένα παιδί που πάσχει από Μεσογειακή
αναιμία χρειάζεται κατά μέσο όρο 60 φιάλες αίμα το χρόνο.
Θα μπορούσαν να βρεθούν αν τριάντα άνθρωποι έδιναν
-όχι πολύ- μία φορά το εβδομάδο.

Είναι δύσκολο να πιστέψει κανείς πως δεν υπάρχουν.
Τώρα, μπορεί (και πρέπει) ο καθένας μας να γίνει
-Ειδικός Δωρητής Αίματος- γι' αυτούς που πάσχουν από
Μεσογειακή Αναιμία.

Δίνοντας δύο φορές το χρόνο αίμα, μπορούμε να
βοηθήσουμε τα 3.000 περίπου άτομα (τα περισσότερα είναι
παιδιά) να ζήσουν σαν φυσιολογικοί άνθρωποι.
Και-τελικά- να νοιώσουμε και μεις άνθρωποι!

Μπορείτε να δώσετε αίμα για τη Μεσογειακή Αναιμία:

- Δρακοπούλειο Κέντρο Αιμοδοσίας του Ερυθρού Σταυρού
- Υπηρεσίες Αιμοδοσίας όλης της χώρας και κινητά συνεργεία Αιμοληψίας του Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας.

Και μην ξεχνάτε:

Το να δώσετε αίμα είναι τόσο απλό!

- Διάρκει μόνο 5 λεπτά!
- Δεν πονά καθόλου!
- Είναι εντελώς ακίνδυνο (και πολλές φορές ωφέλιμο!)

Για τη Μεσογειακή
Αναιμία
χρειάζεται αίμα
και κάτι παραπάνω:
οι Άνθρωποι.



✚ ΕΛΛΗΝΙΚΟΣ ΕΡΥΘΡΟΣ ΣΤΑΥΡΟΣ

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Δ Ε Υ Τ Ε Ρ Ο

ΑΝΑΙΜΙΕΣ

Αναιμία καλείται η παθολογική κατάσταση, κατά την οποία η τιμή της αιμοσφαιρίνης έχει πέσει κάτω από τα παραδεκτά κατώτερα φυσιολογικά όρια, ανάλογα με το φύλο και την ηλικία.

Ο ορισμός αυτός είναι υπεραπλουστευμένος. Πιο ακριβής θα ήταν αν βασιζόταν στην ιστική απόδοση οξυγόνου. Στην κύηση π.χ. και στη σπληνομεγαλία, όπου υπάρχει αύξηση του όγκου του πλάσματος, υπάρχει φαινομενικά αναιμία, χωρίς μεταβολή της μάζας των ερυθρών.

Εξάλλου, σε μερικές συγγενείς διαταραχές των ερυθροκυττάρων, η μεταφορά του οξυγόνου στους ιστούς μπορεί να διευκολύνεται έτσι ώστε η οξυγόνωσή τους να είναι φυσιολογική παρά τη χαμηλή τιμή αιμοσφαιρίνης.

Οι φυσιολογικές τιμές έχουν ως εξής:

Αιμοσφαιρίνη (Hb)

Άνδρες: 13,5 - 18 GR/100ML

Γυναίκες: 11,5 - 16,5 GR/100ML

Αιματοκρίτης (Ht)

Άνδρες: 40-54%

Γυναίκες: 36-47%

Ερυθρά αιμοσφαίρια

Άνδρες: 4,5 - 6,5 εκατ./ML

Γυναίκες: 3,9 - 5,6 εκατ./ML

Ταξινόμηση αναιμιών

Είναι προτιμότερη η ταξινόμηση των αναιμιών σύμφωνα με την αιτιολογία τους.

I. Πλημμελής ερυθροποιΐα

1. Εξαιτίας έλλειψης κάποιου παράγοντα απαιταίτητου για την ερυθροποιΐα:

- α) έλλειψη F
- β) έλλειψη βιτ. B₁₂ ή φυλλικού οξέως
- γ) έλλειψη βιτ. C

2. Πλημμελής σύνθεση αίμης (σπάνιες)

- α) Πρωτοπαθείς σιδηροβλαστικές αναιμίες
- β) Ερυθροποιητική πορφυρία

3. Πλημμελής σύνθεση σφαιρίνης

- α) Θαλασσαναιμίες
- β) Αναιμίες εξ αιτίας παθολογικών αιμοσφαιρινών

4. Μυελική ανεπάρκεια

- α) Απλαστική ανεπάρκεια
- β) Διήθηση μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, κύτταρα από κακοήγη λεμφώματα, καρκινικά κύτταρα κ.λπ.
- γ) Τοξική δράση επί του μυελού, όπως στην ουραιμία

II. Αυξημένες απώλειες

- 1. Αιμορραγία
- 2. Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες)

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Τ Ρ Ι Τ Ο

ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Τα σύνδρομα αυτά δεν υπάγονται στις κυρίως αιμοσφαιρινοπάθειες, καθ'όσον οι μέχρι σήμερα έρευνες δεν έχουν φέρει σε φως την παρουσία αιμοσφαιρίνης με ανώμαλη σύνθεση αμινοξέων. Το ελάττωμα επί των συνδρόμων αυτών συνίσταται σε αδυναμίες του οργανισμού να συνθέσει επαρκή ποσότητα μιάς από τις φυσιολογικές αλύσους της αιμοσφαιρίνης, δηλ. της αλύσεως α ή της αλύσεως β.

Ο ρυθμός σύνθεσης κάθε αλύσεως φαίνεται ότι εξαρτάται από ειδικούς γόνους και επί των θαλασσαιμικών συνδρόμων η ανωμαλία ίσως να οφείλεται σε μεταλλαγή ενός απ'αυτούς τους γόνους.

Η νόσος είναι κληρονομική αλλά σε αντίθεση με τις κυρίως αιμοσφαιρινοπάθειες, ο ακριβής τρόπος της μεταβίβασης είναι πολύπλοκος και μέχρι στιγμής όχι απόλυτα διευκρινισμένος.

Σύμφωνα λοιπόν με όσα προαναφέρθηκαν διακρίνονται δύο κύριες μορφές θαλασσαιμίας, η θαλασσαιμία β κατά την οποία η ανωμαλία συνίσταται σε ανεπαρκή σύνθεση αλύσεων β και η θαλασσαιμία α, κατά την οποία η επαρκής σύνθεση αφορά στις αλύσους α.

Ανάλογα τώρα του αν το άτομο φέρει ένα παθολογικό γόνο ή δύο, διακρίνουμε ετεροζυγώτες για τη β θαλασσαιμία (Μεσογειακό ή θαλασσαιμικό στίγμα β) και ομοζυγώτες (μείζων-β-θαλασσαιμία ή νόσος του COOLEY) και ετεροζυγώτες και ομοζυγώτες για την α θαλασσαιμία.

Θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι συχνά στους μεσογειακούς πλη-

θυσμούς, όπως Έλληνες, Ιταλούς, Σαρδηνίους και Μαλτέζους καθώς και σε μερικές περιοχές μέσης Ανατολής, Ινδίας και Νοτιοανατολικής Ασίας.

α-μεσογειακή αναιμία

Τα αφορώντα στην α-θαλασσαιμία διευκρινήθηκαν κατά τα τελευταία έτη. Υπάρχουν δύο α-θαλασσαιμικά γονύλλια, το α-θαλασσαιμικό 1 και το α-θαλασσαιμικό 2 γονύλλιο. Το πρώτο οδηγεί σε πλήρη αναστολή της σύνθεσης της α-αλύσου, ενώ το δεύτερο σε μερική. Λόγω της μη σύνθεσης α-αλύσεως, δημιουργείται περίσσεια β- και γ-αλύσεως.

Η ομόζυγος α-θαλασσαιμία φαίνεται ότι δεν είναι συμβατή με τη ζωή και τα έμβρυα αποθνήσκουν εντός της μήτρας. Οι ετεροζυγώτες α παρουσιάζουν πολύ ελαφρά κλινική εικόνα. Τα παρακάτω κλινικά σύνδρομα ανήκουν στις α-θαλασσαιμίες.

1. Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με Η BART'S

Είναι η βαρύτερη μορφή α-θαλασσαιμίας. Χαρακτηρίζεται από εμβρυϊκή ερυθροβλάστωση. Τα έμβρυα γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν μερικά λεπτά μετά τη γέννησή τους, είναι κάτωχρα και η τιμή της αιμοσφαιρίνης τους κυμαίνεται περί τα 6 G/100 ML. Ο μυελός εμφανίζει έντονη υπερπλασία της ερυθράς σειράς.

Ηλεκτροφορητικά, 70-80% της αιμοσφαιρίνης είναι Η₂BART'S. Υπάρχουν μικρές ποσότητες Η₂B και πλήρης έλλειψη Η₂A. Η Η₂BART'S έλαβε το όνομα από το SAINT BARTHOLOMEW'S HOSPITAL του Λονδίνου, όπου ανακαλύφθηκε για πρώτη φορά. Αποτελείται από 4 γ-αλύσους (γ₄).

Η ΗbBART'S έχει ισχυρή συγγένεια με το οξυγόνο γι' αυτό και δεν μπορεί να το αποδώσει στους ιστούς.

2. Αιμοσφαιρινοπάθεια Η

Στην ενδιάμεση αυτή μορφή α-θαλασσαιμίας, 5-30% της αιμοσφαιρίνης είναι ΗbH, η οποία αποτελείται από 4 β-αλύσους.

Οι πάσχοντες έχουν συνήθως μετρίτου βαθμού αναιμία. Κάποτε αυτή είναι έντονη, πάντα όμως ηπιότερη από τη μείζονα β-θαλασσαιμία.

Η αιμοσφαιρινοπάθεια Η εκδηλώνεται υπό μορφή αιμολυτικής αναιμίας, με αυξημένη την άμεση χολερυθρίνη, μεγαλοσπληνία και σχετικά καλή γενική κατάσταση. Λείπουν οι σκελετικές αλλοιώσεις της β⁰ μεσογειακής αναιμίας, αλλά συνυπάρχουν οι ίδιες περίπου μορφολογικές ανωμαλίες. Κατά τη γέννηση τα νεογνά έχουν ΗbBART'S περίπου 25% και ελάχιστες ποσότητες ΗbH. Σταδιακά όμως η ΗbH αντικαθιστά την ΗbBART'S.

Η πρόγνωση της αιμοσφαιρινοπάθειας Η είναι κατά πολύ ευνοϊκότερη σε σύγκριση με τη διάμεσο μεσογειακή αναιμία, δεδομένου ότι η αιμοσφαιρίνη κυμαίνεται σε επίπεδα σταθερά και ικανοποιητικά (8-10 GR) χωρίς μεταγγίσεις.

3. α-θαλασσαιμικό στίγμα

Η διάγνωση συχνά είναι δυσχερής. Υπάρχουν οι μορφολογικές αλλοιώσεις των θαλασσαιμικών συνδρόμων, αλλά πολλές φορές όχι ιδιαίτερα έκδηλες. Κλινικές εκδηλώσεις απουσιάζουν. Συχνά υπάρχει ελαφρά ελάττωση της τιμής της Ηb και του Ηt. Όπως ήδη ειπώθηκε η διάγνωση είναι δυσχερής. Αποκάλυψη αυξημένης ποσότητας ΗbBART'S στο νεογνό είναι η ασφαλέστερη μέθοδος διάγνωσης του α-θαλασσαιμικού στίγματος.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Τ Ε Τ Α Ρ Τ Ο

Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Ιστορικό της νόσου.

Το 1925 ο COOLEY μαζί με τον LEE περιέγραψαν σε άρθρο μιάς σελίδας περιπτώσεις <<σπληνομεγαλίας σε παιδιά με αναιμία και ιδιότυπες οστικές αλλοιώσεις>> και διαχώρισαν αυτή την αναιμία από την ακαθόριστη και συγκεχυμένη για την εποχή εκείνη ομάδα των ψευδολευχαιμικών αναιμιών των JACKSON-HAYEM-LUZET.

Ο COOLEY παρατήρησε την εμφάνιση της νόσου σε άτομα ιταλικής και ελληνικής καταγωγής, τον κληρονομικό χαρακτήρα καθώς και τις αλλοιώσεις των οστών.

Στην Ελλάδα τη νόσο περιέγραψαν οι Μάκκας και Σπηλιόπουλος (1933), Μητρόπουλος (1933), Καμινόπετρος (1935), Χωρέμης και Σπηλιόπουλος (1936, 1938, 1938), Μαλάμος και Δεληγιάννης (1940) κ.α.

Αργότερα η νόσος μελετήθηκε εντατικά στην Ελλάδα από τις σχολές Α.Γούττα, Κ.Χωρέμη, Β.Μαλάμου και Φ.Φέσσα. Οι εργασίες των ερευνητών απόκτησαν λόγω της σπουδαιότητάς τους ενδιαφέρον διεθνώς.

Η νόσος μελετήθηκε κυρίως σε άτομα ιταλικής και ελληνικής προέλευσης, Τούρκους και Σύριους και γειτονικών περιοχών.

Γεωγραφική κατανομή της β-μεσογειακής αναιμίας στον κόσμο

Είναι γνωστό ότι οι γόννοι της Μ.Α. είναι πολύ διαδεδομένοι σε όλο τον κόσμο. Οι κατ'εξοχήν πληττόμενες χώρες είναι αυτές που περιβρέχονται από τη Μεσόγειο, δηλαδή η Ιταλία, η Ελλάδα και το Ισραήλ. Στις χώρες αυτές καθώς και στις γειτο-



Σχέδιον 1: Γεωγραφική κατανομή της β-Μ.Α. ανά τον Κόσμον

νικές τους επιπαρατεί ο γόνος της β-μεσογειακής αναιμίας, ενώ στην Άπω Ανατολή ο γόνος της α-Μ.Α..

Στην Ασία η συχνότητα των φορέων β-μεσογ.αναιμίας κυμαίνεται από λιγότερο του 1% μέχρι 40%, ποσοστό που παρατηρείται σε μερικές περιοχές των Ινδιών.

Στην Ευρώπη ανευρίσκεται σε συχνότητα μικρότερη γενικά του 1% στη Μ.Βρετανία, ενώ στην Ιταλία το ποσοστό κυμαίνεται μεταξύ 4%-28%.

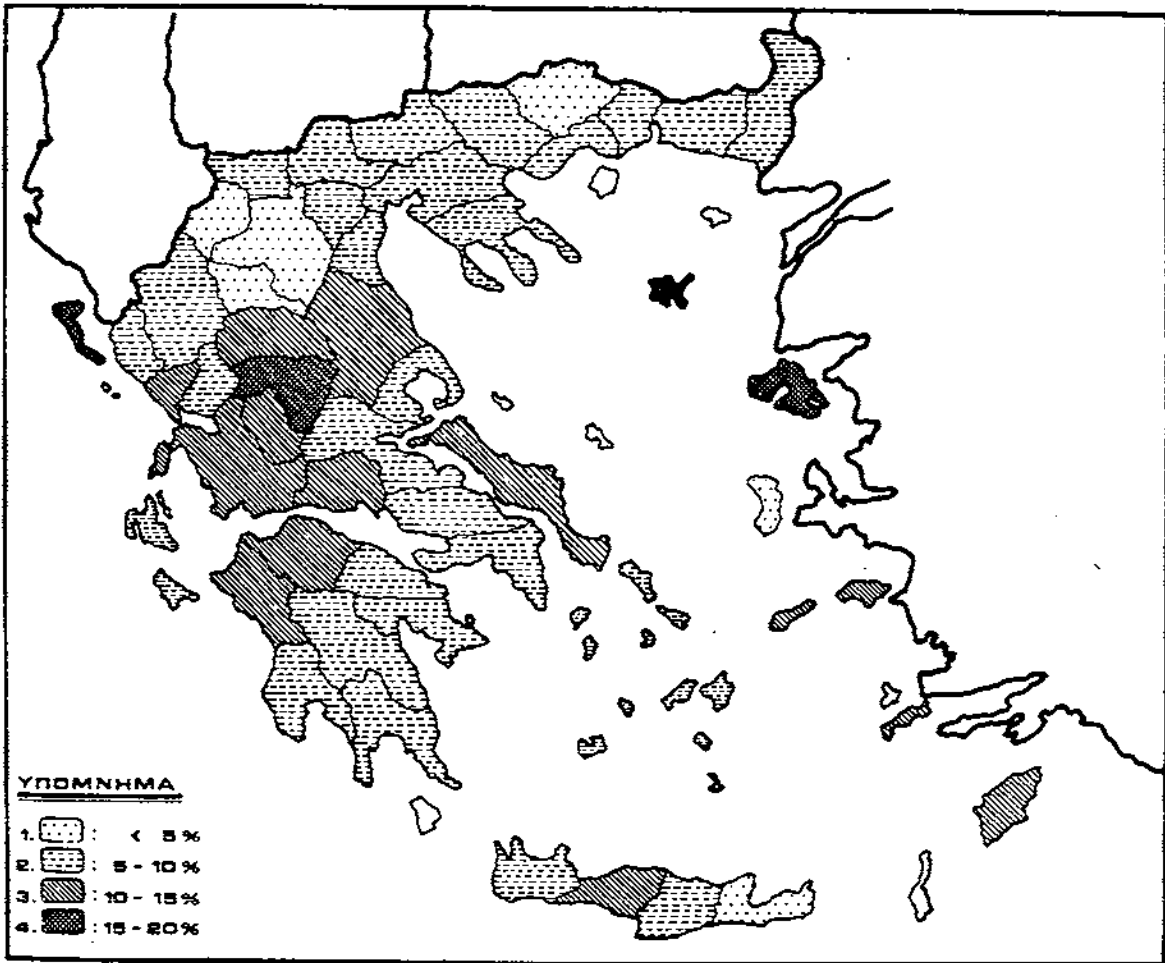
Στην Αφρική το ποσοστό των φορέων β-μεσογ.αναιμίας είναι γενικά χαμηλό. Σχετικά υψηλότερη συχνότητα παρατηρείται στο Σουδάν (5%), Αλγερία (3%) και Τυνησία (4%).

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

Στην Αυστραλία και μάλιστα στη Ν.Γουϊνέα, ανευρίσκεται συχνότητα φορέων μέχρι και 25%.

Γεωγραφική κατανομή της νόσου στην Ελλάδα

Η πρώτη επιδημιολογική έρευνα για τη μεσογειακή αναι-



Σχ. 3. Συχνότης και κατανομή β-Μεσογειακής αναιμίας εις τὸν Ἑλληνικὸν χῶρον

μία ἐγένετο το 1962 ἀπὸ τὸν Μάλαμο καὶ τοὺς συνεργάτες του καὶ ἀφοροῦσε 1600 σμηνίτες, προερχόμενους ἀπὸ διάφορα διαμερίσματα τῆς Ἑλλάδας.

Τα ἀποτελέσματα τῆς ἐρευνας δείχνουν ὅτι:

α) ἡ συχνότητα τῶν ετερόζυγων β-μεσογ.αναιμίας ἐπὶ τοῦ συνόλου πληθυσμοῦ ἀνέρχεται σε 7,44%.

β) ὑπάρχει ἀνομοιογένεια στὴ γεωγραφικὴ κατανομὴ τοῦ γόνου στα διάφορα διαμερίσματα τῆς χώρας.

Από τότε έγιναν αρκετές παρόμοιες έρευνες από διάφορους Έλληνες και ξένους επιστήμονες. Από αυτές προκύπτουν τα εξής γενικά συμπεράσματα:

α) Στη χώρα μας οι ανώμαλοι ερυθροκυτταρικοί γόννοι βρίσκονται σχετικά συχνά, σε κάποιες μάλιστα περιοχές υπό ενδημική μορφή (BARNICOT ET AL 1963, STAMATOYANNOPOULOS ΚΑΙ FESSAS 1964, ΣΙΝΑΚΟΣ 1975).

β) Οι ετερόζυγοι της β-μεσογειακής αναιμίας ανευρίσκονται κατανεμημένοι ανομοιογενώς και στην ηπειρωτική και στην νησιώτικη Ελλάδα. 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 αντιστρόφως.

δ) Το ποσοστό των φορέων β-μεσογειακής αναιμίας βρίσκεται σε αντίστροφη σχέση με την αύξηση του υψόμετρου (CHOREMIS ET AL 1963, STAMATOYANNOPOULOS ΚΑΙ FESSAS 1964)

Οι ποσοστικές διαφορές των ανώμαλων γόννων, δύσκολα μπορούν να ερμηνευθούν. Όμως στις έρευνες πληθυσμού πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψην πολλοί παράγοντες, όπως η ομοιογένεια αυτού, η ένταση και η διάρκεια του παράγοντα φυσικής επιλογής, οι υφιστάμενες συνήθειες γάμου, ο βαθμός απομόνωσης της περιοχής, το κοινωνικοοικονομικό επίπεδο κ.λπ..

ΠΙΝΑΞ IV. Συνοπτικά αποτελέσματα της συχνότητας και κατανομής των ανωμαλιών ερυθροκυτταρικών γόνων εν Ελλάδι

Περιοχή	Έξετασθέντες	Έτερόζυγοι β-ΜΑ %	Έτεροζ. δρεπαν. αναιμίας %	Άρρνες με G 6 P D d έξετασθέντες	%	Έρευνηται
Άρτα	532	12,2	4,5	532	9,9	Choremis et al, 63
Πετρομαγούλα	175		20,8	200	14,5	Choremis et al, 62
Πετρομαγούλα	183	12,6	20,2			Stamatoyannopoulos Fessas 1964
Έλασσών	243	8,6	0	194	6,7	»
Κέρκυρα	1122	13,2	0	888	5,5	»
Σέριφος	167	13,8	0	-	-	»
Καρδίτσα	428	14,2	1,4	418	11,2	»
Καρδίτσα	102	9,8	2	-	-	Barnicot et al, 63
Άταλάντη	105	7,6	4,8	-	-	»
Κρήτη	238	7,1	0	-	-	»
Ρόδος	198	20,2	0	-	-	»
Χαλκιδική	102	3,9	23,5	-	-	»
Χαλκιδική	1921	7,9	11,7	1018	14,3	Σινάκος και συνεργ. 1975

ΠΙΝΑΞ V. Συχνότης ανωμαλιών ερυθροκυτταρικών γόνων εις δύο περιοχάς της Ελλάδος

Περιοχή	Ύψόμετρον	Έξετασθ.	Έτερόζυγοι β-ΜΑ %	Έτερόζυγοι % Δρεπανοκ. αναιμ.	Άρρνες μετά G 6 P D d %
ΑΡΤΑ (α)	Έπιλεγμ. περιοχή < 200m	91	13,2	14,3	17,6
	Ύψος 0-200m (πεδινή)	171	15,2	6,4	16,4
	Ύψος 201-700m (ήμιορ.)	94	10,1	0	4,4
	Ύψος > 700m (όρεινή)	176	9,7	0	2,8
ΚΑΡΔΙΤΣΑ (β)	Ύψος 100-300m (πεδινή)	208	19,7	2,5	-
	Ύψος 300-800m (ήμιορ.)	98	6,1	1	
	Ύψος > 801m (όρεινή)	122	11,5	0	

(α) Choremis et al (1963)

(β) Stamatoyannopoulos - Fessas (1964)

Από τα στοιχεία που αναφέραμε, γίνεται φανερό ότι ορισμένες μόνο περιοχές της χώρας μας έχουν μελετηθεί συστηματικά, όπως π.χ. η περιοχή της Άρτας, της Καρδίτσας, της Ρόδου, της Κέρκυρας, ενώ πολλές άλλες περιοχές, παρά τις υπάρχουσες ενδείξεις ότι η συχνότητα των παθολογικών γόνων είναι αυξημένη, π.χ. η Ηλεία, η Κρήτη, η Εύβοια κ.λπ., έχουν ερευνηθεί ελάχιστα.



Σχ. 2. Κατανομή φορέων αίμοσφαιρίνης S

Όσον αφορά την συχνότητα των ανωμάτων γόνων στην Κύ-

προ και στους Έλληνες μετανάστες, αναφέρονται τα εξής:

α) Στην Κύπρο από μία έρευνα του ASHIOTIS ET AL (1973), προέκυψε ότι το 15% περίπου των Ελληνοκυπρίων και το 14% των Τουρκοκυπρίων είναι φορείς της β-Μεσογειακής αναιμίας.

β) Οι Έλληνες μετανάστες στην Αυστραλία εμφανίζουν συχνότητα ετεροζύγων 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) Οι ανώμαλοι ερυθροκυτταρικοί γόννοι είναι ευρέως διαδεδομένοι ανά τον κόσμο.

β) Τούτο οφείλεται σε κάποια προστασία που προσφέρουν στον ετερόζυγο, έναντι της κακοήθους ελονοσίας, τη γεωγραφική κατανομή της οποίας και ακολουθούν σε γενικές γραμμές.

γ) Η Ελλάδα εμφανίζει υψηλή συχνότητα των κληρονομικών αναιμιών, σε μερικές δε περιοχές 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.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Π Ε Μ Π Τ Ο

ΜΟΡΦΕΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

α) ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ή ΕΛΑΣΣΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (β' THALASSAEMIA MINOR ή νόσος RIETTI, GREPPI, MICHELI).

Η ετερόζυγη β-μεσογειακή αναιμία, αποτελεί το συχνότερο τύπο Μεσογειακής αναιμίας στη χώρα μας και απαντάται σε συχνότητα 8,4% στο γενικό πληθυσμό, με διακυμάνσεις από 4-20% σε διάφορες περιοχές. Περιοχές με μεγαλύτερη συχνότητα είναι οι νομοί Λέσβου, Λήμνου, Καρδίτσας και Κέρκυρας.

Από ιστορικής απόψεως είναι ενδιαφέρον να αναφερθεί ότι από το 1949 και μετά περιεγράφησαν από Αμερικανούς συγγραφείς (WINTROBE και συνεργάτες, DAMESHEK, STRANS και άλλοι) επί ανηλίκων ελαφρές μορφές αιμολυτικής αναιμίας με αιματολογικούς χαρακτήρες της αναιμίας COOLEY. Ο DAMESHEK τις περιέγραψε ως στοχοκυτταρική αναιμία και στη συνέχεια επικράτησε στην Αμερική ο όρος ελάσσων θαλασσαιμία, σε αντίθεση με τη μείζοντα θαλασσαιμία ή COOLEY.

