

ΤΕΙ ΠΑΤΡΑΣ

ΣΧΟΛΗ : Σ.Ε.Υ.Π.

ΤΜΗΜΑ : ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ



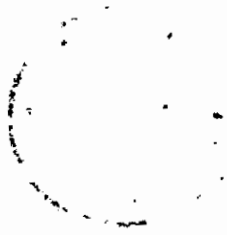
ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΕΡΕΥΝΑ ΣΤΗ
Β ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΣΥΝΕΡΓΑΣΤΗΚΑΝ: 1) ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ ΜΑΡΙΑ
2) ΜΟΥΡΟΥΤΗ ΕΥΦΡΟΣΥΝΗ

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ:
ΠΑΠΑΔΗΜΗΤΡΙΟΥ ΜΑΡΙΑ

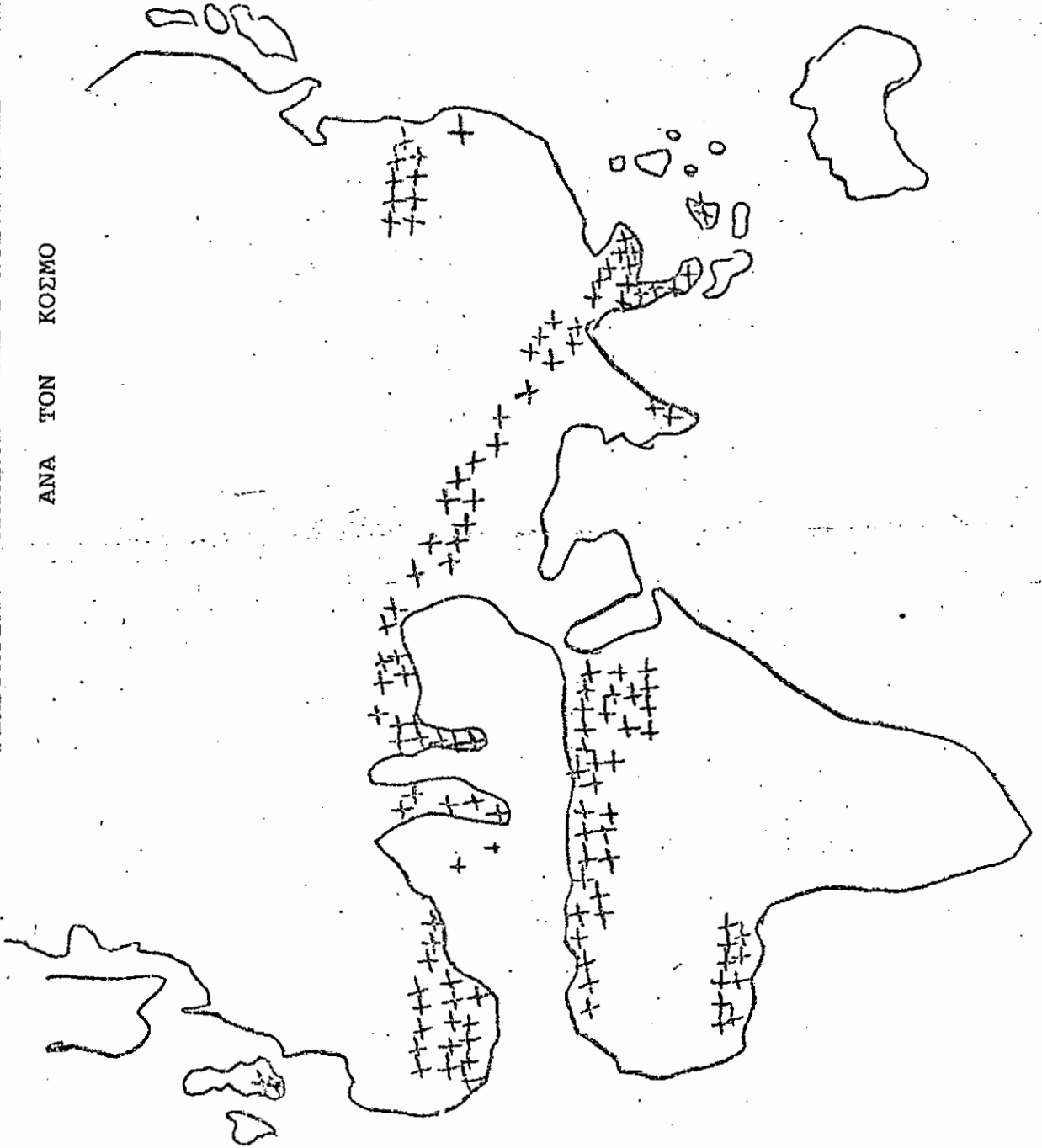
Π Α Τ Ρ Α 1 9 8 9

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	1903 !
----------------------	--------



ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ Β ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΑΝΑ ΤΟΝ ΚΟΣΜΟ



Π Ε Ρ Ι Ε Χ Ο Μ Ε Ν Α

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ	I
ΠΡΟΛΟΓΟΣ	II
ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ	III
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	IV
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	
ΚΕΦΑΛΑΙΟ I	1
I ₁ Επιδημιολογικά στοιχεία	2-5
I ₂ Ορισμοί	6-7
ΚΕΦΑΛΑΙΟ II ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ	8
II,1. Δομή της αιμοσφαιρίνης	9-10
II.2. Σύνθεση της αιμοσφαιρίνης	11
II.3. Κληρονομικότητα	12-13
II.4. Τρόπος γενετικής μετάδοσης	14
II.5. Κληρονομηκότητα αυτόσωμη- Ενδιάμεση	15-16
ΚΕΦΑΛΑΙΟ III	17
III.1 Κλινική εικόνα	18-22
III.2 Παρακλινικές εξετάσεις	23-27
III.3 Εξέλιξη και επιπλοκές	28-30
ΚΕΦΑΛΑΙΟ IV ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΩΝ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ	31
IV.1 γενικές αρχές θεραπείας	32-33
IV.2 Θεραπεία στη μείζωνα θαλασσαιμία	34-38
IV,3 Προφυλακτική θεραπεία	39-42
IV.4 Πιθανότητες θεραπείας στο μέλλον	43-44
ΚΕΦΑΛΑΙΟ V ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	45-46
V.1 Νοσηλευτική διεργασία των συμπτωμάτων και σημείων.	47-55
V.2 Νοσηλευτικά μέτρα στην πρόληψη των επιπλοκών.	56-58

V.3 Νοσηλευτική παρέμβαση στην θεραπεία	59-62
V.4 Ψυχολογική ενίσχυση Ασθενούς και Γονέων αυτού	63-64
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	65-69
Στατιστική και αποτελέσματα αυτής του Ν. Αχαΐας Ν. Ηλείας .	
Διαφώτιση στην κοινότητα	70-72
Μέτρα που προτείνουμε για την καταπολέμηση της Μεσογειακής αναιμίας σε Εθνική Βάση	73
Βιβλιογραφία	74-75

Π Ρ Ο Λ Ο Γ Ο Σ
Μ Ε Σ Ο Γ Ε Ι Α Κ Η Α Ν Α Ι Μ Ι Α

Τα θαλασαιμικά σύνδρομα, ασθένειες με καθορισμό γενετικό πλήρως αποδειγμένο συναντώνται σε αυξημένο ποσοστό γύρω από τη Μεσόγειο θάλασσα και ιδιαίτερα στη Νότιο Ιταλία, στη Σικελία, Σαρδηνία, Ελλάδα, Κύπρο και Μέση Ανατολή, καθώς επίσης και στο Ιράν, Ινδία και Άπω Ανατολή.

Οι έρευνες στη μοριακή γενετική, οι οποίες έγιναν τα τελευταία χρόνια απέδειξαν καθαρά ότι η ασθένεια έχει τρόπο γενετικής μεταβίβασης ενδιάμεσα μεταξύ του επικρατούντος και του υπολειπόμενου.

Η αιμοσφαιρινική ανωμαλία οφείλεται στην ανισσόροπο σύνθεση των αλύσεων της σφαιρίνης, όπως φαίνεται από την έλλειψη των γονιδίων της ρύθμισης με αναπληρωματική σύνθεση άλλων τύπων αλύσεων της σφαιρίνης.

Όπως αναφέραμε πιο πάνω συναντώνται σε υψηλό ποσοστό και στη χώρα μας, γι' αυτό αποφασίσαμε να ασχοληθούμε με το θέμα. Οι συγγραφείς αυτής της εργασίας ασχολούνται με τα πιο πρόσφατα θεωρητικά και πρακτικά θέματα των "θαλασαιμικών συνδρόμων". Η σχετική εύκολη διάγνωση των φορέων του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας καθώς και η προγεννητική διάγνωση, καθώς και η πιθανότητα αντικαταστάσεως μερικών γονιδίων ελέγχου, φαίνεται να μπορούν να οδηγήσουν στο εγγύς μέλλον στη λύση του προβλήματος.

Αυτή η εργασία αν και ήταν γνωστές οι δυσκολίες από την αρχή έγινε με πάθος, γιατί μας ήταν πολύ ενδιαφέρον το θέμα.

Α Ν Α Γ Ν Ω Ρ Ι Σ Η

Ευχαριστίες στο "Κέντρο Μεσογειακής αναιμίας" Πατρών-Αιγίου, Πύργου, Αμαλιάδας, για τα στοιχεία που μας παραχώρησαν.

Επίσης ιδιαίτερες ευχαριστίες στην Καθηγήτριά μας Δις Μαρίνα Παπαδημητρίου για τη βοήθεια που μας παρείχε για την αποπεράτωση αυτής της εργασίας.

Οι "θαλασσαιμίες" είναι μέρος ενός μεγάλου κεφαλαίου, το οποίο ονομάζεται "ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΙΑΙ" οι οποίες προκαλούνται από ανωμαλία στη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης (Hb).

Η έλλειψη σύνθεσης της Hb είναι αποτέλεσμα μίας γενετικής ανωμαλίας στην σύνθεση της "σφαιρίνης" και η οποία έχει σαν κλινική εκδήλωση την αιμολυτική αναιμία.

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες μπορούν να χωρισθούν σε δύο μεγάλες ομάδες τις ποιοτικές και τις ποσοτικές.

Οι ποιοτικές χαρακτηρίζονται από παραγωγή μορίων Hb με δομή μη φυσιολογική, ενώ οι ποσοτικές χαρακτηρίζονται από ελάττωση στην παραγωγή φυσιολογικής Hb και είναι γνωστές σαν θαλασσαιμικά σύνδρομα λόγω των βιοχημικών, γενετικών και κλινικών διαφορών που έχουν.

Σε ετερόζυγο κατάσταση - δηλαδή ένα μόνο γονίδιο μη φυσιολογικό - είναι ασυμπτωματική ή με κλινικά συμπτώματα ελάχιστα.

Σε ομόζυγο κατάσταση - δηλαδή δύο γονίδια μη φυσιολογικά - δηλαδή ένα γονίδιο μη φυσιολογικό που έχει κληρονομηθεί από το καθένα από τους γονείς εκδηλώνεται με μία πολύ σοβαρή κλινική εικόνα - που καταλήγει στο θάνατο.

Παιδιά με αυτή την ασθένεια σπάνια φτάνουν στην τρίτη δεκάδα της ζωής.

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες σαν γενετικές νόσοι είναι ανίατες. Επιδέχονται μόνο συμπτωματική θεραπεία των επιπλοκών, οι οποίες εμφανίζονται κατά την διάρκεια της χρόνιας εξέλιξης.

Η κληρονομική μετάδοση επίσης επιβάλλει προφυλακτικά μέτρα για παρεμπόδιση της εξάπλωσης των μη φυσιολογικών γενετικών χαρακτήρων.

Γ Ε Ν Ι Κ Ο Μ Ε Ρ Ο Σ

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Ι

Ι.1. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Ι.2. ΟΡΙΣΜΟΙ

I.1. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Το έτος 1925 ο Cooley και ο Lee περιέγραψαν για πρώτη φορά τα πρώτα περιστατικά μεσογειακής αναιμίας νόσος η οποία έμεινε μετά γνωστή σαν "νόσος Cooley".

Πρίν το 1925 που έγινε η πρώτη περιγραφή δεν είναι μια περιγραφή χαρακτηριστική αυτής της ασθένειας, αν και είναι μία ασθένεια που συναντάται συχνά γύρω απο τη Μεσόγειο θάλασσα και τη Μέση Ανατολή.

Ο Καμιναιπείρος σημειώνει ότι ο Ιπποκράτης περιέγραψε μια νόσο πιθανό θαλασσαιμία.

Πρίν το 1925 οι αιμοσφαιρινόπάθειες περιέχονταν σε ένα γενικό όρο "παιδική ψευδολευχαιμική αναιμία", η οποία έχει περιγραφεί απο τον VON JAKSCH το 1889.

Μετά το 1925 εμφανίστηκαν μία σειρά απο εργασίες στην αμερικάνικη καθώς και στην ιταλική βιβλιογραφία, οι οποίες προσπαθούσαν να ορίσουν πιο καλά τις κλινικές εκδηλώσεις, τις αιματολογικές αλλοιώσεις, όπως και το κληρονομικό χαρακτήρα της ασθένειας.

Ο Cooley και ο Lee (1925) κάνουν τις πρώτες παρατηρήσεις για τη θαλασσαιμία και την ορίζουν σαν "νηπιακή αναιμία" με ηπατοσπληνομεγαλία και αυξημένη αντίσταση των αιμοσφαιρίων.

Cooley - Lee και Wite (1927) κάνουν τις πρώτες έρευνες για τις αλλοιώσεις που προκαλεί στα οστά η νόσος και την ονομάζουν "παιδική αναιμία" με σπληνομεγαλία και αλλοιώσεις στα οστά.

Ο όρος θαλασσαιμία εισήχθει πρώτη φορά το 1936 από τον WHIPPE και BRADFORD. Ο όρος προέρχεται από το θάλασσα και αίμα και είναι σήμερα ο πιο χρησιμοποιημένος όρος.

Volentine και Neel (1944) στην εργασία τους "Αιματολογική και γενετική μελέτη της κληρονομικότητας της θαλασσαιμίας" εισάγαν τις πρώτες σημειώσεις για την κληρονομικότητα.

VECCITIO (1944) ανακαλύπτει την παρουσία μιάς σημαντικής αναλογίας από Hb αλκάλινο-άντοχο ανάλογο με την HbF.

PAULING-NANO-SIWGEL και WELLS (1949) ανακαλύπτουν την πρώτη βιοχημική ανωμαλία στη σύνθεση της Hb, είναι η HbS στην δρεπανοκυττάρωση.

Μετά το 1949 με τον προσδιορισμό της πρώτης μη φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης και με την εισαγωγή της γνώμης, για ασθένεια με βλάβη σε μοριακό επίπεδο ακολουθούν έρευνες σχετικά με τη δομή, την σύνθεση, και τη γενετική των αιμοσφαιρινών φυσιολογικών και παθολογικών. Στις έρευνες λαμβάνουν μέρος γιατροί βιολόγοι και βιομηχανικοί.

KUNKEL (1955) προσδιορίζει την HbA.

ITANO (1957) κάνει την υπόθεση για ανωμαλία στην σύνθεση της σφαιρίνης.

INRAM και STRETTON (1959) βασισμένοι στην υπόθεση του ITANO εισήγαγαν την θεωρία ότι υπάρχουν δύο κύριοι τύποι θαλασσαιμίας.

α.- θαλασσαιμία, η οποία προκύπτει από την μείωση στην σύνθεση της αλυσίδας -α.

β.- θαλασσαιμία, η οποία προκύπτει από την ελάττωση της

σύνθεσης της αλυσίδας-β.

STRGEON (1960) περιγράφει τα πρώτα περιστατικά με α-θαλασσαιμία ετερόζυγο.

SMITH ERLANSON και STERN SCHULMAN (1960) αποδεικνύουν το ρόλο της σπληνεκτομής, σαν μέρος της θεραπείας στη θαλασσαιμία.

INGO LUARING (1962) περιγράφει τα πρώτα περιστατικά της α-θαλασσαιμίας της ομόζυγου.

ΦΕΣΣΑΣ και ο ΣΤΑΜΑΤΟΓΙΑΝΟΠΟΥΛΟΣ (1962) περιγράφουν τα πρώτα περιστατικά της δ-θαλασσαιμίας.

SIE-INGOLUARING-LIE HONG CHIE, AGER και LEHMAN το (1962) περιγράφουν το σύνδρομο της γέννησης νεκρού παιδιού με α-θαλασσαιμία την ομόζυγο.

ΦΕΣΣΑΣ και συνεργάτες (1962) περιγράφουν στην Ελλάδα την Hb LEPORE PYLOS.

