

**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΠΑΤΡΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

***«Μεσογειακή αναιμία - Νοσηλευτική
Παρέμβαση»***



Σύμβουλος Καθηγήτρια:

Βαρβάρα Λέφα

Σπουδάστρια:

Γεωργία Κυριακοπούλου

Πάτρα 1997

ΑΡΙΘΜΟΣ
ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ

2420

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με αυτά τα λίγα λόγια θα ήθελα να ευχαριστήσω όλους όσους με βοήθησαν να συλλέξω πληροφορίες και στοιχεία για το θέμα μου καθώς και αυτούς που προθυμοποιήθηκαν να με φέρουν πιο κοντά στους ασθενείς και στα προβλήματα τους, συμβάλλοντας έτσι στην διεκπεραίωση της εργασίας μου.

Ιδιαίτερα νιώθω την υποχρέωση να ευχαριστήσω την υπεύθυνη καθηγήτρια μου, κυρία Λέφα, που με την δική της κατεύθυνση και συμβολή κατάφερα να πραγματοποιήσω την συγκεκριμένη εργασία.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ	4
ΠΡΟΛΟΓΟΣ	7
ΚΕΦΑΛΑΙΟ Α΄	9
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	9
1. Ιστορική Αναδρομή	9
2. Επιδημιολογία	12
3. Γεωγραφική κατανομή της Μ.Α	13
4. Γενικά περί αναιμία	17
5. Ταξινόμηση αναιμιών	18
6. Αιτία και παθοφυσιολογία της νόσου	19
7. Α Μεσογειακή αναιμία	23
8. Ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία (μείζων β-μεσογειακή αναιμία)	25
Κλινικά ευρήματα β-θαλασσαιμίας	25
Εργαστηριακά ευρήματα	29
Ακτινολογικά ευρήματα	31
Εξέλιξη-Πρόγνωση	32
Διάγνωση	33
Διαφορική διάγνωση	34
Επιπλοκές	35
9. Ετερόζυγη μεσογειακή αναιμία	55
Α. Ελάσσων μεσογειακή αναιμία	56
Κλινική εικόνα	56
Εργαστηριακά ευρήματα	57
Ακτινολογικά ευρήματα	58
Εξέλιξη - Πρόγνωση	58
Διάγνωση	58
Διαφορική διάγνωση	59
Β. Στίγμα μεσογειακής αναιμίας	59
Κλινική εικόνα	60
Εργαστηριακά ευρήματα	60
Εξέλιξη - Πρόγνωση	60
Διάγνωση	62
10. Ενδιάμεση θαλασσαιμία (Thalassaemia intermedial)	63
11. Προγεννητική διάγνωση μεσογειακής αναιμίας	64
α. Αμνιοπαρακέντηση	64
β. Δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος - εμβρυοσκόπηση	66
12. Θεραπεία μεσογειακής αναιμίας	70
α. Μεταγγίσεις αίματος	71

β. Σπληνεκτομή _____	72
γ. Αποσιδήρωση _____	74
δ. Άλλα θεραπευτικά μέσα _____	76
ε. Μεταμόσχευση μυελού των οστών _____	77
13. Έλεγχος μεταδιδόμενων με τη μετάγγιση νοσημάτων _____	82
ΚΕΦΑΛΑΙΟ Β _____	85
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ _____	85
1. Μετάγγιση αίματος _____	85
Αίμα και προϊόντα αίματος χρησιμοποιούμενα για μετάγγιση	85
Αντικείμενα _____	86
Διαδικασία _____	87
2. Νοσηλευτή παρέμβαση γενικά _____	92
3. Νοσηλευτική παρέμβαση πριν από τη μεταμόσχευση, η φάση της προετοιμασίας _____	98
4. Επιπλοκές από μετάγγιση αίματος. _____	113
ΚΕΦΑΛΑΙΟ Γ' _____	121
1. Ο ρόλος του κοινοτικού Νοσηλευτή στην πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας _____	121
2. Προτάσεις για τη διάδοση της εθελοντικής αιμοδοσίας	126
3. Μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας _____	128
4. Μονάδα Μ.Α. _____	130
5. Βασικές επιδιώξεις της νοσηλευτικής _____	132
ΕΠΙΛΟΓΟΣ _____	134
Ιστορικά - Νοσηλευτική διεργασία _____	135
Ιστορικό 1 ^ο _____	135
Μέθοδος Νοσηλευτικής Διεργασίας _____	137
Ιστορικό 2 ^ο _____	141
Μέθοδος Νοσηλευτικής Διεργασίας _____	143
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ _____	147

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

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

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

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

Η κληρονομική αυτή νόσος παρουσιάζει μεγάλη συχνότητα, όχι μόνο στις χώρες της Μεσογείου, αλλά και σε χώρες της Αφρικής και της Ασίας. Η εξάπλωση αυτή της νόσου δεν αποτελεί τυχαίο γεγονός. Είναι γενικά αποδεκτό ότι οι ετεροζυγώτες της Μεσογειακής Αναιμίας έχουν λιγότερες πιθανότητες θνησιμότητας σε περίπτωση προσβολής τους από ελονοσία.

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

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

Επίσης, ο όρος "Αναιμία του Cooley", που χαρακτηρίζει τη ομόζυγη β-Μ.Α. από το όνομα του γιατρού που την πρωτομελέτησε, δεν είναι κατάλληλος για της Ασιατικές κοινότητες, στις οποίες το όνομα "Cooley" αποτελεί άπρεπο χαρακτηρισμό για ανθρώπους που κάνουν χειρωνακτικές εργασίες. Καταλληλότερος σε παγκόσμιο επίπεδο παραμένει ο όρος θαλασσαιμία (α και β). Παρόλα αυτά, στην παρούσα

εργασία έχει προτιμηθεί ο όρος "Μεσογειακή Αναιμία", μια και αναφέρεται στον Ελλαδικό χώρο.

Είναι άξιο λόγου να αναφερθεί ότι η Ελληνική Επιστήμη έχει προσφέρει πολλά στο θέμα των Μεσογειακών συνδρόμων. Αν και η Μεσογειακή Αναιμία περιγράφηκε πρώτα σε άτομα που είχαν μεταναστεύσει στην Αμερική από τον dr. Cooley, η διαπίστωση που έγινε το 1935, ότι οι γονείς των ασθενών εμφανίζουν ελάχιστες ανωμαλίες στο αίμα τους, άρα η αναιμία των παιδιών του πρέπει να είναι κληρονομική, οφείλεται στον Έλληνα γιατρό Ιωάννη Καμινόπετρο, από την Ιεράπετρα Κρήτης.

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

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

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η προληπτική ιατρική έχει αναλάβει να διεκπεραιώσει ένα από τους σημαντικότερους στόχους της Ιατρικής Επιστήμης, που είναι η πρόληψη μια ασθένειας και κατά δεύτερο λόγο η θεραπεία της.

Μια σειρά ασθενειών όπως είναι οι κληρονομικές αποτελούν τον νέο στόχο της προληπτικής Ιατρικής.

Ανάμεσα σ' αυτές τις κληρονομικές ασθένειες είναι και η Μεσογειακή Αναιμία η οποία έχει για μας ιδιαίτερο ενδιαφέρον.

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

Σήμερα είναι δυνατό να προλάβουμε τη νόσο αυτή.

Είναι ανάγκη αλλά και χρέος μας να συνειδητοποιήσουμε ότι η πρόληψη της εξαρτάται εξ ολοκλήρου από εμάς.

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

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

Σαν νοσηλευτές οφείλουμε να συμβουλεύουμε 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 τη άλλη πλευρά πρέπει να παρέχουμε κάθε δυνατή βοήθεια στους ήδη πάσχοντες και στις οικογένειες τους.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Α΄

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. Ιστορική Αναδρομή

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

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

Ο λόγος πάντως της προτιμίσεως στις Μεσογειακές χώρες παραμένει σκοτεινός.

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

Η Μεσογειακή Αναιμία (Μ.Α.) παρατηρήθηκε αρχικά από Έλληνες γιατρούς κυρίως από τον Α. Αραβαντινό (καθηγητή της Ειδικής Νοσολογίας στο πανεπιστήμιο Αθηνών), ο οποίος πρώτος το 1911 παρατήρησε σε παιδιά ηλικίας 10 μηνών στις Σπέτσες ότι είχε μεγαλοσπληνία και πυρετό στο αίμα πολλά εμπύρνηνα ερυθρά και πολλά

με κοκκία, τα δε συμπτώματα αυτά τα χαρακτήρισε ως συμπτώματα της νόσου γευδολεϊσμανίαση.

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

Το 1925 οι Αμερικανοί COOLEY και LEE έδωσαν μια μικρή περιγραφή της βαρέας μορφής της νόσου πάνω σε Έλληνες και Ιταλούς μετανάστες στην ΗΠΑ τόνισαν όμως με επιτυχία τυπικούς, κλινικούς αλλά και αιματολογικούς χαρακτήρες και την διαχώρισαν από πολλές παρεμφερείς αναιμίες. Γι' αυτό και πολύ καιρό η βαρεία μορφή αυτής της αναιμίας η οποία ήταν η μόνη γνωστή λεγόταν ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ COOLEY.

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

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

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

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

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

Το 1938 ο Καρινόπετρος ανέφερε ότι οι γονείς κάποιου παιδιού που υπέφερε από σοβαρή θαλασσαιμία είχαν μειωμένη οσμωτική αντίσταση των ερυθρών τους.

Το 1940 οι WINTROBE-MATHENS-POLLACIS και POBYNS περιέγραψαν μια αιμολυτική αναιμία που παρουσιάστηκε σ' ορισμένα άτομα και πίστευαν ότι πρόκειται για την αναιμία του COOLEY.

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

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

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

2. Επιδημιολογία

Η β μεσογειακή αναιμία έχει υψηλή επίπτωση στους Μεσογειακούς λαούς, στους λαούς των Βαλκανίων και εκδηλώνεται με σταθερά υψηλή συχνότητα στους λαούς της Μέσης και Άπω Ανατολής.

Στην Ελλάδα έχει άνιση κατανομή κυμαινόμενη από 5-20% και με συχνότητα 5,5-8%. Ιδιαίτερα επιβαρημένες περιοχές είναι η Ρόδος (20%), η Λέσβος (19%), η Βόρεια Εύβοια (17%) καθώς επίσης Κέρκυρα, Τρίκαλα, Αχαΐα και Ηλεία (12-14%).

Στην Ελλάδα το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β μεσογειακής αναιμίας ανέρχεται σε 8%. Αυτό σημαίνει ότι ένας στους δώδεκα είναι φορέας της Μεσογειακής Αναιμίας. Επίσης, σύμφωνα με διάφορες έρευνες κατά καιρούς, βρέθηκε, ότι σε 1 για 150 ζευγάρια θα συμπέσει να είναι και οι δύο ετερόζυγοι β μεσογειακής αναιμίας και συνεπώς κινδυνεύουν να αποκτήσουν άρρωστο παιδί με ομόζυγη β μεσογειακή αναιμία.

Σύμφωνα με στατιστικές μελέτες του American medical Journal Nyman Genetics αναφέρουν ότι το στίγμα της θαλασσαιμίας στην Κύπρο ανέρχεται σε ποσοστό 28%, καθώς και ότι η Κύπρος παρουσιάζει τη

μεγαλύτερη συχνότητα μεταξύ των Καυκασιανών λαών, β θαλασσαιμίας σε ποσοστό 15% και α θαλασσαιμίας 10%.

Ο Tegos και οι συνεργάτες του το 1989, διαπίστωσαν τη μεγαλύτερη συχνότητα (5,9% έναντι 3,9% β μεσογειακής αναιμίας σε περιοχές της χώρας μας με αυξημένη επίπτωση ελονοσίας κατά το παρελθόν.

3. Γεωγραφική κατανομή της M.A

Η β Μεσογειακή αναιμία αποτελεί την πιο διαδεδομένη ανωμαλία συνδέσεως της αιμοσφαιρίνης ουσιαστικά δε, βρίσκονται περιπτώσεις σε κάθε πληθυσμό.