Γενικά, δεν υπάρχουν συμπτώματα εκτός το πολύ κάποιας αύξησης της τάσης για κόπωση. Συνήθως οι πάσχοντες ανακαλύπτονται με τυχαίο ή προγραμματισμένο εργαστηριακό έλεγχο.

Η ετερόζυγος β-μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από ελαφρές ή μέτριας βαρύτητας αναιμία και αιμολυτικές εκδηλώσεις. Στην περίπτωση αυτή πρόκειται περί ανεπάρκειας σύνθεσης των αλύσεων β ή δ+β, ή β και δ+β. Οι ασθενείς, νεαρά άτομα συνήθως, παραπονιούνται για εύκολη κόπωση.

ΠΙΝΑΞ III. Συχνότης και γεωγραφική κατανομή έτεροζύγων β-ΜΑ εις διάφορους περιοχάς της Ελλάδος

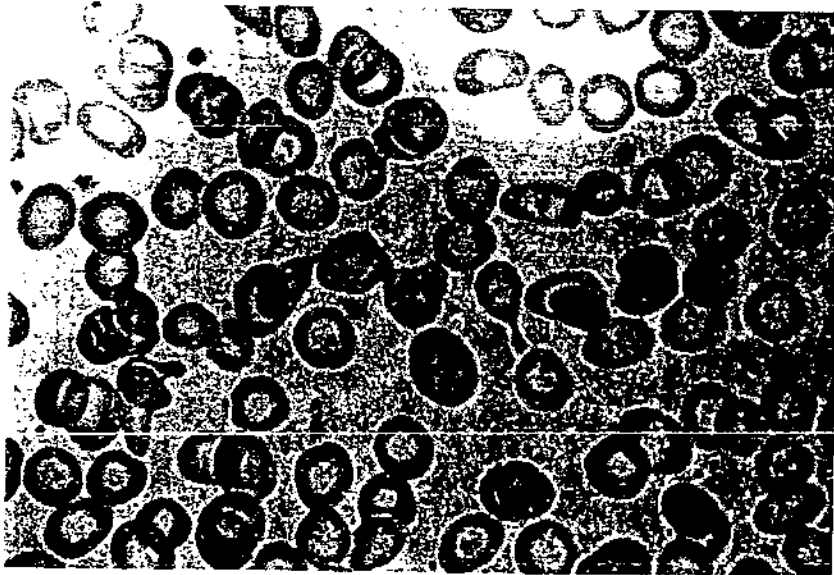
Περιοχή	Έξετασθέντες	Έτεροζύγοι β-ΜΑ	Συχνότης έτεροζ. %
Πελοπόννησος	300	19	6,3
Κεντρική Έλλάς-Εύβοια	423	32	7,3
Θεσσαλία	244	28	11,5
Ήπειρος	74	9	12,2
Μακεδονία - Θράκη	337	11	3,3
Ίόνιοι Νήσοι	50	7	14,0
Νήσοι Αιγαίου - Κρήτη - Δωδεκάνησος	172	13	7,6
ΣΥΝΟΛΟΝ	1600	119	7,44

ΠΙΝΑΞ I. Γεωγραφική Κατανομή έτεροζύγων β-ΜΑ ανά τόν Κόσμον


Ήπειρος	Χώροι	Έτεροζ. β-ΜΑ%
Άσία	Ίορδανία-Ίαπωνία	<1
	Ίνδίοι	Μέχρι 40
	Ίσραήλ	20
	Ταϊλάνδη	4,8-10
Ευρώπη	Μ. Βρεττανία	<1 έως 18%
	Ίταλία	4-34
Άφρική	Άλγερία	3
	Γκάνα	<1
	Τυνησία	4
	Σουδάν	5-6
Άμερική	Βενεζουέλα	1
	Γουάνα	4-11
Αύστραλία	Ν. Γουινέα	0-25

Υπάρχει ελαφρός ίκτερος και η κλινική εξέταση αποδεικνύει μεγαλοσπληνία μετρίου βαθμού. Ο αριθμός των ερυθρών βρίσκεται ελαττωμένος, ή κάποτε μεγαλύτερος του φυσιολογικού, με ελαφρά αύξηση της έμμεσης χολερυθρίνης του ορού (1-2 MG%).

Τα μικρά και υπόχρωμα ερυθρά αιμοσφαίρια, άνισα και ποικίλα στη μορφή, τα ωειδή ερυθρά και τα στοχοκύτταρα, αποτελούν τη χαρακτηριστική για την αναιμία αυτή αιματολογική εικόνα.



Εικόνα 9. Έρυθροκύτταρα σε άτομο με έτερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία



10% ΤΟΥ
ΠΛΗΘΥΣΜΟΥ ΜΑΣ
ΕΙΝΑΙ ΦΟΡΕΙΣ ΤΗΣ
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ
ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΕΣΥ
ΕΙΣΑΙ;

ΜΑΘΕ ΤΟ ΣΗΜΕΡΑ
ΚΑΝΕ ΤΟΝ ΕΙΔΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ
ΓΙΑ ΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ
ΣΤΑ ΚΕΝΤΡΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ.

Ερυθροβλάστες σπάνια μόνο ανευρίσκονται στο περιφερικό αίμα.

Ως ιδιαίτερο μορφολογικό γνώρισμα αναφέρεται και ο έκδηλος κατακερματισμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε πολλά κομμάτια (FRAGMENTATION). Ο μυελός αποδεικνύει έντονη υπερπλασία της ερυθράς σειράς όπως σε κάθε αιμολυτική αναιμία. Ο σίδηρος του ορού είναι αυξημένος, δυνατόν όμως να βρεθεί ελαττωμένος κυρίως σε πάσχουσες γυναίκες.

Το ειδικό γνώρισμα της ηπίας μεσογειακής αναιμίας είναι η αύξηση της αιμοσφαιρίνης A2 και σε πολλές περιπτώσεις η αύξηση και της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (HbF) σε αναλογία σπάνια μεγαλύτερη των 6%.

Η πρόγνωση είναι καλή και η επιβίωση σχεδόν φυσιολογική αυτής της μεσογειακής αναιμίας.

Η αιματολογική μεσογειακή ανωμαλία ή στίγμα (TRAIT), δεν έχει κλινική σημασία. Είναι σχεδόν κατά κανόνα ασυμπτωματική και σπάνια μόνο εκδηλώνεται με τη μορφή της ελαφράς υποχρώμου αναιμίας. Έχει όμως κοινωνική σημασία επειδή οι εμφανίζοντες την ανωμαλία αποτελούν τους φορείς της νόσου.

Ως υποκατηγορία της ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας και μάλιστα ιδιαίτερα συχνή στην Ελλάδα, αναφέρεται η λεγόμενη σιωπηλή β θαλασσαιμία, κατά την οποία με τις συνήθεις μεθόδους εξετάσεων, η αιμοσφαιρίνη A2 και F αποδεικνύονται φυσιολογικές. Η σιωπηλή ελάσσων θαλασσαιμία, ή καλύτερα ο σιωπηλός γόνος, αποκαλύπτεται δια του προσδιορισμού της σχέσεως μεταξύ α και β αλύσεων, η οποία από τον συντελεστή 1,0 αυξάνεται σε 1,6-1,8 στα δικτυοερυθροκύτταρα του μυελού των οστών.

ΠΙΝΑΞ 18-5. Τύποι έτεροζύγου β - μεσογειακής αναιμίας

Αριθ.	Τύπος	Μορφολογία ερυθροκυττάρων	Hb A ₂	Hb F	Συχνότητα παρ' ήμιν (%) των έτεροζυγατών
1	Κλασικός (A ₂ - MA)	Παθολογική	Ηύξημένη (>3.8%)	Φυσιολογική ή ηύξημένη (<5%)	77.5
2	MA μεθ' ύψηλης F (βδ - MA)	Παθολογική	Φυσιολογική ή ήλαττωμένη	Ηύξημένη (5 - 20%)	4
3	βδ - MA	Παθολογική	Φυσιολογική ή ήλαττωμένη	Φυσιολογική	11
4	μεθ' ύψηλης F και A ₂	Παθολογική	Ηύξημένη	Ηύξημένη (5 - 25%)	7.5

β) ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (THALASSAEMIA INTERMEDIA)

Ο όρος ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία είναι κλινικός και χρησιμοποιείται για τις περιπτώσεις της μεσογειακής αναιμίας με ενδιάμεση βαρύτητα. Οι άρρωστοι αυτοί διατηρούν επίπεδα αιμοσφαιρίνης 8-10 GR/DL και δεν έχουν συνήθως ανάγκη μεταγίσεων αίματος. Παρουσιάζουν ωχρότητα, υπίκτερο και μέτρια διόγκωση του σπλήνα. Σε μεγαλύτερη ηλικία μπορεί να αναπτύξουν αιμοσιδήρωση, άτονα έλικη στα κάτω άκρα και χολολιθίαση.

Άλλοτε πίστευαν ότι όλες οι περιπτώσεις που ανήκουν σ' αυτήν την ομάδα, ήταν περιπτώσεις ομόζυγης β-μεσογειακής αναιμίας, ήπιας-άγνωστο για ποιά λόγο-πορείας.

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

Ομόζυγος β⁺ - Μεσογειακή Αναιμία

Ομόζυγος β⁰ - Μεσογειακή Αναιμία

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

ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΙΣ ΤΩΝ ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ,
ΤΥΠΟΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ (%)

Κλινικός τύπος	HbA	HbA ₂	HbF
δβ δβ	Φυσιολογικός	96 - 99	2 - 3
δβ δβ θαλ.; β	δ θαλ. μίγματα (σιωπηλός θαλασσαναιμικός γόνος)	Φυσιολογική	Ήλατ.
δβ δβ θαλ.	β-θαλασσαναιμία μίγματα	φυσιολογική	Φυσιολ/ή I
δβ δβ θαλ.†	β-θαλασσαναιμία ελάσσεων (θαλασσαναιμικών στίγμα)	Έλαφρώς ήλαττωμένη	Ηύξημένη
δβ δβ θαλ.*	β-θαλασσαναιμία ελάσσεων (θαλασσαναιμικών στίγμα)	Έλαφρώς ήλαττωμένη	Ηύξημένη
δβ (δβ) θαλ.*	(δβ) Έλάσσεων θαλασσαναιμία (δβ) Θαλασσαναιμικών στίγμα	Ηλαττωμένη	Φυσιολογική
δβ θαλ.* δβ θαλ.	Θαλασσαναιμία διάμεσος	Ηλαττωμένη	Έλαφρώς ήλαττωμένη
δβ θαλ.* (δβ) θαλ.*	(δβ) θαλασσαναιμία διάμεσος	Ο ή σημαντικώς ήλαττωμ.	Ήλαττωμ.
(δβ) θαλ.* (δβ) θαλ.*	(δβ) θαλασσαναιμία διάμεσος (Υψηλή F θαλασσαναιμία)	Ο	Ο
δβ θαλ.* δβ θαλ.†	Μείζων θαλασσαναιμία	Σημαντικώς ήλαττωμένη	Φυσιολογ. ή έλαφρώς ηύξημένη
δβ θαλ.* δβ θαλ.*	Μείζων θαλασσαναιμία	Ο	Φυσιολογ. ή έλαφρώς ηύξημένη

R. Reich Hematology - Little - Brown and Co Boston - Toronto

- β⁰ - Μεσογειακή Αναιμία/δβ⁰-Μεσογειακή Αναιμία
- β⁰ - Μεσογειακή Αναιμία/β⁺ -Μεσογειακή Αναιμία
- β⁰ -Μεσογειακή Αναιμία/ Κληρονομική παραμονή ΗβF
- β⁺ - Μεσογειακή Αναιμία/ δβ - Μεσογειακή Αναιμία
- β⁺ - Μεσογειακή Αναιμία/ β⁺ - Μεσογειακή Αναιμία
- β⁺ - Μεσογειακή Αναιμία/ Κληρονομική παραμονή ΗβF

Η ακριβής διάγνωση σε κάθε περίπτωση του γενετικού τύπου γίνεται μετά από προσεκτική εργαστηριακή μελέτη. Η-λευτροφνητικά βρίσκεται κατά κανόνα ΗβF σε ψηλές τιμές, η ο-

ποία φτάνει τα 100% στο γενετικό τύπο β⁰-Μεσογειακή Αναιμία.

Η ενδιάμεση μορφή β-Μεσογειακής Αναιμίας μπορεί να υπερδευτεί με την ετερόζυγη μορφή, διακρίνεται όμως από το ότι στην ετερόζυγη μορφή η ΗβF είτε λείπει, είτε βρίσκεται σε ποσοστά που δεν υπερβαίνουν τα 10% (σπανιότητα μέχρι 12%).

γ) ΜΙΚΡΟΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Πρόκειται για μία αρκετά συχνή αναιμία στη χώρα μας, στην οποία ο άρρωστος έχει κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο της β-θαλασσαιμίας από τον ένα γονέα και το παθολογικό γονίδιο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας από τον άλλο (S-F).

Κλινικά και αιματολογικά είναι λίγο ελαφρότερη και από την ομόζυγη Μεσογειακή Αναιμία, όσο και από την ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

ι) Η ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης δείχνει ότι το

Πίναξ VII. Κλινικάί μορφαί Μ.Α. επί Έλληνικού πληθυσμού

A. ΔΕΥΤΕΡΟΤΑΤΙΚΑΙ ΜΟΡΦΑΙ Μ.Α.

- Έτεροζυγῶται α, β, δ, (δβ), (δβ) Le roge
- Διπλοῦ ἑτεροζυγῶται α+β-Μ.Α.
- Κληρονομική παραμονή ἐμβρυϊκῆς Ηβ

B. ΕΝΔΙΑΜΕΣΟΙ ΜΟΡΦΑΙ Μ.Α.

- Σπανίως ἑτεροζυγῶται α ἢ β-Μ.Α.
- Ὁμοζυγῶται ἐλαφρῶν γόνων β-Μ.Α.
- Διπλοῦ ἑτεροζυγῶται ἐλαφρῶν γόνων β-Μ.Α.
- Ὁμόζυγος (δβ) (F)-Μ.Α.
- Μικροδρεπανοκυτταρική ἀναιμία (β/S)
- Αἰμοσφαιρινοκάθελαι Η
- Αἰμοσφαιρινοκάθελαι α₁ α₂

Γ. ΒΑΡΕΙΑΙ ΜΟΡΦΑΙ Μ.Α.

- Ὁμοζυγῶται βαρέων γόνων β-Μ.Α.
- Διπλοῦ ἑτεροζυγῶται βαρέων γόνων β-Μ.Α.
- Ὁμοζυγῶται (δβ) Le roge
- Ἐμβρυοπλακούντιος ὑδρωψ (α₁α₁)

60-80% είναι Η S.

ii) Η δοκιμή δρεπανώσεως είναι θετική.

iii) Συχνά παρουσιάζονται επώδυνες κρίσεις, παρόμοιες με αυτές της ομόζυγης δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Η νόσος σε αντίθεση με την ομόζυγη κατάσταση SS έχει σπληνομεγαλία και για την επιβεβαίωσή της χρειάζεται έλεγχος και των δύο γονέων.

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 την εξέταση των γονέων και συγγενών του ασθενούς.

δ) Δβ' - ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ

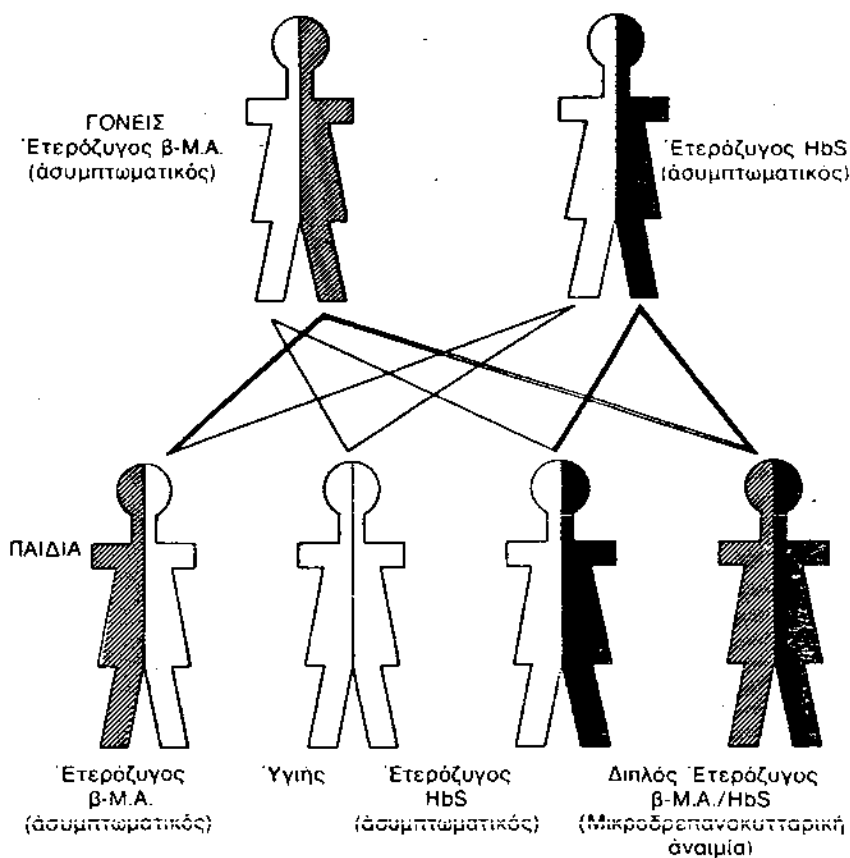
Οι Δβ'-θαλασσαιμίες περιλαμβάνουν την αιμοσφαιρινοπάθεια LEPORE, τη γδβ θαλασσαιμία και την F-μεσογειακή αναιμία.

Η αιμοσφαιρίνη LEPORE είναι από τις πιο περίεργες μεταλλάξεις. Προέρχεται από την ετερόλογο συγχώνευση των γόνων β και δ, ως συνέπεια άνισου χιασμού των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση.

Από τον άνισο χιασμό των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση έγινε δυνατή η εξήγηση και της αιμοσφαιρινοπάθειας Πύλου, η οποία τελικά είναι ίδια με την αιμοσφαιρινοπάθεια LEPORE.

Ο γόνος της αιμοσφαιρίνης LEPORE δεν παράγει αιμοσφαιρίνη Α και στην ομόζυγη κατάσταση χαρακτηρίζεται από έλλειψη ΗβΑ και ΗβΑ₂, παρουσία σε μεγάλη αναλογία αιμοσφαιρίνης ΗβF

και σε σημαντική αναλογία δβ αλύσεως. Ο γόνος δηλαδή LEPORE δβ, δεν παράγει β αλύσους και χαρακτηρίζεται από έλλειψη δ αλύσεως και την εμφάνιση μιάς νέας αλληλουχίας αμινοξέων, που έχει στο ένα άκρο δ-αλύσους και στο άλλο άκρο της β-αλύσους.



Πίναξ V. Φαινικά μορφά β και δβ-Η.Α.

1. ΒΑΡΒΑΤΑ ΚΟΡΒΑΙ Η.Α.
 - Όμοζυγώται ή διπλοί έτεροζυγώται βαρέων γόνων ($\beta^0, \beta^0, (\delta\beta)$ ή β^0, β^0)
2. ΚΑΙΟΛΑΚΕΣΟΙ ΚΟΡΒΑΙ Η.Α.
 - Διπλοί έτεροζυγώται βαρέων ($\beta^0, \beta^0, (\delta\beta)$) ή και έλαφρών γόνων ($\beta^0, (\delta\beta) \gamma, \beta^0 \delta$) ή γόνου παρεμφθής ΗΡΦ.
 - Όμοζυγώται έλαφρών γόνων ($\beta^0, (\delta\beta) \gamma, \beta^0 \delta$).
 - Συνδυασμός β γόνου και ΗΡΦ
 - Σπανίως έτεροζυγώται.
3. ΔΕΥΤΕΡΟΚΑΡΙΑΚΑ ΚΟΡΒΑΙ Η.Α.
 - Έτεροζυγώται.
 - Διπλοί έτεροζυγώται β-Η.Α. και α-Η.Α.

Η γδβ είναι σπανιότερη μορφή με μειονεκτική σύνθεση αλύσεων γδβ. Αποδίδεται σε πλήρη σχεδόν αποκοπή των γόνων γ και δ, με ανέπαφο το γόνο των β αλύσεων, ο οποίος όμως επηρεάζεται λειτουργικά από την αποκοπή των δύο άλλων.

Η F μεσογειακή αναιμία αποτελεί κι αυτή μορφή δβ μεσογειακής αναιμίας. Η ετερόζυγη κατάσταση χαρακτηρίζεται από αυξημένη παραγωγή HbF και φυσιολογική ή μειωμένη σύνθεση HbA₂.

Η κληρονομική μετεμβρυϊκή παραμονή της αιμοσφαιρίνης F, η οποία παρατηρήθηκε πρώτη φορά σε Νέγρους το 1965 και στη συνέχεια σε αρκετές ελληνικές οικογένειες, χαρακτηρίζεται από την έλλειψη των στενά μεταξύ τους συνδεδεμένων β και δ γόνων. Από την αρχή είχε παρατηρηθεί διαφορά μεταξύ των ελληνικών οικογενειών και των περιπτώσεων στους Νέγρους, ως προς τα ποσά της αιμοσφαιρίνης F, τα οποία ήταν περισσότερο αυξημένα στους τελευταίους, αλλά και ως προς τη δομή των γ και δ αλύσεων.

Η έρευνα που έγινε κατά τα τελευταία έτη επιβεβαίωσε την πλήρη έλλειψη αλύσεων β και δ στο νεγρικό τύπο και την ύπαρξη 100% HbF.

Ο συνδυασμός F μεσογειακής αναιμίας με β μεσογειακή αναιμία, προκαλεί πλήρη έλλειψη HbA και επομένως έλλειψη σύνθεσης β-αλύσεων.

ε) ΟΜΟΖΥΓΟΣ Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ (ΜΕΙΖΩΝ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ, ΑΝΑΙΜΙΑ ΤΟΥ COOLEY, THALASSAEMIA MAJOR)

Ομόζυγο για β μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται το ά-

τομο που έχει και τους δύο γόνους των β-αλυσίδων παθολογικούς για τη μεσογειακή αναιμία. Δηλαδή έχει κληρονομήσει ένα παθολογικό γόνο από τον κάθε γονέα. Συνεπώς στα άτομα αυτά δεν συντίθενται καθόλου ή συντίθενται λίγες β-αλυσίδες.

Στο επόμενο κεφάλαιο θα αναφερθούμε εκτενέστερα στην ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Ε Κ Τ Ο

ΟΜΟΖΥΓΟΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η Μεσογειακή αναιμία απαντάται στις χώρες γύρω από τη Μεσόγειο, στην Κεντρική Αφρική, την Ασία (Περσία, Ινδία, Κεϋλάνη, Ταϊλάνδη) και τα νησιά του Ειρηνικού Ωκεανού.

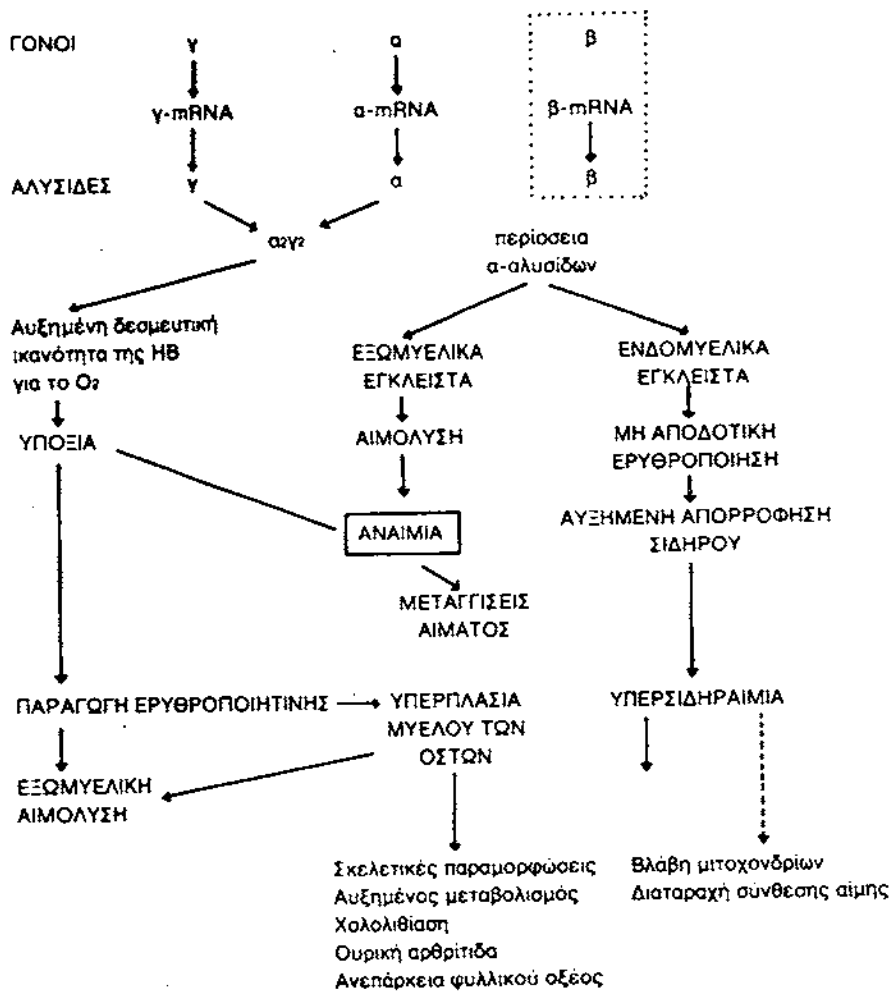
Η νόσος μεταβιβάζεται με τον υπολειπόμενο σωματικό τύπο με αποτέλεσμα γονείς ετεροζυγώτες της β-μεσογειακής αναιμίας να έχουν πιθανότητα 25% να αποκτήσουν παιδί με ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία.