ΦΕΣΣΑΣ (1973) αποδεικνύει ότι τα κυτταροπλασματικά έγκλειστα τα οποία οδηγούν στην καταστροφή του αιμοπεταλίου οφείλονται σε τήξη των αλυσίδων-α που υπάρχουν σε πλεόνασμα.

WASI-NOKORN και LUING-DUNRONG (1964) περιγράφουν την θαλασσαιμία α1 και α2.

WDLMAN (1964) προτείνουν για πρώτη φορά μεταγγίσεις για διατήρηση του επιπέδου της Hb στα 9,50/100

BRAN GAT και BANGLIONI (1965) αποδεικνύουν ότι σε μία ομόζυγο κατάσταση της θαλασσαιμίας F δεν συντίθενται ούτε αλυσίδες-β ούτε-δ. Η Hb αυτών των ατόμων αποτελείται απο HbF.

WASI-SGOKANEK και SUING (1967) περιέγραψαν ένα σύνδρομο στην νοτιοανατολική Ασία που προέρχεται από α1 και α2 θαλασσαιμία με HbE, η οποία δημιουργεί κλινική εικόνα όμοια με την αναιμία Cooley.

SHARIZA το 1973 μελετώντας τις ανωμαλίες στη σύνθεση της Hb αποδεικνύει ότι η μοριακή ανωμαλία στη β-θαλασσαιμία βρίσκεται στο m-A.R.N της αλυσίδας της Hb είτε από ελάττωση της ποσότητας, είτε αλλαγή στην διαδοχή των νουκλεοτιδίων.

I.2. ΟΡΙΣΜΟΙ

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες είναι παθήσεις κληρονομικές στις οποίες η βασική ανωμαλία είναι στο επίπεδο της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης λόγω γενετικής ανωμαλίας στη σύνθεση της σφαιρίνης η οποία κλινικώς μπορεί να εκδηλωθεί σαν αιμολυτική αναιμία, σπάνια σαν κυάνωση ή υπερυθραιμία.

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες χωρίζονται σε δύο ομάδες:

- 1). Ποιοτικές: είναι εκείνες οι γενετικές ανωμαλίες οι οποίες οδηγούν στη σύνθεση μίας αιμοσφαιρίνης μη φυσιολογικής στην χημική δομή.
- 2). Ποσοτικές: περιλαμβάνουν τις θαλασσαιμίες που χαρακτηρίζονται από έλλειψη στη σύνθεση μίας ή πιά πολλών πολυπεπτιδικών αλυσίδων της σφαιρίνης, δηλαδή η δομή της αλυσίδος μένει φυσιολογική.

Η ύπαρξη των δύο μεγάλων κατηγοριών δηλαδή των ποιοτικών και ποσοτικών αιμοσφαιρινοπαθειών, σήμερα είναι πλήρως αποδεκτή.

Στην αρχή οι Hb σημειώνονται με τα μεγάλα γράμματα του αλφαβήτου και οι φυσιολογικές και οι παθολογικές.

Σήμερα έχουν περιγραφεί πάνω από 350 Hb παθολογικές και οι πιά πολλές με τη βοήθεια της ηλεκτροφόρησης σε χαρτί, σε ένα pH 8,6 οι οποίες έχουν μεγάλη σημασία για το βιοχημικό ή για τον επιστήμονα που ασχολείται με τη γενετική ενώ για το κλινικό πρακτική αξία έχουν η HbS, C, P, E.

Επειδή το νούμερο των γραμμάτων του αλφαβήτου είναι περιορισμένο επροτάθει, η Hb να ονομάζεται με το όνομα της περιοχής

που την έχουν εντόπισει και να σημειώνεται με την ανάλυση της δομής.

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες οι ποσοτικές ή πιο σωστά τα θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι μία μονάδα ετερογενής απο παθήσεις κληρονομικές στις οποίες η μείωση της Hb της φυσιολογικής είναι συνέπεια της ολικής ή μερικής εμπόδισης στη σύνθεση σε μια απο τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες της σφαιρίνης.

Η βασική ανωμαλία στην πλειονότητα των θαλασσαιμικών συνδρόμων έγκειται σε αδιέξοδο στη σύνθεση των ερυθροκυττάρων με περιεχόμενο φυσιολογικό απο Hb ενηλίκων και όχι στη σύνθεση απο Hb μη φυσιολογική.

Η περιγραφή διαφόρων τύπων θαλασσαιμιών αποδεικνύει ότι ο όρος "θαλασσαιμία" δεν είναι μία και μόνο πάθηση.

Αυτό το γεγονός έκανε αναγκαίο την αντικατάσταση του κοινού όρου "θαλασσαιμία" που αντιπροσώπευε αυτή την ετερογενή ομάδα ασθενειών με τον όρο "θαλασσαιμικά σύνδρομα".

Εάν συγκρίνουμε τον ορισμό του Cooley και Lee το 1925 της θαλασσαιμίας και τον ορισμό που υπάρχει σήμερα δηλαδή "κληρονομική ανωμαλία" όπου η σύνθεση των πολυπεπτιδικών αλυσέων ενός εκ των δύο τύπων που αποτελούν το τετραμερές αιμοσφαιρινικό μόριο, επομένως του ενός ζεύγους απο τα δύο έχει μειωθεί κάτω του φυσιολογικού ή ελλείπει τελείως.

Μπορεί να παρατηρηθεί ο μακρύς δρόμος που ακολούθησαν οι ερευνητές απο την κλινική παρατήρηση μέχρι το μοριακό επίπεδο.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Ι Ι

ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

- ΙΙ.1. ΔΟΜΗ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ
- ΙΙ.2. ΣΥΝΘΕΣΗ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ
- ΙΙ.3. ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ
- ΙΙ.4. ΤΡΟΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΜΕΤΑΔΟΣΕΩΣ
- ΙΙ.5. ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΑΥΤΟΣΩΜΗ-ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ

II.1. ΔΟΜΗ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η ανθρώπινη αιμοσφαιρίνη είναι μία χρωμοπρωτεΐνη. Απαρτίζεται από ένα μέρος πρωτεϊνικό - τη σφαιρίνη και ένα μέρος προσθετικό την - αίμη.

Το προσθετικό μέρος (αίμη) είναι ένας πυρήνας τετραπυρολικός, μία πρωτοπορφυρίνη η οποία περιέχει σίδηρο και έχει μία σταθερή σύνθεση στις διάφορες αιμοσφαιρίνες. Δεν είναι γνωστές διαφορές στη δομή.

Η αίμη από την ιδιότητά της να ενώνεται αναστρέψιμα με το οξυγόνο είναι το φυσιολογικά ενεργό μέρος από την αιμοσφαιρίνη.

Η σφαιρίνη το πρωτεϊνικό μέρος είναι μία πρωτεΐνη από την ομάδα των ιστονών, η οποία διαφέρει από μία αιμοσφαιρίνη σε άλλη και προσδίδει την διαφορά στις αιμοσφαιρίνες.

Στη δομή η σφαιρίνη περιέχει 574 αμινοξέα τα οποία είναι σε τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, από τις οποίες είναι σε ζεύγη ανά δύο όμοιες. Ο γενικός τύπος είναι $X_2.Y_2$, στις οποίες το X αντιπροσωπεύει την καδένα (α), ενώ το Y μία από τις υπόλοιπες τέσσερις καδένες, δηλαδή (β, γ, δ και ε). Σήμερα είναι γνωστοί πέντε τύποι πολυπεπτιδικών αλύσεων (α, β, γ, δ, και ε).

Σήμερα είναι γνωστές οι δομές από τις αλυσίδες (α, β, γ, δ), ενώ η δομή της αλυσίδας (ε) δεν είναι πλήρως διευκρινισμένη.

Οι αλυσίδες α περιέχουν 141 αμινοξέα.

Οι αλυσίδες (β, γ, δ) έχουν 146 αμινοξέα.

Στο μόριο της αιμοσφαιρίνης οι τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες δημιουργούν τόσο μεταξύ των αλύσεων όσο και μέσα στην αλυσίδα δεσμούς οι οποίοι έχουν ένα καθοριστικό ρόλο στη διατήρηση της δομής και λειτουργίας της αιμοσφαιρίνης.

Η ένωση της αίμης από τη σφαιρίνη γίνεται διά μέσω του πυρήνα ιμιδαζολίου της ιστινής στη θέση 87 και 58 για την αλυσίδα (α) και στη θέση 92 και 63 για την αλυσίδα (β). Ο δακτύλιος ιμιδαζολίου από τη θέση 87 ενώνεται ευθέως στο άτομο του σιδήρου, ενώ αυτός από τη θέση 58 ενώνεται διά μέσω ενός δεσμού υδρογόνου, ο οποίος πραγματοποιείται διά μέσω του μορίου του νερού με το σίδηρο.

Αυτός ο ασταθής δεσμός επιτρέπει στην οξυγονομένη μορφή της αιμοσφαιρίνης την ένωση του οξυγόνου με το άτομο σιδήρου. Εκτός από αυτούς τους δεσμούς μεταξύ αίμης και σφαιρίνης δημιουργούνται και άλλοι δεσμοί, δεσμοί στους πόλους μεταξύ των ριζών του προπιονικού οξέος από τη θέση 6 και 7 της πρωτοπορφύρης και τις αμινικές ομάδες από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες δεσμοί Van der Waals μεταξύ των μεθυλικών και βιυλικών ομάδων της-αίμη.

Για την λειτουργία της αιμοσφαιρίνης είναι απαραίτητος η παρουσία και της -αίμη και της -σφαιρίνης.

Η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης γίνεται σε δύο οδούς χωριστά:

(α) οδός συνθέσεως της -αίμη.

(β) οδός σύνθεσης της -σφαιρίνης.

Αν και χωριστές αυτοί οι οδοί, δεν είναι ανεξάρτητες η μία από την άλλη.

II.2. ΣΥΝΘΕΣΗ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης γίνεται πριν τις πλασματικές πρωτεΐνες και των πρωτεϊνών άλλων ιστών.

Στη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης το τελευταίο στάδιο είναι η σύνθεση της σφαιρίνης με την αίμη.

Η ένωση της αίμης στο μόριο της σφαιρίνης λαμβάνει χώρα στα νεαρά κύτταρα της ερυθράς σειράς.

Η σύνθεση λαμβάνει χώρα σε δύο χρόνους:

- (α) Σε πρώτο χρόνο συντίθεται η σφαιρίνη στον ίδιο χρόνο με τις πλασματικές πρωτεΐνες. Είναι η φάση που αντιστοιχεί στη κυτταρική διαίρεση και συγκεντρώνεται μιά μεγάλη ποσότητα από R.N.A.
- (β) Σε ένα δεύτερο χρόνο η ανάπτυξη και η διαίρεση γίνεται πιο αργά, τα νουκλεϊνικά οξέα από το κυτταρόπλασμα εξαφανίζονται, ο σίδηρος ενσωματώνεται στη πορφυρίνη και η αίμη ενώνεται στο μόριο της σφαιρίνης.

Στους ερυθροβλάστες η σύνθεση της αίμης και της σφαιρίνης γίνεται στην ίδια ποσότητα.

Εάν η σύνθεση της αίμης ελαττώνεται για παράδειγμα σε έλλειψη σιδήρου, ελαττώνεται και η σύνθεση της σφαιρίνης λόγω της αποσυνθέσεως στα ριβοσώματα (Rabinowitz 1972).

Ρόλο στο ερέθισμα για βιοσύνθεση της Hb στο μυελό των οστών έχουν οι βιταμίνες από το σύμπλεγμα B (B₆, B₁₂), χολίνη, βιοτίνη, το παρα-αμινοβενζοϊκό οξύ και το νικοτινικό οξύ.

II.3. ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Ο τρόπος μετάδοσης των χαρακτήρων έχει ερευνηθεί από τον Mendel στα φυτά, όμως οι παρατηρήσεις του ισχύουν και για το ζωϊκό κόσμο.

Οι νόμοι του Mendel εφαρμόζονται μόνο στους χαρακτήρες που καθορίζονται από ένα μόνο γονίδιο.

Υπήρχε η εντύπωση μέχρι πρόσφατα ότι ένα γονίδιο καθορίζει ένα χαρακτήρα. Όταν λεγόταν ότι ένας χαρακτήρας μεταδιδόταν σαν επικρατούντας ή υπολειπόμενος πιστευόταν ότι το γονίδιο που τον καθορίζει μεταδιδόταν ως έχει.

Η μοριακή βιολογία όμως άλλαξε αυτή την εντύπωση.

Είναι γνωστό σήμερα ότι ένα γονίδιο καθορίζει την διαδοχή των αμινοξέων μίας πολυπεπτιδικής αλυσίδας, ενώ μία πρωτεΐνη είναι κατασκευασμένη από μία ή περισσότερες αλυσίδες. Μία πρωτεΐνη έχει ένα καθορισμένο νούμερο από αμινοξέα και μία καθορισμένη διαδοχή αμινοξέων. Υπάρχει μία σχέση μεταξύ ενός φαινοτυπικού χαρακτήρα και μίας καθορισμένης πρωτεΐνης ή κάποιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Κάθε οργανισμός έχει ζεύγη από γονίδια τα οποία καθορίζουν τον ίδιο χαρακτήρα ή την ίδια λειτουργία. Αυτά τα δύο γονίδια ονομάζονται αλληλόμορφα. Όταν αυτά τα γονίδια είναι τα ίδια το άτομο είναι ομόζυγο· όταν είναι διαφορετικά το άτομο είναι ετερόζυγο.

Σε ορισμένες περιπτώσεις ένας ομόζυγος θα έχει ένα άλλο φαινότυπο παρά ένας ετερόζυγος.

Το γονίδιο θεωρείται σαν ένα σύστημα απο δομικές μονάδες και ενώσεις.

Κληρονομική νόσος είναι αποτέλεσμα μιάς βιοχημικής ανωμαλίας, η οποία με τη σειρά της οδηγεί σε μία μετάλλαξη του γονιδίου ή του χρωματοσώματος.

II.4. ΤΡΟΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΜΕΤΑΔΟΣΕΩΣ

Τα θαλασσαιμικά σύνδρομα κληρονομούνται με ένα τρόπο αυτόσημο.

Το παιδί από γονείς ετερόζυγους μπορεί να είναι φυσιολογικό, μπορεί να είναι ετερόζυγο, δηλαδή να έχει μόνο το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας ή μπορεί να είναι ομόζυγο σε εκατοστιαίες αναλογίες, αναμενόμενες από την απλή Μεντελική μεταβίβαση.

Μπαίνει το πρόβλημα εάν οι θαλασσαιμίες μεταβιβάζονται με τον επικρατούντα, τον ενδιάμεσο ή τον υπολειπόμενο τρόπο. Εάν βασιζόμαστε σε κλινικά κριτήρια, τότε μπορούμε να θεωρήσουμε ότι μεταβιβάζονται με τον υπολειπόμενο τρόπο, διότι σε ετερόζυγο κατάσταση η ασθένεια δεν εκδηλώνεται καθόλου.

Εάν χρησιμοποιήσουμε αιματολογικά κριτήρια ή την ανάλυση της αιμοσφαιρίνης μπορεί να θεωρηθούν ότι μεταβιβάζονται με τον επικρατούντα ή τον ενδιάμεσο τρόπο.

Μπορούν να παρατηρηθούν συχνά διαφορές στην έκφραση ενός θαλασσαιμικού γονιδίου, για παράδειγμα μεταξύ των μελών μίας οικογένειας.

Αυτή η διαφορά στην έκφραση μπορεί να εξηγηθεί από την αλληλεπίδραση γονιδίων ή διάφορα χαρακτηριστικά τα οποία κερδίζονται κατά την διάρκεια της ζωής, τα οποία μπορούν να αλλάζουν την δράση των θαλασσαιμικών γονιδίων.

II.5. ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΑΥΤΟΣΩΜΗ ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ

Ένα γονίδιο είναι επικρατούν όταν εκδηλώνεται σε κατάσταση ετερόζυγο, ενώ υπολειπόμενο όταν εκδηλώνεται φαινοτυπικά μόνο σε κατάσταση ομόζυγο. Μπορεί όμως να συμβεί αμφότερα τα αλληλόμορφα γονίδια να επικρατούν και αμφότερα να εκδηλώνονται φαινοτυπικά. Κανένα δεν είναι επικρατούν απέναντι στο άλλο. Αυτά τα δύο αλληλόμορφα είναι λοιπόν ενδιάμεσα.

Θεωρώντας ότι ο τρόπος κληρονομικής μεταβίβασης στα θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι αυτόσωμος ενδιάμεσος οι πιθανότητες να γεννηθεί ένα παιδί ετερόζυγο από γονείς φορείς της θαλασσαιμίας είναι οι ακόλουθοι:

(1) Στην περίπτωση στην οποία ένας από τους γονείς είναι ετερόζυγος και ο άλλος φυσιολογικός υπάρχει η πιθανότητα τα μισά από τα παιδιά τους, να είναι φυσιολογικά, ενώ τα άλλα μισά να είναι ετερόζυγα, να είναι φορείς του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας.