Μέχρι σήμερα λίγα μόνο είναι γνωστά για την γεωγραφική κατανομή ετερόζυγων της M.A., αυτό γιατί η ανίχνευσή τους είναι δύσκολη, προκειμένου για τους ετεροζυγώτες της α-M.A. σχετικά είναι αδύνατη.

Στην Ελλάδα γεννιούνται κάθε χρόνο πάνω από εκατό (100) παιδιά με ομόζυγη β μεσογειακή αναιμία. Στο σύνολο του πληθυσμού ένα στα επτακόσια βρέφη πάσχει από τη νόσο αυτή.

ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ Β Μ.Α. ΑΝΑ ΤΟΝ ΚΟΣΜΟ.

ΗΠΕΙΡΟΣ	ΧΩΡΕΣ	ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β Μ.Α. (%)
Ευρώπη	Ιταλία	4-84
	Μ. Βρετανία	1-18
	Ιορδανία-Ιαπωνία	1
	Ινδίες	μεχρι 40
	Ισραήλ	20
	Ταϊλάνδη	4,8-10
Αφρική	Αλγερία	3
	Γκάνα	1
	Τυνησία	4
	Σουδάν	5-6
Αμερική	Βενεζουέλα	1
	Γουϊάνα	4-11
Αυστραλία	Νέα Γουϊνέα	0-25

Οι Έλληνες μετανάστες στην Αυστραλία εμφανίζουν συχνότητα ετερόζυγων β Μ.Α. 5% έναντι 2% των Ιταλών.

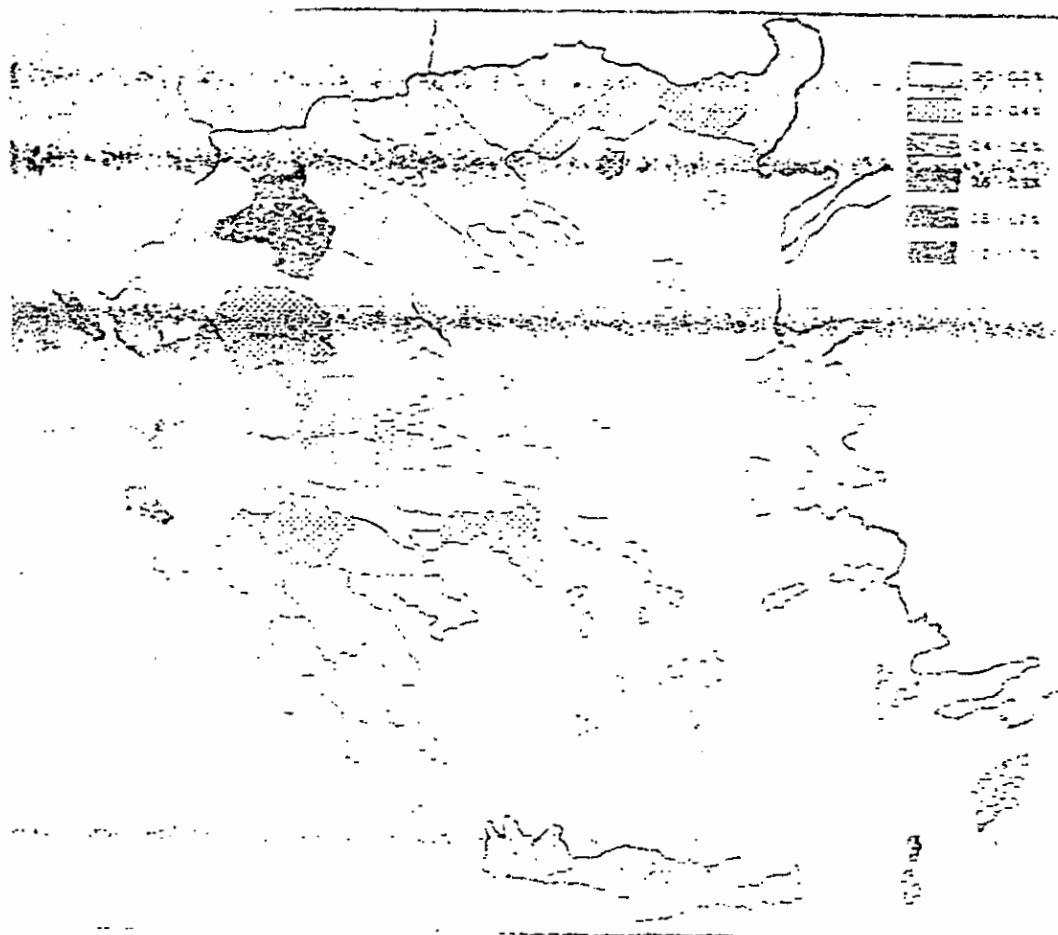
Η Ελλάδα εμφανίζει υψηλή συχνότητα των κληρονομικών αιμολυτικών αναιμιών σε μερικές περιοχές με ενδημικό χαρακτήρα.

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΑΝΩΜΑΛΩΝ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΙΚΩΝ ΓΟΝΩΝ ΣΕ ΔΥΟ ΠΕΡΙΟΧΕΣ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΠΕΡΙΟΧΗ	ΥΨΟΜΕΤΡΟ	ΕΞΕΤΑΣΘΕΝΤΑ ΑΤΟΜΑ	ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-Μ.Α. (%)
	<200 μ.	91	13,2
Αρτα	0-200 μ. πεδινή	171	15,2
	201-700 μ. ημιορ.	94	10,1
	>700 μ. ορεινή	176	9,7
Καρδίτσα	100-300 μ. πεδινή	208	19,7
	300-800 μ. ημιορ.	98	6,1
	>801 μ. ορεινή	192	11,5

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

Ο παρακάτω πίνακας δείχνει την κατανομή της α μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα.



Εικόνα 1. Χάρτης της Ελλάδος με την κατανομή της α Μεσογειακής αναιμίας

4. Γενικά περί αναιμία

Αναιμία ονομάζεται η παθολογική κατάσταση, κατά την οποία η τιμή της αιμοσφαιρίνης, του αιματοκρίτη και του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι κάτω του φυσιολογικού.

Οι φυσιολογικές τιμές είναι:

Αιμοσφαιρίνη:

- Άνδρες 13,5-18 γραμ./100 ml
- Γυναίκες 11,5-16,5 γραμ./100 ml

Αιματοκρίτης

- Άνδρες 40-54%
- Γυναίκες 36-47%

Ερυθρά αιμοσφαίρια

- Άνδρες 4,5- 6,5 εκατ./ μl
- Γυναίκες 3,9-5,6 εκατ./μl

Η μέση πυκνότητα αιμοσφαιρίνης βγαίνει από την τιμή της αιμοσφαιρίνης και αυτή του αιματοκρίτη.

$$MCHC = \frac{Hb \text{ γραμ}/100ml}{H \text{ } (\%)} \times 100$$

Η τιμή αυτή αποτελεί μέτρο της περιεκτικότητας των ερυθροκυττάρων σε αιμοσφαιρίνη. Π.χ. η τιμή MCHC είναι χαμηλή, σε έλλειψη Fe επειδή τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι φτωχά σε αιμοσφαιρίνη.

Οι αναιμίες ανάλογα με την βαρύτητα τους παρουσιάζουν συμπτώματα και σημεία στα παρακάτω συστήματα:

Καλυπτήριο σύστημα

Νευρομυϊκό σύστημα

Αναπνευστικό-κυκλοφοριακό σύστημα

Γεπτικό σύστημα

Ουροποιογεννητικό σύστημα

5. Ταξινόμηση αναιμιών

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

1. Πλημμελής ερυθροποιϊα

1. Εξαιτίας έλλειψης κάποιου παράγοντα απαραίτητου για την ερυθροποιϊα :
 - α) έλλειψη F
 - β) έλλειψη βιτ. B₁₂ ή φυλλικού οξέως
 - γ) έλλειψη βιτ. C
2. Πλημμελής σύνδεση αίμης (σπάνιες)
 - α) Πρωτοπαθείς σιδηροβλαστικές αναιμίες
 - β) Ερυθροποιητική πορφυρία
3. Πλημμελής σύνδεση σφαιρίνης
 - α) Θαλασσαναιμίες
 - β) Αναιμίες εξ αιτίας παθολογικών αιμοσφαιρινών

4. Μυελική ανεπάρκεια

α) Απλαστική ανεπάρκεια

β) Διήθηση μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, κύτταρα από κακοήδη λεμφώματα, καρκινικά κύτταρα κ.λ.π.

γ) Τοξική δράση επί του μυελού, όπως στην ουραιμία

II. Αυξημένες απώλειες

1. Αιμορραγία

2. Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες)

6. Αιτία και παθοφυσιολογία της νόσου

Η θαλασσαιμία είναι νόσος κληρονομική, ένα στίγμα που μεταδίδεται από τους γονείς στο παιδί τη στιγμή της συλλήψεως μαζί με τους φυσιολογικούς κληρονομικούς χαρακτήρες.

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

Έτσι εξηγείται και η σχέση που υπάρχει ανάμεσα στη νόσο του Cooley και την ελονοσία. Πράγματι στις περιοχές που υπάρχει ελονοσία ο αριθμός των θαλασσαιμικών είναι αντιστρόφως ανάλογος με τον αριθμό αυτών που πάσχουν από ελονοσία.

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

Πιθανόν, το πλασμάδιο της ελονοσίας αναπαράγεται μόνο στα φυσιολογικά ερυθρά αιμοσφαίρια και κατά συνέπεια προσβάλλει μόνο άτομα που δεν πάσχουν από θαλασσαιμία. Έτσι τα άτομα αυτά με το να πεθαίνουν από ελονοσία, γίνονται λιγότερα σε σχέση με τους θαλασσαιμικούς, οι οποίοι με το να είναι άτρωτοι από τη νόσο καταλήγουν να γίνουν περισσότεροι.

Η μεσογειακή αναιμία δε παρουσιάζει ιδιαίτερες προτιμήσεις όσον αφορά το φύλο και την ηλικία. Αν παρουσιάζεται συχνότερα στα παιδιά, αυτό οφείλεται στον κληρονομικό της χαρακτήρα.