Με την τεχνική της IN VITRO μελέτης του ρυθμού της βιοσύνθεσης των πολυπεπτιδικών αλυσίδων από δικτυοερυθροκύτταρα ή πρόδρομες μορφές της ερυθράς σειράς στο μυελό των οστών, έχει διαπιστωθεί ότι η σύνθεση της β' αλυσίδας στην ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία, ποικίλλει από πλήρη έλλειψη, όπως συμβαίνει στη β⁰ μορφή, μέχρι μερική παραγωγή, όπως στη β⁺.

Το ποσοστό της HbA₂ στη β-ομόζυγη μεσογειακή αναιμία, ποικίλλει από 1-30%.

ΠΑΘΟΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΣ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Όπως ήδη αναφέρθηκε, η ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία, προκαλείται από τη μετάλλαξη ή πιο συγκεκριμένα την αποκοπή των γόνων που κατευθύνουν τη σύνθεση των β-αλυσέων της αιμοσφαιρίνης Α και την κληρονομική κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα μεταβίβαση μεταλλαγμένου γόνου και των δύο γονέων. Πρόκειται δηλαδή περί ομοζύγου καταστάσεως, η οποία έχει ως αποτέλεσμα τη βαρεία αιμολυτική αναιμία.



Σχήμα 15-3. Παθοφυσιολογία της β -Μεσογειακής αναιμίας.

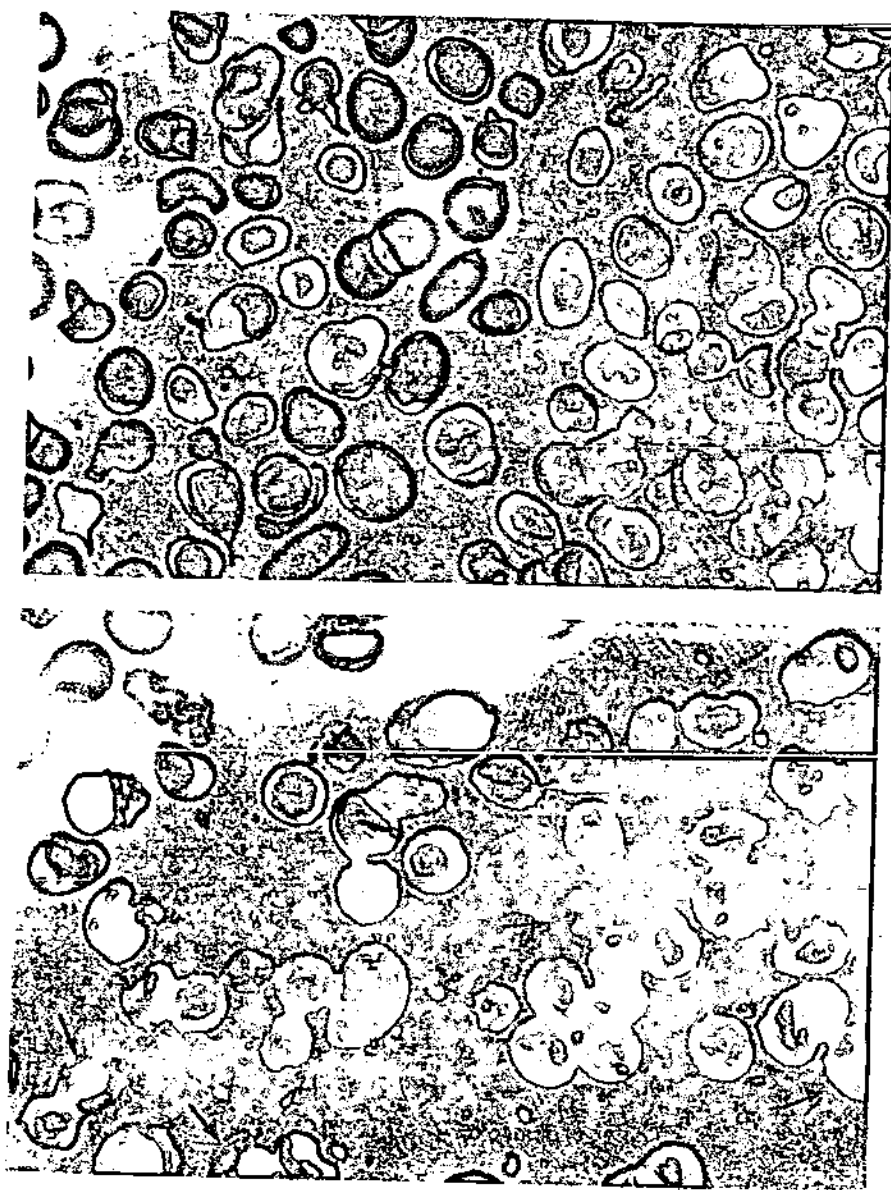
Εξ αιτίας της μετάλλαξης των β γόνων, η αγγελία προς σχηματισμό του αγγελιοφόρου ριβονουκλεϊνικού οξέως (η RNA), το οποίο θα τη μεταφέρει, μεταφράζεται λανθασμένα.

Το αγγελιοφόρο δηλ. ριβονουκλεϊνικό οξύ ή παράγεται σε ανεπαρκή ποσότητα ή συντίθεται ποιοτικώς αλλοιωμένο ή μεταφέρεται ανώμαλο, ή διασπάται εν μέρει ή εξ ολοκλήρου προτού μεταφέρει την αγγελία στα ριβοσωμάτια.

Από πειραματικά δεδομένα σύνθεσης δεοξυριβονουκλεϊνικού

οξέος, φαίνεται ότι επί β μεσογειακής αναιμίας με πλήρη έλλειψη β-αλύσεων, ο δομικός γόνος υπάρχει αλλά λείπει τελείως το mRNA ή κι αν υπάρχει σε ίχνη, δεν εκφράζεται λειτουργικά.

Η αναιμία κατά τη μείζονα μεσογειακή αναιμία καθορίζεται από την ποσότητα των ανεπαρκώς ή ουδόλως παραγόμενων β-αλύσεων και από την περίσσεια και ενδοερυθροκυτταρική καθίζηση των παραγόμενων α-αλύσεων.



Εικόνα 13. Έρυθροκύτταρα πάσχοντος με όμοζυγη β-Μεσογειακή άναιμία. Μέ τό βέλος σημειώνονται οι έρυθροβλάστες.

Ανάλογα με το βαθμό ελάττωσης της σύνθεσης των β-αλύσεων, διακρίνονται δύο τύποι μείζονος β-μεσογειακής αναιμίας, ο β^0 και ο β^+ .

Οι τύποι προδικάζουν κατά κάποιο τρόπο τη βαρειά ή βαρύτατη εξέλιξη της αναιμίας, δεδομένου ότι εκφράζουν την ανισορροπία σύνθεσης α και β αλύσεων.

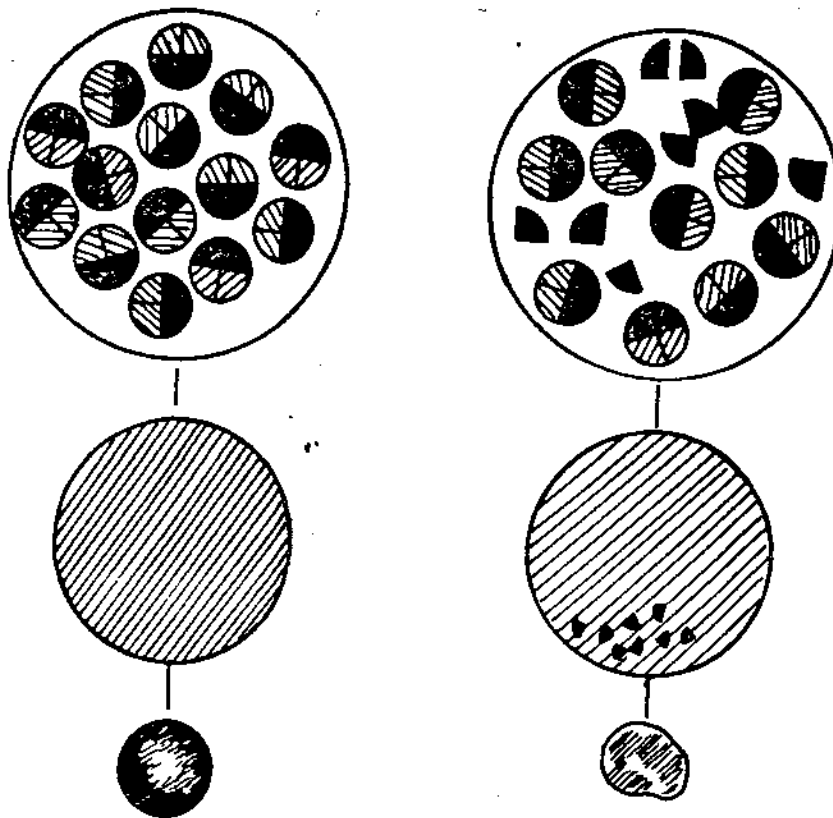
Σχηματικά, ο μηχανισμός ο οποίος οδηγεί στην αιμόλυση και επομένως στην αναιμία, θα μπορούσε να περιγραφεί ως εξής:

Υπόχρωμη αναιμία, λόγω ελαττωμένης σύνθεσης αιμοσφαιρίνης. Η σημαντική ελάττωση της περιεκτικότητας σε αιμοσφαιρίνη του ερυθρού αιμοσφαιρίου, διευκολύνει την οξειδωτική βλάβη της μεμβράνης, δεδομένου ότι η αιμοσφαιρίνη σε σχετικά φυσιολογική ποσότητα, ασκεί κανονιστική επίδραση επί της βλάβης του ερυθρού.

Η αιμόλυση στα σύνδρομα μεσογειακής αναιμίας επιτελείται ενδοαγγειακώς και ενδοσπληνικώς. Η αναιμία όμως, δεν μπορεί να θεωρηθεί ως αποτέλεσμα μόνο της αυξημένης καταστροφής των ερυθρών αλλά και της μη αποτελεσματικής ερυθροποιίας λόγω της πρόωρης καταστροφής των προβαθμίδων των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Αποτέλεσμα της αυξημένης καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων και ερυθροβλαστών, είναι η υπερβολική αύξηση της ερυθροποιίας, η οποία προσλαμβάνει κάποτε μεγαλοβλαστοειδή χαρακτήρα λόγω της αυξημένης κατανάλωσης και επομένως έλλειψης του φυλλικού οξέως. Η ερυθροποιία διεγείρεται συνεχώς από την αυξημένη παραγωγή ερυθροποιητίνης και λόγω της αναιμίας, αλλά και της αύξησης της συγγένειας προς το ο-ευγόνο της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης των ερυθρών.

Η ερυθροποιία, επεκτεινόμενη συνεχώς, διατηρείται σε ο-

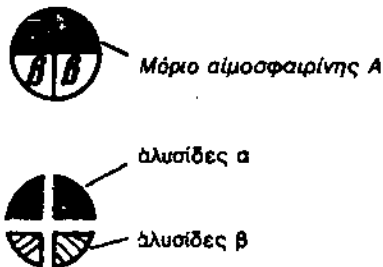
λόκληρο το μυελό και ακόμη εξωμυελικώς κάποτε, όπως παρατηρήσαμε σε μερικές περιπτώσεις υπό τη μορφή παρασπονδυλικών ερυθροβλαστωμάτων. Είναι ευνόητο ότι οι γνωστές σκελετικές μεταβολές και οι αλλοιώσεις προκαλούνται από την επέκταση των μυελούπερπλαστικών χώρων.



Έρυθροκύτταρο φυσιολογικό

Έρυθροκύτταρο β-Μεσογειακής άναιμίας

Εικόνα 12. Σχηματική παράσταση παθογένειας έρυθροκυττάρου στη β-Μεσογειακή άναιμία. Σύγκριση με φυσιολογικό.



Ο μεταβολισμός του σιδήρου έχει μεγάλη παθολογική σημασία για την εξέλιξη και την πρόγνωση της μείζονος θαλασσαιμίας. Η επέκταση της μυελικής ερυθροποιίας και η αδυναμία χρησιμοποίησης του σιδήρου, καταλήγουν σε αυξημένη εντερική απορρόφηση, η οποία αυξάνει ακόμη περισσότερο τον μη χρησιμοποιούμενο σίδηρο, με αποτέλεσμα την αιμοσιδήρωση και τις βαρειές αλλοιώσεις ζωτικών οργάνων, όπως είναι το ήπαρ, το πάγκρεας και η καρδιά.

Η αιμοσιδήρωση επιτείνεται ακόμη περισσότερο από τις θεραπευτικές μεταγγίσεις αίματος, άνευ των οποίων δεν μπορούν να επιβιώσουν οι πάσχοντες από τις βαρειές μορφές της ομόζυγης β-μεσογειακής αναιμίας.

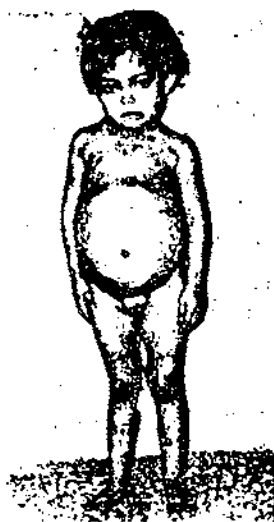
ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Κατά τη γέννηση τίποτα το παθολογικό δεν παρατηρείται και το βρέφος παραμένει συνήθως υγιές για τους πρώτους μήνες της ζωής του. Τις περισσότερες φορές η πρώτη ένδειξη της νόσου είναι η ωχρότητα, η οποία είναι δυνατόν να εμφανιστεί από τον τοκετό ή αμέσως μετά απ' αυτόν. Συνήθως πάντως το πρώτο έτος παρέρχεται χωρίς εκδηλώσεις.

Σε πλήρη εκδήλωση της νόσου ανευρίσκονται ωχρότητα και έλλειψη ορέξως, διόγκωση της κοιλιάς κυρίως λόγω μεγαλοσπληνίας και λιγότερο λόγω ηπατομεγαλίας, περιοδικές πυρετικές εξάρσεις και καθυστέρηση στην ανάπτυξη.

Καθώς το παιδί αναπτύσσεται, διεύρυνση της διπλός των οστών του κρανίου εξ' αιτίας της υπερβολικής ερυθροποιητικής ανάπτυξης, οδηγεί σε διόγκωση των οστών του κρανίου και προ-

εξοχή των γνάθων. Το παιδί λαμβάνει χαρακτηριστική έκφραση, οφειλόμενη στην κίτρινη χρώση του δέρματος σε συνδυασμό με τη μεγέθυνση του κρανίου και των προεξοχών της γνάθου. Η έκφραση αυτή ονομάστηκε από τον COOLEY <<μογγολοειδής>>.



Εικόνα 18-1. Μελζον β-μεσογειακή άνοια

Το μογγολοειδές προσωπείο εμφανίζεται βαθμηδόν, καθίσταται δε καταφανές μεταξύ 2ου και 3ου έτους. Σε μεγαλύτερα παιδιά το προσωπείο είναι τόσο χαρακτηριστικό ώστε η διάγνωση γίνεται την ίδια στιγμή.

Από την αντικειμενική εξέταση, διαπιστώνεται η μεγάλη ωχρότητα, το μογγολοειδές προσωπείο, η σημαντικού βαθμού μεγαλοσπληνία όπως και η διόγκωση του ήπατος, αν και κατά κανόνα αυτή είναι μικρότερου βαθμού.

Τα λεμφογάγγλια μερικές φορές ανευρίσκονται διογκωμένα. Έλκη των κνημών είναι συχνά. Χολοκυστίτιδα ανευρίσκεται σταθερά σε ασθενείς με μεγάλη ηλικία.

Η βαρύτητα της νόσου κυμαίνεται, γι' αυτό και οι ASTALDI, TOLENTINO και SACCHETTI στην κλασσική τους μονογραφία (1955) διακρίνουν τρεις μορφές βαρειάς θαλασσαιμίας.

Μορφή I: βαρύτατη αναιμία που εγκαθίσταται πολύ νωρίς. Ο θάνατος επέρχεται εντός του πρώτου έτους.

Μορφή II: Σε αυτή η αναιμία καθίσταται εμφανής κατά το τέλος του α' έτους. Ο θάνατος επέρχεται κατά το τέλος της πρώτης δεκαετίας της ζωής.

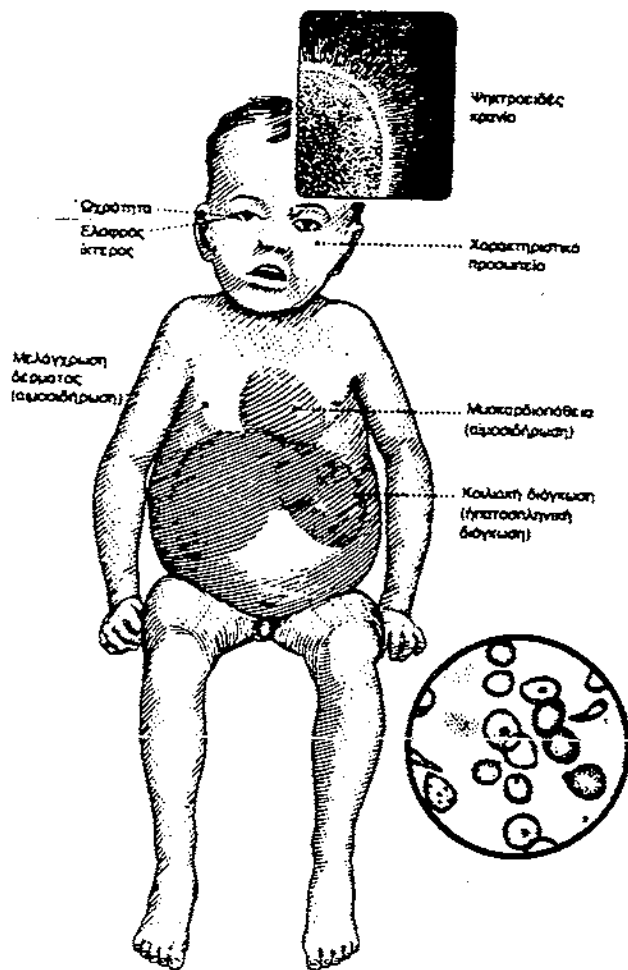
Μορφή III: Κατά αυτήν η νόσος διαγιγνώσκεται μετά το β' έτος της ζωής. Οι ασθενείς φθάνουν σε ενήλικη περίοδο. Υπάρχουν μάλιστα και περιπτώσεις καλοηθέστερης πορείας, στις οποίες τα άτομα είναι ικανά προς εργασία, ήρθαν σε γάμο και απέκτησαν παιδιά. Ο Γούττας (1960) ανέφερε δύο περιπτώσεις γυναικών με φυσιολογική εγκυμοσύνη και τοκετό.

Κατά τη διαδρομή της νόσου παρουσιάζεται κατά περιόδους αξιόλογη επίταση της αναιμίας, οπότε η κατάσταση του ασθενούς επιδεινώνεται σφόδρα. Η επίταση αυτή της αναιμίας, η οποία εμφανίζεται με τη μορφή κρίσεων, άλλοτε αποδιδόταν στην επίταση της αιμόλυσης. Τώρα πια αποδίδεται κυρίως σε οξεία επερχόμενη υποπλασία του μυελού. Τέτοια υποπλασία του μυελού, εμφανίζεται και σε άλλες χρόνιες αιμολυτικές αναιμίες και αποδίδεται στον κατά περιόδους επερχόμενο κάματο του μυελού, σαν συνέπεια της χρόνιας υπερλειτουργίας του.

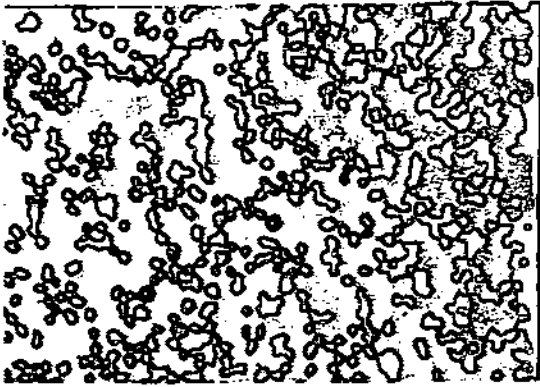
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Η εμφάνιση βαρειάς υποχρώμου αναιμίας κατά την βρεφική ή την πρώτη παιδική ηλικία, είναι ο βασικός χαρακτήρας της νόσου. Η αναιμία αυτή παρουσιάζει τους εξής χαρακτήρες:

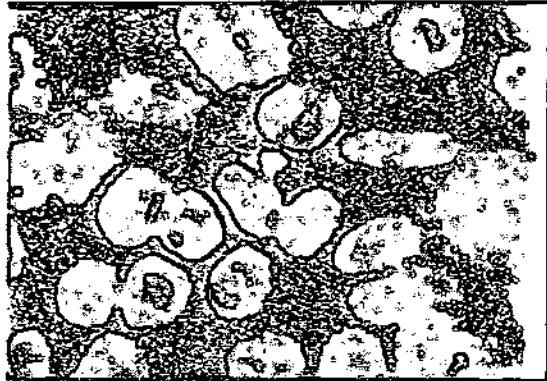
α) Η αναιμία είναι υπόχρωμη, με ερυθροκύτταρα που κυμαίνονται μεταξύ 900.000 και 3.000.000 και τιμών αιμοσφαιρίνης 3-6 GR%. Η μέση πυκνότητα αιμοσφαιρίνης (MCHC) είναι κατά κανόνα ελαττωμένη (κάτω του 28%). Η μέση κατά ερυθροκύτταρο περιεκτικότητα σε αιμοσφαιρίνη (MCH) είναι πολύ ελαττωμένη.



Εικ. 19.9. Ευρήματα της θαλασσαιμίας.



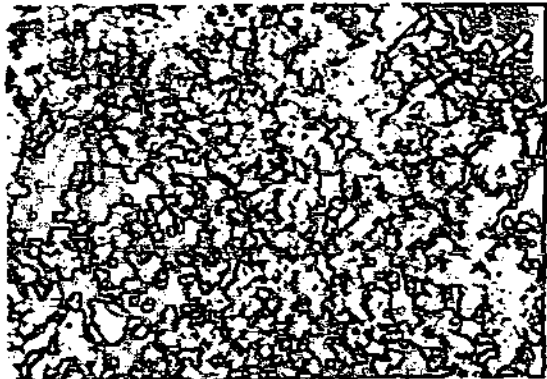
ΕΙΚΩΝ 7-1. Σφαιροκύτταρα. Κληρονομική σφαιροκυττάρωση. (Ζ. Κομνηός)



ΕΙΚΩΝ 7-4. Ήτερόζυγος β-θαλασσαιμία. (Ζ. Κομνηός)



ΕΙΚΩΝ 7-2. Δοκιμή δρεπανώσεως. Phase contrast. (Ζ. Κομνηός)



ΕΙΚΩΝ 7-5. Μυελός δατών. Χρώσις δι' αιμοσιδηρίνην. (Ζ. Κομνηός)



ΕΙΚΩΝ 7-3. Ήμόζυγος β-θαλασσαιμία. (Ζ. Κομνηός)



ΕΙΚΩΝ 7-6. Μεγαλοβλαστική εικών μυελού δατών. (Ζ. Κομνηός)

β) Ανευρίσκονται πάντα ερυθροβλάστες, των οποίων ο αριθμός κάποτε φθάνει έως 200 ανά 100 λευκά αιμοσφαίρια. Οι ερυθροβλάστες ανήκουν πάντα στην ορθοβλαστική σειρά και βρίσκονται σε όλα τα στάδια ωρίμανσης.

γ) Τα ερυθροκύτταρα εμφανίζουν σημαντικές μορφολογικές ανωμαλίες. Έτσι συναντάμε:

ί) Ανισοκυττάρωση (ανευρίσκονται ερυθροκύτταρα από μακροκυττάρου μέχρι μικροκυττάρου)

ίί) Σχιστοκυττάρωση

ίίί) Ποικιλοκυττάρωση

ιϒ) Στοχοκυττάρωση, που βέβαια δεν αποτελεί χαρακτηριστικό εύρημα μόνο της μεσογειακής αναιμίας, αφού ανευρίσκεται και στην δρεπανοκυτταρική αναιμία, σε βαρείες σιδηροπενικές αναιμίες, σε βαρείες ηπατικές παθήσεις κι ακόμη μετά από σπληνεκτομή. Επικρατεί η γνώμη ότι τα στοχοκύτταρα διερχόμενα από το σπλήνα κατατέμνονται κι έτσι σχηματίζονται τα σχιστοκύτταρα.

δ) Ανευρίσκονται δικτυοερυθροκύτταρα αυξημένα κάποτε μέχρι και 10% σε βαρείες περιπτώσεις.

ε) Η ωσμωτική αντίσταση είναι αυξημένη. Συνήθως η αρχή της αιμόλυσης εμφανίζεται περίπου στα φυσιολογικά όρια, αλλά η πλήρη αιμόλυση επέρχεται σε πλέον υπότονα διαλύματα ή φυσιολογικά (π.χ. μέχρι 0,2%).

στ) Ποσά ανθεκτικής αιμοσφαιρίνης και μάλιστα σημαντικά ανευρίσκονται στο αίμα.

ζ) Το κλάσμα της A_2 αιμοσφαιρίνης είναι αυξημένο σε ένα σημαντικό αριθμό περιπτώσεων.

η) Η λευκοκυττάρωση είναι σταθερό εύρημα με τιμές που

φθάνουν μέχρι και 50.000. Ο αριθμός των αιμοπεταλίων είναι φυσιολογικός.