(2) Στην περίπτωση στην οποία αμφότεροι οι γονείς είναι φορείς του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας (ετερόζυγος) τότε υπάρχει η πιθανότητα:

25% από τα παιδιά να είναι φυσιολογικά.

50% να είναι φορείς του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας.

25% να είναι ομόζυγα (νόσος Cooley).

(3) Εάν ένας από τους γονείς είναι ασθενής (ομόζυγος) και ο άλλος είναι φυσιολογικός τότε όλα τα παιδιά θα είναι φορείς του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας.

(4) Εάν ένας από τους γονείς είναι ομόζυγος και ο άλλος

φορέας του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας (ετερόζυγος) τότε οι πιθανότητες είναι 50% απο τα παιδιά να είναι ασθενής με μεσογειακή αναιμία (ομόζυγος).

50% να είναι φορείς του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας δηλαδή (ετερόζυγος).

(5) Εάν και οι δύο γονείς είναι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία (ομόζυγοι) τα παιδιά τους θα είναι 100% ασθενείς.

Απο τις πιο πάνω πέντε πιθανές καταστάσεις μπορούν να γεννηθούν παιδιά ομόζυγα δηλαδή με την ασθένεια:

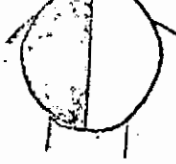
όταν: και οι δύο γονείς είναι ασθενείς.

: ο ένας είναι ασθενής και ο άλλος φορέας.

: όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς.

Πρακτική σημασία πιο πολύ έχει όταν και οι δύο γονείς είναι ασυμπτωματικοί φορείς στις άλλες δύο που υπάρχει έστω και ένας απο τους γονείς ασθενείς σπάνια φτάνει σε ηλικία αναπαραγωγική ή αν φτάσει σπάνια αποφασίζει να δημιουργήσει οικογένεια.

ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ



ΥΓΕΙΗΣ

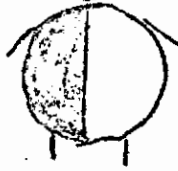


50% ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ

50% ΥΓΕΙΗΣ

2

ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ



ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ



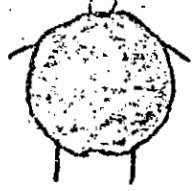
25% ΥΓΕΙΗΣ

25% ΟΜΟΖΥΓΟ

50% ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ

3

ΟΜΟΖΥΓΟΣ



ΥΓΕΙΗΣ



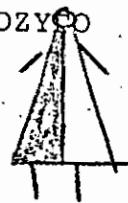
100% ΕΤΕΡΟΖΥΓΟΣ

4

ΟΜΟΖΥΓΟΣ



ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ

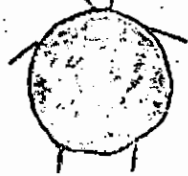


50% ΟΜΟΖΥΓΟΙ

50% ΕΤΕΡΟΖΥΓΟΙ

5

ΟΜΟΖΥΓΟΣ



ΟΜΟΖΥΓΟΣ



100% ΟΜΟΖΥΓΟΙ

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο ----- ΙΙΙ

ΙΙΙ.1. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

ΙΙΙ.2. ΠΑΡΑΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΙΙΙ.3. ΕΞΕΛΙΞΗ ΚΑΙ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

III.1. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Κλινικά η β-θαλασσαιμία παρουσιάζεται με διάφορες μορφές οι οποίες εξαρτώνται από το αν είναι σε ομόζυγο ή ετερόζυγο μορφή.

Η ομόζυγος μορφή ή αναιμία Cooley κλινικά έχει τη μορφή σοβαρής αιμολυτικής αναιμίας με προοδευτική εξέλιξη που καταλήγει σε θάνατο στη πρώτη ή δεύτερη δεκάδα της ζωής.

Ενώ η ετερόζυγος μορφή είναι ελαφριά και οι ασθενείς επιζούνε όσο και οι φυσιολογικοί άνθρωποι.

Υπάρχει μιά σειρά από περιστατικά όμως που δεν περιλαμβάνονται σ' αυτές τις δύο κλινικές μορφές.

Ο όρος ενδιάμεσος θαλασσαιμία είναι ένας όρος κλινικός ο οποίος περιλαμβάνει, ομόζυγος θαλασσαιμία με εξέλιξη όχι τόσο σοβαρή και μορφές ετερόζυγες, οι οποίες πλησιάζουν σε βαρύτητα την κλινική εικόνα της αναιμίας Cooley.

Οι ετερόζυγες μορφές της θαλασσαιμίας είναι καλοήθειες μορφές, κλινικά ασυμπτωματικές.

Στον Πίνακα πιο κάτω δίδεται η σχέση μεταξύ των γενετικών μορφών και των κλινικών στην β-θαλασσαιμία.

Γενετική μορφή	Κλινική Εικόνα	Ορολογία
Ομόζυγος μορφή	<p>Αναιμία Cooley Βαρεία</p> <p>Αναιμία Cooley Ηπία</p>	<p>Θαλασσαιμία μείζων</p>
Ετερόζυγος μορφή	<p>Αναιμία αιμολυτική</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ηπία - Ελαφριά <p>Αναιμία υπόχρωμος μικροκυτταρική, υπερσιδηραιμία</p> <p>Ασυμπτωματική</p>	<p>Θαλασσαιμία ενδιάμεσος</p> <p>Θαλασσαιμία ελάσσων</p> <p>Θαλασσαιμία ελαχίστη</p>

Η β-θαλασσαιμία ετερόζυγος ή η θαλασσαιμία ελάσσων συναντάται πολύ συχνά στους ενήλικες.

Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλουν απο ασυμπτωματική μορφή μέχρι τη μορφή με αιμολυτική αναιμία ήπια με ίκτερο και σπληνομεγαλία.

Οι ήπιες μορφές δεν απευθύνονται στο γιατρό και η διάγνωση τίθεται συνήθως τυχαία.

Η πιο συχνή κλινική μορφή της ελάσσονος θαλασσαιμίας είναι αυτή που παίρνει την κλινική μορφή της υπόχρωμου μικροκυτταρικής αναιμίας.

Η συμπτωματολογία στην ελάσσονα θαλασσαιμία είναι πτωχή και μη χαρακτηριστική. Ωχρότης με κιτρινωπή απόχρωση παρουσιάζεται στη πλειονότητα των περιστατικών μπορεί να μην υπάρχει στις ελάχιστες μορφές.

Ο ίκτερος ανευρίσκεται στις μορφές με χρονία αιμόλυση και η ένταση ποικίλει σε σχέση με το βαθμό της αιμόλυσης.

Η σπληνομεγαλία παρουσιάζεται στο 50% των περιστατικών συνήθως η σπλήνα είναι ελαφρώς διογκωμένη.

Το ήπαρ συνήθως είναι σε φυσιολογικά όρια αλλά σε ένα ποσοστό ασθενών, το χολοκυστικό σημείο είναι επώδυνο στη πίεση.

Οι αλλοιώσεις των οστών είναι ελάχιστες ή απουσιάζουν.

Η ταξινόμηση σε κλινικές μορφές είναι σχετική πιο πολύ για τους ετερόζυγους, διότι υπάρχουν περιστατικά με κλινικές μορφές ενδιάμεσες απο τη μία πλευρά, ενώ απο την άλλη υπάρχουν περιστατικά που μπορούν να πάρουν διάφορες κλινικές μορφές - σε συνάρτηση με την εξέλιξη της ασθένειας και

ανάλογά με τους παράγοντες που επιβαρύνουν τον ασθενή κατά τη διάρκεια της εξέλιξης.

Στη μείζωνα θαλασσαιμία η ασθένεια μπορεί να αναγνωρισθεί πριν το πρώτο χρόνο ζωής.

Το πρώτο σημείο είναι η ωχρότης, η καθυστέρηση στην ανάπτυξη, η κοιλία αναπτύσσεται προοδευτικά λόγω της ηπατοσπληνομεγαλίας.

Στη πορεία η κλινική εικόνα συμπληρώνεται με τα σημεία και χαρακτηριστικά της αναιμίας Cooley - ωχρότης έντονος στους βλενογόνους και στο δέρμα με ένα βαθμό από ίκτερο που ποικίλει, είναι το πρώτο σημείο που επισύρρει την προσοχή.

Αλλοιώσεις των οστών: Προκαλούνται από την υπερπλασία του μυελού των οστών από το κρανίο και το πρόσωπο οδηγούν σε μογγολοειδές προσωπείο. Η βάση της μύτης αποπλατύνεται, προέχουν τα δόντια της άνω γνάθου.

Η υπερπλασία του μυελού των οστών στο κρανίο δίνει εικόνα ακτινωτών, σκιεροτήτων, ευθειών, οι οποίες φτάνουν μέχρι την έσω πλάκα, η οποία είναι συνήθως λεπτή (παρουσιάζει το περίγραμμα του κρανίου σαν κτένα).

Στα οστά των μετακαρπίων λόγω της οστικής ατροφίας, της λεπτύνσεως του φλοιού, και της αύξησης του εύρους της διαφύσεως καθίστανται σχεδόν τετράγωνα.

Κοινό ακτινολογικό εύρημα είναι αυτό της γενικευμένης οστεοπόρωσης.

Στα επιμήκη οστά ο ακτινολογικός έλεγχος διαπιστώνει λέπτυνση του φλοιού και διαπλάτυνση του αυλού.

Η σπληνομεγαλία παρουσιάζεται 100% των περιπτώσεων.

Αύξηση του όγκου της σπλήνας είναι προοδευτική και αυξάνει σε όγκο την κοιλία.

Υπάρχει και ένας βαθμός ηπατομεγαλίας ο οποίος επιτείνεται μετά τη σπληνεκτομή.

Η καθυστέρηση της ανάπτυξης αυτών των παιδιών γίνεται πιο εμφανής στη δεύτερη δεκάδα της ζωής με καθυστέρηση στην εμφάνιση των δευτερογενών χαρακτήρων του φύλου.



Παιδί 10 ετών με
Ηπατοσπληνομεγαλία
Αιμοσφαιρίνη ΗΒ 3,5 γρ.%



Μεγάλη διόγκωση της κοιλιάς
λόγω της μεγάλης ηπατοσπλη-
νομεγαλίας σε ένα παιδί 18
μηνών, χωρίς καμιά μετάγ-
γιση.

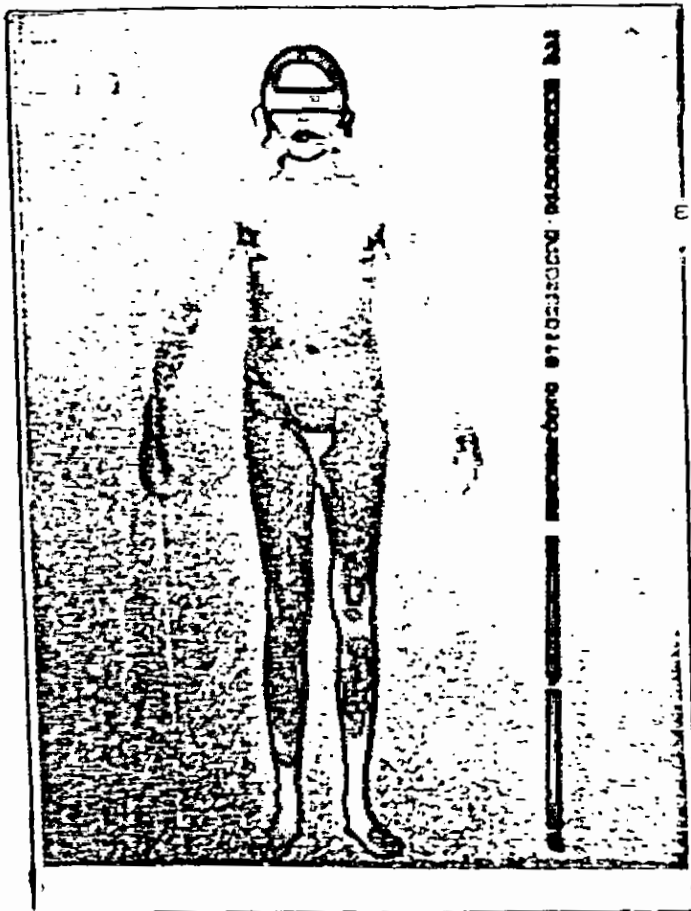


Κλινική εικόνα στη β - Θαλασσαιμία την αμόζυγο

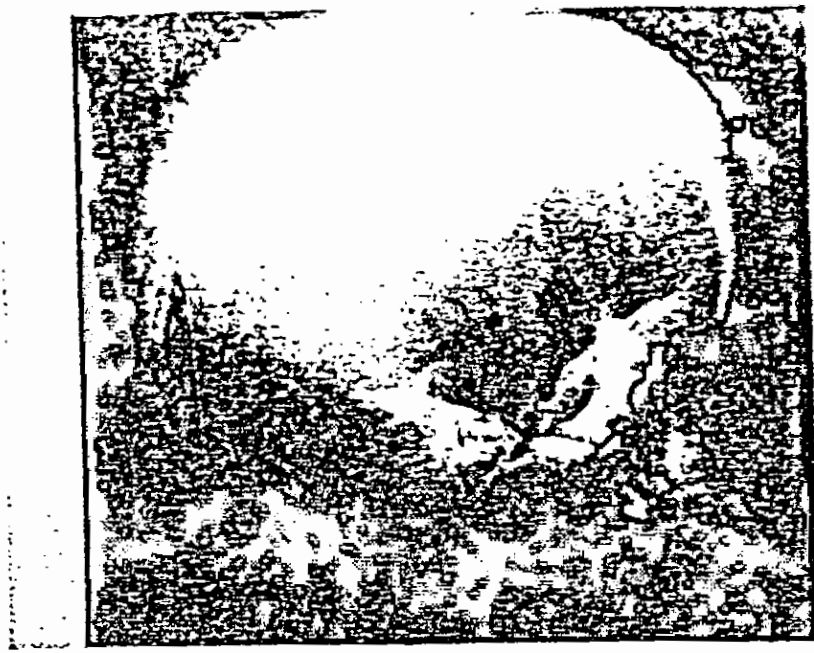




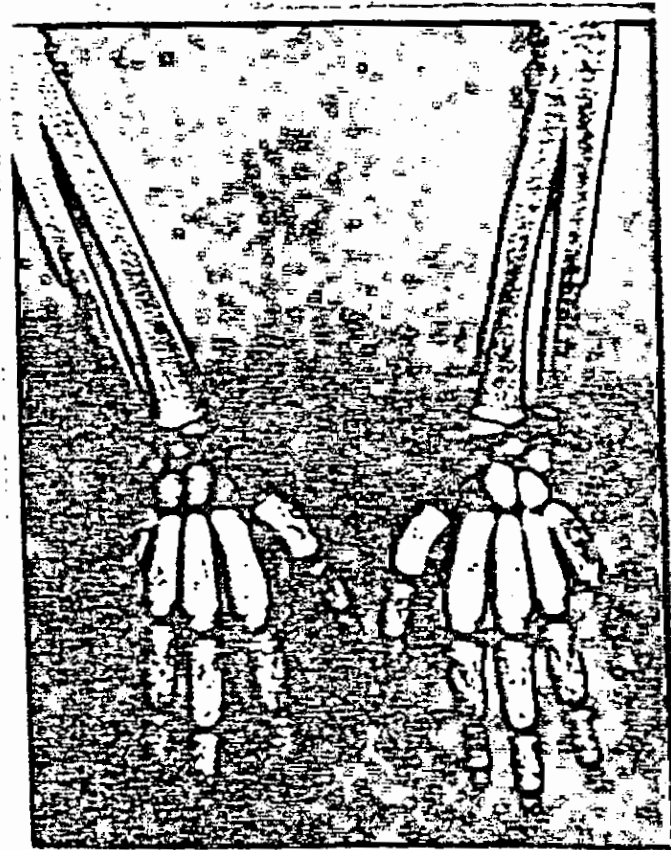
Αλλαγές που προκαλεί
η β-θαλασσαιμία στο
κράνιο



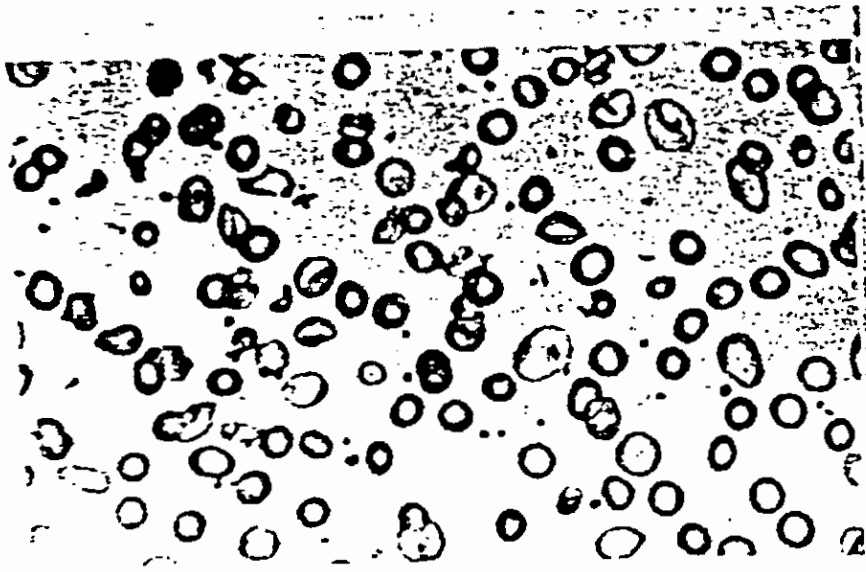
Κορίτσι 17-ετών
εξαρτημένο από μεταγ-
γίση η οποία έχει
πάρει 600κ. αίματος.
Χωρίς ανάπτυξη των
δευτερογενών χαρακτή-
ρων του φύλου.