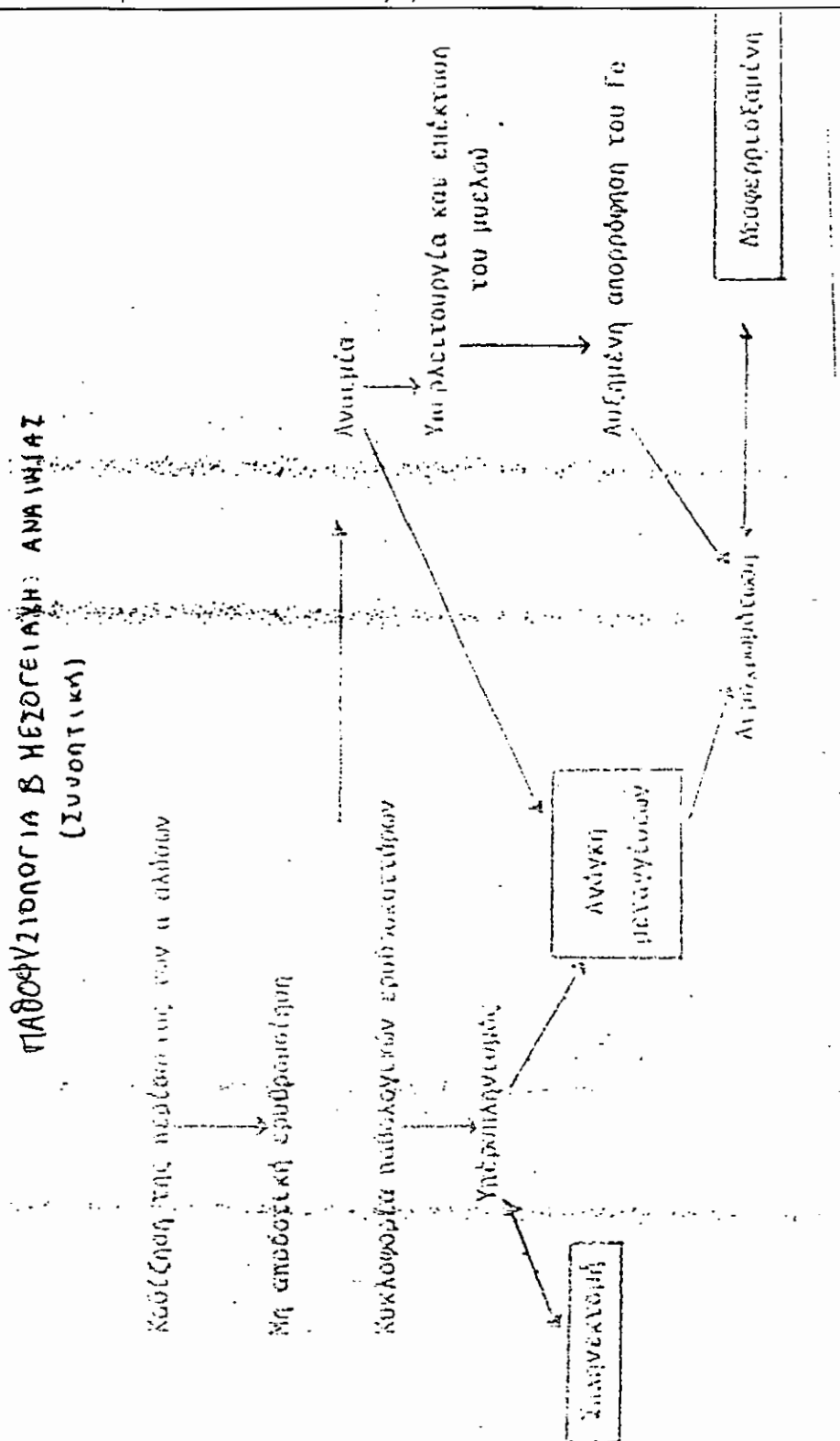
Παθογενετικός μηχανισμός αναιμίας

Η πλήρης έλλειψη ή η ελαττωμένη παραγωγή των αλυσίδων β, έχει ως αποτέλεσμα τη περίσσεια αλυσίδων, οι οποίες σχηματίζουν αδιάλυτα τετραμερή. Τα τετραμερή αυτά καθιζάνουν στις πρόδρομες μορφές της ερυθράς σειράς στο μυελό των οστών και στα ερυθρά αιμοσφαίρια στην περιφέρεια.

Η αιμοποίηση παραβλάπεται στις πρόδρομες αυτές μορφές του μυελού με αποτέλεσμα την μεγάλη υπερπλασία της ερυθράς σειράς, η οποία καταλήγει σε τεράστια μη αποδοτική ερυθροποίηση και βράχυνση του χρόνου επιβίωσης των ερυθροκυττάρων της περιφέρειας. Η καταστροφή των ερυθροκυττάρων γίνεται στο σπλήνα.

Η μη αποδοτική ερυθροποίηση και η αυξημένη αιμόλυση οδηγούν σε αναιμία και ιστική υποξία, τα οποία αποτελούν ερέθισμα για την αυξημένη παραγωγή ερυθροποιητίνης. Η ερυθροποιητίνη προκαλεί αύξηση του όγκου του μυελού των οστών, στον οποίο αποδίδονται οι έντονες οστικές αλλοιώσεις, ενώ ταυτόχρονα διεγείρει τη εξωμυελική ερυθροποίηση, με αποτέλεσμα τη διόγκωση του σπλήνα και του ήπατος.

Η αναιμία επίσης αποτελεί ερέθισμα για αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το έντερο, ο οποίος αυξάνει ακόμη περισσότερο τον ήδη αυξημένο αποθεματικό σίδηρο του οργανισμού από τις μεταγγίσεις με αποτέλεσμα την αιμοσιδήρωση των διαφόρων ιστών και οργάνων (καρδιά , ήπαρ, ενδοκρινείς αδένες).



Εικόνα 2. Παθοφυσιολογία β ΜΑ (συνοπτικά)

7. 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 σύνδεσης της α-αλύσου, ενώ το δεύτερο σε μερική. Λόγω της μη σύνδεσης α-αλύσεως, δημιουργείται περίσσεια β- και γ-αλύσεως.

Η ομόζυγος α-θαλασσαιμία φαίνεται ότι δεν είναι συμβατή με τη ζωή και τα έμβρυα αποδνήσκουν 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 ΒΑΡΤ΄Σ

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 HbBART΄S. Υπάρχουν μικρές ποσότητες HbB και πλήρης έλλειψη HbA. Η HbBART΄S έλαβε το όνομα από το SAINT BARTHOLOMEW΄S HOSPITAL του Λονδίνου, όπου ανακαλύφθηκε για πρώτη φορά. Αποτελείται από 4 γ-αλύσους (γ₄). Η HbBART΄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 HbH, η οποία αποτελείται από 4 β-αλύσους.

Οι πάσχοντες έχουν συνήθως με τρίτου βαθμού αναιμία. Κάποτε αυτή είναι έντονη, πάντα όμως ηπιότερη από τη μείζονα α-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 HbBART^S περίπου 25% και ελάχιστες ποσότητες HbH. Σταδιακά όμως η HbH αντικαθιστά την HbBART^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 είναι ιδιαίτερα έκδηλες. Κλινικές εκδηλώσεις απουσιάζουν. Συχνά υπάρχει ελαφρά ελάττωση της τιμής της Hb και του Ht. Όπως ήδη ειπώθηκε η διάγνωση είναι δυσχερής. Αποκάλυψη αυξημένης ποσότητας HbBART^S στο νεογνό είναι η ασφαλέστερη μέθοδος διάγνωσης του α-θαλασσαιμικού στίγματος.

8. Ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία (μείζων β-μεσογειακή αναιμία)

Κλινικά ευρήματα β-θαλασσαιμίας

Δεδομένου ότι η σύνδεση β αλυσίδων αντικαθιστά τη σύνδεση γ αλυσίδων κατά τους πρώτους μήνες της ζωής, η εικόνα της β-θαλασσαιμίας εκδηλώνεται αυτή τη χρονική περίοδο.

Συνήθως εμφανίζεται τον πρώτο χρόνο της ζωής. Σε σειρά 54 ασθενών με ομόζυγη β θαλασσαιμία οι Καττάμης και συν.⁷⁶ βρήκαν ότι η μέση ηλικία εμφάνισης ήταν $13,1 \pm 8,1$ μήνες με απόκλιση από 2 μέχρι 36 μήνες. Οι Modell και Berdoukas⁷⁷ σε ανασκόπηση 121 περιπτώσεων βρήκαν ότι σε ποσοστό 60% τα συμπτώματα παρουσιάστηκαν μέσα στον πρώτο χρόνο της ζωής με μέση ηλικία εμφάνισης τους έξι μήνες (πίνακας 1).

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

ΗΛΙΚΙΑ (ΕΤΗ)	ΜΕΙΖΩΝ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ	ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ
1	75 (62%)	4 (11%)
1-2	35 (29%)	11 (30%)
2	11 (9%)	22 (59%)
Σύνολο	121	37

Ποικίλα συμπτώματα ευαισθητοποιούν τους γονείς σχετικά με την σοβαρή νόσο του παιδιού τους. Συχνά τα πάσχοντα παιδιά παρουσιάζουν ανεπάρκεια αύξησης και πρόσληψης βάρους και καθίστανται προοδευτικά ωχρά. Συχνότατα υπάρχουν προβλήματα σίτισης, διαρροιών, ευερεδιστότητας, υποτροπιάζοντα πυρετικά επεισόδια, αύξηση της περιμέτρου της κοιλιάς που οφείλεται στην σπληνομεγαλία και αδυναμία πλήρους ανάρρωσης από λοιμώξεις.

Σ' αυτό το στάδιο της νόσου ο ασθενής φαίνεται ωχρός, αλλά χωρίς σημαντικά παθολογικά ευρήματα, πλην της σπληνομεγαλίας που μπορεί να υπάρχει. Εάν τεθεί η διάγνωση στο στάδιο αυτό και ο ασθενής αρχίσει να μεταγγίζεται συστηματικά, η αύξηση και ανάπτυξή του προχωρεί σχεδόν φυσιολογικά την επόμενη δεκαετία. Εάν όμως δεν μεταγγίζεται ικανοποιητικά, στα επόμενα χρόνια εμφανίζεται το τυπικό προσωπείο της ομόζυγης β θαλασσαιμίας.

Η ανεπαρκής σωματική αύξηση είναι συνήθως ακόμη και σε μεταγγιζόμενους ασθενείς, συχνά δε υπολείπονται αισθητά έναντι των αδελφών τους, κυρίως όταν πλησιάζει η εφηβεία. Υπάρχει ωχρότητα του δέρματος επιτείνεται από τη φαιά χρώση που παρουσιάζει και η οποία αναφέρεται από τον Cooley στις πρώτες περιγραφές της νόσου. Ο ασθενής είναι καχεκτικός και παρουσιάζει στοιχεία υπερμεταβολισμού, όπως ελαττωμένη μυϊκή μάζα, ελαττωμένο λιπώδη ιστό, ανορεξία και βραδυγυχισμό. Υπάρχουν σημαντικού βαθμού ηπατοσπληνομεγαλία και εκσεσημασμένες σκελετικές αλλοιώσεις. Οι τελευταίες περιλαμβάνουν την εμφάνιση χαρακτηριστικού προσωπείου με προπέτεια του μετώπου του κρανίου, υπερτροφία των γνάθων με προπέτεια της άνω γνάθου,

προέχοντα ζυγωματικά τόξα, καθίζηση της ρίζας της μύτης, οίδημα βλεφάρων και μογγολοειδή φορά των βλεφαρικών σχισμών. Επίσης μπορεί να υπάρχει ελάττωση της μυϊκής μάζα και ραιβοποδία. Υποτροπιάζοντα έλκη των κνημών μπορεί να παρουσιασθούν καθ' όλη τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας.

Οι σκελετικές αλλοιώσεις εκδηλώνονται με έντονες ακτινολογικές αλλοιώσεις του κρανίου, των μακρών οστών και των άκρων. Υπάρχει διεύρυνση της διπλής και αυξημένη υποπερισστική μάζα, που δίνουν την χαρακτηριστική εικόνα της "υγκτροειδούς παρυφής". Υπάρχει λέπτυνση του φλοιού των μακρών οστών με αραίωση της δοκίδωσης. Παρόμοιες αλλοιώσεις εμφανίζονται και στα βραχέα οστά των άκρων. Οι αλλοιώσεις αυτές περιγράφησαν νωρίς, το 1930, από τους Voght και Diamond και απετέλεσαν αντικείμενο μελέτης πολλών ερευνητών.

Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις, επιδείνωση της αναιμίας, αυτόματα κατάγματα που οδηγούν σε προοδευτική οστική παραμόρφωση, ανεπάρκεια φυλλικού οξέος, αιμορραγική διάθεση, υπερσπληνισμός, χολολιθίαση, έλκη κνημών και διάφορα άλλα συμπτώματα, που οφείλονται σε όγκους μαζών εξωμυελικής αιμοποίησης, είναι επιπλοκές που συμβαίνουν σε ανεπαρκώς μεταγγιζόμενους ασθενείς.

Εάν τα παιδιά αυτά επιβιώσουν μέχρι την εφηβεία, παρουσιάζουν παρόμοιες επιπλοκές, με τα παιδιά εκείνα που επειδή είχαν μεταγγιστεί επαρκώς διέγραψαν σχετικά ελεύθερη προβλημάτων παιδική ηλικία.