θ) Ο σίδηρος του ορού είναι κατά κανόνα αυξημένος παρά την υποχρωμία κι αυτό γιατί η υποχρωμία δεν οφείλεται σε σιδηροπενία αλλά σε αδυναμία χρησιμοποίησης του Fe κατά τη σύνθεση της HbB.

ι) Το μυελόγραμμα χαρακτηρίζεται από έντονη ερυθροποιΐα με αναλογία αριθμού κυττάρων ερυθράς σειράς προς λευκή 4:1 κάποτε και μέχρι 8:1.

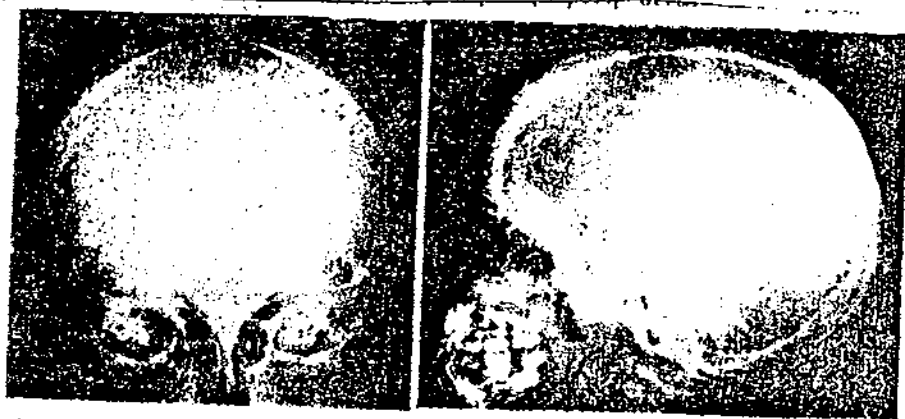
ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Τα παρατηρούμενα ακτινολογικά ευρήματα σε περιπτώσεις Μεσογειακής αναιμίας συνίστανται:

1. Σε αλλοιώσεις εκ των οστών
2. Σε ογκομορφους εστίες.

ΟΣΤΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

Αυτές είναι απότοκοι: α) της υπερπλασίας του μυελού των οστών, β) της χρόνιας ανοξαιμίας και γ) των οστικών εμφράκτων.



Εικόνα 18-3. Τυπική ακτινογραφία κρανίου πάσχοντος εκ β - μεσογειακής άνομιμίας.

Κρανίο:

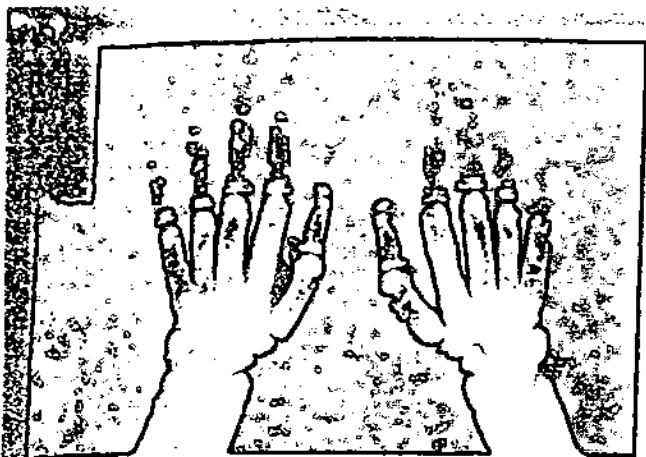
Οι ακτινογραφίες αποκαλύπτουν έντονες αλλοιώσεις. Αυτές συνίστανται στην πάχυνση της διπλής του κρανίου μέχρι πολλαπλασίου του φυσιολογικού πάχους. Η έσω και έξω κάψα είναι λεπτές, κάποτε μάλιστα η έξω κάψα δεν είναι ορατή. Μεταξύ αυτών εμφανίζονται κάθετες ραβδώσεις, έτσι ώστε το αποτέλεσμα δίνει την εντύπωση κόμης ανορθωμένης επί του θόλου του κρανίου αντίστοιχα προς το τριχωτό της κεφαλής.

Οστά:

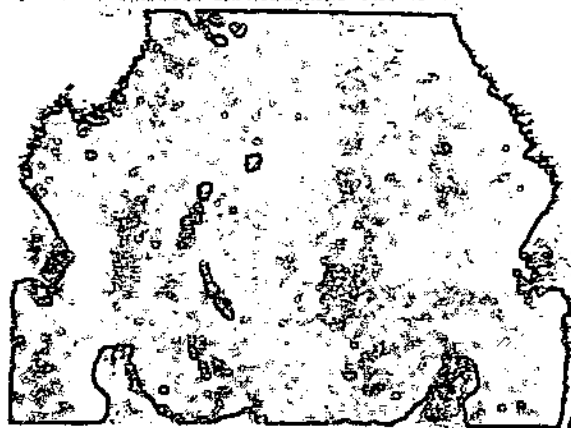
Στα μακρά οστά ανευρίσκεται διεύρυνση που οφείλεται στην αύξηση του ποσού του μυελού των οστών, στην ελάττωση της πυκνότητας αυτού και στη λέπτυνση του συμπαγούς οστικού φλοιού. Σημαντικά ευρήματα εντοπίζονται στο περιφερικό άκρο των μηριαίων οστών.

Στα βραχέα οστά, τα οποία μερικές φορές εμφανίζουν ορθογώνιο περίγραμμα, το χαρακτηριστικό εύρημα αποτελεί η δοκίδωση της μυελικής κοιλότητας, η οποία προδίδει στα οστά όψη μωσαϊκού.

Οι βλάβες των σωληνοειδών οστών των άκρων υποχωρούν με την ηλικία.



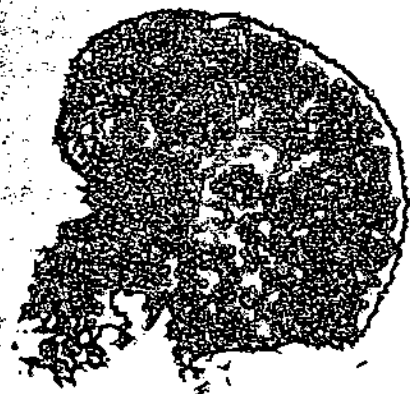
Εικόνα 1



Εικόνα 4



Εικόνα 2



Εικόνα 3



Εικόνα 5

ΟΓΚΟΜΟΡΦΕΣ ΕΝΔΟΘΩΡΑΚΙΚΕΣ ΕΣΤΙΕΣ

Αυτές οφείλονται σε παθολογική εξωμυελική αιμοποίηση η οποία δίνει την εντύπωση ενδοθωρακικών όγκων. Η εν γένει εξεργασία αντιπροσωπεύει αντισταθμιστικό φαινόμενο κατά τη διαδρομή διαφόρων νόσων κατά τις οποίες η φυσιολογική λειτουργία του αιμοποιητικού ιστού έχει διαταραχθεί.

Η ακτινολογική εικόνα της εξωμυελικής υπερπλασίας χαρακτηρίζεται από την ανεύρεση πολλαπλών, συνήθως αμφοτερόπλευρων, σχετικά συμμετρικών ωσειδών μαζών, οι οποίες βρίσκονται παρασπονδυλικώς στο οπίσθιο μεσοθωράκιο.

Σήμερα δεν θεωρείται σπάνιο εύρημα και ανευρίσκεται με αυξημένη συχνότητα. Ο Παπαβασιλείου (1965) περιέγραψε τα ευρήματα αυτά σε 5 περιπτώσεις από τα 45 περιστατικά μεσογειακής αναιμίας που μελέτησε, αναλογία δηλαδή 11%.

Η έκτοπη αιμοποίηση ανευρίσκεται είτε υπό μορφή μικροσκοπικώς ορατών εστιών στους λεμφαδένες, το σπλήνα, το ήπαρ και σε άλλα όργανα είτε ως περιεχόμενο μυελοχώρων εκτόπου οστεοποιήσεως άλλοτε δε υπό μορφή ογκομόρφου εστίας μεμονωμένης ή πολλαπλών (KNOBLICH 1963).

ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

1. ΘΥΡΕΟΕΙΔΗΣ ΑΔΕΝΑΣ

Όπως προκύπτει από τη μέτρηση των διαφόρων παραμέτρων της λειτουργίας του θυρεοειδούς αδένος, μπορούμε να θεωρήσουμε αυτή φυσιολογική, πλην της διαπίστωσης κάποιας απληστίας του αδένος για το ιώδιο, η οποία όμως παρατηρείται και σε φυσιολογικά παιδιά στην Ελλάδα (Ανουσάκης και συν. 1973).

Οι ΖΑΙΝΟ και συν. (1969) μετρήσαντες τη θυροξίνη, ο

NEWS (1973) το PBI ορού και οι CANALE και συν. (1974) το PBI και T_3 διεπίστωσαν φυσιολογικές τιμές.

2. ΠΑΡΑΘΥΡΕΟΙΔΕΙΣ ΑΔΕΝΕΣ

Έχει διαπιστωθεί ελαττωμένη αποβολή του Ca δια των ούρων των ασθενών και αυξημένη αποβολή τούτου δια των κοπράνων. Τα ανωτέρω ευρήματα δείχνουν δυσαπορρόφηση του Ca δια του εντέρου.

Η ανωτέρω δυσαπορρόφηση Ca συνδέεται πιθανώς προς την παθογένεια της οστεοπώρωσης που παρατηρείται σ' αυτή τη νόσο.

Τα ευρήματα αυτά καθώς και κάποια προγενέστερα (CHOREMIS και συν. 1965) σύμφωνα με τα οποία η πυκνότητα του Ca, του P, της αλκαλικής φωσφατάσης και του κιτρικού οξέως στο αίμα των πασχόντων είναι σημαντικά χαμηλότερη, συνηγορούν ενδεχομένως υπέρ της ύπαρξης ενός λανθάνοντος υπερ-παραθυρεοειδισμού στη μεσογειακή αναιμία.

ΠΙΝΑΞ Χ. Η λειτουργία των διαφόρων αδένων

Αδένες	Λειτουργική κατάσταση
Θυρεοειδής	Φυσιολογική (ιωδοπενία)
Παραθυρεοειδείς	Πιθανός υπερπαραθυρεοειδισμός
Πάγκρεας	Άνεπαρκής έκκρισις Ινσουλίνης
Φλοιοεπινεφρίδιον	Δυσλειτουργία
Όρχεις	Φυσιολογική
Υπόφυσις: Αύξητική	Φυσιολογική
Θυρεοτρόπος	Φυσιολογική
ACTH	Φυσιολογική
Γοναδοτρόποι	Άνεπαρκής έκκρισις

3. ΠΑΓΚΡΕΑΣ

Ως προς την έκκριση της ινσουλίνης, τα πάσχοντα παιδιά εμφανίζουν και στις δύο δοκιμασίες τιμές ινσουλίνης συστηματικά χαμηλότερες. Φαίνεται βάσει των ευρημάτων αυτών ότι τα παιδιά που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία εμφανίζουν δυσπραγία σε μερικές από τις νησίδες του παγκρέατος, αλλά περιορισμένη ώστε να μη φθάνουν σε εμφάνιση σακχαρώδους διαβήτου, εκτός από ελάχιστες εξαιρέσεις.

4. ΦΛΟΙΟ-ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΟ

Επιτεταμένη έρευνα που έγινε δείχνει ότι υφίσταται προφανώς μία φλοιοεπινεφριδική δυσλειτουργία όσον αφορά την παραγωγή στεροειδών.

5. ΟΡΧΕΙΣ

Η μέτρηση της τεστοστερόνης προ και μετά τη διέγερση των όρχεων δια ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροφίνης (HCG), έδειξε ότι οι βασικές τιμές τεστοστερόνης δεν διαφέρουν μεταξύ ασθενών και φυσιολογικών ατόμων, άρα η λειτουργική ικανότητα των όρχεων επί μεσογειακής αναιμίας δεν φαίνεται επηρεασμένη.

Ανευρίσκεται ακόμη ορχική ανωριμότητα και ατροφία. Η τελευταία μπορεί κάλλιστα να αποτελεί συνέπεια της μη παραγωγής των γοναδοτροφινών κατά την ήβη, ώστε οι όρχεις να παραμένουν επί μακρόν άνευ διεγέρσεως.

6. ΥΠΟΦΥΣΗ

Από τις διάφορες υποφυσιακές ορμόνες η έκκριση της αυξητικής ορμόνης δεν είναι επηρεασμένη. Ομοίως, η έκκριση της θυρεοτρόπου ορμόνης είναι φυσιολογική.

B-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ

Είναι γνωστό ότι η μεσογειακή αναιμία 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 τελευταία στάδια της νόσου, σημαίνει στην ουσία την αρχή του τέλους της ζωής του ασθενούς.

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

α) Έντονη εναπόθεση σιδήρου η οποία μειώνει τη λειτουργικότητα της καρδιάς με αποτέλεσμα η καρδιά να μην έχει τη δυνατότητα να συστέλλεται και να εμφανίζεται καρδιομυοπάθεια.

β) Λόγω αυξημένης καρδιακής παροχής.

γ) Λόγω κακής οξυγόνωσης εξ αιτίας της χρόνιας αναιμίας, της εναπόθεσης σιδήρου στο μυοκάρδιο και λόγω συνύπαρξης τοξικού ή ενδογενούς προδιαθεσικού παράγοντα.

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

Στο ΗΚΓ απεικονίζεται η υπερτροφία της αριστερής κοιλίας, ενώ αντίθετα η δεξιά κοιλία είναι φυσιολογική. Το παραπάνω εύρημα είναι συνέπεια της πνευμονικής υπέρτασης. Πα-

λαιότερα υπήρχε αυξημένο ποσοστό παρουσίας περικαρδίτιδας. Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται περιορισμός.

Διαταραχές της αγωγιμότητας είναι συχνές στα παιδιά που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία.

Ενδοκρινολογικές διαταραχές είναι δυνατόν να επηρεάσουν τη λειτουργία της καρδιάς και τέλος παρατηρούνται σε άτομα άνω των 25 ετών ασβετώσεις οι οποίες είναι συνέπεια της μεγάλης παροχής αίματος, της αιμοχρωμάτωσης αλλά κυρίως είναι αποτέλεσμα των διαταραχών του συνδετικού ιστού.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Σε τυπική κλινική εικόνα η διάγνωση γίνεται με μεγάλη ευχέρεια. Το προσωπείο, η αναιμία, η μεγαλοσπληνία και αιματολογικά η ερυθροβλάστωση, η υποχρωμία, η μικροκυττάρωση, η ύπαρξη σχιστοκυττάρων και στοχοκυττάρων και η αυξημένη ωσμωτική αντίσταση αποτελούν χαρακτηριστικά ευρήματα.

Με τη δρεπανοκυτταρική αναιμία η νόσος συγχέεται κλινικώς, το πείραμα όμως της πρόκλησης δρεπανώσεως όπως και η ηλεκτροφόρηση διαλύουν κάθε διαγνωστική δυσχέρεια.

Από τη μικτή μορφή θαλασσαιμίας και αιμοσφαιρινοπάθειας S η διάκριση θα στηριχτεί επί του αρνητικού αποτελέσματος της δοκιμασίας δρεπανώσεως και της ελλείψεως παθολογικών αιμοσφαιρινών ηλεκτροφορητικώς.

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Οι γνώσεις μας ως προς την παθογένεια και την διάγνωση των μεσογειακών συνδρόμων, υπήρξαν κατά τα τελευταία χρόνια αρκετά διαφωτιστικές. Αντίθετα η θεραπευτική αντιμετώ-

πιση δεν σημείωσε ίσως αντίστοιχη πρόοδο. Γι' αυτό σήμερα δεν υπάρχει ακόμη, πρακτικά, αιτιολογική θεραπεία.

Μέχρι λοιπόν να ευδοκιμήσουν ριζικότερα θεραπευτικά μέτρα, ως κυριότερος τρόπος αντιμετώπισης εξακολουθεί να παραμένει η μετάγγιση αίματος. Κάτω από το πρίσμα αυτό, 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.

Πριν επιχειρηθεί οποιαδήποτε θεραπευτική αγωγή, απαραίτητη είναι η μελέτη του ασθενούς και της οικογένειας του σε ειδικό Αιματολογικό κέντρο, όχι μόνο για να διαγραφεί ακριβέστερα η διάγνωση και η πρόγνωση της πάθησης, αλλά και για να δημιουργηθεί το κατάλληλο ψυχολογικό κλίμα.

1. Μετάγγιση αίματος

Οι κλινικές εκδηλώσεις των μεσογειακών αναιμιών, ως αποτέλεσμα μιας σοβαρής χρόνιας αναιμίας, προλαμβάνονται αν καλυφθεί το έλλειμα της αιμοσφαιρίνης. Στην πράξη αυτό επιτυγχάνεται με τη μετάγγιση αίματος.

Αρχικά οι μεταγγίσεις γίνονταν σε αραιά χρονικά διαστήματα με αποτέλεσμα, αφ' ενός μεν να διατηρείται ένα επίπεδο αιμοσφαιρίνης <<ασφαλές>> για την βασική δραστηριότητα του πάσχοντος (περίπου 6-7 GR/100 ML), αφ' ετέρου δε να αποφεύγεται η μεγάλη συσσώρευση σιδήρου στον οργανισμό. Κατά τον τρόπο αυτό μειώνεται βέβαια ο ρυθμός ανάπτυξης της δευτερογενούς αιμοχρωμάτωσης, δεν επιτυγχάνεται όμως ικανοποιητική βελτίωση των συμπτωμάτων, τα οποία, όπως φαίνε-

ται, σχετίζονται περισσότερο με το βαθμό της χρόνιας ιστικής ανοξίας (BEARD και συν.1969).

Από το 1963 άρχισε να εφαρμόζεται σχήμα συχνών μεταγγίσεων, ώστε η αιμοσφαιρίνη να παραμένει συνεχώς σε υψηλότερα επίπεδα. Πρώτος ο WOLMAN (1964) ανακοίνωσε ότι όταν η αιμοσφαιρίνη διατηρείται σε επίπεδα μεγαλύτερα των 8G/100 ML, οι πολυμεταγγιζόμενοι βρίσκονται σε πολύ καλύτερη κατάσταση υγείας. Η ανάπτυξη τους είναι φυσιολογική και δεν παρουσιάζουν μεγάλη αύξηση του μεγέθους των σπλάχνων.

Ποσότητα αίματος μικρότερη των 500 ML/15-20 ML/KG (βάρους) κατά προτίμηση πλυμένα ερυθρά από πρόσφατο αίμα (2-6 ημέρες) ή ερυθρά που υπέστησαν την τεχνική της κρυσταλλοποίησης, είναι αρκετή αν χορηγείται κάθε τρίτη ή τέταρτη εβδομάδα, για να διατηρηθεί η αιμοσφαιρίνη σε επίπεδο υψηλότερο των 9,5-10 G/100 ML), καθώς και για να ανασταλεί η υπερβολική αιμοποίηση του πάσχοντος (GRAW AND YANKEE 1973).

Σε παρόμοια συμπεράσματα έφτασαν και οι O'BRIEN και συν. (1974), CANALE (1974), οι οποίοι τονίζουν με έμφαση ότι με το σύστημα των πολυμεταγγίσεων είναι δυνατόν να προληφθούν οι ανωμαλίες του σκελετού και η μεγάλη αύξηση του μεγέθους της καρδιάς, του ήπατος και του σπληνός, αρκεί βέβαια να εφαρμοσθεί σε πολύ νεαρή ηλικία.

Βέβαια η προτίμηση προς ένα ορισμένο σχήμα μεταγγίσεων, εξαρτάται από πολλούς παράγοντες (ρυθμός σωματικής ανάπτυξης, υπεραπληνισμός, λοίμωξη κ.α.), ενώ η ποσότητα της αιμοσφαιρίνης δεν είναι πάντα ο μοναδικός καθοριστικός δείκτης. Οπωσδήποτε όμως, για να εξασφαλιστούν και οι ελά-

χιστες προϋποθέσεις ζωής, δεν θα πρέπει να περιορίζεται η αιμοσφαιρίνη σε επίπεδο χαμηλότερο των 5-6 G/100 ML (WINTROBE 1975).

Οι κανόνες μετάγγισης θα πρέπει να τηρούνται σχολαστικά. Ο καθορισμός των ομάδων αίματος θα πρέπει να επεκτείνεται, αν είναι δυνατόν, στον πλήρη έλεγχο της ιστοσυμβατότητας, ώστε να μειώνονται οι πιθανότητες ευαισθητοποίησης του λήπτη ως προς περισσότερα αντιγόνα (C, E, KELL, FY).

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

Ιδιαίτερη εξ άλλου σημασία για μας τους Έλληνες έχει η μέριμνα για τον αποκλεισμό αίματος προς μετάγγιση θετικού στο συνοδό της ηπατίτιδας Β αντιγόνο (H.A.B.), δεδομένου ότι από τους ασθενείς που υφίστανται μετάγγιση, το $\frac{1}{3}$ περίπου (STAMATOYANNOPOULOS 1974), θ' αναπτύξει κλινική εικόνα ηπατίτιδας.

Η διενέργεια των μεταγγίσεων και η εκλογή κατάλληλης φλεβικής οδού, πρέπει να ανατεθεί σε πεπειραμένο προσωπικό (MODELL 1974).

Μεταξύ των ανεπιθυμητών συμβατάτων των μεταγγίσεων συνηθέστερες είναι οι αντιδράσεις ευαισθητοποίησης του οργανισμού απέναντι στις διάφορες ξένες πρωτεΐνες. Σοβαρές αλλεργικές εκδηλώσεις ή υπερπυρεξία θεωρούνται ως αποτέλεσμα της εμφάνισης ισοαντισωμάτων κατά αντιγόνων λευκών αιμοσφαιρίων, αιμοπεταλίων, γ-σφαιρινών.

Οι άμεσες επιπλοκές είναι ελάχιστες, ενώ τα σοβαρότερα προβλήματα, όπως τονίζεται και από τους NECHELES και συν. (1974), είναι μάλλον η οικονομική αντιμετώπιση του ζητήματος και η εξεύρεση αίματος.

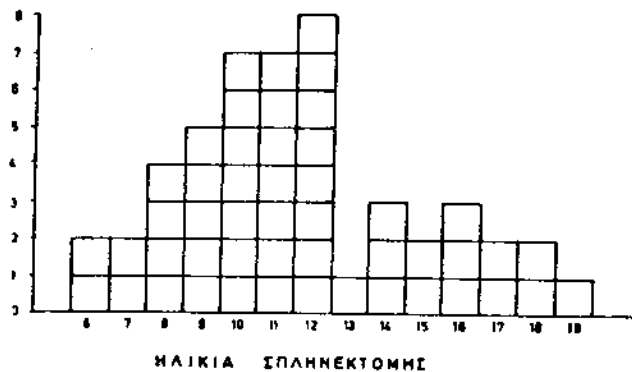
2. Σπληνεκτομή

Η σπληνεκτομή εφαρμόζεται σχεδόν από τότε που έγινε γνωστή και η πάθηση. Σήμερα η ευρύτερη εφαρμογή των πολυμεταγγίσεων είχε ως συνέπεια να διενεργούνται σπληνεκτομές σε μικρότερη συχνότητα. Εξ άλλου ο σπλήνας θα πρέπει να διατηρείται επί όσο το δυνατόν μεγαλύτερο διάστημα, γιατί εφ'όσον αφαιρείται μία μεγάλη μάζα του Δ.Ε.Σ. είναι επόμενο να αναπληρώνεται η λειτουργία της από άλλα όργανα (ήπαρ).

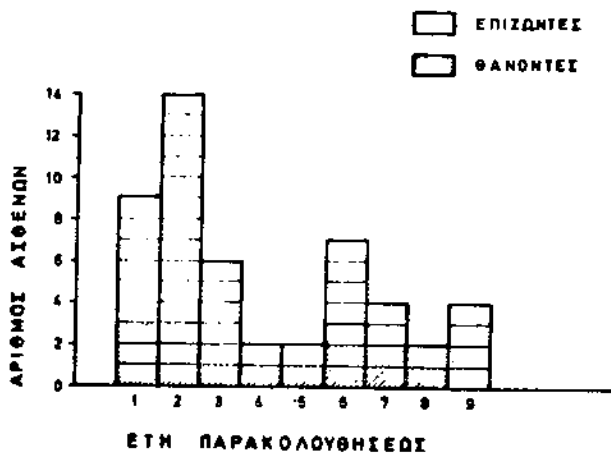
Απόλυτες ενδείξεις της σπληνεκτομής είναι:

- α) Η αυξημένη εξωερυθροκυτταρική καταστροφή, που διαπιστώνεται όταν επιταθούν οι απαιτήσεις προς μετάγγιση, όταν συντομευθεί ο χρόνος επιβίωσης των ερυθρών και όταν ελλείπει ειδική ευαισθητοποίηση.
- β) Η εμφάνιση υπερσπληνισμού (αριθμός λευκών $< 5 \times 10^9/1$) μετά.
- γ) Η μεγάλη αύξηση του μεγέθους του σπλήνα, όταν παρατηρούνται συμπτώματα από τη μηχανική πίεση των παρακειμένων σπλάχνων και του διαφράγματος.