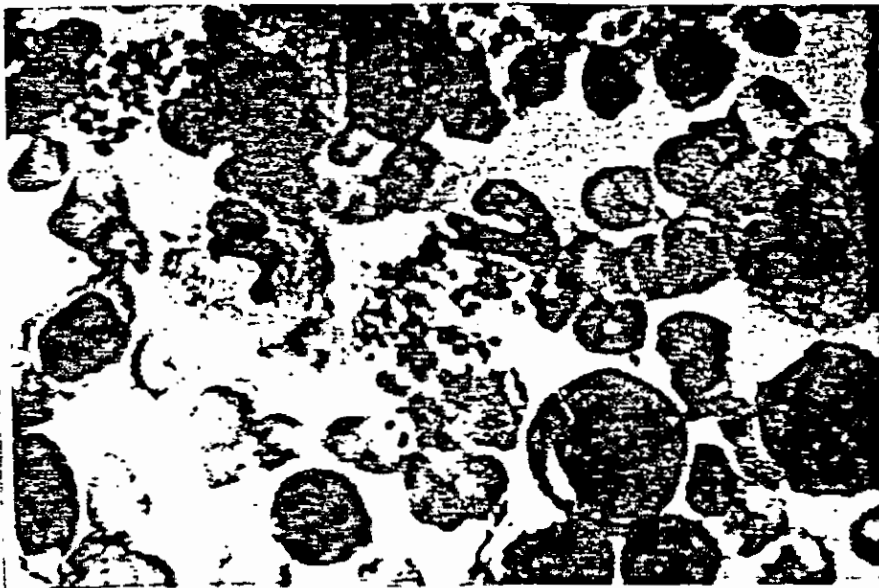
Παραμορφώσεις του κρανίου στη β-θαλασσαιμία



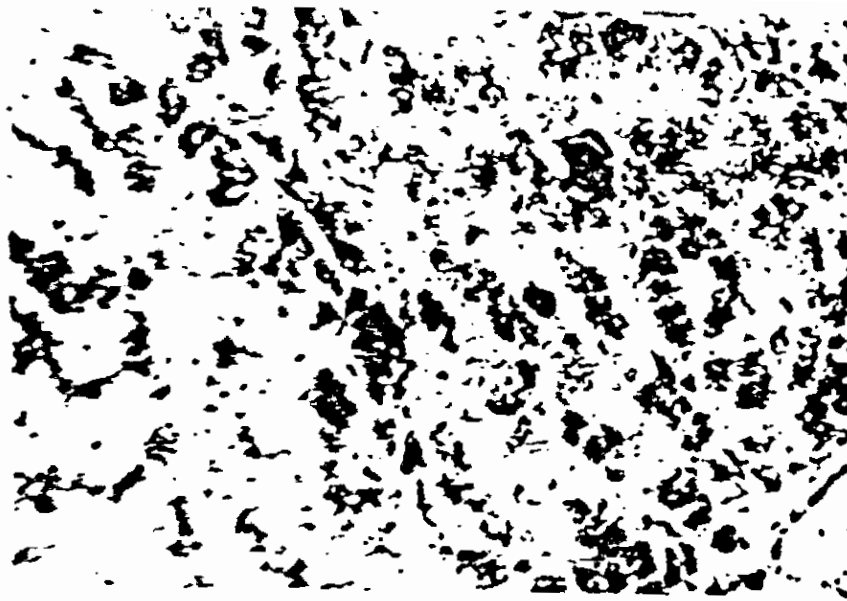
Μεταβολές των οστών της άκρας χειρός



Μορφολογία των ερυθρών κυττάρων στη β θαλασσαιμία- ομόζυγο. Η εικόνα είναι από ασθενείς μεταγγιζοεξαρτημένους. Απεικονίζει τα ερυθρά φυσιολογικά ερυθρά (τα οποία προέρχονται από την μετάγγιση) και κύτταρα τυπικά με ανισοχρωμία - υποχρωμία (ανισοκορία).



Μυελός οστών με ερυθροβλάστες. υπερπλαστικούς στη β θαλασσαιμία.



Ιστολογία του ήπατος στη β θαλασσαιμία
εικονίζει εναποθέσεις σιδήρου, μακροφαγα κύτταρα,
ινώδη ιστό και κύτταρα KUPFFER



Τομή του μυοκαρδίου σε ένα ασθενή με β-
θαλασσαιμία η οποία απεικονίζει εναποθέ-
σεις σιδήρου στο μυοκάρδιο.

III.2. ΠΑΡΑΚΛΙΝΙΚΑΙ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

(1) Αιμόγραμμα: Η αναιμία στη μείζωνα θαλασσαιμία είναι πάντοτε σοβαρή και έντονα υπόχρωμη με τιμές αιμοσφαιρίνης συνήθως μεταξύ 5 και 7 g/100 ml αίματος και με πτώση του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων ανάλογα, καθώς και του αιματοκρίτη.

Το παρασκεύασμα από αίμα είναι χαρακτηριστικό. Η υποχρωμία είναι πολύ έντονη και συνοδεύεται από υψηλό βαθμό ανισοποικιλοκυττάρωση. Πάρα πολλά αιμοσφαίρια με διπλωμένες τις άκρες σαν "μεξικάνικα καπέλα", συχνά αιμοσφαίρια σε σχήμα σταγόνας ή οβάλ και ένας μεγάλος αριθμός από αιμοσφαίρια με περίγραμμα αλλοιωμένο, όλα αυτά σε διάφορα μεγέθη, χαρακτηρίζουν το παρασκεύασμα στην αναιμία Cooley.

Στις περιπτώσεις με Hb πολύ χαμηλή τα ερυθρά αιμοσφαίρια φαίνονται σαν να τους λείπει το περιεχόμενο, είναι σαν "οκίες ερυθρών αιμοσφαιρίων".

Αιμοσφαίρια με δακτύλιους Cabot, σωματία Jolly και βασεόφιλα στίγματα, συναντώνται συνήθως.

Πολυχρωματοφιλία έντονος στο παρασκεύασμα αντικατοπτρίζει την αυξημένη ρετικουλοκυττάρωση 5-15%.

Η λευκοκυττάρωση, ελαφρώς αυξημένη συναντάται πάντοτε στην μείζωνα θαλασσαιμία 10.000-20.000 mm³.

Οι πίο πολλοί ασθενείς έχουν ένα αριθμό ελαφρώς αυξημένο από αιμοπετάλια.

(2) Χολυρεθριναιμία έμμεσος: Είναι αυξημένη (1-3 mg/100ml).

(3) Η ωσμωτική αντοχή των ερυθροκυττάρων σε υπότονο διάλυση είναι σχεδόν πάντοτε αυξημένη η ολική αιμόλυση προκαλείται γύρω στο 0,2 gNaCl/100ml. Το test αυτό είναι για προσανατολισμό στη διάγνωση της θαλασσαιμίας αλλά δεν είναι παθογνωμικό.

(4) Σιδεραιμία: Η σιδεραιμία στην μεσογειακή αναιμία είναι σταθερά αυξημένη.

(5) Στερνική παρακέντηση: Ο μυελός των οστών στη μείζωνα θαλασσαιμία είναι έντονα υπερπλαστικός και επικρατεί η ερυθροβλαστική μορφή. Γενικά η εξέταση του μυελού των οστών δεν είναι απαραίτητος για τη διάγνωση.

Είναι χρήσιμη για το καθορισμό των αποθεμάτων σιδήρου στις περιπτώσεις ελάσσονος θαλασσαιμίας με ηλεκτροφόρηση Hb φυσιολογική ή στα όρια του φυσιολογικού ή στις περιπτώσεις με χρόνιες αιμορραγίες και ελλείψεις σιδήρου.

(6) Ηλεκτροφόρηση της Hb. Είναι η πιο καλή μέθοδος και η πιο ακριβής για το καθορισμό των φυσιολογικών και παθολογικών αιμοσφαιρινών.

Η ηλεκτροφόρηση βασίζεται στο γεγονός διαφοράς κινητικότητας των αιμοσφαιρινών στο υπόστρωμα που χρησιμοποιείται. Η πλειονότητα των παθολογικών Hb έχουν ηλεκτρικά φορτία, διαφορετικά απ' αυτά των Hb των φυσιολογικών, το γεγονός μπορεί να διαπιστώσει την ύπαρξη αυτών.

Η ηλεκτροφορητική διαπίστωση των ανωμαλιών της αιμοσφαιρίνης γίνεται σε σύγκριση με αίμα απο παθολογικά περιστατικά γνωστά, όπως αίμα απο τον ομφάλιο λώρο για την HbF.

Γι' αυτό το λόγο τα εργαστήρια που κάνουν αυτές τις εξετάσεις

έχουν αίμα-μάρτυρα στο ψυγείο στο οποίο φρεσκάρεται περιοδικά. Το παρασκεύασμα Hb μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε διατήρηση από 0-4°C για 2-3 εβδομάδες ενώ στην κατάψυξη (-25°C) μπορεί να διατηρηθεί μερικά χρόνια. Οι τεχνικές της ηλεκτροφόρησης διαφέρουν ως προς το υπόστρωμα που χρησιμοποιείται καθώς και το pH. Για την ηλεκτροφόρηση της Hb το αίμα συλλέγεται μαζί με ένα αντιπηκτικό του οποίου το είδος και η αναλογία δεν είναι σταθερή. Η μάζα των ερυθρών χωρίζεται, πλένεται και μετά αιμολύεται και μετά πάλι φυγοκεντρείται, χωρίζεται η Hb με χλωροφόρμιο και τοποθετείται για φυγοκέντρωση.

Η ηλεκτροφόρηση πάνω σε υπόστρωμα χάρτου σε αλκαλικό περιβάλλον (pH 9,2) είναι μία μέθοδος για προσανατολισμό.

Γίνεται και με υπόστρωμα οξεική κυτταρίνης ή σε κόκκους αμύρου και άγαρ.

Μετά την ηλεκτροφόρηση το αποτέλεσμα διαβάζεται σε φωτόμετρο. Η ηλεκτροφόρηση στη β-θαλασσαιμία μείζωνα χαρακτηρίζεται από τιμές HbF (εμβρυϊκή) πολύ υψηλές ενώ φυσιολογικά είναι κάτω από 2% μετά από την ηλικία του ενός χρόνου. Στη β-θαλασσαιμία φτάνουν 20-90% από το σύνολο της Hb, το υπόλοιπο είναι από HbA. Πρέπει να ξεχωρίσουμε τις περιπτώσεις που HbF είναι αυξημένη όπως στην εγκυμοσύνη, την κληρονομική παραμονή της HbF, την αναιμία Biermer, τις λευχαιμίες κ.τ.λ.

Στη θαλασσαιμία HbF είναι ανόμοιο κατανομημένη στα ερυθροκύτταρα ενώ στην κληρονομική παραμονή της HbF, αυτή είναι ομοιογενώς κατανομημένη.

ΑΠΛΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ ΜΗ ΗΛΕΚΤΡΟΦΟΡΗΤΙΚΕΣ

(α) Αλκαλινοαντοχή : Είναι μία μέθοδος παλιά. Το 1886 ο Korber ανακάλυψε την HbF, η οποία διαφέρει από την HbA διότι έχει αυξημένη αντοχή σε αλκαλικά διαλύματα.

Με αυτή τη τεχνική καθορίζεται η ποσότητα HbF που υπάρχει στα πύρρα εξέταση αίμα. Φυσιολογικά στους ενήλικες η ποσότητα HbF που δεν αποσυντίθεται σε διάλυμα NaOH. Είναι 1,5% ενώ το αίμα από τον ομφάλιο λώρο είναι 60-70%.

Στην ομόζυγο θαλασσαιμία HbF είναι σε ποσοστό 30-60%, μπορεί να φτάσει σε ποσοστό μέχρι 90% χωρίς να υπάρχει σχέση με την κλινική εικόνα.

Η διαφορά μεταξύ των δύο Hb στην αποσύνθεση σε αλκαλικά διαλύματα οφείλεται στους διαφορετικούς χημικούς δεσμούς που υπάρχουν μεταξύ των αλύσεων τους.

(β) Διαλυτότητα της αιμοσφαιρίνης : Το γεγονός ότι οι πρωτεΐνες είναι πολύ ευαίσθητες σε διάφορους παράγοντες όπως είναι η πυκνότητα των αιμάτων και το pH, κάνει πιθανό το διαχωρισμό της HbF, διότι είναι πιο πολύ διαλυτή σε βοήθεια του διαχωρισμού διαφορών Hb που στην ηλεκτροφόρηση έχουν την ίδια ταχύτητα μεταναστεύσεως.

(γ) Ανοσολογικές διεργασίες : Η ανθρώπινη Hb διαθέτει μία πολύ ασθενή αντιγονική δύναμη. Οι ανοσοηλεκτροφορητικές μέθοδοι που χρησιμοποιήθηκαν δεν έδωσαν ικανοποιητικά αποτελέσματα. Καταβάλλονται προσπάθειες να χρησιμοποιηθούν αυτοί οι μέθοδοι για Hb που διαχωρίζονται δύσκολα με την ηλεκτροφόρηση,

(δ) Μελέτη με ακτίνες Χ : Είναι η πιο σημαντική μέθοδος για την μελέτη των λεπτομερειών της τρισδιάστατης δομής των πρωτεϊνών. Η μέθοδος αυτή όμως δεν είναι ευρείας χρήσεως.

III3 ΕΞΕΛΙΞΗ ΚΑΙ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

3.1 Εξέλιξη: Η πιο σημαντική εκδήλωση στη θαλασαιμία είναι το αναιμικό σύνδρομο. Η αναιμία μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία όπως και στην ενδομήτριο ζωή και να προκαλέσει αποβολή. Στις πιο πολλές περιπτώσεις, το παιδί φαίνεται υγιές στους πρώτους μήνες της ζωής. Μετά παρουσιάζει πυρετό και γαστρεντερικές διαταραχές, κατά το ίδιο διάστημα παρουσιάζει ωχρότητα και καταβολή η οποία μένει μόνιμη.

Παρατηρήθει ότι τα συμπτώματα αρχίζουν πριν από το τρίτο μήνα και πολύ σπάνια μετά τον όγδοο έτος. Μαζί με την ωχρότητα υπάρχουν και άλλα σημεία της ασθένειας μεταξύ των οποίων και η σπληνομεγαλία, η παραμόρφωση των οστών της κεφαλής που οδηγεί σε μογγολοειδές προσωπείο. Αυτά τα σημεία είναι τα πιο χαρακτηριστικά.

Η αναπηρία του παιδιού εξαρτάται από το βαθμό αναιμίας. Εάν η συγκέντρωση της ΗΒ στο αίμα είναι πωλίγη από 25% της φυσιολογικής τιμής για το παιδί αυτό δεν μπορεί να περπατήσει ή να παίξει.

Σε τιμές μεταξύ 25-50% του φυσιολογικού το παιδί μπορεί να βαδίσει και να παίξει αλλά δεν μπορεί να υποβληθεί σε κόπο, για παράδειγμα να τρέξει.

Στις περιπτώσεις που η τιμή είναι πάνω από 50% ο βαθμός αναπηρίας είναι μικρός και το παιδί έχει διανοητική ανάπτυξη φυσιολογική.

Η εξέλιξη της πάπου ποικίλει. Όσο πιο γρήγορα αρχίζει η ανάπτυξη της αναιμίας είναι πιο γρήγορη και ο βαθμός της πιο μεγάλος.