Το επαρκώς μεταγγιζόμενο θαλασσαιμικό παιδί παραμένει σχετικά ασυμπτωματικό μέχρι της ηλικίας των 10-11 ετών, οπότε αρχίζει να

εμφανίζει σημεία ηπατικής, καρδιακής και ενδοκρινολογικής ανεπάρκειας, που είναι παρόμοια με εκείνα των ασθενειών με αιμοχρωμάτωση. Τότε αρχίζει να γίνεται αισθητή η ανεπαρκής ή μειωμένη σωματική ανάπτυξη, η οποία έχει συνήθως σχέση με ανεπάρκεια ωρίμανσης του φύλου. Κατά την διάρκεια της εφηβείας τα παιδιά υποφέρουν από διάφορες επιπλοκές, λόγω ενδοκρινικής ανεπάρκειας και σχεδόν όλα αναπτύσσουν συμπτώματα καρδιακής ανεπάρκειας περί το τέλος της δεύτερης δεκαετίας.

Η προοδευτική ηπατοσπληνομεγαλία είναι σταθερό κλινικό εύρημα της ομόζυγης β θαλασσαιμίας. Παιδιά που ακολουθούν πρόγραμμα συχνών μεταγγίσεων ώστε να διατηρούν υψηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης Hb, αναπτύσσουν λιγότερο εκσεσημασμένα σπληνομεγαλία και απαλλάσσονται από τις επιπλοκές του υπερσπληνισμού. Σε παιδιά με ανεπαρκείς μεταγγίσεις, η διόγκωση του σπλήνα είναι ο κανόνας μάλλον παρά η εξαίρεση και προκαλούνται συμπτώματα, όπως δυσφορία από το αυξημένο μέγεθος του οργάνου και εγκλωβισμό των εμμόρφων στοιχείων του αίματος, με αποτέλεσμα πορφύρα και αιμορραγία. Το ποσοστό των ερυθρών αιμοσφαιρίων που εγκλωβίζονται είναι μεταξύ 9-40% της συνολικής μάζας των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Σε κάθε ασθενή με β Θαλασσαιμία, στον οποίον η σπληνομεγαλία οδηγεί σε αυξημένες απαιτήσεις μεταγγίσεων η πανκυτταροπενία δέτει την διάγνωση του υπερσπληνισμού.

Η αύξηση του όγκου αίματος είναι συνήθες εύρημα στην ομόζυγη β θαλασσαιμία, ιδιαίτερα εάν ο ασθενής μεταγγίζεται ανεπαρκώς. Έτσι,

επιδεινούνται η αναιμία και επιβαρύνεται σημαντικά η καρδιά. Ο μηχανισμός γίνεται εν μέρει κατανοητός, γιατί δεν οφείλεται αποκλειστικά στην σπληνομεγαλία ή υπατομεγαλία, δεδομένου ότι ο όγκος του πλάσματος παραμένει σημαντικά αυξημένος και μετά τη σπληνεκτομή. Φαίνεται ότι ο διευρυνσμένος μυελός παίζει ρόλο αγγειακού βραχυκυκλώματος.

Εργαστηριακά ευρήματα

1) Η αιμοσφαιρίνη κυμαίνεται από 4-8 g/dl. Η αναιμία είναι υπόχρωμη, μικροκυτταρική, με μεγάλη ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση και παρουσία πολλών στοχοκυττάρων. Χαρακτηριστική είναι η παρουσία εμπύρνων ερυθρών στο περιφερικό αίμα, τα οποία μερικές φορές είναι περισσότερα από τα λευκά αιμοσφαίρια.

2) Τα ερυθροκύτταρα είναι πολύ λεπτά και υπόχρωμα, περιέχουν λίγη ΗΒ και εμφανίζουν μεγάλη ελάττωση. Σε συνήθεις περιπτώσεις η ΗΒ πέφτει προοδευτικά κάτω από 5 g/100 ml, εκτός αν γίνονται μεταγγίσεις.

3) Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι συνήθως εκτεταμένη υπερπλασία της ερυθράς σειράς, με αυξημένη εναπόθεση σιδήρου.

4) Η εμβρυική αιμοσφαιρίνη υπερβαίνει συνήθως το 50%, ενώ το ποσοστό της αιμοσφαιρίνης Α ποικίλλει.

Άλλα εργαστηριακά ευρήματα είναι:

α) Παρατηρείται μέτρια αύξηση της εμμέσου χολερυθρίνης του ορού του ουροχοληνογόνου των ούρων και του κοπροχοληνογόνου των κορπώνων.

β) Αύξηση του σιδήρου του ορού (η μεγάλη υποχρωμία που παρατηρείται δεν οφείλεται στην σιδηροπενία αλλά σε πλημμελή χρησιμοποίηση Fe για τη σύνδεση ΗΒ)

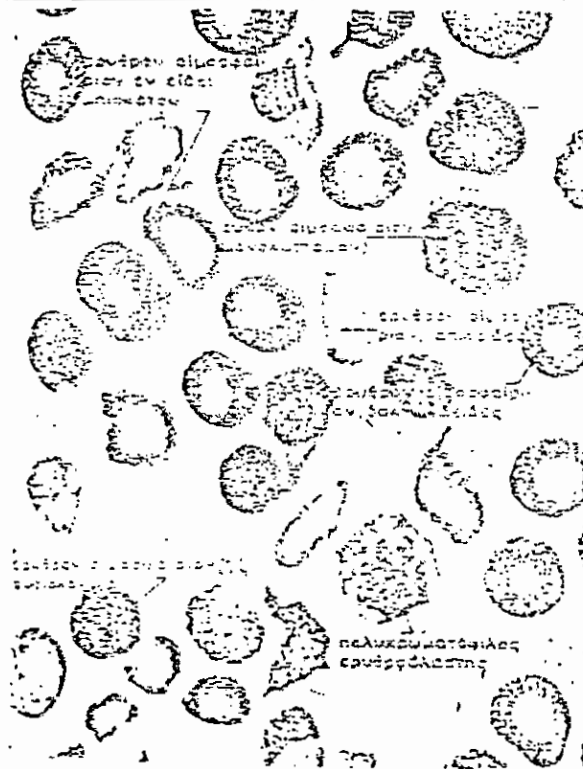


Εικόνα 3. Ερυθροκύτταρα πάσχοντος από ομόζυγη β Μεσογειακή αναιμία (νόσος του Cooley).

γ) Μεγάλη ελάττωση του χρόνου ζωής των ερυθροκυττάρων στο μισό (δηλαδή 7-22 ημέρες σε σύγκριση με τη φυσιολογική περίοδο ζωής που είναι 25-35 ημέρες)

δ) Τα δικτυοερυθροκύτταρα είναι φυσιολογικά ή μέτρια αυξημένα, τα δε αιμοπετάλια ανευρίσκονται σε φυσιολογικό αριθμό.

Όπως είπαμε και στην αρχή, σε κάθε μικροσκοπική εξέταση επιχρίσματος αίματος, τα ερυθρά αιμοσφαίρια παρουσιάζονται μικρά με περίεργα σχήματα και σχεδόν διαφανή λόγω έλλειψης αιμοσφαιρίνης.



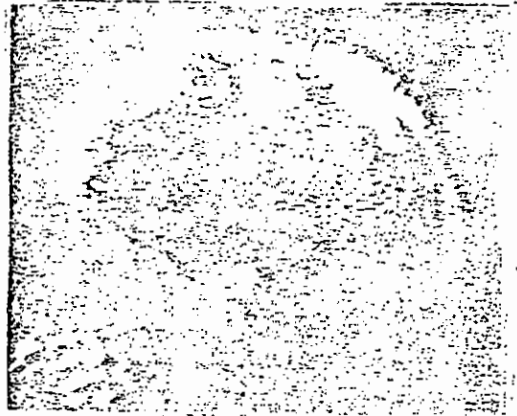
Εικόνα 4. Επίχρισμα αίματος ατόμου πάσχοντος από νόσο του Cooley, στο μικροσκόπιο. Ανάμεσα στα λίγα φυσιολογικά ερυθρά μικρότερα και με ανώμαλο σχήμα (σαν αχλάδι, σαν δακτυλίδι, σαν μπισκότο κλπ.). Διακρίνεται ακόμη ένα άωρο κύτταρο της ερυθράς σειράς (πολυχρωατόφιλος ερυθροβλάστης) και ένα λευκό αιμοσφαίριο).

Ακτινολογικά ευρήματα

Οι ακτινογραφίες αποκαλύπτουν έντονες αλλοιώσεις του σκελετού. Παρατηρείται γενικευμένη οστεοπόρωση, στα δε μακρά οστά διεύρυνση της μυελικής κοιλότητας και λέπτυνση της φλοιώδους ουσίας. Επίσης το κρανίο παρουσιάζει πάχυνση της διπλής και μεγάλη λέπτυνση του έξω πετάλου της.

Στο δόλο του κρανίου εμφανίζονται κάθετα γραμμώσεις βελονοειδείς της διπλής οι οποίες είναι παράλληλα διατεταγμένες και εμφανίζονται

σαν να μην καλύπτονται από το έξω πέταλο της διπλόης, και από εδώ ο όρος "κρανίο εν είδει γηκτήρας".



Εικόνα 5. Εμφάνιση του κρανίου "δίγκνν τριχών γήκτρας" παραγόμενη από τις ραβδώσεις των δοκίδων που ακτινοβολούν από το εσωτερικό της κάμας προς τα έξω σε περίπτωση μείζονος μεσογειακής αναιμίας.

Εξέλιξη-Πρόγνωση

Είναι σίγουρο ότι όσο νωρίτερα εμφανιστεί η νόσος τόσο βαρύτερη είναι η πρόγνωση. Επομένως, ο θάνατος μπορεί να επέλθει εντός του πρώτου έτους ζωής μέχρι τέλος της πρώτης δεκαετίας. Μερικές φορές η επιβίωση παρατείνεται μέχρι το 40^ο και πιο πολύ. Μάλιστα σε μερικές περιπτώσεις οι ασθενείς μπορούν να εργαστούν, οι δε οι γυναίκες να αποκτήσουν παιδιά. Σε περιπτώσεις που η επιβίωση παρατείνεται προστίθενται συχνά χολολυθίαση και χολοκυστίτιδα.

Αρκετά συχνά αιτίες θανάτου είναι βαριές λοιμώξεις, καρδιακή ανεπάρκεια, ενώ πολύ σπάνια κύρωση του ήπατος. Κατά διάφορα

χρονικά διαστήματα εμφανίζεται μεγάλη επιδείνωση της αναιμίας, σαν συνέπεια των απλαστικών κρίσεων.

Το σχήμα των υπερμεταγγίσεων μαζί με τη συνεχή χορήγηση DF εξασφαλίζουν την κανονική σωματική ανάπτυξη χωρίς σκελετικές παραμορφώσεις και υπέρμετρα ηπατοσπληνομεγαλία.

Διάγνωση

Η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται:

- α) στην κλινική εικόνα
- β) στην μορφολογία των ερυθροκυττάρων
- γ) στην ηλεκτροφόρηση της ΗΒ, και
- δ) στην αυξημένη αντίσταση των ερυθροκυττάρων.

Η διάγνωση της Μ.Α. επιβεβαιώνεται εργαστηριακά με την ανεύρεση αυξημένης εμβρυικής ΗΒ. Σχετικά, είναι εύκολη εκτός από μερικές δυσκολίες που παρατηρούνται στην βρεφική ηλικία, οπότε πολλά βρέφη υποβάλλονται σε θεραπεία με Fe, χωρίς αποτέλεσμα.