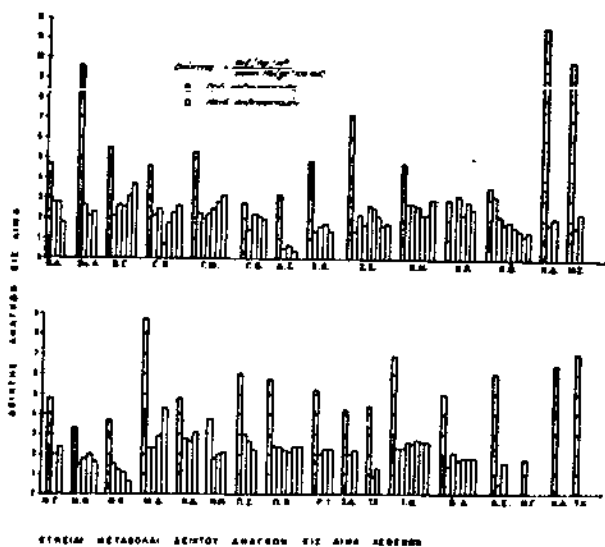
Οποσδήποτε, η απόφαση να εκτελεσθεί σπληνεκτομή, βασίζεται κυρίως στην κλινική πείρα, θα πρέπει δε να καταλήγουμε σ' αυτήν μόνο μετά από προσεκτική μελέτη και μόνο αφού αποδειχθεί ραδιοϊσοτοπικώς η συμμετοχή του σπληνός



Εικ. 1. Κατανομή ασθενών ανάλογως της ηλικίας δι- ενεργείας της σπληνεκτομής



Εικ. 2. Κατανομή ασθενών έν σχέσει προς τὰ έτη παρα- κολουθήσεως μετά την σπληνεκτομήν



Εικ. 3. Δείκτης άναγκών εις αίμα πρό και 'κατ' έτος παρακολοιθήσεως μετά την σπληνεκτομήν

στην καταστροφή τόσο των δικιών του όσο και των μεταγγιζομένων ερυθρών (FESSAS και ΛΟΥΚΟΠΟΥΛΟΣ 1974).

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

α) Η ευπάθεια προς τις λοιμώξεις: Οι περισσότερες λοιμώξεις (80%) εμφανίζονται κατά την πρώτη διετία μετά την επέμβαση, χωρίς ωστόσο να αποκλείεται η εμφάνισή τους και μετά την παρέλευση πολύ μακρότερου χρονικού διαστήματος. Ως συχνότερα αίτια αναφέρονται οι πνευμονιόκοκκοι, οι στρεπτόκοκκοι, οι μηνιγγιτιδόκοκκοι, και οι σταφυλόκοκκοι, ενώ σπανιότερα οι σαλμονέλλες, οι ιοί κ.λπ..

Είναι λογικό επομένως να χορηγείται η πενικιλίνη, τουλάχιστον κατά την διάρκεια αυτών των δύο ετών αν όχι περισσότερο, για να προληφθεί τυχόν λοίμωξη (Τραϊανός 1975).

β) Ηπατομεγαλία: Την σπληνεκτομή, ιδιαίτερα επί ατόμων των οποίων η αιμοσφαιρίνη είχε παραμείνει σε χαμηλά επίπεδα (7 G/100 ML) ακολουθεί συνήθως τραχεία διόγκωση του ήπατος προφανώς επειδή αναπτύχθηκε εξωμυελική ερυθροποίηση (WOLMAN 1974).

γ) Μετεγχειρητική θρομβοκυττάρωση και θρομβοεμβολικές επιπλοκές: Παρουσιάζονται κυρίως σε άτομα ηλικιωμένα και έχουν βαρεία πρόγνωση. Η αντιμετώπισή τους με τις συνηθισμένες μεθόδους (αντιπηκτική αγωγή κ.λπ.) σπανίως αποδίδει.

*ΠΙΝΑΞ II. Κλινικοεργαστηριακά εύρηματα
πρό της έγχειρήσεως*

<i>Κλινικά</i>	<i>Έργαστηριακά</i>
Ύψικτερος	Hb-5-8gr %
Προέχουσα κοιλία	Hct-30%
Χαρακτηρ. Προσωπεϊον	Στοχοκύτταρα
Άκρα λεπτά	Δικτυοερυθροκύτταρα Ηδξημένη αντίσταση έρυθρών εις όπότονα διαλύματα.

*ΠΙΝΑΞ III. Στοιχεία των μεταβολών
μετά την έγχείρησιν*

<i>Κλινικά</i>	<i>Έργαστηριακά</i>
Έλάττωσις αριθμού μεταγγίσεων	Αύξηση τιμών Hb
Βελτίωσις γενικής καταστάσεως (αισθημα εύεξιας, όρέξεως, αύξησης βάρους, ύψους)	Αύξησης αιμοπεταλίων
Ανάπτυξις δευτερογενών χαρακτήρων φύλου).	Αύξησης λευκοκυττάρων Έλάττωσις χολερυθρίνης

3 - Αποσιδήρωση

Όπως είναι γνωστό, χαρακτηριστικό των μεσογειακών συνδρόμων αποτελεί η αυξημένη εναπόθεση σιδήρου, που προσομοιάζει με την ιδιοπαθή αιμοχρωμάτωση, αφορά πολλά όργανα και επισημαίνεται ιδίως στο ήπαρ (WALKER και συν.1976).

Οι πολυμεταγγίσεις είχαν ως αποτέλεσμα την επιβίωση των ασθενών επί μακρότερο χρονικό διάστημα. Ταυτόχρονα όμως

άρχισαν να εμφανίζονται σε μεγαλύτερη συχνότητα και με επικινδυνότερη μορφή, οι επιπλοκές της δευτερογενούς αιμοχρωματώσεως. Υπολογίζεται ότι οι πολυμεταγγιζόμενοι προσλαμβάνουν καά έτος ποσότητα 3,5-7 G σιδήρου. Το αν η αυξημένη ποσότητα σιδήρου στους ιστούς αρκεί για την πρόκληση αιμοχρωμάτωσης, δεν είναι βέβαιο. Εφ' όσον όμως συνυπάρχουν και άλλοι βλαπτικοί παράγοντες (ιστιική ανοξία, προηγηθείσα ηπατίτις, κακή διατροφή, άγνωστη συστηματική προδιάθεση) η υπερφόρτωση του οργανισμού με σίδηρο φαίνεται να αποτελεί το αίτιο βλαβών σε όργανα κατ'εξοχήν ζωτικά (μυοκάρδιο, ήπαρ κ.λπ.) και συνεπώς το αίτιο που οδηγεί στην υψηλότερη νοσηρότητα και θνητότητα της παθήσεως.

Κατά συνέπεια, η απομάκρυνση του σιδήρου από τον οργανισμό με τη βοήθεια ουσιών που συνδέονται εκλεκτικώς μ' αυτόν, αποτελεί αντικείμενο σοβαρών προσπαθειών των ερευνητών. Χάρης στην αποσιδήρωση επιτυγχάνεται αν όχι η πρόληψη, τουλάχιστον η ηπιότερη εκδήλωση της αιμοχρωμάτωσης γι' αυτό και εντάσσεται στις μεθόδους θεραπείας των μεσογειακών συνδρόμων.

Ουσία κατάλληλη για την αποσιδήρωση παραμένει από το 1962 η δεσφεριοξαμίνη (DESFERRIOXANINE, DF), ενώ ανάλογο φάρμακο, το διεθυλενοτριάμινοπεντοξικό οξύ (DTPA), δεν χρησιμοποιείται πλέον εξ αιτίας των πολλών ανεπιθύμητων ενεργειών του.

Η DF θεωρείται ατοξική ουσία, είναι καλώς ανεκτή από τους ασθενείς (ακόμη και σε μεγάλες δόσεις μέχρι 16 G/) και προκαλεί αυξημένη απέκκριση σιδήρου από τα ούρα (μέχρι 80 MG/24ωρο ή κι ακόμη περισσότερο χωρίς πρακτικά να επη-

ρεάζεται η αποβολή άλλων μετάλλων).

Πολλά προγράμματα σήμερα περιλαμβάνουν τη συνεχή χορήγηση DF σε όλα τα μεταγγιζόμενα παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία.

Το τεράστιο μειονέκτημα ωστόσο της θεραπείας αυτής είναι ότι η DF δεν απορροφάται από το πεπτικό σύστημα και η χορήγησή της μπορεί να γίνει μόνο ενδομυϊκά.

Μια πρόσφατη σημαντική παραλλαγή των μεθόδων χορήγησης βασίζεται σε παλιά παρατήρηση ότι η απέκκριση του σιδήρου στα ούρα είναι μεγάλη όταν η DF χορηγείται σε βραδεία συνεχή έγχυση. Η παρατήρηση αυτή εφαρμόσθηκε στην πράξη τα τελευταία χρόνια με σημαντική απόδοση που θεωρητικά, μπορεί να φθάσει σε αρνητικό ισοζύγιο σιδήρου.

Εν τούτοις, ακόμη και η υποβολή των παιδιών σε συνεχείς εγχύσεις φαρμάκου στον υποδόριο ιστό με κατάλληλες αντλίες, όπως εξελίσσεται τα τελευταία χρόνια, δεν παύει να είναι ιδιαίτερα ενοχλητική για τα παιδιά.

Έτσι το φάρμακο, παρά τη χρησιμότητά του, έχει το μειονέκτημα της δύσκολης χορηγήσεώς του και κακής συνεργασίας των παιδιών. Για το λόγο αυτό, πολλά φαρμακολογικά εργαστήρια έχουν στραφεί στην αναζήτηση ουσιών που θα μπορούσαν να δεσμεύσουν το σίδηρο αλλά και να χορηγούνται PEROS.

Στην έρευνα αυτή συμμετέχει και το Πανεπιστήμιο ROCKEFELLER της Νέας Υόρκης. Η περισσότερη αξιόλογη ουσία που έχει μέχρι τώρα απομονωθεί και μελετηθεί επαρκώς είναι το 2,3-διϋδροξυβενζοϊκό οξύ (2,3-DHB). Πρόκειται για τη μητρική μορφή μιάς σειράς φυσικών ενώσεων που δεσμεύουν το σίδηρο και παράγονται από διάφορα βακτηρίδια.

Στο εργαστήριο παράγεται με χημικές μεθόδους. Η τοξικότητα του φαρμάκου στα ζώα και στον άνθρωπο είναι ελάχιστη. Η πρώτη κλινική εκτίμηση της απόδοσης του 2,3-DHB σε 5 ασθενείς 19-26 ετών, έδειξε ότι η ημερήσια χορήγηση 25 MG ανά KG βάρους επί 8 ημέρες, μπορεί να αποδώσει μιά μέση απέκκριση σιδήρου 4,5 MG ανά ημέρα.

4. Θεραπευτική αντιμετώπιση των επιπλοκών

Κατά τη διαδρομή της παθήσεως μπορεί να εμφανισθούν διάφορα κλινικά προβλήματα που συνήθως απαιτούν ειδική αντιμετώπιση.

α) Οι σκελετικές ανωμαλίες προκαλούν ποικίλλες επιπλοκές. Συμβαίνει συχνά, οι πάσχοντες να υφίστανται επανειλημμένα κατάγματα μετά από επιπόλαιους τραυματισμούς, τα οποία παρουσιάζουν αργή πόρωση. Δεν είναι βέβαιο αν στις περιπτώσεις αυτές συνυπάρχει βλάβη του παραθυροειδούς. Τα αποτελέσματα πάντως των πολυμεταγγίσεων υπήρξαν ευνοϊκά.

β) Σοβαρότερες είναι οι ορθοδοντικές ανωμαλίες (δυσμορφία του πάσχοντος, αδυναμία συγκλείσεως του στόματος), εξ αιτίας της ανεξέλεγκτης υπερανάπτυξης της γνάθου, που ακολουθεί τη μυελική υπερπλασία.

Το πρόγραμμα των πολυμεταγγίσεων βοηθά αξιολόγως στην πρόληψη αυτών των επιπλοκών, ενώ τα αποτελέσματα της χειρουργικής θεραπείας μερικές φορές χαρακτηρίζονται πολύ ικανοποιητικά.

γ) Συχνά εμφανίζονται αιμορραγικές εκδηλώσεις με τη μορφή επιστοάξεων, χωρίς να αποκαλύπτεται συγκεκριμένη διαταραχή του μηχανισμού της αιμόστασης. Υποχωρούν με τη συνη-

θισμένη συντηρητική αγωγή.

δ) Την καρδιακή ανεπάρκεια δύσκολα αντιρροπεί η δακτυλίτις και τα διουρητικά, η δε μετάγγιση θα πρέπει να διενεργείται με ιδιαίτερη προφύλαξη. Αποτελεί τη συχνότερη αιτία θανάτου των πασχόντων.

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

στ) Τα άτομα έλικη των σκελών παρουσιάζουν αυξημένες απαιτήσεις νοσηλείας (σχολαστική καθαριότητα, τοπική συστηματική χορήγηση αντιμικροβιακών φαρμάκων, μετάγγιση, συνδρομή πλαστικής χειρουργικής αν χρειάζεται κ.α.).

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

ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Σήμερα το πρόβλημα προσπελάζεται από διάφορες πλευρές:

α) Πρώτα έρχεται το θέμα της αποφυγής των επιπλοκών της σημερινής καθιερωμένης θεραπείας, κατά κύριο λόγο της αιμοσιδήρωσης.

β) Δεύτερον, η δυνατότητα μεταμόσχευσης μυελού. Ίσως δεν είναι τόσο μακριά η εποχή που τούτο θα είναι δυνατό, πάντως μέχρι σήμερα δεν έχουν επιλυθεί όλα τα προβλήματα και δύσκολα θα προχωρήσει κανείς σ'αυτή τη λύση προκειμένου για ένα μη θανατηφόρο νόσημα, εφ'όσον υπάρχουν άλλες έστω όχι ιδεώδεις αγωγές.

γ) Οι δυνατότητες για βελτίωση των ελαττωμάτων του

κυττάρου της μεσογειακής αναιμίας ώστε να γίνει πιο βιώσιμο. Εδώ πλέον απαιτείται η διάνοιξη νέων οδών. Αυτές μπορεί να είναι:

ι) Η ενίσχυση της σύνθεσης αλύσων γ. Μιά και συντίθενται μερικές σε κάποιους ερυθροβλάστες, αυτό σημαίνει ότι έχουμε έναν υπαρκτό αλλά ατελώς λειτουργούντα μηχανισμό που ίσως μπορούμε να τον αυξήσουμε.

ii) Άλλη προσπέλαση μπορεί να είναι η αναστολή της περίσσειας αλυσών α ή η επιτυχεστέρα αποδομή αυτών ή έστω η σταθεροποίησή τους.

iii) Προσπάθειες που αφορούν στη μείωση των φαινομένων υπεροξειδωσης κι ίσως στην επανόρθωση των βλαβών της μεμβράνης.

iv) Τέλος, τα πιο φιλόδοξα σχέδια αφορούν στην εξεύρεση τρόπων να μεταφερθεί μέσα στα κύτταρα, ο ελλείπων γόνος των β-αλύσεων.

Όσο κι αν φαίνονται τα σχέδια αυτά μακρινά, τουλάχιστον μερικά δεν είναι τόσο απρόσιτα κι ασφαλώς μας επιτρέπουν να έχουμε ελπίδες για το μέλλον.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Ε Β Δ Ο Μ Ο

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

1. Πηγές πληροφοριών

- α. Ο άρρωστος
- β. Οι γονείς
- γ. Οι συγγενείς
- δ. Παλιά ιατρικά δελτία του ασθενούς

2. Ιστορικό υγείας

- α. Εμφάνιση παρόμοιων ευρημάτων και σε άλλα μέλη της οικογένειας: μογγολοειδές προσωπείο, αναιμία και προβλήματα από την καρδιά.
- β. Μεσογειακή καταγωγή των γονιών.
- γ. Ίκτερος
- δ. Εύκολη κόπωση, ανορεξία
- ε. Ιστορικό ωχρότητας και μείωσης της αντοχής στις ασκήσεις
- στ. Γεννήσεις νεκρών παιδιών, θάνατοι βρεφών στην οικογένεια.

3. Φυσική Εκτίμηση

- α. Ύψος, βάρος
- β. Δέρμα-ωχρότητα, ίκτερος
- γ. Πρόσωπο-Μογγολοειδές προσωπείο
- δ. Εξέταση καρδιάς-αναιμικά φουσήματα
- ε. Εξέταση κοιλίας-ηπατοσπληνομεγαλία
- στ. Άκρα-ανατομικές ανωμαλίες

4. Διαγνωστικές εξετάσεις

- α. Βαρειά αναιμία (Hb 2-4G/100 ML)
- β. Τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων

γ.Αύξηση της HbF. Η HbA πολλές φορές λείπει τελείως. Η HbA₂ φυσιολογική ή ελαττωμένη.

δ.Μυελός-Υπερπλασία ερυθράς σειράς.

ε.Ακτινολογικές αλλοιώσεις.

στ.Αμνιοκέντηση.

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

1.Καιή 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 ενθαρρύνοντας δραστηριότητες κατάλληλες για την ανάπτυξη του.

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 στην βελτίωση της ποιότητάς της. Η θεραπεία αποτελείται από ένα κανονικό πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και τη χορήγηση δεσφερριοξαμίνης 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 συμβατότητάς του, η ημερομηνία λήψης και το όνομα του ασθενούς για τον οποίο προορίζεται η μετάγγιση. Ο ίδιος έλεγχος γίνεται στη νοσηλευτική μονάδα από τη νοσηλεύτρια πριν τοποθετήσει το αίμα στον ληήτη. 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 ζωτικά σημεία πριν, κατά και μετά την μετάγγιση. Εξασφαλίζεται σύνδεση του αρρώστου με καρδιακό MONITOR 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 μεγάλη.

Μετά την εφαρμογή του αίματος η αδερφή παρακολουθεί τα παρακάτω:

- α)σφάλματα τεχνικής (είσοδος αέρα κ.λπ.).
- 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 μυρμηγκιάσης στα άκρα, οσφυαλγία, προκάρδιο άλγος, ρίγος, κυάνωση, ταχυκαρδία, πτώση της αρτηριακής πίεσης.

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

Τα επακόλουθα είναι σοβαρά ή και μοιραία.

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 το 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 προστασία των νεφρών).

Αντίδραση από πυρετογόνες ουσίες: Είναι ελαφρότερη από την αιμολυτική και προκαλείται από τη μόλυνση του αίματος από μικρόβια που είναι ανίκανα για δημιουργία σηψαιμίας, ικανά όμως για δημιουργία αντίδρασης.

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 αποστείρωσης 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 (δροστερό περιβάλλον κ.α.).

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

Τοποθετεί τον άρρωστο σε υπτία θέση και συνιστά να παίρνει 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.

Αλλεργική ή αναφυλακτική αντίδραση: Εμφανίζεται σε άτομα που έχουν αλλεργική προδιάθεση σε ορισμένα είδη τροφών, τα οποία ο αιμοδότης έφαγε πριν από την αφαίμαξη, όπως αυγά ψάρι κ.λπ..

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.

Αντίδραση από επιβάρυνση της κυκλοφορίας του αίματος: Εμφανίζεται κατά τη χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος, είτε κατά τη χορήγησή του σε ταχύ ρυθμό.

Νοσηλευτική φροντίδα: Η νοσηλεύτρια αναστέλλει ή μειώνει τη ροπή 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.

Έμμεσες αντιδράσεις: 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 του 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 ακόμη 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 κ.λπ.).

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 ελεγχονται 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 εμ-

φάνιση σημείων κατάθλιψης.

Είναι ανθρώπινο να μελαγχολήσει ο ασθενής όταν καταλάβει 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 έγκειται 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 ασθένειά.

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 τον υπερσπληνισμό οδηγούν στη σπληνεκτομή.

ΠΡΟΕΓΧΕΙΡΗΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

Όπως ο κάθε ασθενής που εισέρχεται στο νοσοκομείο για να υποβληθεί σε κάποια επέμβαση, έτσι και εκείνος που πρόκειται 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 από αυτά τα δυσάρεστα 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 μετεγχειρητικής δυσχερειών και επιπλοκών όπως SHOCK, ναυτία, δίψα κ.α..

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 αιμο-

σφαιρίων, χρόνος ροής και πήξης, ομάδα και RHESUS αίματος, σάκχαρο και ουρία καθώς και γενική ούρων.

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

Απαραίτητο μέλημα της νοσηλεύτριας 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 την 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 αύπνία 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 κύρια για τις γυναίκες.

Αφαιρούνται όλα τα κοσμήματα, οδοντοστοιχίες και αν η

ασθενής έχει βαμένα 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 ετοιμάζεται 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 πλάγιως.
- 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 αναιούφιση 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 πιέζο-

νται με εντιβές και με αλλαγή της θέσης για να προληφθούν οι κατακλίσεις μια πολύ συχνή επιπλοκή των επεμβάσεων, η υποστατική πνευμονία, η φλεβίτιδα κ.λπ..

Μετρούμε τα ζωτικά σημεία, παρατηρούμε το χρώμα του ασθενούς για να εκτιμήσουμε 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 εντιβή 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

Οι 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 επαγρύπνιση του νοσηλευτή και η συνεχής παρακολούθηση του αρρώστου.

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

Για να 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 προοδευτικά το συνολικό ποσό σιδήρου στον οργανισμό, με αποτέλεσμα τη δευτεροπαθή αιμοσιδήρωση, τη συσσώρευση δηλ. ενός μεγάλου ποσού σιδήρου στο ήπαρ, μυοκάρδιο κ.λπ..

Σήμερα για την πρόληψη μιάς τέτοιας ανεπιθύμητης κατάστασης χορηγούμε υποδόριο DISFERAL με τη βοήθεια μιάς 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 αποσιδήρωση πρέπει να γνωρίζει όχι μόνο τα πλεονεκτήματα της μεθόδου αλλά και τις τυχόν παρενέργειες, όπως η εμφάνιση καταρράκτη, εμβοές στ' αυτιά αλλά και αλλεργικές αντιδράσεις.

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



ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΕΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ ΕΤΟ
ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ ΤΟΥ ΚΑΙ ΕΤΗΝ ΚΟΙΝΩΝΙΑ

Ετον Ελλαδικό χώρο και ιδιαίτερα σε ορισμένες περιοχές αυτού η μεσογειακή αναιμία αποτελεί οξύ πρόβλημα με πολλαπλές πτυχές, εκ των οποίων η κοινωνική, η νοσηλευτική και η ευγονική παρουσιάζουν ειδικό ενδιαφέρον.

Τα βασικότερα προβλήματα που προκύπτουν από τη μεσογειακή αναιμία, είναι:

1. Προβλήματα που αφορούν τον ασθενή.
2. Προβλήματα που αφορούν την οικογένεια του ασθενή.
3. Προβλήματα που αφορούν στο κοινωνικό σύνολο και στην 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.

Από τα νοσηλευτικά προβλήματα ιδιαίτερης οξύτητας είναι: α) η στενότητα των νοσηλευτικών κλινών, β) η στενότητα και οι συνεχώς αυξανόμενες ανάγκες σε αίμα.

Από τα στοιχεία που έχουν δοθεί είναι φανερό ότι για την χώρα μας:

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

2. Τα εκ της νόσου νοσηλευτικά προβλήματα, πολλαπλά και ιδιότυπα, αναμένεται να αυξηθούν σημαντικά τα επόμενα έτη,

λόγω της επέκτασης της συνιστώμενης θεραπευτικής αντιμετώπισης σε μεγαλύτερο ποσοστό ασθενών.

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

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

Τα προβλήματα της οικογένειας των ασθενών με μεσογειακή αναιμία είναι μεγάλα, ταυτίζονται δε αρκετά με τα προβλήματα του παιδιού και εξαρτώνται από πολλούς παράγοντες, οι κυριότεροι των οποίων είναι το οικονομικό και κοινωνικό και το μορφωτικό επίπεδο της οικογένειας, καθώς και η προσωπικότητα και η ψυχοσύνθεση των γονέων.

Όχι σπάνια τα ψυχικά προβλήματα των γονέων είναι τόσο έντονα, ώστε να επισκιάζουν τα κλινικά συμπτώματα του ασθενούς και να οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας της οικογένειας, ακόμη δε και στη διάλυσή της.

Παρόμοια ψυχικά προβλήματα ανευρίσκονται συχνά σε γονείς παιδιών με χρόνια νοσήματα.

Τα ψυχικά προβλήματα των γονέων επιδεινώνονται από την ιδιότυπη τοποθέτηση πολλών παιδιάτρων και γιατρών έναντι της μεσογειακής αναιμίας. Αυτοί αντιμετωπίζουν τη μεσογειακή αναιμία ως νόσο για την οποία τίποτε δεν μπορεί να γίνει και υποστηρίζουν ότι οι μεταγγίσεις είναι άσκοπες και ανώφελες.

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 θεραπεία και παρακολούθηση των ασθενών με μεσογειακή αναιμία.

β) Η προσπάθεια περιορισμού του αριθμού των πασχόντων, δια της πρόληψης της νόσου.

Η κληρονομική όμως φύση της νόσου περιορίζει τους τρόπους προφύλαξης α) στη διάγνωση των ετεροζύγων φορέων και την αποφυγή των μεταξύ των γάμων, β) στη δυνατότητα διακοπής της κήσεως επί γονέων φορέων της νόσου και στη δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης και διακοπής της κύησης επί νοσούντος εμβρύου.

Όπως είναι φανερό η πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας είναι δύσκολη στην εφαρμογή της, γιατί προϋποθέτει εκτεταμένο έλεγχο του πληθυσμού προ του γάμου και την παροχή γενετικών συμβουλών οι οποίες όμως πρέπει να ακολουθηθούν από τους ενδιαφερομένους. Για να δώσει καρπούς μια τέτοια προσπάθεια χρειάζεται ορθό προγραμματισμό και συντονισμό, δημιουργία ειδικών κέντρων διάγνωσης των ετεροζύγων και συστηματική διαφώτιση του πληθυσμού επί των κινδύνων τους οποίους διατρέχουν τα τέκνα εκ της παρουσίας του στίγματος και στους δύο γονείς. Για κάθε παιδί του ζεύγους υπάρχει πιθανότητα 25% να νοσεί από Μεσογειακή Αναιμία 5% να φέρει το στίγμα και 25% να είναι απολύτως υγιές.

Με τόσο μεγάλο ποσοστό κινδύνου είναι ενδεδειγμένη η προτροπή του ζεύγους να αποφύγει την τεκνοποίηση. Στο σημείο αυ-

τό αξίζει να τονιστεί ότι η προγεννητική διάγνωση, αν και παρουσιάζει ακόμη μεγάλες δυσκολίες, είναι δυνατή και ευελπιστούμε ότι στο μέλλον η τελειοποίηση των μεθόδων αιμοληψίας εκ του πλακούντος και της ακριβούς διαγνώσεως των ομοζύγων εμβρύων θα επιτρέψει και στα βεβαρυμένα αυτά ζευγάρια να αποκτήσουν υγιή παιδιά.