Εάν η περίοδος του πυρετού περάσει, συνήθως το σώμα προσαρμόζεται στη νέα συνθήκη του αίματος και η πρόοδος της ασθένειας μπορεί να σταματήσει για χρόνια. Με το χρόνο όμως οι ανάγκες του σώματος αυξάνονται και ξεπερνούν την επάρκεια του αίματος. Ο θάνατος του παιδιού επέρχεται συνήθως από λοιμώξεις. Με αυτό το τρόπο τελειώνει μια σύντομη ζωή αραιά άνω των οκτώ ετών και τις πιο πολλές φορές κάτω των τριών.

Η αναιμία COOLEY ή μείζων θαλασαιμία. Είναι μια νόσος πολύ σοβαρή με προοδευτική εξέλιξη που οδηγεί στο θάνατο συνήθως στη παιδική ηλικία.

Στο παρόν στάδιο πιστεύεται ότι με μεταγγίσεις ΔΕΣΦΕΡΟΞΑΜΙΝΗ (DESFERAL) ο μέσος όρος ζωής των ασθενών αυξάνει.

3.2 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ.: Στην πορεία της εξέλιξης της αναιμίας COOLEY μπορούν να εμφανιστούν πολλές και διαφορετικές επιπλοκές.

Η ανθεκτικότητα στις λοιμώξεις μειώνεται με αυτή την ασθένεια και κάνουν πιο κακή την πορεία της ασθένειας. Οι λοιμώξεις είναι πιο συχνές μετά την σπληνεκτομή.

Η προοδευτική αύξηση του μεγέθους της σπλήνας επιπλέκεται συνήθως με σημεία υπερσπληνισμού με ουδεροπενία και πτώση του αριθμού των αιμοπεταλίων, η οποία μπορεί να οδηγήσει στο θάνατο από αιμορραγία.

Πάνω από 50% των ασθενών φθάνουν γι' αυτό το λόγο σε σπληνεκτομή.

Ανωμαλίες στα οστά του κρανίου οδηγούν συνήθως σε λοιμώξεις των ιγμορίων και ορθοδοντικά προβλήματα, κατάγματα στα επιμήκη οστά είναι σχετικά αραιά.

Μία από τις επιπλοκές που εμφανίζονται συνήθως στην εξέλιξη της αναιμίας COOLEY είναι η αιμοσιδήρωση που παράγεται από

την αυξημένη απορρόφηση σιδήρου και από τις επανελημένες μεταγγίσεις.

Καρδιακή ανεπάρκεια είναι μια από τις συνηθισμένες συνέπειες της εναπόθεσης σιδήρου στο μυοκάρδιο.

Επίσης επηρεάζεται το ήπαρ από την αυξημένη εναπόθεση σιδήρου.

Μία από τις κύριες αιτίες θανάτου στην αναιμία COOLEY είναι η υπερφόρτωση με σίδηρο.

Ο θάνατος μπορεί να επέλθει και από μεταγγίσεις ακατάλληλες, υπερσπληνισμό και λοιμώξεις.

Στην ελλάσωνα θαλασαιμία η πιο συχνή επιπλοκή είναι η χολολοίωση που συναντάται σε ενήλικες ασθενείς έλκη των κάτω άκρων και οστικές και αρθρικές επιπλοκές.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο Ι V

ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΩΝ ΘΑΛΑΣΑΙΜΙΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ

- IV. 1. ΓΕΝΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ
- IV. 2. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΤΗΝ ΜΕΙΖΩΝΑ ΘΑΛΑΣΑΙΜΙΑ
- IV. 3. ΠΡΟΦΥΛΑΚΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ
- IV. 4. ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΣΤΟ ΜΕΛΛΟΝ

IV.1. ΓΕΝΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Στα θαλασαιμικά σύνδρομα δεν υπάρχει αιτιολογική θεραπεία. Η θεραπεία είναι συμπτωματική και έχει σαν σκοπό τη διόρθωση της αναιμίας και την πρόληψη των επιπλοκών. Επίσης είναι προφυλακτική, με το σκοπό το περιορισμό της κληρονομικής μετάδοσης.

Μετάγγιση ερυθροκυττάρων έχει ένδειξη στην μείζωνα θαλασαιμία όταν η αναιμία γίνεται πολύ σοβαρή.

Ο ρυθμός των μεταγγίσεων εξαρτάται από περιστατικό σε περιστατικό. Κατάχρηση μεταγγίσεων πρέπει να αποφεύγεται διότι είναι γνωστοί οι κίνδυνοι ανοσοποίησης της ηπατίτιδος, και της αιμοσιδήρωσης.

Η διαλογή των φιαλών αίματος πρέπει να γίνεται αναγκαστικά και με τη δοκιμασία συμβατότητας απευθείας μεταξύ του ορού του δείκτου και των ερυθροκυττάρων από την φιάλη μεταγγίσεων για να αποφεύγονται οι αντιδράσεις από τις μεταγγίσεις διότι υπάρχει περίπτωση να έχουν δημιουργήσει αντισώματα από προηγούμενες μεταγγίσεις.

Η περιοδική χορήγηση φυλικού οξέος είναι χρήσιμη σ' όλους τους ασθενείς με αιμόλυση, η δόση εξαρτάται από την ηλικία και από τα σημεία έλλειψης, δηλαδή μακροκυττάρωση από το περιφερικό αίμα ή μεγαλοβλάστες από το μυελό των οστών.

Η σπληνεκτομή ενδείκνυται σε ασθενείς με αναιμία COOLEY με φαινόμενα υπερσπληνισμού ή όταν η σπλήνα γίνεται πολύ μεγάλη και παρουσιάζει δυσχέρειες οόγω του όγκου της.

Η σπληνεκτομή μπορεί να κάνει πιο καλή την εξέλιξη της

ασθένειας και στη αραιώση των μεταγγίσεων.

Σε μερικές περιπτώσεις τη σπληνεκτομή ακολουθεί επιβάρυνση της ηπατιτικής αιμοσιδήρωσης ή μπορεί να οδηγήσει σε δευτεροπαθή αύξηση των αιμοπεταλίων με θρομβοεμβολικά επεισόδια.

Μερικοί επιστήμονες προτείνουν την αναβολή της σπληνεκτομής όταν η κλινική κατάπτωση το επιτρέπει, μέχρι να συμπληρώσουν το πέμπτο έτος της ηλικίας τους με σκοπό να ελατωθεί ο κίνδυνος των λοιμώξεων, διότι αυτά είναι πιο πιθανές στα παιδιά με σπληνεκτομή κάτω απ' αυτή την ηλικία.

Η χορήγηση δεσφεριοξαμίνης (DESFERAL) μπορεί να καθυστερήσει την αιμοσιδήρωση.

Η θεραπεία με σίδηρο αντενδείκνυται σ' όλες τις μορφές μεσογειακής αναιμίας. Μόνο σε βαριά περιστατικά με αιμοραγίες χρόνιες και κατόπιν εξετάσεως των αποθεμάτων σιδήρου μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε μικρές δόσεις και για μια σύντομη περίοδο.

να αφαιρούνται τα μη φυσιολογικά αιμοσφαίρια από την κυκλοφορία.

Αυτό είναι το σχήμα που προτείνει η παγκόσμια οργάνωση υγείας (1985).

Για την μετάγγιση χρησιμοποιούνται συμπυκνωμένα ερυθρά κατά προτίμηση πτωχά σε λευκά αιμοσφαίρια. Προτιμάται πρόσφατο αίμα, ηλικίας μικρότερης των 7 ημερών, γιατί αυτό σε σύγκριση με αίμα μεγαλύτερης ηλικίας έχει μεγαλύτερο χρόνο επιβίωσης, και υψηλότερα επίπεδα A+P και 2-3 DPG που εξασφαλίζουν καλή παραμορφωσιμότητα στα ερυθρά και φυσιολογική απόδοση οξυγόνου στους ιστούς. Ο μεγαλύτερος χρόνος επιβίωσης μειώνει τον αριθμό των μεταγγίσεων και μακροπρόθεσμα και το βαθμό αιμοσιδήρωσης. Η έλλειψη όμως πρόσφατου αίματος δεν πρέπει να καθυστερεί τη μετάγγιση. Φορείς μεσογειακής αναιμίας χρησιμοποιούνται σαν δότες εφ' όσον έχουν φυσιολογική αιμοσφαιρίνη.

Ο ολικός όγκος χορηγούμενου αίματος κυμαίνεται μεταξύ 10-20 ML συμπυκνωμένων ερυθρών / KG βάρους.

Υπολογίζεται ότι 3ML συμπυκνωμένων ερυθρών (PCV 75%) ανά KG βάρους αυξάνει την HB κατά 1γρ./ML .

Η συχνότητα των μεταγγίσεων είναι κάθε 2-4 εβδομάδες. Καλόν είναι να αποφεύγονται ενδιάμεσες μεταγγίσεις, και ο ρυθμός μεταγγίσεων να φθάνει μέχρι 4ML/KG βάρους ανά ώρα.

Μόνο με το συνδιασμό μετάγγισης και σιδηροδεσμευτικών ουσιών, είναι δυνατό να παραταθεί η επιβίωση στην M.A ως την ώριμη ηλικία με αποφυγή ή περιορισμό των κύριων επιπλοκών της αιμοσιδήρωσης από την καρδιά, ήπαρ και τους ενδοκρινείς αδένες.

Η υποδόρια ένεση δεσφεριοξαμίνης (DESFERAL) σε μέση δόση

μέχρι MG/KG/ημέρα το λιγότερο 25MG/KG/ημέρα μπορεί να εξασφαλίσει ποσότητας ζωής αρκετά καλή και πιθανό επιβίωση πιο παρατεταμένη (MODEL και συνεργάτες 1982).

Η υποδόρια χορήγηση γίνεται με ημερήσια έγχυση 8-10 ωρών με φορητές αντλίες. Οι εγχύσεις γίνονται 5-7 ημέρες την εβδομάδα. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί συνδιασμός υποδόριας και ενδοφλέβιας χορήγησης.

στην ενδοφλέβια χορήγηση υπάρχει δυνατότητα έγχυσης μεγάλων ποσοτήτων DESFERRIOXAMINE (6-12γ/24ωρο)

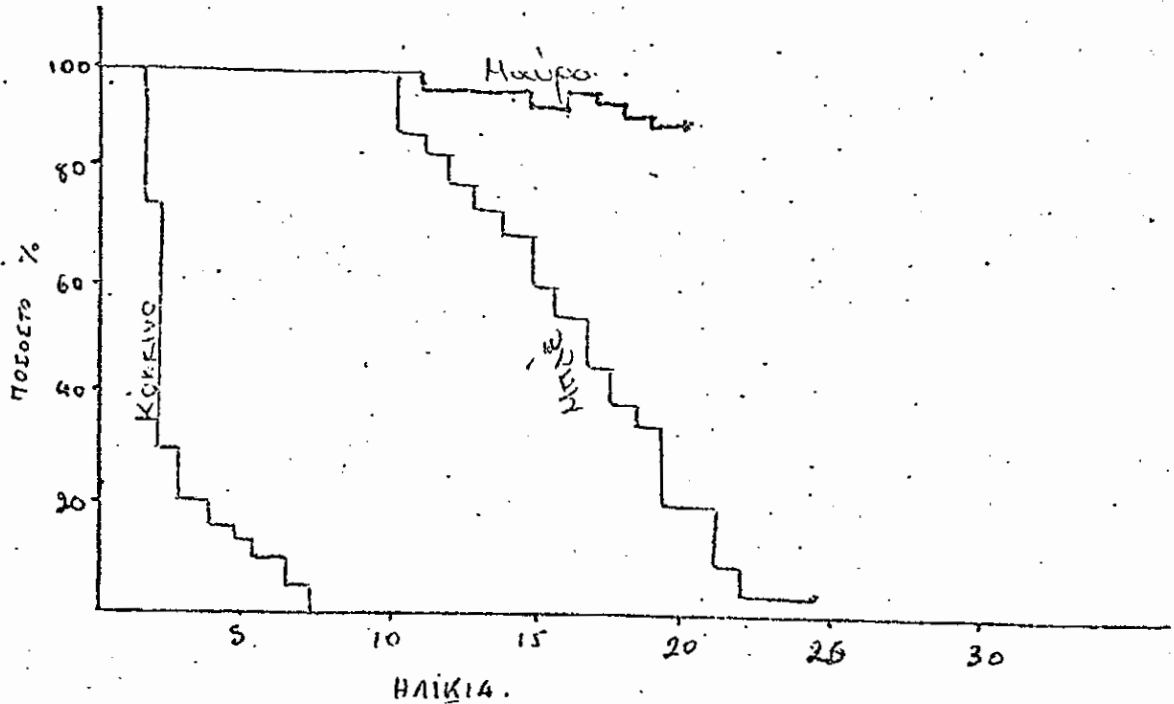
Εάν η θεραπεία με DESFERAL αρχίσει νωρίς υπάρχουν ελπίδες για μια καλή πρόγνωση συμπεριλαμβανομένου και του γάμου και πιθανό και της αναπαραγωγής.

Ωστόσο η θεραπεία με DESFSRAL αγχώνει τον ασθενή και τις πιο πολλές φορές οι ασθενείς δεν συμμορφώνονται με το σχήμα θεραπείας.

ΕΠΙΒΙΩΣΗ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΟΜΟΖΥΓΟ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΜΕΙΖΩΝΑ

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΤΟΥ ΔΙΕΘΝΟΥΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΥ ΥΓΕΙΑΣ

1980 - 85



χωρίς θεραπεία
μόνο με μεταγγίσεις
μεταγγίσεις + Desferal

Η πρώτη καμπύλη δείχνει την επιβίωση των ασθενών με μείζονα θαλασσαιμία που δεν είχαν πάρει θεραπεία.

Η δεύτερη καμπύλη δείχνει την επιβίωση των ασθενών, που πήρασαν θεραπεία μόνο μεταγγίσεις αίματος. Ο μέσος όρος Hb 9-11,5g/dl.

Η τρίτη καμπύλη δείχνει την επιβίωση των ασθενών με μεταγγίσεις αίματος, αλλά που έχουν πάρει και το λιγώτερο 500 mg Desferal το λιγώτερο πέντε μέρες την εβδομάδα, υποδορίως ή ενδομυϊκά.

Ο αριθμός των επιβιωσάντων στην τρίτη καμπύλη είναι ακόμη μικρός, διότι ο θάνατος ήταν λόγω λοιμώξεων και όχι απο υπερφόρτωση με σίδηρο, και διότι πολλοί απο τους παλαιούς ασθενείς είχαν ήδη βλάβες οργανικές απο την υπερφόρτωση με σίδηρο, είναι δύσκολο να ζήσουν όσο και τα φυσιολογικά άτομα.

Όμως οι νέοι ασθενείς που παίρνουν απο την αρχή θεραπεία μπορούν να ζήσουν μέχρι την ενηλικίωση και υπάρχουν ελπίδες η ζωή τους προοδευτικά να γίνει όση και των φυσιολογικών ατόμων.

IV.3. ΠΡΟΦΥΛΑΚΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Όπως σε όλες τις αιμοσφαιρινοπάθειες, στα θαλασαιμικά σύνδρομα δεν υπάρχει αιτιολογική θεραπεία.

Η θεραπεία είναι συμπτωματική, έχει σκοπό τη διόρθωση της αναιμίας και την πρόληψη των επιπλοκών και προφυλακτική που έχει σκοπό τον περιορισμό της κληρονομικής μετάδοσης της γενετικής ανωμαλίας.

Η συμπτωματική θεραπεία έχει επεξηγηθεί προηγουμένως.

Η προφυλακτική θεραπεία έχει σκοπό τη διάγνωση όλων των φορέων του στίγματος.

Μια προφυλακτική θεραπεία πραγματική πρέπει να περιλαμβάνει 4 προγράμματα:

1. Διαφώτιση του κοινού.
2. Εξετάσεις για τη διαπίστωση των φορέων στο πληθυσμό.
3. Κοαθοδήγηση των φορέων.
4. Προγεννητική διάγνωση.

Με το πρόγραμμα της διαφώτισης του κοινού, πληροφορείται το κοινό για την ασθένεια, για την κληρονομικότητα, τις συνέπειες και την σοβαρότητα των. Επίσης για την αναγκαιότητα της πρόληψης αυτής, της μετάδοσης τις πιθανότητες που έχει να παρουσιαστεί η ασθένεια στην περίπτωση που ο ένας από τους γονείς είναι ασθενής και ο άλλος φορέας και στην περίπτωση που και οι δύο είναι φορείς.