Μια σταγόνα αίματος λαμβανόμενη κατόπιν νύξεως του δακτύλου με βελόνη, τοποθετείται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και αναμιγνύεται με 1-2 σταγόνες διαλύματος καυστικού νατρίου 0,75%. Η ΗΒΑ μεταβάλλεται σε αιματίνη και το μίγμα παίρνει κιτρινόφαιη χροιά ενώ η ΗΒF παραμένει αναλλοίωτη και το μίγμα διατηρεί το ερυθρό χρώμα. Το αποτέλεσμα ελέγχεται αμέσως με τοποθέτηση σε πλάκα λευκού χαρτιού. Όταν η ΗΒF είναι πάνω από 20% όπως συμβαίνει στην μεσογειακή αναιμία, το

τέστ είναι θετικό. Στην μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία το τέστ είναι μέτριο ή ασθενές θετικό ή αρνητικό. Στην σιδηροπενική αναιμία είναι αρνητικό. Στα βρέφη στα οποία η ΗΒF είναι αυξημένη φυσιολογικά ή όταν έχουν προηγηθεί μεταγγίσεις η διάγνωση της Μ.Α. επιβεβαιώνεται με την ανεύρεση προφυρόχρωων κυτταροπλαστικών εγκλείσεων στα εμπύρνα ερυθροκύτταρα του μυελού των οστών.

Διαφορική διάγνωση

Πρόβλημα διαφορικής διάγνωσης μπορεί να προκύψει στη ΜΑ επί ύπαρξης ασταδούς αιμοσφαιρίνης, επί κληρονομικής σιδηροβλαστικής αναιμίας και κληρονομικής δυσερυθροποιητικής αναιμίας.

Η κληρονομική σιδηροβλαστική αναιμία μοιάζει κατ' αρχήν με μεσογειακή αναιμία, όμως ο δίμορφος πληθυσμός των ερυθρών στο περιφερικό αίμα, οι δακτυλοειδείς ερυθροβλάστες στο μυελό και η φιλοσύνδετη κληρονομική μεταβίβαση αποτελούν βασικά χαρακτηριστικά της διαταραχής αυτής.

Προβλήματα διαφορικής διαγνωστικής μπορεί να προκύψουν και με επίκτητα νοσήματα όπως είναι η ερυθρολευχαιμία, η οποία χαρακτηρίζεται από έντονες μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αλλά και τα μευλοδυσπλαστικά και μευλοϋπερπλαστικά σύνδρομα.

Για τη χώρα μας, σε κάθε περίπτωση σπληνομεγαλίας με αναιμία θα πρέπει να αποκλείεται η μεσογειακή αναιμία. Τα ειδικά κλινικά και εργαστηριακά χαρακτηριστικά βοηθούν σε κάθε μια από τις παραπάνω περιπτώσεις στην ασφαλή διάκριση από τη μεσογειακή αναιμία.

Επιπλοκές

Καρδιακή λειτουργία

Σε ικανοποιητικά μεταγγιζόμενους ασθενείς συνήθως δεν υπάρχουν διαταραχές της καρδιακής λειτουργίας, μέχρι τη δεύτερη δεκαετία της ζωής τους. Σε παιδιά που δεν μεταγγίζονται συστηματικά, υπάρχει καρδιομεγαλία και διάφορα φυσήματα, τα οποία οφείλονται πιθανότατα στην υπερδυναμική κυκλοφορία. Οι Riomelli και συν.⁹⁰ απέδειξαν ότι το μέγεθος της καρδιάς μπορεί να επανέλθει στο φυσιολογικό, εάν αρχίσουν έγκαιρα συστηματικές μεταγγίσεις. Η καρδιομεγαλία από αναιμία συμβαίνει πολύ ενωρίτερα από τη σοβαρή φόρτιση του μυοκαρδίου με σίδηρο, δεδομένου ότι μη αναστρέψιμη βλάβη μπορεί να επακολουθήσει μακρά περίοδο σχετικής υποξίας.

Οι καρδιακές επιπλοκές είναι συχνές στη δεύτερη δεκαετία της ζωής των ασθενών και αποτελούν την κυριότερη αιτία θανάτου. Η καρδιακή επιβάρυνση στο στάδιο αυτό οφείλεται σχεδόν αποκλειστικά στην φόρτιση του μυοκαρδίου με σίδηρο. Κλινικά η επιβάρυνση αυτή εκδηλώνεται με αρρυθμίες, καρδιομεγαλία και μη ειδικές αλλοιώσεις στο ηλεκτροκαρδιογράφημα.

Πιστεύεται επίσης ότι οι υψηλές δόσεις ασκορβικού οξέος που χορηγούνται, μπορεί να έχουν τοξική δράση στο μυοκάρδιο⁹¹.

Υποτροπιάζοντα επεισόδια περικαρδίτιδας δεν είναι σπάνια σε παιδιά με θαλασσαιμία. Οι Carl Smith και συν.^{92,93}, επεσήμαναν ότι η καλοήθης παροδική περικαρδίτις συμβαίνει συχνά σε σπληνεκτομηθέντες ασθενείς. Περιέγραψαν όμως και περιπτώσεις συμπίεστικής περικαρδίτιδας, οι

οποίες χρειάστηκαν χειρουργική αντιμετώπιση. Ο Engle⁹⁴ δεν βρήκε αιτιολογική συσχέτιση μεταξύ σπληνεκτομής και περικαρδίτιδας, αλλά ότι και τα δύο συμπίπτουν προς το τέλος της πρώτης δεκαετίας στους ασθενείς αυτούς. Η περικαρδίτιδα συχνά ακολουθεί λοίμωξη του ανωτέρου αναπνευστικού. Οι Orsini και συν.⁹⁵, ενοχοποίησαν το αυξημένο φορτίο σιδήρου στην παθογένεια της περικαρδίτιδας, αλλά δεν απέκλεισαν και άλλους αιτιολογικούς παράγοντες.

Δυσλειτουργία ενδοκρινών αδένων

Η εκτεταμένη αιμοσιδήρωση των ιστών στην ομόζυγη β θαλασσαιμία προσβάλλει τα περισσότερα ενδοκρινή όργανα, ιδιαίτερα στην δεύτερη δεκαετία της ζωής των ασθενών, όταν το φορτίο σιδήρου είναι περισσότερο εκσεσημασμένο^{96,97,98}.

Πριν πολλά χρόνια ο σακχαρώδης διαβήτης αναγνωρίστηκε ως επιπλοκή της ομόζυγης θαλασσαιμίας⁹⁶. Ο κλινικός σακχαρώδης διαβήτης είναι η βιοχημική ένδειξη παθολογικού μεταβολισμού της γλυκόζης και αποτελεί μια από τις κυριότερες ενδοκρινικές ανωμαλίες. Μελέτες δείχνουν ότι υπάρχει προοδευτική καταστροφή των νησιδιακών κυττάρων, καθώς οι μικροί θαλασσαιμικοί ασθενείς μεγαλώνουν. Φαίνεται ότι η εναπόθεση σιδήρου στο πάγκρεας προκαλεί ανεπάρκεια στην έκκριση ινσουλίνης. Οι Flynn και συν⁹⁹ βρήκαν ότι αυτό μπορεί να συμβεί ενωρίτερα σε ασθενείς με οικογενειακό ιστορικό σακχαρώδους διαβήτη.

Σε μελέτες της λειτουργίας της υπόφυσης τα επίπεδα της αυξητικής ορμόνης ευρέθηκαν φυσιολογικά ή αυξημένα^{100,101,102}. Επίσης τα

επίπεδα των γοναδοτροπινών ποικίλουν. Οι Lanssman και συν¹⁰³ βρήκαν χαμηλά επίπεδα ωχρινοτρόπου ορμόνης (LH) σε ασθενείς μετά την περίοδο της εφηβείας που είχαν κλινικά εμφανή υπογοναδισμό και χαμηλές συγκεντρώσεις οιστρογόνων και τεστοστερόνης στο αίμα. Επίσης χαμηλά ήταν τα επίπεδα της θυλακιοτρόπου ορμόνης (FSH) και στα δύο φύλα, σε σχέση με το στάδιο της εφηβείας. Οι Landau και συν¹⁰⁴, βρήκαν σημαντικά επηρεασμένη την ανταπόκριση της LH στην αντίστοιχη εκλυτική υποθαλαμική ορμόνη (LHRH) και θεώρησαν ότι η σιδήρωση της υπόφυσης έχει σαν αποτέλεσμα αυτή την ανεπαρκή ανταπόκριση στους υποθαλαμικούς εκλυτικούς παράγοντες.

Η λειτουργία των επινεφριδίων παρουσιάζει επίσης επηρεασμένη, αν και σοβαρή επινεφριδιακή ανεπάρκεια είναι ασυνήθης. Ευρέθησαν χαμηλά επίπεδα 17-κετοστεροειδών και πτωχή απάντηση στην μετυραπώνη. Ο MacIntosh¹⁰⁵ διαπίστωσε ότι τα πρωϊνά επίπεδα της φλοιοτρόπου ορμόνης (ACTH) ήταν αυξημένα και θεώρησε ότι το εύρημα αυτό αντανακλά την έλλειψη ανταπόκρισης του τελικού οργάνου. Ακόμη ότι η υποχρέωση του δέρματος των θαλασσαιμικών μπορεί να οφείλεται στην μελανοφόρο επίδραση των αυξημένων επιπέδων ACTH στο πλάσμα.

Έχουν περιγραφεί επίσης διαταραχές της θυρεοειδικής λειτουργίας σε ασθενείς με β θαλασσαιμία¹⁰⁵.

Η λειτουργία των παραθυρεοειδών αδένων μπορεί να παρουσιάσει προβλήματα. Νωρίς στην παιδική ηλικία έχουν αναφερθεί περιπτώσεις κλινικού υποπαραθυρεοειδισμού.

Η καθυστέρηση ή η ελλιπής ανάπτυξη της ήβης είναι καλά αποδεδειγμένες διαταραχές στην β θαλασσαιμία.

Σε πολλές περιπτώσεις έχει παρατηρηθεί δευτεροπαθής διαταραχή της σεξουαλικής ωρίμανσης η οποία οφείλεται σε προοδευτικά αυξανόμενη εναπόθεση σιδήρου στην υπόφυση ή τις γονάδες.

Από διαφορετικές μελέτες προκύπτει ότι συμβαίνει εκτεταμένη ενδοκρινική δυσλειτουργία στην ομόζυγη β θαλασσαιμία και τα δεδομένα του Flynn και συνεργατών του, μικρή αμφιβολία αφήνουν ότι το γεγονός αυτό συσχετίζεται με την προοδευτική εναπόθεση σιδήρου.

Μερικοί ερευνητές θεώρησαν ότι η ίνωση των τελικών οργάνων μπορεί να αποτελεί αποφασιστικό παράγοντα για την παθογένεση της ενδοκρινικής ανεπάρκειας. Αυτό επιβεβαιώνεται από τα αυξημένα επίπεδα αυξητικής (GH), ωχρινοποιητικής ορμόνης (LH), θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) και φλοιοτρόπου ορμόνης. Η μελανιτροπος ορμόνη (MSH) δεν φαίνεται να έχει προσδιοριστεί και η υπέρχρωση του δέρματος, που φαίνεται έντονη στο μέσον της εφηβείας και η οποία δεν οφείλεται σε εναπόθεση σιδήρου, θα μπορούσε να δικαιολογηθεί από αυξημένα επίπεδα αυτής της ορμόνης ή πιθανόν της ACTH.

Φαίνεται επομένως, ότι οι σημαντικότερες κλινικές επιπλοκές από τους ενδοκρινείς αδένες είναι ο σακχαρώδης διαβήτης. Ακόμη ο κλινικός υποπαραθυρεοειδισμός μπορεί να εμφανιστεί νωρίς στην παιδική ηλικία.

Ανεπάρκεια αύξησης

Καθυστέρηση της σωματικής αύξησης συμβαίνει σχεδόν πάντα στην ομόζυγη β θαλασσαιμία^{108,109}. Φαίνεται ότι η μεγαλύτερη καθυστέρηση συμβαίνει στην ηλικία των 8-10 ετών και πολλά από τα παιδιά αυτά αποκτούν τελικά κοντό ανάστημα. Παρ' όλο που η οστική ηλικία είναι συχνά φυσιολογική στα πρώτα χρόνια της ζωής, η καθυστέρηση αρχίζει να εμφανίζεται μετά την ηλικία των 6-7 χρόνων⁹⁹.