Συνεπώς απαραίτητη προϋπόθεση για την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας και μετά την εφαρμογή 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, εν τούτοις προς το παρόν φαίνεται ο οικονομικότερος τρόπος αντιμετώπισης της νόσου σε χώρες όπου οι δαπάνες της θεραπείας είναι τεράστιες.

ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Πρόληψη μιάς νόσου ονομάζεται η συνεργασία γιατρού και ατόμου ή η συνεργασία του πληθυσμού και των υγειονομικών υπηρεσιών του κράτους, κατά την οποία υποδεικνύονται μέτρα και μέσα προς εφαρμογή, με σκοπό να μην αρρωστήσει το άτομο ή αν αρρωστήσει η ασθένεια να είναι ελαφρά ή να προσβάλλει μέρος του πληθυσμού, ή ασθένεια ελαφρά, έτσι ώστε η έκβαση να είναι η καλύτερη δυνατή.

Αυτό το σκοπό έχει και η ευγονική, ο κλάδος αυτός της πληθυσμιακής υγιεινής, που ερευνά και μελετά όλους τους ενδογενείς και εξωγενείς παράγοντες κατά την προσυλληπτική περίοδο, κατά την ενδομήτριο ζωή, κατά τον τοκετό και αμέσως

μετά από αυτόν του ανθρώπου. Επίσης διαμορφώνει αρχές και σκοπούς και συντάσσει κανόνες και οδηγίες, που αποσκοπούν στον περιορισμό του αριθμού των παιδιών που γεννιούνται προβληματικά ή στην μηδενοποίηση αυτού του αριθμού.

Μερικά από τα εφαρμοζόμενα ή προτεινόμενα ευγονικά μέτρα είναι τα παρακάτω:

α) Η άδεια κύησης, την οποία παίρνουν οι εργαζόμενες γυναίκες, αποτελεί ένα τέτοιο μέτρο, γιατί αποφεύγονται οι δυσμενείς επιδράσεις της εργασίας επί του εμβρύου και εξασφαλίζονται ομαλές συνθήκες για την γέννησή του.

β) Η απαγόρευση γάμων μεταξύ των στενών εξ αίματος συγγενών μειώνει τον κίνδυνο εμφάνισης ομοζυγωματικών ατόμων ως προς παθολογικούς υπολειπόμενους γόνους.

Το προγραμμαίο πιστοποιητικό υγείας, το οποίο εφαρμόζεται στην χώρα μας από το 1968 και αποσκοπεί κύρια:

- Στην εξάλειψη ή τουλάχιστον στον περιορισμό των λοιμωδών νοσημάτων.
- Στην έρευνα του γενεολογικού δένδρου των μελλονύμφων για τη διαπίστωση κληρονομικώς μεταβιβαζομένων νόσων, ψυχικών διανοητικών και σωματικών,
- Στην γέννηση υγιών παιδιών.

Η πολιτεία συμμορφούμενη με τις επιταγές της ευγονικής πρέπει να φροντίζει για την εξασφάλιση των απαραίτητων ευγονικών προϋποθέσεων, π.χ. των απαραίτητων εξειδικευμένων επιστημόνων που θα παρέχουν τις ευγονικές συμβουλές στα άτομα των τεχνολογικών ευγονικών μέσων και άλλων.

Η ιδέα της πρόληψης και της προφύλαξης δημιουργήθηκε από την αβεβαιότητα που προκαλούσε η έκβαση μίας ασθένειας

και κύρια από την αδυναμία για την αντιμετώπισή της.

Μια τέτοια νόσος όπου η ριζική θεραπεία δεν υπάρχει και είναι κληρονομική είναι και η μεσογειακή αναιμία. Η κληρονομική φύση της νόσου περιορίζει τους τρόπους αντιμετώπισής της κύρια:

α) στην διάγνωση των φορέων και την αποφυγή γάμων μεταξύ τους.

β) στην δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης και διακοπής της κύσης επί νοσούντος εμβρύου.

Εκτός λοιπόν της πολιτείας πρέπει να είναι ο περιορισμός του αριθμού των πασχόντων με την πρόληψη της γέννησης αυτών, και γι' αυτό πρέπει να ενταθούν οι προσπάθειες.

Ο ρόλος του νοσηλευτή

Η βαρύτητα της νόσου και ο πρόωρος χαμός των αρρώστων παρά τις ηρωικές προσπάθειες των ίδιων και της οικογένειάς τους δικαιολογούν τον πανικό που πολλές φορές καταλαμβάνει τους γονείς των ασθενών ή το άγχος της ανεκπλήρωτης μητρότητας που διακατέχει τις νέες γυναίκες, στις οποίες έχει γίνει σαφής ο κίνδυνος να αποκτήσουν παιδιά με την νόσο.

Η αδιαφορία που κύρια οφείλεται στην άγνοια, ενός μεγάλου τμήματος του πληθυσμού για την νόσο και για το ότι το αίμα που μπορούν να προσφέρουν είναι προϋπόθεση ζωής για τους πάσχοντες.

Ο Νοσηλευτής μπορεί να παίξει ιδιαίτερο ρόλο στον τομέα της πρόληψης της νόσου. Σαν σύμβουλος και δάσκαλος του πληθυσμού, σε θέματα υγείας παίζει ιδιαίτερο ρόλο στην δια-

φώτιση του πληθυσμού και στην δραστηριοποίησή του και την συμμετοχή του στην αντιμετώπιση της νόσου.

Η συνεχής επαφή με τα άτομα, την οικογένεια, και την κοινότητα, η παροχή προληπτικής νοσηλευτικής φροντίδας στο σπίτι, η ψυχολογική υποστήριξη και συμπαράσταση της οικογένειας που αντιμετωπίζει το πρόβλημα, δίνουν στον νοσηλευτή πολύτιμες ευκαιρίες να εξασκήσει το πολύπλευρο έργο του, της υγειονομικής διαφώτισης, αξιοποιώντας τις γνώσεις και την εμπειρία του.

Ενημέρωση λοιπόν του κοινού σχετικά με την νόσο: ότι είναι κληρονομική διαταραχή, στην οποία τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν ελαττωμένα ποσά αιμοσφαιρίνης με αποτέλεσμα την αναιμία.

Υπάρχουν περιοχές με μεγαλύτερη συχνότητα όπως Θεσσαλία, Πύργος, Μυτιλήνη, Κέρκυρα κ.λπ.

Όταν και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι της β-μεσογειακής αναιμίας σε ποσοστό 25% δηλ. ένα στα 4 παιδιά υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί. Παρότρυνση επίσης του πληθυσμού για ειδικό έλεγχο στο αίμα, και ιδιαίτερα στα νεαρά ζευγάρια.

Ακόμα για τα ζευγάρια των φορέων να τονιστεί ότι η πρόοδος της επιστήμης και η προγεννητική διάγνωση βοηθάει στο να αποκτήσουν υγιή παιδιά.

Επίσης απαιτούνται προσπάθειες από την πλευρά του νοσηλευτή για να συνειδητοποιήσει ένα μεγάλο μέρος του πληθυσμού την αναγκαιότητα της εθελοντικής αιμοδοσίας, να ξεπεράσει την προκατάληψη, τὸν φόβο και την άγνοια γύρω από την

διαδικασία της αιμοδοσίας.

Οι σύγχρονες έρευνες γύρω από την μεσογειακή αναιμία δίνουν πολλές ελπίδες στον ασθενή και στους οικείους του για πιο αποτελεσματική θεραπεία.

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Τα τελευταία χρόνια τα θέματα της προγεννητικής διαγνώσεως πολλών κληρονομικών νοσημάτων και μεταξύ αυτών της ομόζυγης β-μεσογειακής αναιμίας, έγιναν αντικείμενο πολλών και εκτεταμένων συζητήσεων και προσπαθειών.

Για πολλούς επιστημονικούς κλάδους η αντίληψη ότι η γέννηση παιδιών με βαρεία κληρονομική νοσήματα πρέπει να αποτρέπεται έχει γίνει σήμερα αρκετά αποδεκτή. Προς αυτή την κατεύθυνση σήμερα βοηθάει και ο προγεννητικός έλεγχος που γίνεται κύρια με δύο μεθόδους. Ένδειξη για προγεννητικό έλεγχο αποτελεί η ηλικία, η γέννηση προηγούμενα άρρωστου παιδιού καθώς επίσης το γεγονός ότι και οι δύο γονείς είναι φορείς μεσογειακής αναιμίας.

Αμνιοπαρακέντηση

Η αμνιοπαρακέντηση είναι απλή και σχετικά ακίνδυνη μέθοδος στα χέρια έμπειρου γιατρού.

Η διακοιλιακή οδός είναι προτιμότερη από την κοιλιακή οδό γιατί ελαττώνεται ο κίνδυνος της λοίμωξης και της πρόωρης ρήξης του θυλακίου.

Στα πρώτα δύο τρίμηνα της κύησης η παρακέντηση γίνεται στην υπερηβική περιοχή, στην μέση γραμμή αφού αδειάσει η κύστη. Αργότερα όταν το έμβρυο είναι λιγότερο κινητό, η

παρακέντηση γίνεται ανάλογα με τη θέση του εμβρύου και του πλακούντα , η οποία μπορεί να καθορίσει και με υπερήχους.

Οι επιπλοκές από την αμνιοκέντηση είναι σπάνιες (2% περίπου). Οι κυριότερες απ'αυτές είναι η αιμορραγία, η λοίμωξη, η ευαισθητοποίηση σε RH αντιγόνα, ο πρόωρος τοκετός, ο τραυματισμός του εμβρύου και η αποκόλληση του πλακούντα.

Η αμνιοπαρακέντηση μπορεί να γίνει την 15η εβδομάδα της κύησης και αν αυτή αποτύχει μπορεί να γίνει αργότερα.

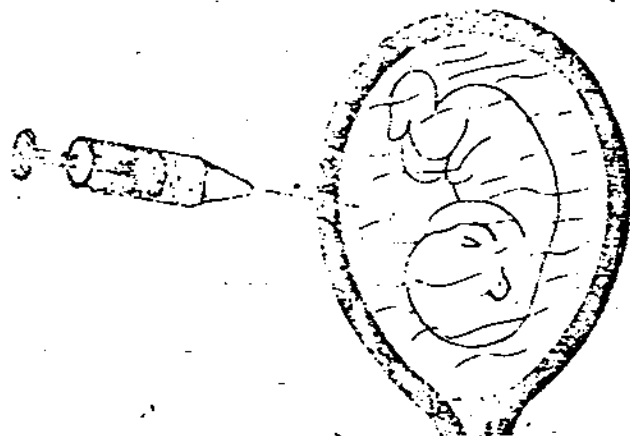
Το αμνιακό υγρό περιέχει κύτταρα, που προέρχονται από το αμνιο και το έμβρυο. Στο αμνιακό υγρό περιέχονται ηλεκτρολύτες, αμινοξέα, πρωτεΐνες, γλυκόζη, λιπίδια, ουρία, κρεατίνη, ορμόνες, προσταγλανδίνες, O_2 , CO_2 κ.λπ..

Η πυκνότητα της ουρίας και της κρεατινίνης του αμνιακού υγρού χρησιμοποιείται σαν δείκτης της ηλικίας κύησης. Τα κύτταρα του αμνιακού υγρού μπορούν να καλλιεργηθούν και να γίνει κυτταρολογική ανάλυση για την προγεννητική διαπίστωση χρωματοσωματικών ανωμαλιών ή ενζυματική ανάλυση για την διαπίστωση σύμφυτων διαταραχών του μεταβολισμού.

Με τον τρόπο αυτό μπορεί να διαγνωστούν 50 περίπου χρωματοσωματικές ή γενετικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο DOWN, η αιμορροφιλία, η α-μεσογειακή αναιμία και η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η αμνιοπαρακέντηση περισσότερο συστηματοποιημένα, με εμβρυοσκόπιο και πλακουντοκέντηση, αποτέλεσε την κύρια εξέταση του αίματος του πλακούντα και την εξέταση της σύνθεσης των β αλυσίδων.

Δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος - Εμβρυοσκόπηση

Η προγεννητική διάγνωση της Μεσογειακής Αναιμίας θεω-



Παροστατική απεικόνιση αμνιοκέντησης στους τελευταίους μήνες της κύησης.

ρείται πειραματική μέθοδος και τα αποτελέσματα δεν έχουν ακόμη εκτιμηθεί με ακρίβεια.

Στηρίζεται στην εξέταση μίας μικροσταγόνας αίματος που λαμβάνεται με παρακέντηση της μήτρας από τον πλακούντα. Η παρακέντηση και η εξέταση του δείγματος δεν είναι απλές μέθοδοι. Απαιτούν καλή προετοιμασία, συντονισμό και συνεργασία πολλών ατόμων (γιατρών και τεχνικών) ώστε να γίνουν οι απαραίτητοι έλεγχοι και να δοθεί μία αξιόπιστη απάντηση. Ο κατάλληλος χρόνος για την διενέργεια της παρακέντησης είναι από την 18η-21η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Αν η διαπίστωση ότι και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες β-μεσογειακής αναιμίας γίνει μετά το όριο της 21ης εβδομάδος η προγεννητική εξέταση δεν μπορεί να γίνει για λόγους τεχνικούς, ηθικούς και νομικούς. Την 12η περίπου εβδομάδα της κύησης, η έγκυος εξετάζεται η συσκευή υπερήχων που επιτρέπει την ε-

πιβεβαίωση της ηλικίας του κυήματος (με βάση το μέγεθος της κεφαλής) και την θέση όπου προσφύεται ο πλακούντας. Η εξέταση επαναλαμβάνεται λίγες ημέρες πριν από την παρακέντηση.

Ο γιατρός κάνει τοπική αναισθησία στο κατάλληλο σημείο και κεντάει το κοιλιακό τοίχωμα της μήτρας με ειδική συσκευή βελόνης. Η παρακέντηση πάνω στην εμβρυϊκή πλευρά του πλακούντα γίνεται κατευθυνόμενα με την βοήθεια εμβρυοσκοπίου. Ο γιατρός κατευθύνει την βελόνη που έχει πολύ μικρό πάχος (διάμετρος 2,2), πάνω από το αγγείο και με μικρή κίνηση το παρακεντά. Την στιγμή αυτή μιά σταγόνα αίματος διαφεύγει σαν κόκκινο θόλωμα μέσα στο αμνιακό υγρό. Το θόλωμα αυτό δεν είναι τίποτα άλλο παρά εναιώρημα εμβρυϊκών κυττάρων και παραλαμβάνεται σε ηπαρινισμένη σύριγγα και παραδίδεται για επεξερασία. Η αιμορραγία του αγγείου που παρακεντήθηκε συνήθως σταματά μέσα σε λίγα δευτερόλεπτα. Στο δείγμα αυτό μετράται η βιοσύνθεση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.

Στην ηλικία κυήσεως 18-21 εβδομάδων, η σύνθεση των αλυσίδων β αντιπροσωπεύει το 10% των αλυσίδων γ στα φυσιολογικά έμβρυα, είναι δε εξαιρετικά μειωμένη στα παιδιά που έχουν ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία.

Η Παρακέντηση είναι δυσκολότερη όταν ο πλακούντα είναι πρόσθιος, στην περίπτωση αυτή ο χειριστής διαπερνά με βελόνη αμνιοπαρακέντησης όλο τον πλακούντα, εισέρχεται και αναρροφά αμνιακό υγρό και στην συνέχεια αποσύρη την βελόνη εφαρμόζοντας αρνητική πίεση μέχρι που μια ελάχιστη ποσότητα εμβρυϊκού αίματος αναρροφηθεί στην ηπαρινισμένη σύριγγα.

Η πρόσμιξη αίματος της μητέρας είναι σημαντική και δημιουργεί μεγάλα προβλήματα στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Η παρουσία εμβρυϊκών ερυθροκυττάρων στα δείγματα αίματος που

αποδίδει η παρακέντηση, ελέγχεται χωρίς καθυστέρηση, βάσει της σημαντικής διαφοράς όγκου εμβρυϊκών και μητρικών ερυθροκυττάρων και με ειδική συσκευή μέσα στην αίθουσα των παρακεντήσεων.

Όταν το δείγμα αίματος που λήφθηκε με την παρακέντηση κριθεί ικανοποιητικό, τα σωληνάκια που διατηρούνται μέσα σε τρίμματα πάγου, μεταφέρονται χωρίς καθυστέρηση στο εργαστήριο.

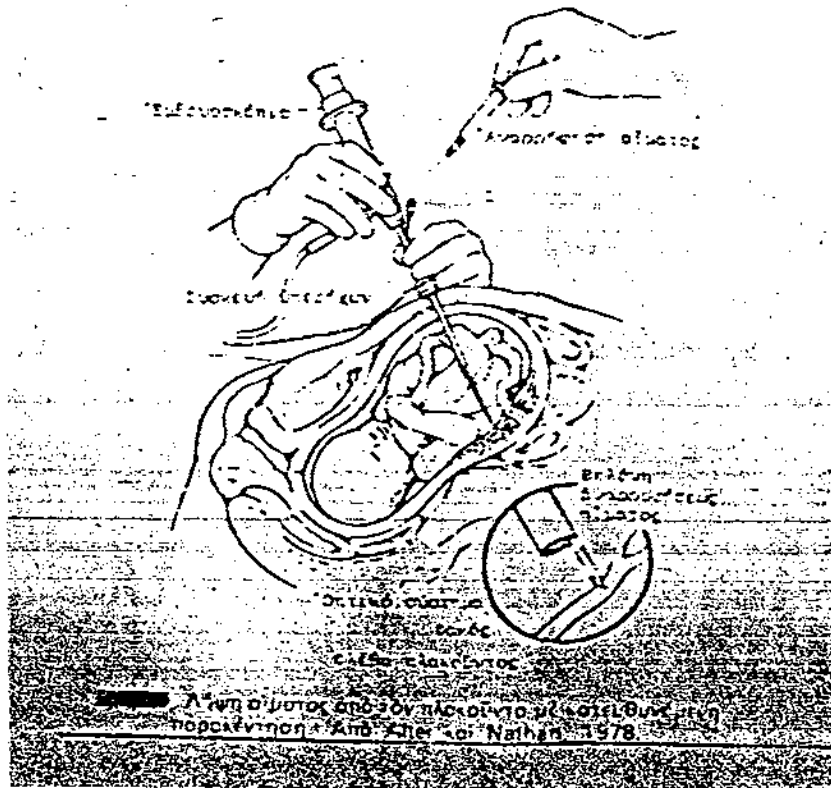
Η επέμβαση διαρκεί περίπου μία ώρα συνολικά και δεν χρειάζεται νάρκωση. Για λόγους ασφαλείας η έγκυος μένει ξαπλωμένη στο Μαιευτήριο για ένα ή δύο 24ωρα. Κατά κανόνα η επέμβαση δεν έχει επιπλοκές.

Ωστόσο σε μερικές περιπτώσεις η μήτρα ερεθίζεται με την παρακέντηση, κάνει συσπάσεις και μπορεί να αποβάλλει το έμβρυο. Το ατύχημα αυτό συμβαίνει σπάνια (1 φορά στις 50) και με την προσοχή που καταβάλλεται φαίνεται πιθανό ότι θα περιορισθεί ακόμα περισσότερο. Τόσο στην μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα όσο και σε άλλα Κέντρα του εξωτερικού στις εκατοντάδες των περιπτώσεων που έχουν εξετασθεί μέχρι σήμερα έχουν σημειωθεί σπάνιες περιπτώσεις σφάλματος στην πρόγνωση (ποσοστό 1% περίπου).

Όταν η απάντηση της εξέτασης είναι ευνοϊκή η κύηση συνεχίζεται και αμέσως μετά τον τοκετό, ο μαιευτήρας βάζει λίγο αίμα από τον ομφάλιο λώρο σ' ένα φιαλίδιο με αντισηπτικό για την πρώτη επιβεβαίωση. Η εξέταση του νεογνού πρέπει να ξαναγίνει στην ηλικία των 6-8 μηνών.

Το γραφείο Προγεννητικής διάγνωσης της Μεσογειακής Αναιμίας στεγάζεται στον Α' όροφο του Γεν. Νοσοκομείου Λαϊκού. Η εξέ-

ταση γίνεται στο Μαλευτήριο ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ.



Εξέταση τροφοβλάστης ή χοριακών λαχνών

Η μέθοδος αυτή εφαρμόζεται πριν τεθεί θέμα εγκυμοσύνης. Είναι καινούργια μέθοδος που άρχισε να εφαρμόζεται από το 1983. Πρόκειται για μέθοδο προγραμματισμένης εγκυμοσύνης. Γίνεται προσπάθεια να ανακαλυφθεί ο παθολογικός γόνος η εικόνα που παρουσιάζει η αλυσίδα των χρωμοσωμάτων με τον παθολογικό γόνο.

Γίνεται μελέτη του οικογενειακού δένδρου, δηλ. παίρνουμε αίμα του ζευγαριού και των γονιών του ζευγαριού και το εξετάζουμε. Όταν ολοκληρωθούν οι συνδυασμοί προγραμματίζεται μια εγκυμοσύνη και όταν αυτή φτάσει στην 9η εβδομάδα παίρ-

νουμε ένα μικρό τμήμα χοριακών λαχνών και το εξετάζουμε.

Εξετάζουμε τα κληρονομικά γνωρίσματα του εμβρύου και τα συγκρίνουμε με τα στοιχεία που έχουμε από την μελέτη πριν την εγκυμοσύνη.

Έτσι βρίσκουμε αν το παιδί που θα γεννηθεί είναι ομόζυγο ή όχι από τον 2ο μήνα της εγκυμοσύνης.

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

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΑΣ
ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Ο Γ Δ Ο Ο

ΣΤΟΧΟΙ ΚΑΙ ΣΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗΣ ΠΡΟΣΠΑΘΕΙΑΣ

Βασικός στόχος της έρευνας που πραγματοποιήσαμε, είναι να καταγράψουμε την στάση των διακοσίων σαράντα ερωτηθέντων (εκατόν είκοσι ασθενείς και εκατόν είκοσι γονείς) στις είκοσι συνολικά ερωτήσεις, που υποβλήθηκαν υπό την μορφή ερωτηματολογίου. Κύριος σκοπός αυτής της προσπάθειας ήταν: α) Να θίξουμε διάφορους παράγοντες οι οποίοι επηρεάζουν θετικά ή αρνητικά τον ασθενή με β-μεσογειακή αναιμία, την οικογένειά του, αλλά και το περιβάλλον του. Στους παράγοντες αυτούς συγκαταλέγονται: ο ψυχολογικός παράγοντας των ασθενών αλλά και η στάση της πολιτείας μπροστά στα μέγала και δυσεπίλυτα προβλήματα των αρρώστων αυτών και των οικογενειών τους. β) Η διερεύνηση του τομέα της πρόληψης της νόσου.

Τα δείγματα της έρευνας δεν είναι τυχαία, αλλά αποτελούν μία συγκεκριμένη ομάδα πληθυσμού η οποία παρουσιάζει το συγκεκριμένο αυτό πρόβλημα της β-μεσογειακής αναιμίας. Η μελέτη που προσπαθείται να γίνει μέσα στα πλαίσια αυτής της έρευνας, της συγκεκριμένης ομάδας ασθενών δεν αποκλείει το ενδεχόμενο να είναι αντιπροσωπευτική ομοίων πληθυσμών, ομάδων με το ίδιο πρόβλημα.

Μέθοδος συλλογής των στατιστικών δεδομένων

Η συγκέντρωση των πληροφοριών που χρησιμοποιήθηκαν για την έρευνα πραγματοποιήθηκε με την μέθοδο του ερωτηματολο-

γίου. Η διανομή του ερωτηματολογίου έγινε κατόπιν φιλικής επεξηγήσεως στους υποψήφιους ερωτηθέντες, αφού πρώτα τους εξηγήσαμε ποιός ήταν ο σκοπός της έρευνάς μας καθώς επίσης και σε ποιό γενικό πλαίσιο θα κυμαίνονταν οι ερωτήσεις. Η επεξήγηση αυτή κατέστη υποχρεωτική λόγω της επιφυλακτικότητας των ερωτηθέντων προς τις ερωτήσεις. Η απαίτηση των ανθρώπων αυτών θεωρείται απολύτως δικαιολογημένη αν λάβουμε υπόψιν μας τις αμέτρητες επισκέψεις των ασθενών, από κοινωνικούς λειτουργούς, ψυχιάτρους, ιατρικούς συμβούλους κ.λπ.. 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-ερευνητή της ψυχικής κατάστασής τους.

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 εμφανίσεως της νόσου.

Η έρευνά μας ολοκληρώθηκε σε διάστημα 50 ημερών και τα ερωτηματολόγια μας απευθύνθηκαν σε 240 άτομα (120 ασθενείς και 120 γονείς με παιδιά β-μεσογειακής αναιμίας).

Τα ερωτηματολόγια μας διανεμήθηκαν: Στην ομάδα μεσογειακής αναιμίας του Περιφερειακού Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ρίου, στην μονάδα μεσογειακής αναιμίας Καραμανδάνειου Παιδιατρικού νοσοκομείου Πατρών και ακόμη στο Σύλλογο παθόντων μεσογειακής αναιμίας Πατρών.

ΠΙΝΑΚΑΣ 1. Δειγματολογική κατανομή του μέσου όρου ηλικίας.