Με τις εξετάσεις που γίνονται στην μάζα του πληθυσμού για την διαφώτιση των φορέων του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας. Αυτό μπορεί να γίνει με καθορισμένες εξετάσεις, όπως αιματολογικούς δείκτες σε μετρητή COULTER, εξέταση

περιφερειακού αίματος στο μικροσκόπιο για την μορφολογία των ερυθρών αιμοσφαιρίων, ηλεκτροφόρηση, μετρητή HBF και διαχωρισμό των αλύσεων της σφαιρίνης, στα περιστατικά που δύσκολα τίθεται διάγνωση.

Πρέπει να δοθεί προτεραιότητα στις ηλικίες αναπαραγωγής από 15-45 χρονών και πρίν από το γάμο των συζύγων.

Καθοδήγηση των φορέων. Ψηφίζεται η φύση της ασθένειας και ο κίνδυνος να έχουν απογόνους ασθενείς.

Εξηγούνται στους γονείς εναλλακτικές λύσεις όπως μέθοδοι αντισύλληψης καθώς και θεραπευτική διακοπή της εγκυμοσύνης.

Επεξηγείται η φύση και ο κίνδυνος της προγεννητικής διάγνωσης εάν αυτή είναι πιθανή.

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Αυτή η μέθοδος έχει σκοπό το περιορισμό της γεννήσεως παιδιών με μείζωνα θαλασσαιμία, σε οικογένειες που και οι δύο γονείς είναι επηρεασμένοι.

Η μέθοδος είναι σε πειραματικό στάδιο σ' όλο τον κόσμο ακόμη.

Γίνεται παρακέντηση του πλακούντος του οποίου τη θέση βρίσκουμε με χρήση υπερήχων. Παίρναμε μια μικρή ποσότητα απο το αίμα του εμβρύου.

Απ' αυτό το αίμα μελετάται η βιοσύνθεση των αλύσεων της αιμοσφαιρίνης. Στο έμβρυο 18-20 εβδομάδων όταν γίνεται παράκέντηση η σύνθεση των αλλύσεων β είναι περίπου 10% των αλύσεων γ από το φυσιολογικό έμβρυο. Στα παιδιά που έχουν ομόζυγο θαλασσαιμία είναι πολύ χαμηλό.

Η αναλογία β/γ χωρίζεται σε 3 ομάδες, οι οποίες αντιπροσωπεύουν το φυσιολογικό έμβρυο, το ετερόζυγο και το ομόζυγο.

Ωστόσο αυτή η μέθοδος έχει κινδύνους. Μπορεί να προκαλέσει αποβολή, πρόωρο τοκετό και είναι πολύ δύσκολη και δαπανηρή.

Στο τελευταίο συνέδριο που έγινε στην Αθήνα με θέμα: " Μεσογειακή Αναιμία " αναφέρθηκε μια άλλη μέθοδος που αυτή έχει πλεονεκτήματα και μειονεκτήματα.

Με παρακέντηση λαμβάνεται μέρος από τροφοβλαστες που βρίσκονται στις λάχνες της μήτρας κατά τους δύο πρώτους μήνες της κύησης.

Το πρόβλημα τιθόταν αν τα κύτταρα αυτά ήσαν της μητέρας

ή του εμβρυού. Για το λόγο αυτό γίνεται ενδοφλέβια έγχυση ειδικής ουσίας που απομονώνει τα κύτταρα της μητέρας από του εμβρύου.

Πλεονέκτημα αυτής της μεθόδου είναι ότι γίνεται στους αρχικούς μήνες της κύησης και η κυοφορούσα σε περίπτωση προβλήματος μπορεί πιο εύκολα να αποβάλει το έμβρυο.

Μειονεκτήματα υπάρχουν και εδώ όπως αποβολές που διαπιστώθηκε ότι ο αριθμός τους δεν είναι μεγαλύτερος των αποβολών από άλλες αιτίες.

IV.4. ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΣΤΟ ΜΕΛΛΟΝ

1. Δεσμευτές σιδήρου στη β-θαλασσαιμία

Δεν υπάρχει πραγματική πρόοδος στην παραγωγή ενός δεσμευτού σιδήρου που να λαμβάνεται από το στόμα και να είναι φθηνός, αποτελεσματικός και χωρίς κινδύνους. Πιστεύεται, ο γνωστός από παλιά παράγων CALCIUM - DTPACDIETHYLENETVRAMINO-PENTACETAT), εάν γίνεται υποδωρίως μπορεί να είναι επαρκής και αρκετά φθηνός να χρησιμοποιηθεί στις αναπτυσσόμενες χώρες.

2. Μεταγγίσεις με νεαρά ερυθρά αιμοσφαίρια.

Αυτή η μέθοδος που προτάθει αρχικά από τον PROPPER 1980 εφαρμόζεται στις Ηνωμένες Πολιτείες, Μεγ. Βρατανία και Ελλάδα

3. Μεταμόσχευση μυελού οστών.

Στο παρόν στάδιο η μεταμόσχευση του μυελού των οστών είναι σε πειραματικό στάδιο και μόνο ένας από τους τέσσερους αδελφούς ενός παιδιού ασθενούς μπορεί να είναι κατάλληλος δότης.

Είναι επίσης αναγκαία η επεξεργασία του μυελού του δότη προς αποφυγή της απόρριψης του μοσχεύματος. Είναι ακόμη νωρίς να εισαχθούν προγράμματα για μεταμοσχεύσης μυελού των οστών. Εάν μπορούσε να γίνει η μεταμόσχευση θα ήταν πολύ δύσκολο και δαπανηρό να εφαρμοστεί σε ευρεία βάση.

4. Θεραπεία με εξειδικευμένα γονίδια.

Υπάρχουν δύο θεωρίες για την θεραπεία με γονίδια στη θαλασσαιμία.

α) Αντικατάσταση ενός γονιδίου παθολογικού με ένα γονίδιο φυσιολογικό.

β) Να γίνει πιθανή η σύνθεση της εμβρυϊκής ΗΒ (ΗΒF) και στην διάρκεια της ενήλικης ζωής.

Οι πρόοδοι στη μοριακή βιολογία προσφέρουν μερικές υποσχέσεις για αντικατάσταση στο μέλλον του παθολογικού γονιδίου με φυσιολογικό.

Κ Ε Φ Α Λ Α Ι Ο V

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ

- V.1. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ ΤΩΝ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΣΗΜΕΙΩΝ
- V.2. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΑ ΜΕΤΡΑ ΣΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ
- V.3. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΤΗΝ ΘΕΡΑΠΕΙΑ
- V.4. ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΕΝΙΣΧΥΣΗ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΚΑΙ ΓΟΝΕΩΝ ΑΥΤΟΥ

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ

Ο ασθενής που πάσχει από β-θαλασσαιμία αντιμετωπίζει πάρα πολλά προβλήματα. Τα προβλήματα αυτά είναι η κακή διακίνηση του οξυγόνου, το θρεπτικό ανισοζύγιο, το αξεοβασικό ανισοζύγιο, η μείωση των δραστηριοτήτων του, οι κίνδυνοι από τις επιπλοκές και προβλήματα από την χρονιότητα της νόσου. Η φροντίδα του παρέχεται από υγειονομική ομάδα της κλινικής που νοσηλεύεται.

Στόχοι της φροντίδας είναι άμεσοι, που αφορούν διόρθωση τυχόν ανισοζυγίων στην πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών στην τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας, βοήθεια για παράταση ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητας της καθώς και μακροπρόθεσμοι που αφορούν παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς για την κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεων της καθώς προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου ενθαρρύνοντας δραστηριότητες κατάλληλες για την ανάπτυξή του.

Δ. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΣΗΜΕΙΩΝ

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
<p>1. Βαρύδα αναυμία. Βαθμός ανεπάρκειας των β-αλυσίδων αλλά η ικανότητα του πόσχοντα για αντιστάθμιση αυτής της ανεπάρκειας.</p>	<p>Θεραπεία της αναυμίας</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Συχνή λήψη ζωτικών σημείων του ασθενή για τυχόν παρέκλιση αυτών. • Εργαστηριακές εξετάσεις για τον προσδιορισμό της ΗΒ στο αίμα. • Χορήγηση φυλλικού οξέος και συμπλήγμα βιταμίνων Β. • Χορήγηση τροφής πλούσιας σε λευκώματα. • Μετάγγιση συμπυκνωμένων ή πλυμένων ερυθρών. • Στενή παρακολούθηση του ασθενή κατά την διάρκεια της μετάγγισης για τυχόν επιπλοκές. 	<ul style="list-style-type: none"> • Άνοδος του επιπέδου της ΗΒ μετά από μετάγγιση που δεν ξεπερνά τα 15-16 γρ. ΙΚΔ. • Διόρθωση της αναυμίας κατά κάποιο βαθμό.

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΣΘΕΝΩΝ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
α) Δύσπνοια. Κακή διακίνηση του O ₂ από την αναμίξια	Ανακούφιση του ασθενή από την δύσπνοια.	<ul style="list-style-type: none">• παραμονή του αρρώστου στο κρεβάτι.• Τοποθέτηση του ασθενούς σε ανάφορη θέση.• Χορήγηση οξυγόνου με ρινοφαρυγγικό καθετήρα.• Συνεχής συναισθηματική τόνωση του αρρώστου• Διατήρηση ισορροπίας μεταξύ δραστηριότητας και αναπνοσως.• Διατήρηση θρέψως και ενυδατώσως.• Διατήρηση υγρού του βλεννογόνου της μύτης και του στόματος.• Καλός αερισμός του θώρακου με έρωσερό και καθαρό αέρα.	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τη δύσπνοια, και συνεχίζεται η λήψη O ₂ για μικρό χρονικό διάστημα.

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΔΙΔΑΧΝΩΝ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
		<ul style="list-style-type: none">• Βρογχοδιασταλτικά φάρμακα.• Δίηθη σφυγμού και αναπνοών σε μικρά χρονικά διαστήματα και απογοραφή αυτών στο διόγκωμα.	

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΣΘΕΝΩΝ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
<p>β) Ο ασθενής παραπονεύεται για ένταση, κόπωση, κατάπτωση και αδυναμία. Πύση αρθρικού αιμοπεταλίων.</p>	<p>Βοήθεια του ασθενή για σωματική ενίσχυση και ηθική τόνωση. Άσθος του αρθρικού διμπεταλίων. Επαναπόκτηση των δυναμειών του.</p>	<p>.Μείωση δραστηριότητων ασθενούς. .Παρότρυνση του αρρώστου για ασχολίες με ανάλογες με τις δυνατότητές του. .Μετάγγιση αιμοπεταλίων. .Αποφυγή παχυλιδίων που αποφέρουν κούραση (μοδάφαιρο κ.ά.).</p>	<p>Ελάχιστη ενίσχυση της σωματικής δύναμης του ασθενή και ψυχολογική ενίσχυση.</p>
<p>γ) Δυσρεξία με αποτέλεσμα άρεπτικό ανισοζύγιο.</p>	<p>Επαρκής θερμική πρόσληψη τροφής.</p>	<p>.Ενίσχυση του αρρώστου να παίρνει τα κύρια και συμπληρωματικά γεύματα φροντίδα ώστε να δίνεται η τροφή σε ικανοποιητική ποικιλία, βιταμίνης. .Πρέπει να προσφέρεται η τροφή σε δίσκο περιποιημένο. . Αν βοηθείται ο ασθενής να παίρνει την τροφή να μην του δοθεί η εντύπωση</p>	<p>Ο ασθενής παίρνει τα απαραίτητα για διατήρηση σταθερού θρεπτικού ισοζυγίου.</p>

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΔΩΣΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
6) Απώλεια βάρους. Οξεοβασικό ανισο- ζύγιο.	Αύξηση κατά το δυνατό του σωματικού βάρους.	<ul style="list-style-type: none">• Ζύγιο ασθενούς κατά βιταήματα .• Παρακολούθηση του σσ- θνή αν πάρνει τις σπαιτούμενες θερμίδες καθημερινώς.• Ενίσχυση του ασθενούς να πάρνει συνεχώς επαρ- μή ποσότητα λευκωμάτων, υδατανθράκων και βιταμι- νών.• Χορήγηση παρεντερικώς σπικχαρούχων υγρών .• Παρακολούθηση συστηματικά του βάρους του αρρώστου.	Αυστήρηση ακόμη και του μικρού βάρους σε σταθερά επίπεδα.

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΔΩΣΗΝΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
<p>2. Αυμοσυδήρωση α) Ικτερός, χωρίς- τητα προοΰπου. Ελάττωση του σκα- λινού ποσού HB που περιέχεται στο ερυθροκύτ- ταρο και επομέ- ως στην δημι- συργία βαφιδας υποχρωμίας.</p>	<p>Η υποχώρηση του ίκτερου με την άνοδο του ποσού της HB.</p>	<p>.Αναδρομή για ιστορικό ωχρότητας. .Κατάλληλες εργαστηριακές εξετάσεις για τον προσ- διορισμό της HB. .Παρακολούθηση βαθμού ίκτερου του δέρματος του σκληρού χιτώνα του οφθαλ- μού και των νύχιών. .Παρακολούθηση του χρω- ματος των κενώσεων και των ούρων.</p>	<p>Σχετική ίκτερική χροιά του δέρματος συνεχίζεται να υψάχει.</p>

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
β) Έντονος κνησμός	Η υποχώρηση του κνησμού	<ul style="list-style-type: none"> • Απαλλαγή του ασθενή από τον έντονο κνησμό του δέρματος με συστηματική φροντίδα του. • Λουτρό καθαριότητας χωρίς σαπούνι και μετά μασάζ με λαοδόν. 	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τον κνησμό του δέρματος.
γ) Ξηρότητα δέρματος	Η υποχώρηση της Ξηρότητας του δέρματος.	<ul style="list-style-type: none"> • Επιδόσηψη του δέρματος με υδατινές λαοδόν. • Χρήση παρεντερικώς αιχμαφούχων υγρών. • Συχνώς έλεγχος της Ξηρότητας του δέρματος. • Παραίνηση του ασθενούς να γυρίζει στο κρεβάτι για την προφύλαξη του δέρματος. 	Το δέρμα του μαδάωσε αρκετά

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
<p>δ) Ο ασθενής ανησυχεί για την αλλαγή του αίματός του, το χρώμα την ξηρότητα του και ανησυχεί για την διάρκεια της κατάστασης αυτής.</p>	<p>Η καθυστέρηση του ασθενή και η αποδοχή της αλλαγής του ειδίου του.</p>	<p>Εξήγηση στον ασθενή για πιο λόγο παρουσιάζει αυτή την αλλαγή, που οφείλεται πως θα εξαφανιστεί μετά από θεραπευτική αγωγή και θα γίνει πάλι όπως ήταν.</p>	<p>Ο ασθενής αποδέχτηκε την αλλαγή και περιμένει την επίλυση στην αρχική μορφή του.</p>

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΙ ΣΚΟΠΟΙ	ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ	ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ
<p>3. Αλλοιώσεις των οστών προκαλούνται από την υπερλίσια του μυελού των οστών από το κρ-νίο.</p> <p>α) Παραμόρφωση κεφαλής, μογγολοειδές πρόσωπο.</p>	<p>Παραμύδιση της παραμόρφωσης των οστών της κεφαλής.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Μέτρηση της διαμέτρου της κεφαλής. • Βαθμός αποπλάτυσης της ρινός. • Συχνός έλεγχος της οδοντοφυΐας σε μικρή ηλικία. • Συχνό πλύσιμο των δοντιών με μαλακή βούρτσα ώστε να αποφεύγεται η τερηδόνα και αιμοραγία. • Χρήση τροφής πλούσιας σε ασβέστιο. 	<p>Σχετική καθυστέρηση στην παραμόρφωση της κεφαλής και αποφυγή της τερηδόνας.</p>
<p>β) Διανομιστο διόγκωμα αιματικής αντίτυξης.</p>	<p>Ενθέρπωση του ασθενούς για την αιματική του αντίτυξη.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Μέτρηση ύψους σε διάφορες ηλικίες. • Ζύγκση του βάρους του αίματος. • Κλινική εξέταση της κοιλιάς για τυχόν υπατογαλία. • Μεταφορά του ασθενή στο ακτινολογικό εργαστήριο για πρόσληψη οστεοπόρωσης. 	<p>Ο ασθενής δεν παρουσιάζει βελτίωση στην αιματική του αντίτυξη και περιμένει κάποια μεταβολή.</p>

V.2. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΑ ΜΕΤΡΑ ΣΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ

1. Αιμορραγίες: Μετάγγιση του ασθενούς με πλημμένα ερυθρά αιμοσφαίρια στα κατάλληλα χρονικά διαστήματα.
 - . Η εμφάνιση εκχυμώσεων και πετεχειών είναι ενδεικτική διακοπής δραστηριότητας του αρρώστου.
 - . Να γίνεται προσεκτική εκτίμηση της ανάγκης του αρρώστου για ευδομνικές ενέσεις.
 - . Να γίνεται προσεκτική παρατήρηση του αρρώστου για εμφάνιση σημείων ενδοκρανικής αιμοραγίας και για μεταβολές της νευρολογικής του κατάστασης.
 - . Να χρησιμοποιούνται μόνο μαλακές οδοντόβουρτσες και να γίνεται κατάλληλη στοματική περιποίηση για την αποφυγή στοματίτιδος.
 - . Παρακολούθηση κοπράνων για αίμα και χορήγηση κατάλληλης τροφής για την αποφυγή δυσκοιλιότητας.
 - . Παρατήρηση και αναφορά οποιασδήποτε αιμορραγίας των βλεννογόνων και διατήρηση αυτών υγρών.
 - . Αποφυγή φαρμάκων που προκαλούν αιμόλυση.
 - . Εκτίμηση της ανάγκης του αρρώστου για γαστρεντερική διασωλήνωση.
2. Λοιμώξεις: . Στενή παρακολούθηση του ασθενούς με β-θαλασαιμία για σημεία και συμπτώματα λοίμωξης.
 - . Εφαρμογή αντίστροφης απομόνωσης. Αυτή περιλαμβάνει μείωση της έκθεσης του ασθενούς σε άλλα

- άτομα, πλύσιμο χεριών με αντισηπτική διάλυση, πριν από κάθε επαφή με τον άρρωστο.
- Χρήση αντισηπτικών σαπουνιών.
- Να γίνονται λήψη καλλιεργίων αίματος, ούρων διαφόρων ευρημάτων και υλικού περιεδρικής χώρας.
- Αποφυγή παραμονής στο Νοσοκομείο για μακρό χρόνο σε περίπτωση χειρουργικής επέμβασης, όπως σπληνεκτομής, εξαιτίας του κινδύνου των ενδο-νοσοκομειακών λοιμώξεων.
- Χορήγηση αντιβιοτικών σε άτομα που έχουν υποστεί σπληνεκτομή.