ΠΙΝΑΚΑΣ 2

ΑΥΞΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ Β ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΗΛΙΚΙΑΣ 14 ΕΤΩΝ ΚΑΙ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΟ (ΑΠΟ ΤΗ Μ. ΒΡΕΤΑΝΙΑ, MODELL, ΚΑΙ BERDOUKAS 1981)

	ΑΡΡΕΝΕΣ		ΘΗΛΕΙΣ	
	ΥΨΟΣ	ΒΑΡΟΣ	ΥΨΟΣ	ΒΑΡΟΣ
>50 ^η Ε.Θ.	1	4	2	5
3 ^η - 50 Ε.Θ.	12	11	9	9
> 3 ^η Ε.Θ.	14	13	9	8
ΣΥΝΟΛΟ	27	28	20	22

Η καθυστέρηση αύξησης μπορεί να υπάρχει σε συνδυασμό με σοβαρή αναιμία και υπερσπληνισμό. Με την έναρξη του προγράμματος συχνών μεταγγίσεων από τον Wolman, δημιουργήθηκε η ελπίδα ότι τα συμπτώματα αυτά θα βελτιώνονταν.

Πράγματι μερικοί ερευνητές ανέφεραν βελτίωση της αύξησης με το πρόγραμμα των συχνών μεταγγίσεων, άλλοι όμως ερευνητές δεν διαπίστωσαν βελτίωση.

Ποιο πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι παρ' όλη την Θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις, τα θαλασσαιμικά παιδιά δεν αναπτύσσονται εξ΄ίσου ικανοποιητικά με συνομιλήκους τους. Συχνά το πρωτοεμφανιζόμενο κλινικό εύρημα είναι η ελάττωση του ρυθμού αύξησης στην παιδική ηλικία και η μειωμένη ή ανεπαρκής επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης που εμφανίζεται φυσιολογικά κατά την εφηβεία. Στην πραγματικότητα αυτό είναι συχνά το πρώτο σοβαρό σύμπτωμα σε καλά μεταγγιζόμενους ασθενείς.

Η αιτία γι' αυτή την καθυστέρηση στην αύξηση των Θαλασσαιμικών δεν έχει απόλυτα διευκρινιστεί. Οι Ζαίνο και συν δεν βρήκαν ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης. Το εύρημα αυτό επιβεβαιώθηκε από τους Lassman και συν οι οποίοι έδειξαν ότι όλοι οι θαλασσαιμικοί ασθενείς, τους οποίους είχαν μελετήσει παρουσίαζαν φυσιολογικά ή αυξημένα επίπεδα αυξητικής ορμόνης και ανταποκρίνονταν στις δοκιμασίες πρόκλησης με ινσουλίνη και αργινίνη ή ύπνο. Επίσης παρουσίαζαν αυξημένα επίπεδα αυξητικής ορμόνης κατά τον Canale και συν.

Οι Lassman και συν και Costin και συν θεώρησαν ότι η καθυστέρηση της ανάπτυξης μπορεί να οφείλεται στη έλλειψη σωματομεδίνης, αν και δεν υπάρχουν σαφή δεδομένα που να υποστηρίζουν την υπόθεση αυτή. Έτσι, η θεωρία της καθυστέρησης αύξησης λόγω σοβαρής αναιμίας και

του υπερσπληνισμού που υποστηριζόταν στο παρελθόν δεν μπορεί να καλύγει όλο το φάσμα των ασθενών, δεδομένου ότι η διαταραχή της αύξησης συμβαίνει και σε καλομεταγγισμένους ασθενείς. Σε πλέον πρόσφατες μελέτες, φαίνεται ότι η ύπαρξη ανώμαλων υποδοχέων GH ή κάποιου ελλείμματος στο μεταβολισμό των ηπατοκυττάρων, μειώνουν την ικανότητα για σύνθεση ή απέκκριση του μη καταστελλόμενου έχοντα δράση σαν την ινσουλίνη παράγοντα (NSILA-S) ή άλλων πρωτεϊνών.

Σύμφωνα με άλλους ερευνητές, η αυξημένη εναπόθεση σιδήρου στο ήπαρ μπορεί να καταστείλλει τη δράση της σωματομεδίνης.

Ενοχοποιούνται επίσης λειτουργικές βλάβες των υποδαλαμικών συστημάτων, όσον αφορά τον έλεγχο της GH, καθώς επίσης και νευροαπεκκριτική δυσλειτουργία απέκκρισης της GH.

Τέλος σε πρόσφατη ανασκόπηση οι Καττάμης και συν θεωρούν ότι η καθυστέρηση της αύξησης και η συνυπάρχουσα καθυστέρηση της σεξουαλικής ωρίμανσης οφείλονται σε επηρεασμένη λειτουργία του άξονα υποθαλάμου - υπόφυσης - γονάδων και σε ελαττωματικό μεταβολισμό των στεροειδών ορμονών και των μεταβολιτών τους, λόγω επηρεασμένης ηπατικής λειτουργίας και ελαττωματικής βιοσύνθεσης στο ήπαρ του ινσουλινόμορφου αυξητικού παράγοντα (GF-1).

Σκελετικές και οδοντικές αλλοιώσεις

Οι οστικές αλλοιώσεις που αναπτύσσονται σε Θαλασσαιμικά παιδιά, που μεταγγίζονται ανεπαρκώς, έχουν περιγραφεί προ πολλών ετών και είναι σαφές ότι μπορεί να προληφθούν με επαρκείς μεταγγίσεις.

Είναι πολύ πιθανόν οι αλλοιώσεις αυτές να οφείλονται σε επέκταση της μάζας του μυελού των οστών. Το ίδιο αίτιο οδηγεί σε πολλές σοβαρές επιπλοκές, όπως αυτόματα κατάγματα μετά ελάχιστο τραυματισμό. Η μεγάλη αύξηση της άνω γνάθου, οδηγεί σε δυσμορφία του προσώπου. Οι αλλοιώσεις αυτές περιλαμβάνουν εκσεσημασμένη διόγκωση του μετωπιαίου και των ζυγωματικών οστών που μαζί με την υπερτροφία της γνάθου, δίνουν τη χαρακτηριστική εμφάνιση του θαλασσαιμικού προσώπου. Σε μερικές περιπτώσεις οι δύσμορφες αυτές αλλοιώσεις είναι τόσο σοβαρές, ώστε να χρειάζονται χειρουργική διόρθωση. Η οδοντική ανάπτυξη είναι συχνά πτωχή και υπάρχει αραίωση του οστίτη ιστού των γναθιαίων οστών με συνέπεια υποτροπιάζουσες παραρρινοκολπίτιδες, ιδίως των ιγμόριων άντρων λόγω ανεπαρκούς παροχέτευσης.

Εκτός από τον παθογενετικό μηχανισμό της διόγκωσης του μυελού των οστών, στην οστεοπόρωση της θαλασσαιμίας ενοχοποιούνται δύο επιπρόσθετοι μηχανισμοί.

Σε πολλές περιπτώσεις υπάρχει υποπαραθυρεοειδισμός με διαταραχές του μεταβολισμού του οστίτη ιστού. Επίσης βρέθηκε ότι η σοβαρή ανεπάρκεια του ασκορβικού οξέος παίζει ρόλο στην εμφάνιση των μεταβολικών διαταραχών του οστίτη ιστού στη β-Θαλασσαιμία.

Σε περίπτωση που εμφανίζουν σοβαρού βαθμού αιμοσιδήρωση, είναι συνήθης η ανεπάρκεια ασκορβικού οξέος, πιθανόν λόγω οξειδώσεώς του από τον σίδηρο. Έχει επίσης βρεθεί μείωση της ικανότητας για απορρόφηση του ασκορβικού οξέος στη θαλασσαιμία. Στην φυλή των

Μπαντού δίαιτα πλούσια σε σίδηρο συχνά συνδυάζεται με σοβαρή οστεοπόρωση. Ο μηχανισμός αυτός δεν έχει αποδειχθεί στη θαλασσαιμία, μπορεί όμως να ληφθεί υπ' όψιν στην μελέτη της οστικής βλάβης της νόσου. Η μελέτη της κινητικής του ασβεστίου έχουν γίνει χρησιμοποιώντας ραδιενεργό Ca από τους Κωνσταντινίδη και συν και Λακάκο και συν. Επίσης έχει μελετηθεί η υπερπρολιναιμία και η υπερπρωτεϊνουρία. Οι Λαπατσάνης και συν έδωσαν περισσότερα στοιχεία επί της κινητικής του ασβεστίου της οστικής ανάπτυξης και στη θαλασσαιμία.

Οι αρθρίτιδες, που δεν είναι ασυνήθιστες στην πρωτοπαθή αιμοχρωμάτωση, δεν φαίνεται να αποτελούν συνηθισμένο πρόβλημα στην ομόζυγη β θαλασσαιμία, αν και συμβαίνουν συχνά στην ενδιάμεση β-θαλασσαιμία.

Νευρομυϊκές διαταραχές

Οι νευρομυϊκές διαταραχές είναι ασυνήθιστες στη θαλασσαιμία. Οι Λογοδέτης και συν παρακολούθησαν συνεχώς 138 ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία, που μεταγγίζονταν κατά τρόπο ώστε να διατηρούν μέτρια αιμοσφαιρίνη. Παρατήρησαν ότι στο 1/3 των ασθενών υπήρχε καθυστέρηση της έναρξης βαδίσσεως πέραν της ηλικίας των 18 μηνών, ενώ η ομιλία ανεπτύχθη φυσιολογικά. Δεν παρατήρησαν πνευματική καθυστέρηση ή διαταραχές της ομιλίας. Μερικοί από τους ασθενείς της μελέτης ανέπτυξαν σύνδρομο μυοπάθειας, με αδυναμία των εγγύς μυϊκών μαζών, κυρίως στα κάτω άκρα και ηλεκτρομυογραφικές διαταραχές τύπου μυοπάθειας. Σε ορισμένους ασθενείς της ομάδας

παρατηρήθηκαν εστιακά νευρολογικά επεισόδια, πιθανότατα ως αποτέλεσμα εγκεφαλικής ισχαιμίας. Σε πρόσφατη σχετική μελέτη οι Παπαναστασίου και συν βρήκαν ελάττωση της ταχύτητας αγωγής των περιφερικών νεύρων (κνημιαίου, περονιαίου) σε πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς. Η ελάττωση δε της ταχύτητας αγωγής αυξάνεται, αυξανομένης και της ηλικίας των ασθενών αυτών. Ο McIntosh περιέγραψε κώφωση σε ασθενή ο οποίος αρχικά παρέμεινε αμετάγγιστος και ο οποίος βελτιώθηκε μετά την έναρξη θεραπείας με συστηματικές μεταγγίσεις. Στην ίδια μελέτη παρατηρήθηκε ότι η διαταραχή της ακοής ήταν σχετικά συνήθης σε νεαρούς θαλασσαιμικούς, κυρίως κακώς μεταγγιζόμενους. Την επιπλοκή αυτή παρατήρησαν και οι Hazell και Model. Η νευρολογική αυτή σημειολογία μπορεί να έχει ως γενεσιουργό αιτία την δημιουργία συμπαγών μαζών από ιστούς εξωμυελικής αιμοποίησης.

Κλινικά έχει περιγραφεί η εμφάνιση συνδρόμου συμπίεσης του νωτιαίου μυελού ή σύνδρομου με σημειολογία χωροτακτικής επεξεργασίας εγκεφάλου. Η ύπαρξη εκτεταμένων μαζών εξωμυελικής αιμοποίησης έχει περιγραφεί σε ανεπαρκώς μεταγγιζόμενους ασθενείς με μείζονα, αλλά είναι συνηδέστερή σε ασθενείς με ενδιάμεση β-θαλασσαιμία. Συνήθως οι μάζες αυτές αναπτύσσονται στον θώρακα, εμφανίζουν παράξενη ακτινολογική απεικόνιση και δυνατόν να προκαλέσουν σύνδρομο εγκάρσιας μυελίτιδας. Οι μάζες αυτές υποχωρούν μετά χορήγηση στους ασθενείς συστηματικών μεταγγίσεων αίματος.