Ηλικία δειγμάτων	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική Συχνότητα %
5	6	4,99
6	7	5,83
7	7	5,83
8	5	4,16
9	14	11,66
10	13	10,82
11	8	6,66
12	5	4,16
13	4	3,33
14	6	4,99
15	3	2,50
16	3	2,50
17	8	6,66
18	1	0,83
19	4	3,33
21	1	0,83
23	8	6,66
24	9	7,49
27	4	3,33
32	3	2,50
35	1	0,83
Μέσος όρος:16,28	Σύνολο: 120	Σύνολο %

Στον πίνακα 1 διαφαίνεται η συχνότητα ανά ηλικία των 120 ερωτηθέντων. Η ηλικία των εννέα και δέκα ετών συναντάται σε μεγαλύτερη συχνότητα με ποσοστά επί τοις εκατό των 11,66% και 10,82%. Ασθενείς ηλικίας άνω των 30 ετών βρέθηκαν μόνο τέσσερις, πολύ μικρό δηλαδή ποσοστό. Ο μέσος όρος ηλικίας των ασθενών που απάντησαν στα ερωτηματολόγια μας είναι 16,28.

ΠΙΝΑΚΑΣ 2: Κατανομή του μορφωτικού επιπέδου των 120 ερωτηθέντων κατά βαθμίδες.

Γραμματικές γνώσεις	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημοτικό	65	54,16
Γυμνάσιο	16	13,33
Λύκειο	22	18,33
Ανώτατες Σχολές	17	14,16
	Σύνολο: 120	Σύνολο %

Από τον πίνακα 2 διαφαίνονται εκφρασμένες επί τοις εκατό οι γραμματικές γνώσεις των ερωτηθέντων. Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων 54,16% έχουν γραμματικές γνώσεις δημοτικού, λογικό μεν αφού πολλοί ακόμη είναι μαθητές του δημοτικού. Με γνώσεις γυμνασίου βρέθηκε ποσοστό 13,33%, με γνώσεις Λυκείου 18,33% ενώ παρατηρήθηκε και ποσοστό 14,16% που αποφοίτησε ή φοιτεί σε ανώτατες σχολές.

ΠΙΝΑΚΑΣ 3α: Κατανομή του μορφωτικού επιπέδου των γονέων των 120 ερωτηθέντων ασθενών κατά βαθμίδες

Γραμματικές γνώσεις του πατέρα	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημοτικό	78	65,00
Γυμνάσιο	15	12,50
Λύκειο	12	10,00
Ανώτατες Σχολές	10	8,33
Αναλφάβητοι	5	4,16
	Σύνολο: 120	Σύνολο %

Στον πίνακα 3α διαφαίνονται εκφρασμένες επί τοις εκατό οι γραμματικές γνώσεις των πατέρων των 120 ερωτηθέντων. Το μεγαλύτερο ποσοστό 65% έχει απολυτήριο δημοτικού, ενώ 12,50% έχει απολυτήριο Γυμνασίου, 10% απολυτήριο Λυκείου και 8,33% έχει απολυτήριο ανώτατων σχολών. Αναλφάβητοι είναι ένα ποσοστό των 4,16% το οποίο πρέπει να θεωρηθεί πολύ αξιοσημείωτο.

ΠΙΝΑΚΑΣ 3β

Γραμματικές γνώσεις της μητέρας	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Δημοτικό	85	70,83
Γυμνάσιο	14	11,66
Λύκειο	10	8,33
Ανώτατες Σχολές	5	4,16
Αναλφάβητοι	6	5,00
	Σύνολο: 120	Σύνολο %

Στον πίνακα 3β διαφαίνονται εκφρασμένες επί τοις εκατό οι γραμματικές γνώσεις των μητέρων των 120 ερωτηθέντων. Με γνώσεις δημοτικού ευρέθηκε ποσοστό 70,83%, με γνώσεις γυμνασίου 11,16%, γνώσεις λυκείου 8,33%, γνώσεις ανώτατων σχολών 4,16%, ενώ βρέθηκε και ποσοστό 5% αναλφάβητων μητέρων.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4: Γεωγραφική κατανομή των περιοχών όπου διαμένουν μόνιμα οι 120 ασθενείς.

Γεωγραφικά διαμερίσματα	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Ν.Αχαΐας	38	31,66
Ν.Ηλείας	26	21,66
Ν.Ύαρτας	20	16,66
Ν.Αιτωλοακαρνανίας	12	10,00
Ν.Ιονίων Νήσων	16	13,33
Ν.Αρκαδίας	5	4,16
Ν.Ιωαννίνων	2	1,66
Ν.Θεσπρωτίας	1	0,83
	Σύνολο: 120	Σύνολο %

Στον πίνακα 4 διαφαίνονται οι περιοχές που διαμένουν οι 120 ερωτηθέντες. Ποσοστό 31,66% διαμένει στο νομό Αχαΐας, και 21,66% στο νομό Ηλείας. Ακόμη παρατηρήθηκε ποσοστό 13,33% που διαμένει σε Ιόνια νησιά και 16,66% στο Νομό Ύαρτας.

ΠΙΝΑΚΑΣ 5: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων ασθενών όσον αφορά την ερώτηση, αν τους ικανοποιούν οι σχέσεις που έχουν με φίλους και γενικά με το περιβάλλον.

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Απάντησαν θετικά	80	66,66
Απάντησαν αρνητικά	40	33,33
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Στον πίνακα 5 βλέπουμε ότι 66,66% των ερωτηθέντων ασθενών είναι ικανοποιημένο από τις σχέσεις που έχει με τους φίλους και γενικά με το περιβάλλον. Το υπόλοιπο 33,33 είναι ανικανοποίητο. Από το 33,33% πολλοί έγραψαν στα ερωτηματολόγια ότι δεν έχουν φίλους ή ότι οι φιλίες που έχουν δεν είναι σοβαρές.

ΠΙΝΑΚΑΣ 6: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων όσον αφορά την προσωπική επιλογή τους στο θέμα απασχόληση τις ελεύθερες ώρες τους.

Τρόποι απασχόλησης	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα %
Διαβάζεις	40	33,33
Παίζεις με τους φίλους σου	25	20,83
Βλέπεις τηλεόραση	19	15,83
Διασκεδάζεις με την παρέα σου	12	10,00
Ασχολείσαι με σπορ	13	10,83
Μένεις μόνος σου	11	9,16

Στον πίνακα 6 διαφαίνεται ότι το 40,83% των ερωτηθέντων τις ελεύθερες ώρες βλέπει τηλεόραση, ενώ 33,33% διαβάζει. Ποσοστό 20,83% παίζει με τους φίλους του, 10,83% ασχολείται με σπορ, 10% διασκεδάζει με την παρέα, ενώ ένα 9,16% μένει μόνο του. Πρέπει να σημειωθεί ότι παρατηρήσαμε πως το ποσοστό των 9,16% που μένει μόνο του ήταν κυρίως ηλικίας άνω των 23 ετών.

ΠΙΝΑΚΑΣ 7: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων ασθενών όσον αφορά την ερώτηση <<Ποιό όνειρό σου θα 'θελες να πραγματοποιηθεί;>>

Εδώ θα πρέπει να αναφέρουμε ότι σχεδόν όλοι οι ασθενείς απάντησαν, πως όνειρό τους θα ήταν να βρεθεί μία καινούργια μορφή θεραπείας της μεσογειακής αναιμίας, ώστε να μπορέσουν να αποφύγουν τις μεταγγίσεις. Τα περισσότερα παιδάκια έγραψαν πως όνειρό τους θα ήταν να υπάρξει κάποιο χαπάκι ώστε να γλυτώσουν από την βελόνα της μετάγγισης.

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Ανακάλυψη κάποιας καινούργιας μορφής θεραπείας	110	91,66
Να έχω πολλούς και καλούς φίλους	10	8,33
	Σύνολο: 120	Σύνολο %

Βλέπουμε ότι 91,66% των ερωτηθέντων ασθενών θα 'θελαν να ανακαλυφθεί κάποια καινούργια μέθοδος θεραπείας της Μεσογειακής Αναιμίας. Τα παιδιά την θέλουν εντελώς ανώδυνη <<με μορφή χαπάκι>> ώστε να μην πονάνε πλέον από την βελόνα κατά την μετάγγιση. 8,33% απάντησαν πως θα 'θελαν να έχουν πολλούς φίλους, γεγονός που αποδεικνύει πως πολλοί πάσχοντες από Μ.Α. είναι μοναχικά άτομα.

ΠΙΝΑΚΑΣ 8: Κατανομή των απαντήσεων, όσον αφορά την ψυχολογική υποστήριξη που δίνεται στους πάσχοντες από γονείς, συγγενείς, φίλους.

	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Γονείς	86	71,66
Συγγενείς	55	45,83
Φίλους	70	58,33

Από τον πίνακα 8 διαπιστώνεται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων βρίσκουν ψυχολογική υποστήριξη από τους γονείς. 58,33% υποστηρίζεται περισσότερο ψυχολογικά από τους φίλους και το 45,83% από τους συγγενείς.

Σχετικά με την ερώτηση αν συζητούν οι γονείς με τα παιδιά τους το θέμα της ασθένειάς τους το 90% απάντησε θετικά ενώ το υπόλοιπο 10% αρνητικά. Από τα 120 ερωτηματολόγια που περιείχαν ερωτήσεις για γονείς βγάλαμε συμπέρασμα ότι ποσοστό 2% των γονέων δεν συζητά το θέμα της ασθένειας με το παιδί γιατί πιστεύει ότι με αυτό τον τρόπο πληγώνεται το παιδί, 3% ότι περιμένουν να μεγαλώσει ώστε να καταλάβει καλύτερα και να το αντιμετωπίσει ωριμότερα, και 5% ότι βρίσκεται σε δύσκολη θέση ώστε να του εξηγήσει. Πρέπει να αναφέρουμε εδώ ότι αυτά τα ποσοστά ισχύουν για παιδιά έως 7 ετών.

ΠΙΝΑΚΑΣ 9: Κατανομή των απαντήσεων των ερωτηθέντων ασθενών όσον αφορά την ερώτηση: <<Κάνουν προσπάθειες οι γονείς σου ώστε να ζήσεις μια όσο το δυνατόν πληρέστερη ζωή>>.

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα(%)
Απάντησαν θετικά	90	75%
Απάντησαν αρνητικά	30	25%
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 9 διαπιστώνεται ότι ποσοστό 75% των ασθενών με Μ.Α. μένει ικανοποιημένο από τους γονείς του, ενώ το 25% δεν είναι ικανοποιημένο. Εδώ θα πρέπει να αναφέρουμε ότι το 25% περιελάμβανε κυρίως απαντήσεις ασθενών ηλικίας 19-25 ετών.

ΠΙΝΑΚΑΣ 10: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων όσον αφορά την ερώτηση: <<Γνωρίζετε τι είναι η Μεσογειακή Αναιμία;>>

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Απάντησαν θετικά	119	98,71
Απάντησαν αρνητικά	1	2,29
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 10 διαφαίνεται ότι 98,71% των γονέων γνωρίζουν σε γενικά όρια τι σημαίνει μεσογειακή αναιμία. Περιέγραψαν σωστά την διάγνωση και κλινική εικόνα της νόσου.

Ποσοστό 2,29% απάντησε αρνητικά. Αν και το ποσοστό αυτό είναι πολύ μικρό είναι ανησυχητικό.

ΠΙΝΑΚΑΣ 11: Κατανομή των 120 απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση: <<Γνωρίζετε τι είναι το στίγμα;>>

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Απάντησαν θετικά	116	96,66
Απάντησαν αρνητικά	4	3,33
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 11 διαφαίνεται ότι ποσοστό 96,66% περιέγραψε σωστά το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας, όμως 3,33% έδωσε λάθος απάντηση.

ΠΙΝΑΚΑΣ 12: Κατανομή των 120 απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση , <<Με ποιό τρόπο πιστεύετε ότι μπορεί να διαπιστωθεί η ύπαρξη στίγματος;>>

Προτάσεις	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Με ακτινολογικό έλεγχο	3	2,50
Από τα κλινικά συμπτώματα	11	9,16
Με αιματολογικό έλεγχο	106	88,83
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 12 διαφαίνεται ότι 2,50% πιστεύει ότι η ύπαρξη στίγματος μπορεί να διαπιστωθεί με ακτινολογικό έλεγχο. Ακόμη 9,16% πιστεύει ότι μπορεί να διαπιστωθεί από τα κλινικά συμπτώματα. Και οι δύο περιπτώσεις βέβαια είναι λαν-

θασμένες, αφού το στίγμα μπορεί να διαπιστωθεί μόνο με αιματολογικό έλεγχο. 88,83% απάντησε σωστά στην ερώτηση.

ΠΙΝΑΚΑΣ 13α: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων γονέων όσον αφορά την ερώτηση αν είχαν εξεταστεί πριν τη γέννηση του παιδιού τους για ύπαρξη στίγματος;>>

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Απάντησαν θετικά	4	3,33
Απάντησαν αρνητικά	116	96,66
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Μόνο ποσοστό 3,33% έκανε εξέταση για ύπαρξη στίγματος πριν τη γέννηση του παιδιού τους. 96,66% των ερωτηθέντων γονέων δεν έκαναν την εξέταση, ποσοστό βέβαια που δικαιολογεί την ανησυχητική έξαρση της Μ.Α. στη χώρα μας.

ΠΙΝΑΚΑΣ 13β: Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση: <<Για ποιό λόγο δεν έκαναν εξέταση στίγματος οι γονείς;>>

Απάντηση της ερώτησης	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Δεν γνώριζαν την ύπαρξη αυτής της εξέτασης	32	26,66
Από αμέλεια	88	73,33
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 13β διαφαίνεται ότι 26,66% των γονέων δεν έκαναν την εξέταση ύπαρξης στίγματος, διότι δεν γνώριζαν

αυτήν την εξέταση, ενώ 73,33% δεν την έκανε από αμέλεια. Και τα δύο νούμερα είναι πολύ ανησυχητικά και αποδεικνύουν γιατί είναι τόσοι πολλοί οι φορείς της Μ.Α. στην Ελλάδα.

ΠΙΝΑΚΑΣ 14: Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση <<αν θα διακινδύνευαν οι γονείς την γέννηση ενός παιδιού αν διαπίστωναν ότι και οι δύο έχουν στίγμα>>.

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Απάντησαν θετικά	85	70,83
Απάντησαν αρνητικά	35	29,16
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Ποσοστό 29,16% των γονέων θα διακινδύνευε την γέννηση ενός παιδιού αν διαπίστωνε ότι και οι δύο έχουν στίγμα, ενώ 70,83% δεν θα διακινδύνευε σήμερα την γέννηση ενός παιδιού.

ΠΙΝΑΚΑΣ 15: Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση αν υπάρχει στο οικογενειακό ιστορικό άλλη περίπτωση Μεσογειακής Αναιμίας>>.

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική Συχνότητα (%)
Απάντησαν θετικά	78	65
Απάντησαν αρνητικά	42	35
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 15 συμπεραίνουμε ότι το 35% των ερωτη-

θέντων γονέων γνώριζε από το οικογενειακό ιστορικό του και άλλη περίπτωση μεσογειακής αναιμίας. 65% των ερωτηθέντων γονέων δεν γνώριζαν κάποια περίπτωση Μ.Α. από το οικογενειακό τους ιστορικό.

ΠΙΝΑΚΑΣ 16α: Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την ερώτηση <<Έχετε άλλο παιδί με την ίδια πάθηση;>>

Απάντηση στην ερώτηση	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Απάντησαν θετικά	10	8,33
Απάντησαν αρνητικά	110	91,66
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 16α διαφαίνεται ότι ποσοστό 8,33% των γονέων που ερωτήθηκαν έχουν και δεύτερο παιδί που παρουσιάζει ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία ενώ ποσοστό 91,66% δεν έχει άλλο παιδί με μεσογειακή αναιμία.

ΠΙΝΑΚΑΣ 16β: Κατανομή των απαντήσεων όσον αφορά την σειρά που γεννήθηκαν τα παιδιά από γονείς που είχαν στίγμα.

Απάντηση	Απόλυτη συχνότητα(F)	Σχετική συχνότητα (%)
Παθ.	42	35,00
παθ.+φυσ.	25	20,83
παθ.+παθ.	10	8,33
παθ.+φυσ.+φυσ.	5	4,16
φυσ.+παθ.	26	21,66
φυσ.+φυσ.+παθ.	12	10,00
	Σύνολο: 120	Σύνολο: %

Από τον πίνακα 16β συμπεραίνουμε ότι 35% ποσοστό των γονέων δεν έκαναν άλλο παιδί μετά από την γέννηση παιδιού με Μεσογειακή Αναιμία. Ποσοστό 20,83% των γονέων αποφάσισε να κάνει δεύτερο παιδί το οποίο και ήταν φυσιολογικό, ποσοστό 4,16% έκανε 3 παιδιά, το πρώτο με Μεσογειακή Αναιμία και τα επόμενα δύο φυσιολογικά. Ακόμη ποσοστό 21,66% έκανε φυσιολογικό πρώτο παιδί και παιδί με Μεσογειακή αναιμία για δεύτερο, 10% των γονέων έκανε πρώτα δύο φυσιολογικά παιδιά και μετά παιδί με μεσογειακή αναιμία. Όμως 8,33% των ερωτηθέντων γονέων ήταν άτυχο και έκανε δύο παιδιά από τα οποία και τα δύο παρουσίασαν ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία.

ΠΙΝΑΚΑΣ 17: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων όσον αφορά την ερώτηση <<Συμβάλλετε στην πρόληψη της Μ.Α. συνιστώντας στους γνωστούς σας να υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο>>

Απάντηση στην ερώτηση:	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Θετική απάντηση	117	97,5
Αρνητική απάντηση	3	2,50

Από τον πίνακα διαφαίνεται ότι 97,5% των ερωτηθέντων γονέων συμβάλλουν στην πρόληψη της Μ.Α. συνιστώντας στους γνωστούς τους να υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο. 2,50% των ερωτηθέντων έδωσε αρνητική απάντηση.

ΠΙΝΑΚΑΣ 18: Κατανομή των απαντήσεων των 120 ερωτηθέντων γονέων όσον αφορά τις ενέργειες που πρέπει να γίνουν στον τομέα της πρόληψης της Μ.Α.

Προτεινόμενες λύσεις όσον αφορά την πρόληψη	Απόλυτη συχνότητα (F)	Σχετική συχνότητα (%)
Περισσότερη πληροφόρηση από Μ.Μ.Ε.	25	20,83
Δημιουργία περισσότερων Κέντρων πρόληψης	3	2,50
Υποχρεωτική εξέταση μελλονύμφων για ύπαρξη ημιστίγματος	92	76,66

Από τον πίνακα 18 διαφαίνεται ότι ποσοστό 76,66% των γονέων θεωρούν την τρίτη πρόταση (υποχρεωτική εξέταση μελλοντομφών για ύπαρξη στίγματος) για την πιο αποτελεσματική πρόταση για πρόληψη της Μεσογειακής αναιμίας. Δεύτερη με 20,83% έρχεται η πρόταση (περισσότερη πληροφόρηση από τα μαζικά μέσα ενημέρωσης) και τρίτη με 2,50% η πρόταση (δημιουργία περισσότερων κέντρων πρόληψης).

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Στη συνέχεια θα αναφέρουμε διεξοδικά τα τελικά συμπεράσματα και σχόλια της έρευνάς μας, η οποία ολοκληρώθηκε σε χρονικό διάστημα 50 ημερών, χρησιμοποιώντας τα αποτελέσματα από τους πίνακές μας.

Από τον πίνακα 1 διαπιστώσαμε ότι ο μέσος όρος ηλικίας των ερωτηθέντων ασθενών ήταν 16,28 χρόνια. Με μεγαλύτερη συχνότητα συναντήσαμε την ηλικία των εννέα και δέκα ετών, ενώ άτομα ηλικία των 30 ετών βρέθηκαν 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 αποσιδήρωση, η ευπάθεια στις λοιμώξεις, ο σακχαρώδης διαβήτης, θεωρούνται οι πιο κοινές αιτίες θανάτου των ασθενών. Το ποσοστό των επιζώντων άνω των 39 ετών είναι πολύ μικρό.

Τα τελευταία χρόνια όμως παρατηρείται μία αύξηση του μέσου όρου ηλικίας των ασθενών με β' ομόζυγη μεσογειακή αναιμία. Το παραπάνω γεγονός έρχεται σαν επόμενο αποτέλεσμα της μεγάλης ευαισθητοποίησης των γονέων 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 στάδιο αλλά και στη συνέχιση 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, 5ης δημοτικού. Είναι ακόμη σημαντικό να σημειωθεί ότι οι μητέρες εμφανίζονται σε μεγαλύτερο ποσοστό με γνώσεις δημοτικού αλλά και αναλφάβητες, σε σχέση με τους πατέρες. Συγκεκριμένα με ποσοστά επί τοις εκατό 5% έναντι 4,16%.

Από τα 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 παιδιά που έχουν μεσογειακή αναιμία, αν και ο μεγαλύτερος αριθμός βρίσκεται στην ηλικία της υποχρεωτικής μόρφωσης, δηλαδή δημοτικό και γυμνάσιο, σταματούν την μόρφωσή τους στο γυμνάσιο. Παρόλα αυτά ένα 14,16% παιδιών με μεσογειακή αναιμία, πάντα σύμφωνα με τα στατιστικά της έρευνάς μας, αποφοίτησε ή φοιτεί σε ανώτερες ή ανώτατες Πανεπιστημιακές Σχολές.

Είναι αποδεδειγμένο ότι ακόμα και σήμερα οι περισσότερες οικογένειες που έχουν ασθενή με Μ.Α. είναι χαμηλού μορφωτικού και βιοτικού επιπέδου. Υπάρχει μία μεγάλη μερίδα ασθενών οι οποίοι είναι αγράμματοι και οι ίδιοι αλλά και τα παιδιά τους (όπως οι αθίγγανοι), απ'τους οποίους δεν μπορούμε να έχουμε μεγάλες απαιτήσεις για την παρεμπόδιση εξάπλωσης της νόσου. Παρόλα αυτά γίνεται προσπάθεια ενημέρωσής τους στα κέντρα μεταγίσεων τους, για την ανακούφιση των συμπτωμάτων της ασθένειας, για την ανάγκη του ιατρικού ελέγχου, καθώς επίσης και την αποτροπή μιάς επικείμενης

εγκυμοσύνης, εξηγώντας τους 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 κ.λπ. Για το λόγο αυτό μία αρκετά μεγάλη μερίδα παιδιών σταματά την εκπαίδευσή του στο γυμνάσιο. Υπάρχει όμως σε θέση με την παραπάνω περίπτωση και μία 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 ό-τι σχέδια για το μέλλον έχουν αποφασίσει να πραγματοποιήσουν. Παρόλα τα προβλήματα, οργανικά και ψυχολογικά, είναι ανάγκη αυτά τα παιδιά να συνεχίσουν την μόρφωση, με την βοήθεια και κατανόηση από την πλευρά των γονέων και των δασκάλων τους, στα προβλήματα που αντιμετωπίζουν.

Όπως φάνηκε από τα αποτελέσματα της έρευνας η οικογένεια των ασθενών αυτών αποτελείται στο 45% από 2 παιδιά ενώ με αρκετά υψηλό ποσοστό 36% από 3 παιδιά. Οικογένειες με περισσότερα από τρία παιδιά βρίσκονται σε μικρό ποσοστό. Όπως ξέρουμε, 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 καμμία σειρά και ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη, άσχετα αν το ζευγάρι, έχει ήδη αποκτήσει κι άλλο παιδί με Μεσογειακή Αναιμία.

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 τρίτο το νομό Άρτας. Τα ευρήματα αυτά βέβαια είναι αποτέλεσμα περιορισμένης έκτασης δειγματοληπτικής έρευνας. Αυτή η συχνότητα κρουσμάτων στους συγκεκριμένους νομούς δεν είναι γεγονός τυχαίο αλλά αποδεικνύει το συσχετισμό της γεωγραφικής τοποθεσίας με τη συχνότητα εμφάνισης M.A. στον Ελλαδικό χώρο. Σύμφωνα με την έρευνά μας το μεγαλύτερο ποσοστό ασθενών προέρχεται από το νομό Αχαΐας με ποσοστό 31,66%, το 21,66% προέρχεται από το νομό Ηλείας, το 16,66% από το νομό Άρτας, και ακόμη υπάρχει ένα 13,33% από τα Ιόνια νησιά. Δεν πρέπει όμως να αγνοήσουμε και τα ποσοστά των 10%, 4,16% που προέρχονται από το νομό Αιτωλ/νίας και το νομό Αρκαδίας αντίστοιχα.

Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία αποτελούν μία 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.

Τα παραπάνω τους κάνουν πολλές φορές δύστροπους, μοναχικούς και αντικοινωνικούς. Από την έρευνά μας όμως διαπιστώθηκε ότι η νέα γενιά αυτών των ασθενών προσπαθεί και καταφέρνει να ξεπερνά αυτά τα προβλήματα.

Το 40,83% των ερωτηθέντων βλέπουν τηλεόραση τις ελεύ-

θερές ώρες τους, πάντα όμως σε συνδυασμό και με κάποια άλλη απασχόληση. Το να βλέπει κανείς τηλεόραση δεν υποδηλώνει την αποξένωσή του από τους άλλους, γιατί και η μεγαλύτερη μερίδα του πληθυσμού παρακολουθεί τηλεόραση. Το 33,33% των ερωτηθέντων διαβάζουν τις ελεύθερες ώρες τους, όμως με ένα μέσο όρο ηλικίας 16,28 ετών αυτό το ποσοστό είναι λογικό, αφού οι μαθητές πρέπει να διαβάζουν για να αποδώσουν στο σχολείο. Σημαντικό ποσοστό συγκέντρωσε η απάντηση «παίζω με τους φίλους μου» δηλαδή 20,83%.

Τα παιδιά θέλουν να παίζουν, να διασκεδάζουν και όχι να κλείνονται στον εαυτό τους. 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. Ποσοστό 10,83% ασχολείται με σπορ, γεγονός πολύ ενθαρρυντικό, γιατί η ένταξή τους σε οποιαδήποτε ομάδα αποτελεί μία μορφή κοινωνικοποίησης.