3. Τραυματισμοί:· Πρέπει να αποφεύγονται οι ενδομυϊκές ενέσεις εξαιτίας πρόκλησης αιματομάτων και αποστημάτων.
- Παροχή συμβουλών στον άρρωστο πάνω από 20 χρόνων να χρησιμοποιεί ηλεκτρική ξυριστική μηχανή εφόσον δεν υστερεί από γένια.
 - Διδασκαλία ορθής τεχνικής φροντίδας των δοντιών.
 - Παροχή συμβουλών να παίρνει ήπια ηπακτικά για την αποφυγή έντασης κατά την αφόδευση.
 - Αντιμετώπιση μεγάλου βαθμού εμμηνορρησίας με κατασταλτικά.
 - Χορήγηση τροφής εύπεκτης - εναπορρόφησης μη ερεθιστικής προς αποφυγή τραυματισμού του γαστρεντερικού σωλήνα.

4. Καρδιακή : . Συστηματική καρδιολογική εξέταση.

Ανεπάρκεια . Χορήγηση Δεσφεριοξαμίνης για την δέσμευση του σιδήρου και την απέκκριση του από τους νεφρους.
. Λήψη Ηλεκτροκαρδιογραφήματος.

Κατά την φάση της εκτέλεσης η αδελφή φροντίζει να έχει

- Αντισηπτική διάλυση
- Τολύπια βάμβακος
- Αποστειρωμένες γάζες
- Συσσκευές μετάγγισης αίματος
- Σύρριγγές των 5 και 10 ML
- Το αίμα που θα χορηγηθεί
- Νεφροειδές
- Ψαλίδι
- Λευκοπλάστης
- Αδιαάβροχο καλυμμένο
- Νάρθηκας και επίδεσμος (για ακινητοποίηση του μέλους εφ' όσον πρόκειται να γίνει σε παιδιά)
- Στατό
- Πριν από τη μετάγγιση η αδελφή παίρνει τα ζωτικά σημεία του αρρώστου για να τα συγκρίνει με τις μετέπειτα μεταβολές.
- Απολυμαίνει το πόμα της φιάλης αν είναι γυάλινο.
- Εφαρμόζει τη συσκευή μετάγγισης αίματος με άσηπτη τεχνική.
- Αφαιρεί τον αέρα από τη συσκευή για αποφυγή εμβολής του αερα.
- Ρυθμίζει το ρυθμό ροής του αίματος στο 5ML ανά λεπτό κατά τη διάρκεια των πρώτων 15MIN της χορήγησης αίματος.
- Μένει κοντά στον άρρωστο για 15-30MIN μετά την έναρξη της μετάγγισης για έγκαιρη διαπίστωση ανεπιθύμητων αντιδράσεων.

V.3. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Ιδιαίτερης σημασίας για την θεραπεία με μεταγγίσεις είναι και η διασφάλιση ποιοτικά καταλλήλου αίματος. Γι' αυτό από το Νοσηλευτικό ιατρό απαιτείται:

- . Προσδιορισμός τουφαινομένου όλων των νέων αρρώστων για τα κοινά αναγκαία των συστημάτων Rhesus, Kell, Dully, Kidd πριν από την έναρξη της θεραπείας με μεταγγιση.

- . Μετάγγιση με αίμα συμβατό στα συστήματα ABO και RHO(D) και έλεγχος για την εμφάνιση αντισωμάτων στα ερυθροκυτταρικά αντιγόνα. Ένα πρόγραμμα με σχολαστικότερο έλεγχο συμβατότητας πρέπει να υιοθετηθεί για αρρώστους με ενδιάμεση M.A. που αρχίζουν μεταγγίσεις σε μεγάλη ηλικία, ή που δεν μεταγγίζονται τακτικά.

- . Αν ο ασθενής παράγει αλλοαντισώματα ταυτοποιούνται και χορηγείται αίμα συμβατό για αντίστοιχα αντιγόνα.

- . Για τους ασθενείς που δεν ευαισθητοποιούνται (90% M.A) δεν υπάρχει λόγος εκτεταμένου ελέγχου πριν από τη μεταγγιση ούτε χορήγηση αίματος συμβατού σε άλλα αντιγόνα εκτός ABO και RHO (D).

- . Πριν αρχίσουν οι μεταγγίσεις γίνεται ενημέρωση των γονέων σε κάθετί που αφορά τη θεραπεία.

- . Ετοιμασία του παιδιού για τις συχνές μεταγγίσεις αίματος όσο αφορά τα παραπάνω.

- . Στενή παρακολούθηση του ασθενούς για την πρόληψη και έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος.

- . Για την πρόληψη των πυρετικών αντιδράσεων συνιστάται η χορήγηση αίματος φιλτραρισμένου για την ελάττωση της περιεκτι-

κότητας σε λευκά αιμοσφαίρια.

- . Ζύγιση του παιδιού πρίν την μεταγγιση.
- . Λήψη ζωτικών σημείων κατά την διάρκεια της μετάγγισης.
- . Έλεγχος της καρδιακής λειτουργίας καθώς και συνδεση με το MONITOR αν χρειαστεί.
- . Παρακολούθηση για σημεία υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας (Δύσπνοια - βήχας - Κυάνωση).
- . Εάν εμφανιστούν σημεία κυκλοφορικής υπερφόρτωσης διακόπτετε η μετάγγιση , τοποθετείτε ο άρρωστος σε ανάρροπο θέση με τα πόδια κρεμασμένα και του χορηγείται οξυγόνο.
- . Πρέπει να υπάρχει κρεμασμένο δίπλα στον ασθενή ισότονο διάλυμα χλωριού Νατρίου, για να συνδεθεί στη συσκευή της μετάγγισης σε περίπτωση που θα εμφανιστούν σημεία αντιδράσης από την χορήγηση αίματος.
- . Δεν χορηγούνται διαλύματα γλυκόζης για τί αυτά προκαλών αιμόλυση και απόφραξη της συσκευής.
- . Παρακολούθηση του ασθενούς β-θαλασαιμίας για την έγκαιρη διαπίστωση αντιδράσεων (κνησμός, ρίγος- πυρετός- δύσπνοια- υπόταση- ναυτία- εμετός- ταχυκαρδία- πόνος στην όσφυ).
- . Παίρνονται και αναγράφονται συνέχεια τα ζωτικά σημεία.
- . Μετρούνται τα προσλαμβανόμενα και αποβαλλόμενα υγρά και ελέγχονται τα ούρα για HB (απόφραξη των ουροφόρων σωληναρίων σαν αποτέλεσμα της αιμόλυσης, είναι μια δυνητική επιπλοκή της χορήγησης ασύμβατου αίματος)

Σπουδαίο ρόλο παίζει και η διαμόρφωση του χώρου που γίνονται οι μεταγγίσεις από την νοσηλεύτρια-τη.

. Άνετο και ευχάριστο περιβάλλον στο χώρο των μεταγγίσεων (παιχνίδια-τηλεοραση-βιβλία-κατάλληλος εξοπλισμός).

. Να υπάρχουν απαγορευτικές πινακίδες κατά του καπνίσματος.

. Διδασκαλία των γονέων να βοηθούν στο έργο της Νοσηλεύτριας και να τους γίνει συνείδηση να προσέρχονται στο κέντρο μεσογειακής αναιμίας για την μετάγγιση του ασθενούς παιδιού τους στα ακριβή χρονικά διαστήματα.

. Το παραπάνω πρέπει να γίνει συνείδηση στα μεγάλα σε ηλικία μεταγγιζόμενα παιδιά.

. Η νοσηλεύτρια πρέπει να διδάξει τον άρρωστο εφ' όσον το επιτρέπει η ηλικία του ή κάποιο μέλος της οικογένειας πως να χρησιμοποιεί την συσκευή για την αποσιδήρωση.

Πρέπει να χορηγείται στα παιδιά χυμός πορτοκαλιού (βιταμίνη C) που βελτιώνει την αποβολή του σιδήρου. (1 πορτοκάλι=75mg βιταμίνης C).

. Έλεγχος αποσιδήρωσης με περιοδικές μετρήσεις φερριτίνης και σιδήρου ούρων 24ωρου.

. Υπολογισμός ισοζυγίου σιδήρου σε ετήσια βάση με τον πιο κάτω τρόπο: Ετήσιο ισοζύγιο $Fe = mgFe$ μεταγγίσεων. (αριθμός εγχύσεων Desferrioxamine x Μέση αποβολή ούρων 24ωρου x 1.5)
Η σταθερά 1.5 είναι μια κατά προσέγγιση διόρθωση για το ποσό του σιδήρου που αποβάλλεται στα κόπρανα.

. Ενημέρωση ότι η σπληνεκτομή γίνεται όταν υπάρχει έντονος υπερ σπληνισμός και οι απαιτήσεις σε μεταγγίσεις έχουν αυξηθεί, επίσης ότι αποβλέπει στην παράταση της ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

- . Χορήγηση στα σπληνεκτομημένα παιδιά για δύο χρόνια.
- . Κατάλληλη προεγχειρητική και μετεγχειρητική φροντίδα.
- . Ενημέρωση της μητέρας για το είδος της επέμβασης όταν πρόκειται για αμνιοκέντηση.
- . Ψυχολογική υποστήριξη της μητέρας για το αποτέλεσμα της εξέτασης.

IV. ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΕΝΙΣΧΥΣΗ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΚΑΙ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ

Οι γονείς ενθαρρύνονται να μιλήσουν για το παιδί τους την νόσο και πως αισθάνονται.

. Παιδί και γονείς παρακολουθούνται για εκδήλωση αισθημάτων ενοχής, κατάθλιψης, απογοήτευσης, μνησικακίας.

. Τονίζεται ότι η αρρώστια του παιδιού δεν είναι σφάλμα κανενός.

. Δίνονται συμβουλές στους γονείς πως να αναγνωρίζουν και να ανακουφίζουν το φόβο του παιδιού.

. Παρέχονται στους γονείς πραγματικές πληροφορίες για να είναι έτοιμοι να αντιμετωπίσουν τις ερωτήσεις του ασθενούς παιδιού τους και γίνεται επιβαιβέωση για το αν έχουν κατανοήσει τη διαφορά μεταξύ στίγματος και νόσου.

Η νοσηλεύτρια προσπαθεί να ανακουφίσει το παιδί από το άγχος της νόσου.

. Εξηγείται στο παιδί τι ακριβώς του συμβαίνει κατά τρόπο κατανοητό.

. Τονίζονται οι θετικές απόψεις της νόσου.

Η νόσος δεν επηρεάζει την διανοητική του ικανότητα. Στα μεσοδιαστήματα της περιόδου της κρίσης το παιδί συνήθως μπορεί να συμμετέχει σε ομαδικές δραστηριότητες των συνομήλικών του με μόνη διαφορά ότι μπορεί να αποφεύγει τις πολύ έντονες δραστηριότητες.

. Ενθαρρύνονται ρεαλιστικές φιλοδοξίες και ήπιες δραστηριότητες όπου το παιδί μπορεί να διακριθεί ζωγραφική, δερμάτινα, μεταλλικά καθώς ότι αφορά το σχολείο τους.

. Ενθαρρύνονται οι γονείς να φέρουν την εργασία του σχο-

λείο σε περίπτωση που η παραμονή του παιδιού στο νοσοκομείο παρατείνεται.

. Παροτρύνονται οι γονείς να πάρουν δάσκαλο στο σπίτι αν υπάρχει ανάγκη για να συνεχίσει το παιδί την εκπαίδευση του.

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΠΟ ΤΟ ΝΟΜΟ ΑΧΑΪΑΣ
ΚΑΙ ΤΟ ΝΟΜΟ ΗΛΕΪΑΣ

ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΠΟΥ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΣΤΟ Κ.Μ.Α. ΠΑΤΡΩΝ

α. φύλο

ΑΡΕΝΕΣ		ΘΥΛΗΣ		ΣΥΝΟΛΟ
αριθ. περιστατ.	%	αριθ. περιστατ.	%	
126	51,6	118	48,4	10%

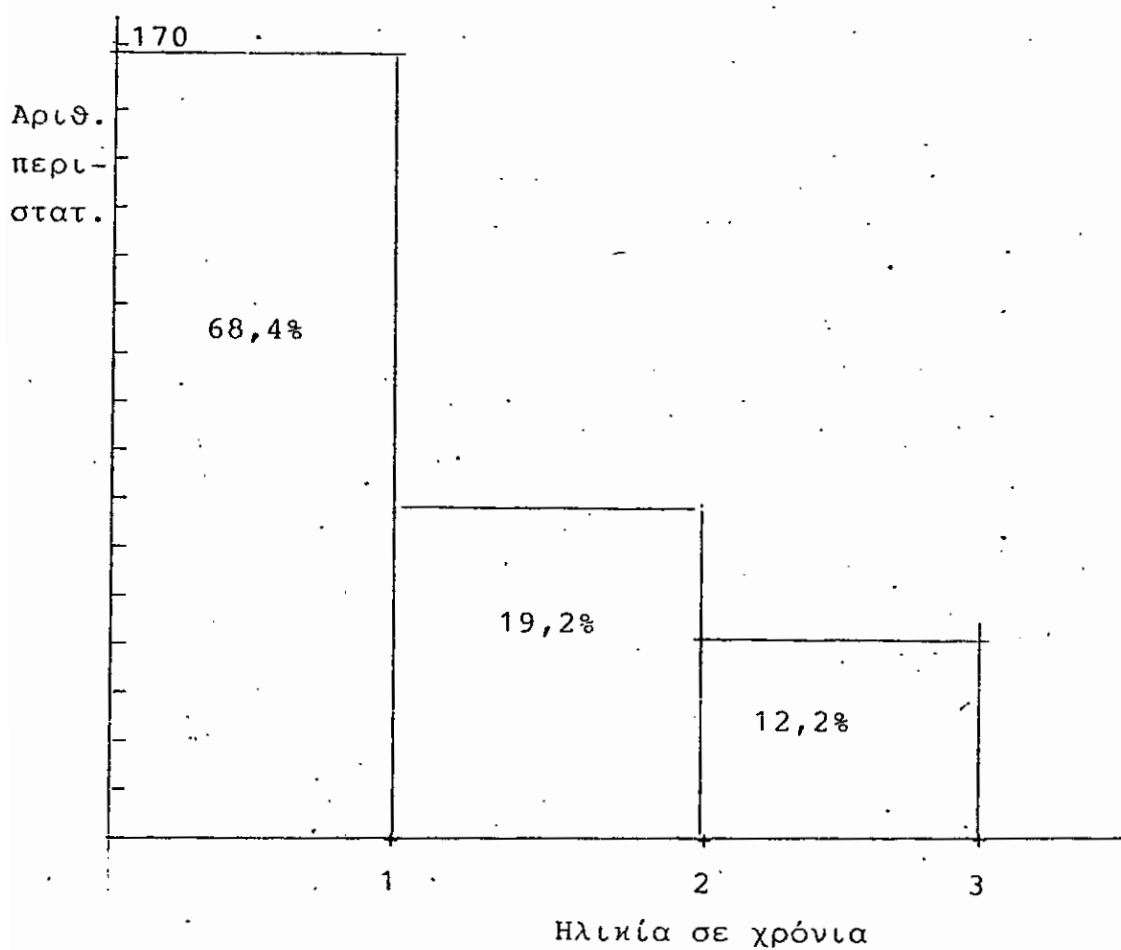
β. Ηλικία των ασθενών που βρίσκονται υπό παρακολούθηση