Ωτορινολαρυγγολογικές επιπλοκές

Συχνά είναι τα προβλήματα που σχετίζονται με το ανώτερο αναπνευστικό σύστημα και τα αυτιά σε ασθενείς με β-θαλασσαιμία*29. Η υπερτροφία των αμυγδαλών και των αδενοειδών εκβλαστήσεων είναι μάλλον ο κανόνας παρά η εξαίρεση. Η υπερπλασία του λεμφικού ιστού προδιαθέτει σε συχνά επεισόδια κυνάγχης και ωταλγιών. Μερικοί από τους ασθενείς παρουσιάζουν κώφωση που οφείλεται σε απόφραξη της ευσταχιανής σάλπιγγας ή μέση ωτίτιδα. Επίσης μπορεί να εμφανισθεί ρινική απόφραξη συνεπεία οστικών αλλοιώσεων από την υπερπλασία του μυελού των οστών. Τη ρινική απόφραξη περιέγραψαν οι Príncipe και Novaí. Δυσκολίες στη διασωλήνωση προκειμένου να χορηγηθεί αναισθησία, αναφέρονται από τον Orr.

Χολολιθίαση

Όπως σε πολλές αιμολυτικές ή δυσερυδροποιητικές αναιμίες, υπάρχει αυξημένη τάση δημιουργίας λίθων εκ χολοχρωστικών.

Ουρική αρθρίτις

Λόγω του ταχέως μεταβολισμού των κυττάρων του μυελού, μερικά παιδιά και οι περισσότεροι ενήλικες εμφανίζουν υπερουριχαιμία. Η δευτεροπαθής ουρική αρθρίτιδα με εκδήλωση ποδάγρας είναι γεγονός αναμφισβήτητο σε ασθενείς με ομόζυγο β-θαλασσαιμία. Η επιπλοκή αυτή είναι λιγότερο πιθανό να συμβεί σε επαρκώς μεταγγιζόμενους θαλασσαιμικούς λόγω του ότι οι συστηματικές μεταγγίσεις καταστέλλουν τον ταχύ μεταβολισμό των κυττάρων της ερυθρά σειράς στο μυελό των οστών.

Διαταραχή της πήξης και αιμορραγική διάθεση

Στα παιδιά με θαλασσαιμία, η αιμορραγική διάθεση είναι συχνή, ιδιαίτερα όταν δεν μεταγγίζονται επαρκώς. Ένα άλλο πρόβλημα είναι οι υποτροπιάζουσες επιστάξεις. Επίσης αναφέρεται αυξημένη επίπτωση ενδοφθάλμιας αιμορραγίας. Η αιτία του ελαττωματικού μηχανισμού απόσταξης ή πήξης είναι πολύπλοκη και πολυπαραγοντική. Οι Hilgartner και Smith, δεν βρήκαν έλλειψη κάποιου ειδικού παράγοντα πήξης, παρ'όλη την επηρεασμένη ηπατική λειτουργία σε μερικές περιπτώσεις. Ο υπερσπληνισμός σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να έχει σχέση με την παρουσία σοβαρής θρομβοπενίας και την εκδήλωση αιμορραγικής διαθέσεως. Σε μεγαλύτερους ασθενείς με αυξημένο φορτίο σιδήρου, η παράταση του χρόνου προδρομβίνης μπορεί να ευθύνεται για την αιμορραγική διάθεση. Σε λίγες περιπτώσεις έχουν αναφερθεί λειτουργικές ανωμαλίες των αιμοπεταλίων.

Νεφρική λειτουργία

Δεν υπάρχουν πολλές αναφορές γύρω από τη νεφρική λειτουργία στην ομόζυγη β-θαλασσαιμία, η οποία συνήθως διατηρείται φυσιολογική μέχρι τα τελικά στάδια της σοβαρής καρδιακής ανεπάρκειας από την οποία καταλήγουν οι περισσότεροι ασθενείς. Σε συστηματική μελέτη οι Mastrangelo και συν, έδειξαν ότι υπάρχουν ήπιες διαταραχές της νεφρικής λειτουργίας οι οποίες σχετίζονται με τον βαθμό της αναιμίας. Βιοψία νεφρού έδειξε αυξημένη εναπόθεση σιδήρου και σε λίγες περιπτώσεις ίνωση της μυελώδους ουσίας. Οι Χωρέμης και συν περιέγραψαν αυξημένα επίπεδα αμινοξέων στα ούρα.

Λοιμώξεις

Η θεωρία ότι τα θαλασσαιμικά παιδιά είναι πιο επιρρεπή στις λοιμώξεις από ότι τα υγιή ήταν παραδεκτή για πολλά χρόνια. Αργότερα τα δεδομένα αυτά αναθεωρήθηκαν και η εντύπωση των κλινικών ιατρών είναι ότι η μείωση της συχνότητας των λοιμώξεων στην παιδική ηλικία οφείλεται στην αντιμετώπιση της αναιμίας με συστηματικές μεταγγίσεις. Αυτό όμως δεν έχει πιστοποιηθεί με ελεγχόμενες μελέτες^{87,155}. Πνευμονιοκοκκικές και στρεπτοκοκκικές λοιμώξεις είναι συνηθισμένες κυρίως σε σπληνεκτομηθέντες ασθενείς και η συχνότητά τους φαίνεται να μειώνεται με τις συχνές μεταγγίσεις. Άλλες σοβαρές λοιμώξεις όπως μηνιγγίτιδα, περιτονίτιδα και οστεομυελίτιδα είναι δυνατόν να συμβούν μετά από σπληνεκτομή, ανεξάρτητα από τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης. Σε μεγαλύτερη ηλικία συμβαίνει περικαρδίτιδα, η οποία δεν φαίνεται να έχει σχέση με την σπληνεκτομή ή την αναιμία. Μπορεί όμως να σχετίζεται με το υπάρχον φορτίο σιδήρου.

Ο Carl Smith πρώτος επεσήμανε ότι την σπληνεκτομή σε νεαρούς θαλασσαιμικούς μπορεί να ακολουθήσει η αυξημένη πιθανότητα εκδήλωσης σοβαρής λοίμωξης. Ο πνευμονιόκοκκος και ο στρεπτόκοκκος είναι τα κυριώτερα λοιμοξιογόνα αίτια. Μεγαλύτερη πιθανότητα για εκδήλωση λοίμωξης υπάρχει στα δύο πρώτα χρόνια μετά την σπληνεκτομή, ιδιαίτερα εάν η σπληνεκτομή έχει συμβεί τα δύο ή τρία πρώτα χρόνια της ζωής του ασθενούς. Για την εξήγηση του φαινομένου αυτού, πολλοί ερευνητές εξέτασαν τα επίπεδα των ανοσοσφαιρινών σε σπληνεκτομηθέντες 6 θαλασσαιμικούς ασθενείς και τα συνέκριναν με εκείνα μη σπληνεκτομηθέντων. Οι Caroline και συν

βρήκαν φυσιολογικά τα επίπεδα των IgG, IgA και IgM και των β₁C και β₁A σφαιρινών σε σπληνεκτομηθέντες ασθενείς. Ομοίως οι Βαλάση - Αδάμ και συν δεν βρήκαν διαφορές στα επίπεδα των ανοσοσφαιρινών μεταξύ σπληνεκτομηθέντων και μη σπληνεκτομηθέντων ασθενών. Από το άλλο μέρος οι Wasí και συν βρήκαν σπληνεκτομή συσχετιζόταν με αυξημένα επίπεδα της IgA και μείωση των IgM σφαιρινών. Η αύξηση των IgA σφαιρινών μπορεί να είναι αποτέλεσμα ηπατικής βλάβης μετά σπληνεκτομή. Η μείωση των IgM σφαιρινών μπορεί να δείχνει το γεγονός ότι ο σπλήνας συμμετέχει στην σύνδεσή τους και ότι για την συχνότητα των σοβαρών λοιμώξεων μετά την σπληνεκτομή μπορεί να ευθύνεται η μείωση των IgM σφαιρινών. Στις μελέτες του Wasí τα επίπεδα των IgM σφαιρινών δεν διέφεραν σηματικά μεταξύ σπληνεκτομηθέντων και μη σπληνεκτομηθέντων παιδιών. Σε μελέτη των Σειτανίδη και συν βρέθηκαν αυξημένα επίπεδα των IgA και IgG σφαιρινών μετά σπληνεκτομή, ενώ τα επίπεδα των IgM σφαιρινών ήταν παρόμοια με των μαρτύρων. Είναι δύσκολο να συγκερασθούν όλα αυτά τα διαφορετικά αποτελέσματα. Είναι δυνατόν όμως να οφείλονται σε διαφορές των δειγμάτων ή να αντανακλούν διαφορές του κοινωνικοοικονομικού επιπέδου των ασθενών που μελετήθηκαν.

Η αυξημένη επίπτωση των λοιμώξεων σε θαλασσαιμικά παιδιά με ανέπαφους σπλήνες δεν έχει ικανοποιητική εξήγηση. Ο Βαλάση-Αδάμ και συν δεν βρήκαν διαφορές στα επίπεδα των ανοσοσφαιρινών σε θαλασσαιμικά παιδιά, σε σύγκριση με υγιείς μάρτυρες. Οι Wasí και συν, βρήκαν αυξημένες τις μέσες τιμές των τριών κυριότερων κλάσεων των ανοσοσφαιρινών, σε πάσχοντες από β-θαλασσαιμία σε σύγκριση με

υγιείς. Οι Σεϊτανίδης και συν βρήκαν ότι τα επίπεδα συμπληρώματος του ορού ήταν ίδια και σε θαλασσαιμικά υγιή παιδιά. Επίσης δεν βρέθηκε διαφορά μεταξύ πασχόντων και υγιών ατόμων στην κυτταρική ανοσία.

Η βλαστική μεταμόρφωση των λεμφοκυττάρων, κατόπιν ερεθισμού με φυτοαιμοσυγκολλητίνη (PHA) είναι φυσιολογική και η σπληνεκτομή δεν επιδρά σ'αυτή. Ο έλεγχος της λειτουργικότητας των ουδετερόφιλων σε διάφορα θαλασσαιμικά σύνδρομα, προ και μετά σπληνεκτομή, έδειξε ότι είναι φυσιολογική. Επίσης η λειτουργία των ουδετερόφιλων ελέγχθηκε με τεστ NBT και βρέθηκε ότι είναι φυσιολογική. Η φυματινοαντίδραση και η μετατροπή της μετά εμβολιασμό με BCG δεν διαφέρει από το γενικό πληθυσμό. Η σπληνεκτομή δεν έχει επίδραση ούτε στην απόκριση ούτε και στην προϋπάρχουσα κατάσταση υπερευαισθησίας.

Η κατανομή των Β και Τ λεμφοκυττάρων σε θαλασσαιμικούς ασθενείς και υγιείς μάρτυρες της ίδιας ηλικίας είναι σχεδόν παρόμοια. Έχει διαπιστωθεί όμως μικρή καταστολή της λειτουργίας της οξυγονοποίησης στους θαλασσαιμικούς ασθενείς. Υπάρχουν αναφορές για ελλείμματα στην εναλλακτική οδό του συμπληρώματος, αυξημένα επίπεδα ανοσοσυμπλεγμάτων και παρουσία αναστολέων της κοκκιοποίησης.

Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, υποτροπιάζουσες προσβολές περικαρδίτιδας παρατηρούνται σε θαλασσαιμικά παιδιά, πιθανώς με συμβολή της σπληνεκτομής. Ο Wasí σημείωσε ότι οι προσβολές αυτές σχετίζονται με αυξημένο τίτλο ASO και ότι η σπληνεκτομή μπορεί να προδιαθέτει τα παιδιά με θαλασσαιμία σε στρεπτοκοκκικές λοιμώξεις.