Μέσα στους 120 ερωτηθέντες ασθενείς βρέθηκαν και 11, δηλαδή ποσοστό 9,16% οι οποίοι προτιμούν να μένουν μόνοι τους.

Όσο και αν γίνεται προσπάθεια από τους γονείς και το στενό οικογενειακό περιβάλλον να βοηθήσουν τα παιδιά αυτά, πάντα θα υπάρχει και το κοινωνικό σύνολο τ'οποίο θα τραυματίζει με τις πράξεις του το μικρό ή μεγάλο ασθενή. Το παιδί στο σχολείο έχει να 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 «γιατί θα κολλήσουν την ίδια ασθέ-

νεια>>. Πολλές φορές ίσως φοβούνται να το πλησιάσουν, με την προτροπή της μητέρας του κάθε παιδιού να μην το κάνει παρέα.

Αν το παιδί δεν έχει την ψυχολογική υποστήριξη που χρειάζεται από τους γονείς του και τους φίλους αναγκαστικά θα κλειστεί στον εαυτό του. Σύμφωνα με τον πίνακα 5 του ερωτηματολογίου μας το 46,66% των ερωτηθέντων ασθενών είναι ικανοποιημένοι από τις σχέσεις που έχουν με τους φίλους και γενικά με το περιβάλλον. Το 53,33% δεν είναι ικανοποιημένο απ' τις σχέσεις του.

Τα άτομα αυτά αντιμετωπίζουν πρόβλημα προσαρμογής στο κοινωνικό σύνολο, είτε στο σχολείο, είτε στην εργασία, είτε στην φιλική παρέα. Απόδειξη της παραπάνω διαπίστωσης αποτελούν οι απαντήσεις στην ερώτηση 8. Το 58,33% υποστηρίζεται ψυχολογικά από τους φίλους, ενώ 45,83% υποστηρίζεται από τους συγγενείς, και 71,66% από τους γονείς. Σχετικά με την ερώτηση αν κάνουν προσπάθειες οι γονείς ώστε τα παιδιά να ζήσουν μία όσο το δυνατόν πληρέστερη ζωή, 75% των ασθενών απάντησε πως είναι ικανοποιημένο. Ποσοστό 25% απάντησε αρνητικά στην ερώτηση. Στον πίνακα 9 κάναμε κατανομή των 120 ερωτηθέντων ασθενών σχετικά με την ερώτηση <<Ποιό είναι το όνειρο που θα ήθελαν να πραγματοποιηθεί>>. Όλοι οι ασθενείς σχεδόν απάντησαν πως όνειρό τους θα ήταν να βρεθεί κάποια καινούργια μορφή θεραπείας της μεσογειακής αναιμίας ώστε να μπορέσουν να αποφύγουν τις ταλαιπωρίες των μεταγγίσεων. Η αντιμετώπιση της νόσου στο σύνολό της, λόγω της συχνότητας και του είδους της θεραπευτικής αγωγής κάνει ιδιαίτερα οξύ το πρόβλημά της εύρεσης αίματος,

αφού οι ανάγκες σε αίμα είναι μεγάλες. Σήμερα ένα παιδί που πάσχει από μεσογειακή αναιμία χρειάζεται κατά μέσο όρο 60 φιάλες αίμα το χρόνο.

Στη συνέχεια θα αναλύσουμε τους πίνακες 10 έως 18 των οποίων τα αποτελέσματα έχουν σχέση με το δεύτερο σκοπό της έρευνάς μας, δηλαδή την πρόληψη.

Για να πετύχουμε αυτόν τον σκοπό μας φτιάξαμε ένα δεύτερο ερωτηματολόγιο, το οποίο αναφέρεται όμως μόνο πάνω στους γονείς των ασθενών. Απάντησαν 120 γονείς, ένα μεγάλο ποσοστό από αυτούς ήταν γονείς των παιδιών που έρχονταν για μετάγγιση στα διάφορα νοσοκομεία που επισκεφτήκαμε. Οι γονείς αυτοί αποτελούσαν το 75% ποσοστό περίπου. Το υπόλοιπο 25% απάντησε στα ερωτηματολόγιά μας μετά από επίσκεψη που κάναμε σε σύλλογο παθόντων μεσογειακής αναιμίας, όπου γνωρίσαμε αρκετούς γονείς-οι οποίοι είχαν παιδιά με μεσογειακή αναιμία-και οι οποίοι επισκέφτονταν το σύλλογο για συμβουλές, ώστε να αντιμετωπίσουν με τον πιο σωστό τρόπο τα προβλήματα που είχαν με τα παιδιά τους.

Θέσαμε λοιπόν στο ερωτηματολόγιό μας διάφορες ερωτήσεις που αφορούσαν τις γνώσεις των γονέων πάνω στο επικείμενο θέμα, και έτσι από τον πίνακα 10 και 11 συμπεράναμε ότι 98,71% των γονέων γνωρίζουν τι εστί μεσογειακή αναιμία και στίγμα, αφού μας περιέγραψαν σωστά τις δύο αυτές έννοιες. Όμως το 2,29% των 120 ερωτηθέντων γονέων απάντησε λάθος στην ερώτηση και βέβαια το ποσοστό αυτό είναι πολύ μικρό, όμως παρ'όλα αυτά είναι ανησυχητικό, γιατί φανταστείτε τι ψυχολογική υποστήριξη μπορεί να δώσει ένας γονέας στο άρρωστο παιδί του, όταν δεν ξέρει από τι πάσχει αυτό;

Στον πίνακα 12 βγάλαμε ποσοστά από την κατανομή των 120 απαντήσεων όσον αφορούσαν την ερώτηση με ποιό τρόπο, πίστευαν οι γονείς ότι μπορεί να διαπιστωθεί η ύπαρξη στίγματος. 88,83% απάντησαν σωστά στην ερώτηση γιατί βρήκαν ότι η ύπαρξη στίγματος μπορεί να βρεθεί με αιματολογικό έλεγχο. Το υπόλοιπο 11,66% απάντησε λάθος στην ερώτηση αφού 2,50% και 9,16% πίστευε ότι η ύπαρξη στίγματος μπορεί να ανακαλυφθεί με ακτινολογικό έλεγχο ή από τα κλινικά συμπτώματα αντίστοιχα.

Στη συνέχεια είδαμε από τους πίνακες 13α και 13β ότι μόνο ποσοστό 3,33% έκανε την εξέταση για ύπαρξη στίγματος πριν τη γέννηση του άρρωστου παιδιού τους. Αυτό το ποσοστό δικαιολογεί καθαρά την ανησυχητική έξαρση της Μ.Α. στην χώρα μας, αφού 77,33% των γονέων δεν κάνανε την εξέταση στίγματος από αμέλεια, και 26,66% γιατί δεν γνώριζαν την ύπαρξη αυτής της εξέτασης. Από τα στατιστικά αυτά στοιχεία πολύ εύκολα μπορεί κανείς να καταλάβει γιατί είναι τόσο πολλοί οι φορείς της Μ.Α. στην Ελλάδα. Γι'αυτό είναι απαραίτητο να διαφωτιστεί ο πληθυσμός από ομάδες εμπειρογνομόνων για να περιοριστεί αυτή η κατάσταση. Ποσοστό 8,33% απάντησε ότι έχει και δεύτερο παιδί με την ίδια πάθηση, ενώ τα ποσοστά σύμφωνα με την κατανομή που αφορά την σειρά που γεννήθηκαν αυτά τα παιδιά από τους γονείς τους είναι η εξής: 7,33% έκαναν δεύτερο πάσχων παιδί από μεσογειακή αναιμία αφού και το πρώτο παιδί ήταν παθολογικό. 35% των γονέων έχουν μόνο ένα παιδί, το οποίο είναι άρρωστο, ενώ μία ενδιαφέρουσα στατιστική είναι αυτή, που δείχνει ότι 10% των γονέων κάνανε πρώτα δύο φυσιολογικά παιδιά και μετά το παι-

δί με μεσογειακή αναιμία, και 21,66% έκανε πρώτα φυσιολογικό παιδί και μετά παιδί με μεσογειακή αναιμία. Όπως ξέρουμε όταν και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι β-μεσογειακής αναιμίας τότε υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία σε ποσοστό 25% δηλαδή ένα στα 4 παιδιά. Το ποσοστό των 25% δίνεται από τους πιθανούς συνδυασμούς σύμφωνα με τους νόμους της κληρονομικότητας και ανταποκρίνεται στις στατιστικές αναλύσεις. Ισχύει ο ίδιος κίνδυνος για κάθε εγκυμοσύνη και η ύπαρξη υγιούς παιδιού δε σημαίνει ότι αποκλείεται να γεννηθεί ένα άρρωστο παιδί σ'επόμενη εγκυμοσύνη. Ούτε η ύπαρξη ενός άρρωστου παιδιού μειώνει τις πιθανότητες στα επόμενα. Σύμφωνα με τον πίνακα 17, 97,5% των ερωτηθέντων γονέων συμβάλλουν στην πρόληψη της Μ.Α. συνιστώντας στους γνωστούς τους να υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο. Οι γονείς που λόγω άγνοιας έφεραν στον κόσμο ένα παιδί που πάσχει από β'Μεσογειακή αναιμία, είναι εκείνοι που περισσότερο από όλους υποστηρίζουν ότι πρέπει να γίνει υποχρεωτική η εξέταση των μελλονύμφων για την ύπαρξη του στίγματος β'Μεσογειακής Αναιμίας με ποσοστό 76,66%. Ποσοστό 20,83% πιστεύει ότι είναι απαραίτητη η συμπάρσταση των μαζικών μέσων ενημέρωσης και 2,50% ότι με την δημιουργία περισσότερων κέντρων πρόληψης θα μπορέσει να διορθωθεί αν όχι να εξαλειφθεί αυτή η τόσο δραματική κατάσταση.

Από τα αποτελέσματα της έρευνας αλλά και σύμφωνα με την προσωπική μας άποψη, αλλά και την εμπειρία που αποκτήσαμε κατά τη 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 εξέταση 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

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

Η Ελλάδα είναι μία από τις χώρες που η μεσογειακή αναιμία συναντάται με ανησυχητική συχνότητα. Ο ακριβής αριθμός των ασθενών με μεσογειακή αναιμία στη χώρα μας δεν είναι γνωστός, υπολογίζεται όμως σε 2.500 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 βοήθεια που παρέχεται είναι συχνές μεταγγίσεις αίματος που επιτρέπουν την επιβίωση του ασθενή. Η χρόνια ταλαιπωρία των ασθενών και του περιβάλλοντός τους είναι τεράστια και υπάρχουν πολλές στιγμές που δεν μπορούν να ανταπεξέλθουν στον τρόπο ζωής ενός φυσιολογικού ανθρώπου. Προ-

βλήματα όπως η κακή προσαρμογή και παρακολούθηση στο σχολείο είναι συχνά και η διακοπή των σπουδών είναι μερικές φορές αναπόφευκτη. Η επαγγελματική αποκατάσταση των ασθενών είναι προβληματική και οι ψυχολογικές τους δυσκολίες δυσεπίλυτες.

Με την εμπειρία που αποκτήσαμε κατά την διάρκεια της έρευνάς μας πιστεύουμε ότι μπορούμε να δώσουμε στη συνέχεια ορισμένες λύσεις πάνω σε βασικά προβλήματα των ασθενών που πάσχουν από β' μεσογειακή αναιμία. Πιστεύουμε ότι αν εφαρμοσθούν θα μπορέσουν να βοηθήσουν αρκετά τους ασθενείς και να καλυτερέψουν κατά μεγάλο βαθμό τη ζωή τους.

Προτείνουμε τα εξής:

* Δημιουργία περισσότερων μονάδων μεταγίσεως στις πόλεις που ήδη υπάρχουν, αλλά και δημιουργία μονάδων μεταγίσεως σε περισσότερες περιοχές και νομούς της Ελλάδος 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 μετάγγιση.

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

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

* Δημιουργία θερμού και χαρούμενου περιβάλλοντος στην μονάδα μεταγίσεως, με την ύπαρξη στην μονάδα χαρούμενων χρωμάτων στους τοίχους, απαλής μουσικής και έπιπλα. Σε ένα τέτοιο περιβάλλον ο μικρός ασθενής προδιαθέεται θετικά για την εκτέλεση της πράξεως της μετάγγισης.

* Μεγάλη υποστήριξη (ψυχική) από τους γονείς, συγγενείς, φίλους και φιλικό περιβάλλον στον ασθενή για να μπορεί αν αντιμετωπίσει δυναμικά τα οργανικά προβλήματα που του επιφυλάσσει η ασθένειά του.

* Ανάπτυξη του τομέα της έρευνας γιατί η νόσος υπάρχει σε σημαντικό ποσοστό στη χώρα μας και την ριζική θεραπεία.

* Κατάλληλη διαπαιδαγώγηση των ατόμων να συμπαραστέκονται στο πρόβλημα του διπλανού τους γεγονός που στην περίπτωση μας θα αυξήσει τους <<δωρητές αίματος>> 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 νοσηλεύτης.

* 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 πρόληψη της όσου.

Το παραπάνω είναι δυνατό με:

α. Διαφώτιση του πληθυσμού από ομάδες που θα αποτελούνται από ιατρό, παιδοψυχολόγο, νοσηλεύτη. Σ' αυτό το σημείο ο νοσηλεύτης μπορεί και πρέπει να παίξει ιδιαίτερο ρόλο στη διαφώτιση του πληθυσμού για την πρόληψη της νόσου. Οι γνώσεις προληπτικής, κοινοτικής αλλά και εξατομικευμένης νοσηλευτικής φροντίδας, τον καθιστούν ικανό να βοηθήσει

το άτομο το οποίο πάσχει, αντιμετωπίζοντας το ως ξεχωριστή οντότητα που χρειάζεται εξατομικευμένη νοσηλευτική φροντίδα, τέλος να βοηθήσει με την ψυχολογική υποστήριξη και συμπαράσταση του την οικογένεια που αντιμετωπίζει το πρόβλημα.

β. Καθιέρωση ειδικού μαθήματος στα σχολεία για να πληροφορηθούν οι μαθητές για ασθένειες που συναντούνται συχνά 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 ότι ενώ το 1980 είχαν γεννηθεί 220 παιδιά με τη 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 γεννηθούν μόνο 25 παιδιά 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 χρησιμοποίηση όλων των εξειδικευμένων μεθόδων που απαιτούνται για την διάγνωση και επιβεβαίωση ορισμένων παραλλαγών του στίγματος της β-μεσογειακής αναιμίας.

στ. Καθιέρωση υποχρεωτικής προγραμματίας εξέτασης του

ζευγαριού για την ύπαρξη στίγματος.

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

Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΑΣ

ΣΧΟΛΗ Σ.Ε.Υ.Π.

ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

Ε Ρ Ω Τ Η Μ Α Τ Ο Λ Ο Γ Ι Ο

ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ ΜΕ ΘΕΜΑ:

<<ΟΜΟΖΥΓΟΣ Β - ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ>>

ΙΟΥΝΙΟΣ 1991

ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ

α' μέρος

1. Φύλο

α) Αγόρι

β) Κορίτσι

2. Ηλικία

3. Τι επίπεδο εκπαίδευσης έχεις;

α) Δημοτικού

β) Γυμνασίου

γ) Λυκείου

δ) Ανώτατης σχολής

4. Τι επίπεδο εκπαίδευσης έχουν;

α) Ο πατέρας σου

β) Η μητέρα σου

5. Ποιός ο τόπος μόνιμης κατοικίας σου;

6. Σε ικανοποιούν οι σχέσεις που έχεις με τους φίλους σου και γενικά με το περιβάλλον σου;

α) Ναι

β) Όχι

Αν όχι για ποιό λόγο;

7. Πως περνάς τις ελεύθερες ώρες σου;

α) Παίζεις με τους φίλους σου

β) Διαβάζεις

γ) Βλέπεις τηλεόραση

δ) Διασκεδάζεις με την παρέα σου

ε) Ασχολείσαι με σπορ

στ) Μένεις μόνος σου

8. Ποιό όνειρό σου θα ήθελες να πραγματοποιηθεί;

9. Συζητάτε με το παιδί σας το θέμα της ασθένειάς του;

Απαντάντε στις ερωτήσεις του;

α) Ναι

β) Όχι

Άν όχι, για ποιόν από τους παρακάτω λόγους δεν το κάνετε;

α) Πιστεύετε ότι ίσως πληγωθεί αν μάθει την αλήθεια

β) Βρίσκεσθε σε δύσκολη θέση ώστε να του εξηγήσετε

γ) Περιμένετε να μεγαλώσει ώστε να καταλάβει καλύτερα
και να το αντιμετωπίσει ωριμότερα

10. Κάνουν προσπάθειες οι γονείς σου να ζήσεις μια όσο το δυνατόν πληρέστερη ζωή;

α) Ναι

β) Όχι

β' μέρος

1. Γνωρίζετε τι είναι η μεσογειακή αναιμία;

α) Ναι

β) Όχι

Αν ναι, περιγράψτε μας με λίγα λόγια τι γνωρίζετε για τη νόσο.

2. Μπορείτε να περιγράψετε τι είναι το στίγμα;

α) Ναι

β) Δεν γνωρίζω

3. Με ποιό τρόπο πιστεύετε ότι μπορεί να διαπιστωθεί η ύπαρξη

του στίγματος;

α) Με ακτινολογικό έλεγχο

β) Από τα κλινικά συμπτώματα

γ) Με αιματολογικό έλεγχο

4. Είχατε εξεταστεί για ύπαρξη στίγματος πριν τη γέννηση του παιδιού σας;

α) Ναι

β) Όχι

Αν όχι, για ποιό λόγο δεν το κάνατε;

α) Δεν γνωρίζατε την ύπαρξη αυτής της εξέτασης

β) Από αμέλεια

5. Αν διαπιστώνατε πριν το γάμο ότι εσείς και ο σύντροφός σας είχατε στίγμα, θα διακινδυνεύατε τη γέννηση ενός παιδιού;

α) Ναι

β) Όχι

6. Υπάρχει στο οικογενειακό σας ιστορικό άλλη περίπτωση Μεσογειακής Αναιμίας;

α) Ναι

β) Όχι

Αν ναι, από ποιόν ακριβώς;

7. Έχετε άλλο παιδί με την ίδια πάθηση;

α) Ναι

β) Όχι

8. Περιγράψτε τη σειρά που γεννήθηκαν τα παιδιά σας.

- | | |
|---------------|--------------------------|
| Πρώτο παιδί | α) φυσιολογικό |
| | β) με μεσογειακή αναιμία |
| Δεύτερο παιδί | α) φυσιολογικό |
| | β) με μεσογειακή αναιμία |
| Τρίτο παιδί | α) φυσιολογικό |
| | β) με μεσογειακή αναιμία |

9. Συμβάλλετε στην πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας, συνιστώντας στους γνωστούς σας να υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο;

- α) Ναι
- β) Όχι

10. Ποιές ενέργειες πιστεύετε ότι πρέπει να γίνουν στον τομέα της πρόληψης;

- α) Περισσότερη πληροφόρηση από τα μαζικά μέσα ενημέρωσης
- β) Δημιουργία περισσότερων κέντρων πρόληψης
- γ) Υποχρεωτική εξέταση μελλονύμφων για ύπαρξη στίγματος

ΣΑΦ ΕΥΧΑΡΙΣΤΟΥ

Β Ι Β Λ Ι Ο Γ Ρ Α Φ Ι Α

- ΓΑΡΔΙΚΑ Κ.Δ.: Αιματολογία, Επίτομος, Έκδοση 3η, Επιστημονικές εκδόσεις Παρσιάνος, Αθήνα 1981.
- ΓΑΡΔΙΚΑ Κ.Δ.: Ειδική Νοσολογία, Επίτομος, Έκδοση 3η, Επιστημονικές εκδόσεις Παρσιάνος, Αθήνα 1981.
- CLEGG J.B., WEATHERALL D.J.: <<THE THALASSAEMIA SYNDROMES>> 2ND EDIT. BLACKWELL PUBLIC, LONDON 1972.
- CANONG F., WILLIAM M.D.: Ιατρική Φυσιολογία, Μετάφραση-Επιμέλεια Ιωάννου Χατζημηνά, Τόμος 1ος, Έκδοση 6η, Εκδόσεις Παρσιάνος, 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. Μετάφραση υπό Μουτσόπουλο. Επίτομος, Έκδοση 3η, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1984.
- HARRISON: Εσωτερική Παθολογία, Τόμος Α', Έκδοση 10η, Επιστημονικές εκδόσεις Γρηγ.Κ. Παρσιάνος, Αθήνα 1986.
- ΚΑΝΕΛΛΟΣ ΕΥΑΓΓΕΛΟΣ: Φυσιολογία, Τόμος 1ος, Έκδοση 2η Εκδοτική Επιτροπή Ο.Ε.Δ.Ε., Αθήνα 1984.
- ΚΑΤΣΟΓΙΑ-ΤΑΣΙΟΠΟΥΛΟΥ Α.: Μεσογειακή Αναιμία-Δρεπανοκυτταρική αναιμία, Ενημερωτικό έντυπο Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας Εκδοτική Επιτροπή Ο.Ε.Δ.Ε., Αθήνα 1984.
- KURT POLLAK-KNAYR S.D.: <<GROSSES GESUNDHEITS-LEXIKON>>, BAND 2, ZES VERLAG, DROEMERKNAUER VERLAG, MUNCHEN 1987
- ΜΑΛΓΑΡΙΝΟΥ Μ.Α.-ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΙΔΟΥ Σ.Φ.: Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική, Τόμος Β', Έκδοση 9η. Εκδόσεις Ταβυθά Αθήνα 1984

- ΜΑΤΣΑΝΙΩΤΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ: Παιδιάτρική, Τόμος Β', Έκδοση 1η, Εκδόσεις Ηλίας Κωνσταντάρας, Αθήνα 1973.
- MAXWELL M.WITROBE: Κλινική Αιματολογία, Τόμος Β', Έκδοση 5η, Εκδόσεις Καβάνης, Αθήνα 1963.
- MULLER EUNTER: GRESUNDHEIT UND MENSCH, Τόμος 3ος, Έκδοση 2η, Εκδόσεις SUDWEST DARMSTADT 1989.
- READ E.ALAN, BARRITT D.W., LANGTON R.HEWER: Σύγχρονη Παθολογία, Β' Έκδοση, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1984.
- ΣΑΧΙΝΗ-ΚΑΡΔΑΞΗ Α.-ΠΑΝΟΥΜΜ.: Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική, Τόμος Β', Έκδοση 1η, Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 1984.
- ΣΙΒΙΤΑΝΙΔΟΥ-ΚΑΚΟΥΡΟΥ ΤΑΛΙΑ: Διαταραχή της λειτουργίας των παραθυρεοειδών αδένων σε θαλασσαιμικούς αρρώστους. Διατριβή επί υφηγεσία Παν/μίου Αθηνών, Αθήνα 1984.
- ΣΙΝΑΝΙΩΤΗΣ Κ., ΠΑΠΑΔΑΤΟΣ Κ. ΛΙΑΚΑΚΟΣ Δ.: Επίτομη Παιδιατρική Α' Έκδοση, Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα 1987.
- SCHNEIDER FRANZ: Μεγάλο Λεξικό υγείας. Τόμος 2ος, Έκδοση 3η Εκδόσεις FRANZ SCHNEIDER, MÜNCHEN 1987.
- ΤΣΙΦΤΗ Γ.Ζ.: Διαταραχές αιμόστασης σε παιδιά με ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Διατριβή επί υφηγεσία Πανεπιστημίου Αθηνών, Αθήνα 1982.

ΑΡΘΡΑ

- ΒΟΥΛΤΣΑΔΑΚΗΣ Α.: Ταξινόμηση Μεσογειακών Συνδρόμων, Ιατρική Επιθεώρηση Ενόπλων Δυνάμεων 79-87, Αθήνα 1977.
- ΓΑΛΑΝΑΚΗΣ Ν., ΠΕΡΔΙΚΑΡΗΣ Γ.: Σηψαιμία από μικρόβια σε ασθενή με ομόζυγη β-Μ.Α., Ιατρική, σελ.173-177, Τεύχος 2ο, Τόμος 56ος, Αθήνα 1989.

- CERAMII A.: Νεώτερες απόψεις για τη φαρμακευτική αποσιδήρωση
Ιατρική Επιθεώρηση Ενόπλων Δυνάμεων, 131-133, Αθήνα 1987.
- ΚΑΡΑΚΛΗΣ Α.: Ενδείξεις σπληνεκτομής επί μεσογειακής αναιμίας.
Αρχ.Ελλην.Αιματολογικής Εταιρείας, Τόμος ΙΙ, σελ. 77
Αθήνα 1969.
- ΜΑΤΣΑΝΙΩΤΗΣ Ν.: Ψυχολογικά προβλήματα των εκ.Μεσογειακής Α-
ναιμίας πάσχόντων και του οικογενειακού αυτών περιβάλ-
λοντος, Αρχ.Ελλην.Αιματολογικής Εταιρείας, τόμος ΙΙ,
σελ. 85, Αθήνα 1973.
- ΤΡΑΙΑΝΟΣ ΓΡ.: Θεραπευτική αντιμετώπιση των Μεσογειακών Συν-
δρόμων. Ιατρική Επιθεώρηση Ενόπλων Δυνάμεων, Σελ. 97,
Αθήνα 1977.
- ΦΙΣΦΗΣ Μ., ΠΟΛΙΤΗ Κ.: Η αντίληψη του πληθυσμού για την Κοι-
νωνική θέση του πάσχοντα από μεσογειακή αναιμία στην Ελ-
λάδα, Ιατρική, Τόμος 55, Τεύχος 6, σελ.575-582, Αθήνα
1989.
- ΧΗΡΑΣ Κ., ΜΠΟΥΡΑΝΤΑΣ Κ.Α.: Ενδοθωρακική εξωμυελική αιμοποίηση
σε ασθενείς με θαλασσαιμία και άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες.
Ιατρικά Χρονικά, Τόμος ΙΓ', Τεύχος 6-7-8, σελ.604-610,
Αθήνα 1990.