Ηλικία	Αριθ. περιστατ.	%
Κάτω του ενός έτους	6	2,4
1-3 ετών	12	4,8
3-8 ετών	85	34,8
9-12 ετών	137	56,1
Ανω των 20 ετών	4	1,6
Σύνολο	244	100%

γ. Ηλικία που ετέθει η διάγνωση

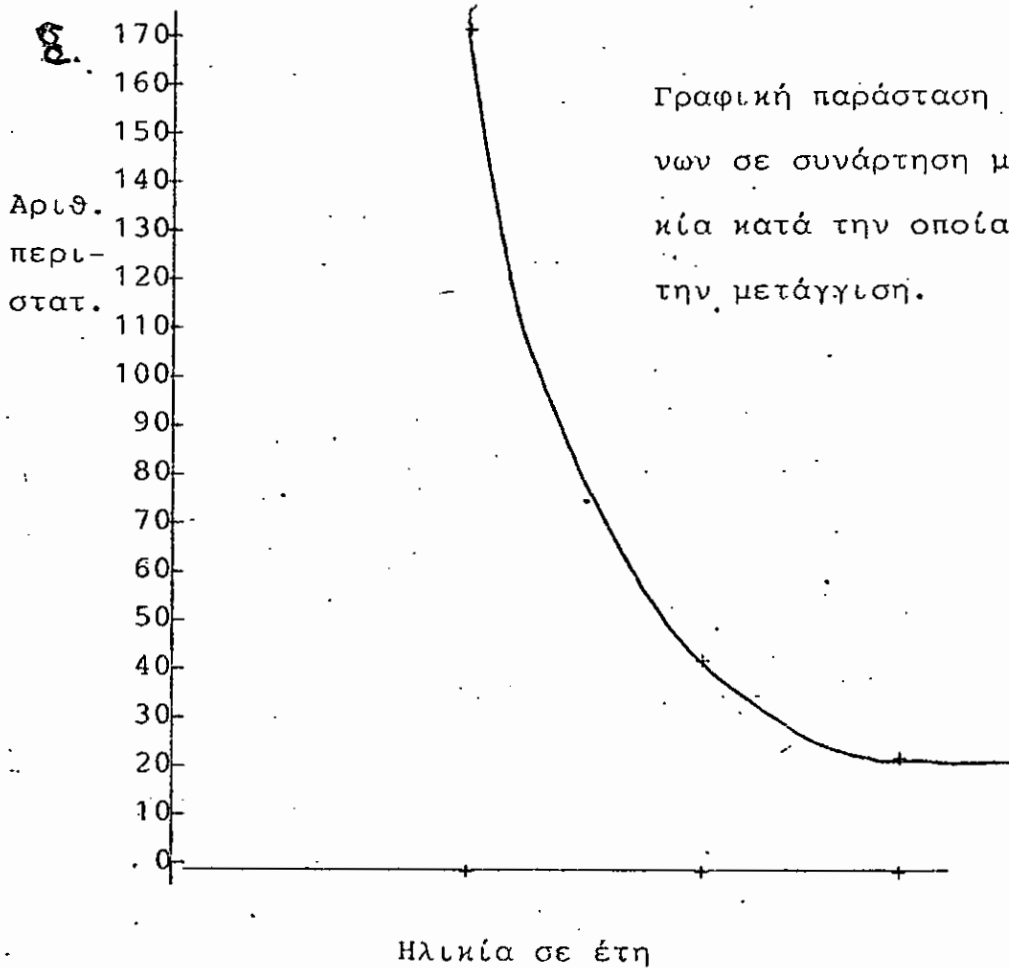
Ηλικία	Αριθ. περιστατ.,	%
Κάτω του 1 έτους	167	68,4
Μεταξύ 1-2 ετών	42	19,2
Μεταξύ 2-3 ετών	25	12,2
Σύνολο	244	100%

Γραφική παράσταση του πιο πάνω πίνακα



δ. Πίνακας ασθενών στους οποίους έγινε σπληνεκτομή

Σύνολο ασθενών		Αριθ. ασθενών στους οποίους έγινε σπληνεκτομή	
Αριθ. ασθενών	%	Αριθ. ασθενών με σπληνεκτομή	%
244	100	30	12%



στ) Ηλικία κατά την οποία άρχισε αποσιδήρωση σε 154 ασθενείς

Ηλικία ασθενών	Αριθμός ασθενών	%
0-1	4	2,5
1-3	49	31,8
4-8	95	61,6
9-20	6	3,8
Σύνολο	154	100

Οι υπόλοιποι από τους 154 δεν κάνουν αποσιδήρωση για διάφορους λόγους όπως:

1. Ηλικία παιδιών που δεν τους επιτρέπει αποσιδήρωση για διάφορους λόγους όπως:

2. Οικογενειακή κατάσταση ασθενούς που από την μια πλευρά χρειάζεται αποσιδήρωση, αλλά σεν υπάρχει κατάλληλο άτομο να την κάνει.

3. Κούραση από την συνεχή και μακρῶρη διαδικασία για αποσιδήρωση.

ΑΥΤΟΙ ΕΙΝΑΙ ΜΕΡΙΚΟΙ ΚΑΙ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟΙ ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΕΣ ΠΟΥ ΠΡΟΕΚΥΨΑΝ ΑΠΟ ΤΗΝ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΠΟΥ ΚΑΝΑΜΕ ΓΙΑ ΤΟ Ν. ΑΧΑΪΑΣ

ΤΑ ΑΤΟΜΑ ΠΟΥ ΦΕΥΓΟΥΝ ΑΠΟ ΤΟ ΚΕΝΤΡΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΓΙΑ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΑΘΗΝΑ ΔΕΝ ΞΕΠΕΡΝΟΥΝ ΤΑ 10

Ν. ΗΛΕΪΑΣ

Περιστατικά με Μ.Α. στην Αμαλιάδα 26

Περιστατικά με Μ.Α. στον Πύργο 15

ΔΙΑΦΩΤΙΣΗ ΣΤΗΝ ΚΟΙΝΟΤΗΤΑ

Καλέσαμε τους κατοίκους μιας κοινότητας που έχει άτομα που νοσούν από β-θαλασσαιμία και φορείς για να συζητήσουμε μαζί τους το θέμα της μεσογειακής αναιμίας και σαν νοσηλεύτριες να τους προτείνουμε κατάλληλα μέτρα.

Σκοπός μας ήταν να κατανοήσουν με λόγια απλά την νόσο αυτή, τον τρόπο μετάδοσης της, την πρόληψη της επεκτάσεως των φορέων του στίγματος και της αύξησης της συχνότητας της αρρώστιας.

Δεύτερο μέλημά μας ήταν να κάνουμε συνείδηση στην ομάδα αυτή και ιδιαίτερα στις γυναίκες να προσέρχονται πριν το γάμο, σε ένα οργανωμένο κέντρο υγείας και να κάνουν την εξέταση του στίγματος της M.A.

Οι προσπάθειες να πετύχουμε τα παραπάνω περιστράφηκαν στο να εξηγήσουμε τα εξής:

1- Σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου. Η νόσος είναι κληρονομική και τις πιθανότητες που έχουν οι απόγονοι να φέρουν το στίγμα ή την νόσο.

- Προσπαθήσαμε με απλά σχέδια να κατανοήσουν ότι η νόσος μεταβιβάζεται με τον υπολειπόμενο χαρακτήρα και στην οποία τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν ελαττωμένα ποσά φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης με αποτολεσμα την αναιμία.

- Η μεταβίβαση της μεσογειακής ανιμίας είναι 1:4 υπολειπόμενα.

2- Σχετικά με την θεραπεία της νόσου με τα σημερινά δεδομένα η νόσος δεν θεραπεύεται. Υποστηρικτική θεραπεία με τις μεταγίσεις αίματος αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του αρρώστου και αν είναι δυνατόν στην βελτίωση της ποιότητας της.

- Επίσης πρέπει να γνωρίζουν τις επιπλοκές που μπορούν να προκύψουν μετά την κάθε μετάγγιση.

- Παρότρυνση γονέων να φέρνουν τα παιδιά τους για μετάγγιση σε τακτά χρονικά διαστήματα, γιατί κάθε αμέλεια τους μπορεί να φέρει σοβαρότερες επιπλοκές.

- Η ανάγκη για αίμα στην περίπτωση των μεταγγίσεων σε παιδιά με μεσογειακή αναιμία πρέπει να γίνει χρέος σε όλα τα υγιή άτομα να γίνουν αιμοδότες .

3- Σχετικά με την ανάπτυξη του παιδιού:

- Το παιδί μπορεί να υπολείπεται από τα άλλα παιδιά στην ανάπτυξη.

- Το παιδί με β-θαλασσαιμία μπορεί να έχει καθυστερημένη εφηβεία.

- Το παιδί μπορεί να μην ανέχεται έντονα παιχνίδια, όπως ποδόσφαιρο - μπάσκετ - κολύμβηση.

4- Συμβουλές στους γονείς στα ακόλουθα:

- Στο παιδί θα πρέπει να γίνει κατάλληλη ανοσοποίηση με τους απαραίτητους εμβολιασμούς.

- Το παιδί θα έχει αυξημένη προδιαθεση στις λοιμώξεις. Ιδιαίτερα μετά από σπληνεκτομή. Πρέπει να καταλάβουν οι γονείς ότι οι συνθήκες διαβίωσης του παιδιού πρέπει να είναι υγιεινές.

- Να προφυλάξουν το παιδί τους από το κρύο και να μην το αφήνουν να φοράει πολύ σφικτά ρούχα που να εμποδίζουν την κυκλοφορία του αίματος.

- Να συμβουλεύουν το παιδί τους να αποφεύγει περιοχές ή χώρους με μειωμένες συγκεντρώσεις οξυγόνου.

- Να εξασφαλίσουν στο παιδί τους κανονική ιατρική παρακολούθηση όπως οδοντιατρικές, οφθαλμολογικές και καρδιολογικές αξιολογήσεις από τους ειδικούς γιατρούς σε τακτά χρονικά διαστήματα.

- Παροχή επεξηγήσεων στους γονείς ότι το παιδί έχει τις ίδιες ανάγκες όπως και το υγιές παιδί και όσον αφορά την διαίτα, την επαρκή ανάπαυση και την καθημερινή άσκηση.

- Το παιδί δεν πρέπει να υπερπροστατεύεται αλλά να απολαμβάνει τα ίδια προνόμια και την ίδια αγάπη με τα άλλα παιδιά και να έχει πειθαρχία και τις ευθύνες που έχουν τα φυσιολογικά παιδιά της ηλικίας του.

5- Διαφώτιση στις έγκυες μητέρες με στιγμή όσο αφορά την αμνιοκέντηση ότι είναι μια ανώδυνη προγεννητική παρακέντηση που γίνεται η διάγνωση της β-θαλασσαιμίας με την ανάλυσή του D.N.A. των εμβρυικών ινοβλαστών.

Η Διαφωτιση αυτή στην κοινότητα έγινε αποδεκτή από όλα τα μέλη της με πολλές απορίες και ερωτηματικά. Προσπαθήσαμε όχι μόνο με λόγια αλλά και με φωτογραφίες περιπτώσεων με μεσογειακή αναιμία και σλάϊτς να τους προσεγγίσουμε στην βαρύτητα της νόσου και όσο αφορά το άτομο και όσο αφορά το σύνολο, δεδομένου ότι η Ελλάδα είναι μια από τις μεσογειακές χώρες που απαντά η νόσος σε μεγάλα ποσοστά.

Για περισσότερες πληροφορίες παραπέμψαμε γονείς και αρρώστους στα κατάλληλα οργανωμένα κέντρα μεσογειακής αναιμίας.

ΜΕΤΡΑ ΠΟΥ ΠΡΟΤΕΙΝΟΥΜΕ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΤΑΠΟΛΕΜΗΣΗ
ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΕ ΕΘΝΙΚΗ ΒΑΣΗ

Πληροφορίες απο ράδιο, τηλεόραση, τύπο, συνδιαλέξεις σε σχολεία, κοινότητες οργανωμένους συλλογούς.

Εχει καθοριστεί εβδομάδα μεσογειακής αναιμίας κατα την οποία το κοινό να θυμάται το πρόβλημα.

Να γίνεται έλεγχος για στίγμα σε παιδιά στις τελευταίες τάξεις του Λυκείου.

Να θεσπιστεί νόμος που να βεβαιώνει ότι έχει προηγηθεί του γάμου έλεγχος για στίγμα. Η επιλογή θα ανήκει στα ζευγάρια, χωρίς καμιά πίεση από το νόμο, που να απαγορεύει το γάμο.

Β Ι Β Λ Ι Ο Γ Ρ Α Φ Ι Α

1. ΑΓΡΑΦΙΩΤΗΣ - ΦΕΣΣΑΣ - ΛΟΥΚΟΠΟΥΛΟΣ (1978)

" Αιματολογικές, βιοχημικές και βιοσυνθετικές διαφορές μεταξύ β⁰ και β⁺ θαλασσαιμία ετερόζυγος"

2. ΑΛΕΠΟΡΟΣ - ΣΑΚΑΡΕΛΟΥ - ΑΝΤΣΑΚΛΗΣ (1980)

"Προγεννητική διάγνωση της μείζονος θαλασσαιμίας στην Ελλάδα"

3. ΑΞΙΩΤΗΣ - ΖΑΧΑΡΙΑΔΗΣ - ΛΟΥΚΟΠΟΥΛΟΣ - ΣΤΑΜΑΤΟΓΙΑΝΝΟΠΟΥΛΟΣ (1923)

" Θαλασσαιμία στην Κύπρο"

4. ΚΑΜΙΝΟΠΕΤΡΟΣ (1963) " κλινική"

5. ΚΩΝΣΤΑΝΤΟΥΛΑΚΗΣ - ΟΙΚΟΝΟΜΙΔΟΥ - ΚΑΡΑΓΙΩΡΓΑΣ

"Θεραπεία της αποσιδήρωσης με δεσφεριοξαμίνη και DTPA στην ομόζυγο β-θαλασσαιμία."

6. ΚΩΝΣΤΑΝΤΟΥΛΑΚΗΣ (1975) " Stature and longitudinal growth in thalassemia major".

7. ΜΑΛΓΑΡΙΝΟΥ ΜΑ - ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΙΔΟΥ ΣΦ " Νοσηλευτική"

Βασικές αρχές παθολογικής χειρουργικής Έκδοση 9η Τόμος α,β
Εκδόσεις " Η Ταβιθά" Αθήνα 1987

8. ΣΑΧΙΝΗ - ΚΑΡΔΑΣΗ - ΠΑΝΟΥ " Παθολογική και χειρουργική Νοσηλευτική" Νοσηλευτικές διαδικασίες" Τόμοι 1.2.3 Εκδόσεις "ΒΗΤΑ" Αθήνα 1985.

9. ΦΕΣΣΑΣ - ΛΟΥΚΟΠΟΥΛΟΣ 1974 "β-θαλασσαιμία"

1. BEARD.M- ALLEND (1969)"Clinical experience with intensive transfusion therapy in Cooleys amalmuia".

2. BAKER(1964) "Roentgen manigestary of Cooleys amalmia"

3. BALLEY (1958) " Stadies in Thalassemia"

4. BATE CM - HUMPHRIES G (1977) " Alpha - beta thalassemia"
5. CAPPELI (1965) "Major Mediteranea of Cooleys amaemia"
6. CAROLIN L - FIELDMANF (1969) " Injection and iram averlood in thalassemia"
7. CLEMENT D - TAFFEL M (1955) " Splenectany in Mediteranean anaemia"
8. CUMMINC - R- MILLAR J - SMITH J (1969)"Clinical and lodoratory studiew ou the action of desferioxamine"
- 9.FAIRWEATHER , MODEL (1981) "Faetae BLOOD Sampling for the antenatae diagnosis of b- thalassemia"
10. KAMY - CAO.A (1975) " Prenatae diagnosis of hanorigon b- thalassemia"
11. KUSKV . M(1977) " Medicae genetics"
12. SCHAWARTZ E (1969)" The silent Carrier of beta thalassemia"
13. WEATHERALL DJ (1972) " the thalassemia Syndanes".