Παρ' όλα αυτά δεν είναι γνωστό εάν οι επιπλοκές των στρεπτοκοκκικών λοιμώξεων, όπως ο ρευματικός πυρετός και η σπειραματονεφρίτιδα είναι πιο συχνές σε θαλασσαιμικούς ασθενείς απ' ότι στο γενικό πληθυσμό. Η αγγλοσαξωνική εμπειρία είναι ότι η περικαρδίτιδα προσβάλλει τις μεγαλύτερες ηλικίες και ότι δεν έχει σχέση με την σπληνεκτομή ή την αναιμία, αλλά με το φορτίο σιδήρου. Πολλοί πιστεύουν ότι η φόρτιση με σίδηρο αποτελεί ευνοϊκό προδιαθεσικό παράγοντα, για την ευαισθησία στις λοιμώξεις. Είναι γνωστό ότι η συγκέντρωση σιδήρου στο πλάσμα ή στα άλλα υγρά του σώματος ευνοεί την ανάπτυξη βακτηριακών και μυκητιασικών λοιμώξεων. Οι Caroline και συν παρατήρησαν αυξημένη συχνότητα παρουσίας μικροοργανισμών στον ορό ασθενών με θαλασσαιμία, γεγονός που θεωρήθηκε ότι έχει σχέση με τον κορεσμό της σιδηροδεσμευτικής ικανότητας του σιδήρου. Αυτό μπορεί να αποτελεί εξήγηση, για την αυξημένη ευαισθησία των παιδιών αυτών στις λοιμώξεις.

Γενικά το όλο πρόβλημα, γύρω από τις λοιμώξεις των ασθενών με θαλασσαιμία, παραμένει αδιευκρίνιστο. Φαίνεται ότι τα κακομεταγγιζόμενα παιδιά βρίσκονται σε υψηλότερο κίνδυνο και ότι όταν οι μεταγγίσεις γίνουν συστηματικές, η ευαισθησία στις λοιμώξεις μειώνεται.

Στη β-θαλασσαιμία, όπως και στην δρεπανοκυπαρική νόσο και τις άλλες αιμολυτικές αναιμίες, που παρουσιάζουν αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις, η μελέτη τόσο της χημικής και κυτταρικής ανοσίας, όσο και της λειτουργίας των ουδετεροφίλων δεν έχει δώσει απάντηση στο γιατί τα παιδιά αυτά είναι επιρρεπή στις λοιμώξεις. Πιθανότατα πολλοί

παράγοντες παίζουν ρόλο. Σε ένα αναιμικό παιδί, με διογκωμένο σπλήνα και υπερσπληνισμό μειώνονται τα ουδετερόφιλα και εκδηλώνεται ευαισθησία στις λοιμώξεις. Επί πλέον υπάρχει ελλειμματική λειτουργία του ΔΕΣ, σε περιπτώσεις που το σύστημα αυτό βομβαρδίζεται συνεχώς από ανώμαλα ερυθροκύτταρα. Μετά την σπληνεκτομή, διάφοροι μηχανισμοί συμβάλλουν στην αύξηση της ευαισθησίας στις λοιμώξεις, όπως η απομάκρυνση ενός οργάνου παραγωγής αντισωμάτων και η απώλεια της ιδιότητας του σπλήνα ως ηδμού.

Το γεγονός των συστηματικών μεταγγίσεων αίματος αυξάνει σημαντικά τον κίνδυνο για την προσβολή των μεταγγιζόμενων από ιούς ηπατίτιδας, ιδιαίτερα σε χώρες όπου αυτοί ενδημούν. Έχουν γίνει εκτεταμένες μελέτες για την παρουσία του επιφανειακού αντιγόνου (HBsAg), για τον ιό της ηπατίτιδας Β, καθώς και την παρουσία αντισωμάτων (anti-HBs) σε παιδιά με θαλασσαιμία.

Από μελέτες μεγάλων σειρών ασθενών σε χώρες της Μεσογείου της Ν.Α. Ασίας, Μ. Βρετανίας και ΗΠΑ υπάρχουν εκ διαμέτρου αντίθετα συμπεράσματα σχετικά με την συχνότητα του αντιγόνου επιφανείας και της συχνότητας των αντισωμάτων, για τον ιό της ηπατίτιδας Β, σε πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς. Φαίνεται πάντως ότι τα ποσοστά ανευρέσεως του αντιγόνου επιφανείας στους μεταγγιζόμενους ασθενείς μειώθηκαν θεαματικά από της εφαρμογής του προγράμματος ελέγχου του αίματος για HBsAg το 1969 και μετά.

Οι μεγάλες διαφορές της συχνότητας των HBsAg και anti-HBs στις διάφορες μελέτες, ακόμη και σε ασθενείς της ίδιας φυλετικής και

κοινωνικής προέλευσης, φαίνεται ότι οφείλεται και σε διακυμάνσεις της ευαισθησίας των μεθόδων που χρησιμοποιήθηκαν για τον προσδιορισμό τους.

Με την πρόοδο της τεχνολογίας τα ποσοστά ανευρέσεως θετικών αντιγόνων και αντισωμάτων, εμφανίζονται αυξημένα. Είναι σαφές, ότι υπάρχει αυξημένη συχνότητα θετικότητας αντιγόνων και αντισωμάτων του ιού της Ηπατίτιδας Β στις χώρες της Μεσογείου και της Ν.Α. Ασίας και ίσως και σε άλλες χώρες πριν εφαρμοσθούν τα προγράμματα μαζικού ελέγχου του πληθυσμού. Είναι επίσης σαφές ότι στους πληθυσμούς αυτούς η συχνότητα της λοίμωξης έχει μειωθεί αισθητά, μετά την εφαρμογή του ελέγχου.

Σε μελέτη των Stevens και συν φαίνεται ότι η ηπατίτιδα Α, δεν είναι συχνότερη σε θαλασσαιμικά παιδιά σε σύγκριση με φυσιολογικά. Σε μελέτη των Παπαναστασίου και συν κανείς από τους πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς που είχαν κατά το παρελθόν προσβληθεί από τον ιό της ηπατίτιδας Β, δεν έγινε χρόνιος φορέας. 90% των περιπτώσεων ενεργού ηπατίτιδας από μεταγγίσεις, ήταν οι λεγόμενες "μη Α- μη Β" ηπατίτιδες. Σήμερα είναι γνωστός ο ιός που προκαλεί την ηπατίτιδα C, πολύ συχνή πλέον ηπατίτιδα στους πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς. Υπάρχει επίσης η ορολογική δοκιμασία για την ηπατίτιδα C και έχει κλωνοποιηθεί το γονιδίωμα του ιού, ανακαλύγεις οι οποίες οδηγούν στην ανάπτυξη τεχνικών μοριακού υβριδισμού για την μέτρηση του ποσού του ιού στον ορό και το ήπαρ τόσο στην οξεία όσο και τη χρόνια μορφή ηπατίτιδας. Παρέρχεται αρκετό χρονικό διάστημα μεταξύ έκθεσης του ασθενούς στον ιό της έναρξης της νόσου και του

προσδιορισμού των αντισωμάτων έναντι του ιού (anti-HCV). Αντισώματα είναι δυνατόν να ανιχνεύονται μέχρι σχεδόν έξι μήνες μετά τη μετάγγιση και σχεδόν τέσσερις μήνες μετά την έναρξη της ηπατίτιδας.

Τέλος η ηπατίτιδα C ενοχοποιείται για αρκετά σημαντικό ποσοστό της οξείας ή χρόνιας ηπατοπάθειας (χρόνιας ενεργού ηπατίτιδας ή κίρρωσης).

Σε μερικές περιπτώσεις η προοδευτική ηπατική βλάβη και ίνωση είναι αποτέλεσμα της δράσης του ιού της ηπατίτιδας, σε συνδυασμό με την αιμοσιδήρωση. Παιδιά με Θαλασσαιμία μπορεί να πάσχουν από ηπατίτιδα οφειλόμενη στον ιό A ή στον κυτταρομεγαλοϊό, ιδιαίτερα όταν το χορηγούμενο αίμα δεν ελέγχεται και χρησιμοποιείται φρέσκο.

Ανεπάρκεια σε βιταμίνες και ιχνοστοιχεία

Σε ασθενείς με θαλασσαιμία είναι συχνή η ανεπάρκεια φυλλικού οξέος και η χορήγησή του έχει αποδειχθεί ευεργετική για τους πάσχοντες. Είναι δυνατόν, παρά την ανεπάρκεια ο μυελός να μην εμφανίζει τις τυπικές αλλοιώσεις της μεγαλοβλαστικής αναιμίας. Όμως σε παιδιά με καλή διατροφή και ικανοποιητικές μεταγγίσεις, δεν απαντάται έλλειψη φυλλικού οξέος.

Τα επίπεδα της βιταμίνης B₁₂ είναι συνήθως φυσιολογικά ή αυξημένα και μία μόνο περίπτωση νευροπάθειας από αυξημένο καταβολισμό της βιταμίνης B₁₂ έχει περιγραφεί.

Εκτός από έλλειψη φυλλικού οξέος, ελλείψεις διαφόρων άλλων βιταμινών είναι συχνές σε παιδιά με ομόζυγη θαλασσαιμία αν και δεν είναι σαφής η κλινική τους σημασία. Οι Warnick και συν και Modell και

Beck έδειξαν ότι οι συγκεντρώσεις ασκορβικού οξέος στα λευκοκύτταρα είναι σημαντικά ελαττωμένες. Οι Modell και Beck βρήκαν ότι οι θαλασσαιμικοί ασθενείς που είναι σε πρόγραμμα συχνών μεταγγίσεων τείνουν να έχουν μεγαλύτερη ένδεια ασκορβικού απ' αυτούς που μεταγγίζονται ανεπαρκώς. Οι Charlton και Bothwell θεώρησαν ότι η έλλειψη ασκορβικού οξέος οφείλεται στην οξειδωσή του από τον πλεονάζοντα στους ιστούς σίδηρο. Η κλινική σημασία της έλλειψης ασκορβικού οξέος δεν είναι σαφής, φαίνεται όμως ότι ελαττώνει την αποτελεσματικότητα των χηλικών παραγόντων όπως η δεσφεριοξαμίνη. Συνήθης είναι και η έλλειψη βιταμίνης E. Οι Hyman και συν έδειξαν ότι τα βασικά επίπεδα της DL-α-τοκοφερόλης του ορού και των αποθηκών βιταμίνης E είναι χαμηλά και ότι οι εν σειρά βιοψίες δέρματος, ήπατος, θυρεοειδούς και γονάδων έδειξαν αυξημένη εναπόθεση λιποφουσκίνης, που έχει σχέση με την έλλειψη της βιταμίνης E. Τα ευρήματα αυτά έχουν επιβεβαιωθεί από τους Ζάννου-Μαριολέα και συν και Rachmilewitz και συν. Η αιτία για τη έλλειψη της βιταμίνης E στη θαλασσαιμία δεν είναι γνωστή. Οι Rachmiewitz και συν. θεώρησαν ότι εξ αιτίας της συνεχούς αντίδρασης υπεροξειδωσης της μεμβράνης των ερυθρών στη θαλασσαιμία, τα χαμηλά επίπεδα βιταμίνης E αντανακλούν την κατανάλωσή της ως αντιοξειδωτικού μάλλον παράγοντα και ότι δεν υπάρχει πρωτοπαθής διαταραχή στο μεταβολισμό της βιταμίνης ή στην απορρόφησή της. Όμως δεν προκύπτουν σαφή κλινικά οφέλη από την χορήγηση σκευασμάτων βιταμίνης E σε ασθενείς με β θαλασσαιμία.

Σχετικά με τα επίπεδα ιχνοστοιχείων στο αίμα των Θαλασσαιμικών υπάρχουν αμφιλεγόμενα δεδομένα. Οι Erlandson και συν βρήκαν

αυξημένα επίπεδα χαλκού και μειωμένα επίπεδα μαγνησίου. Οι Prasad και συν βρήκαν αυξημένα επίπεδα χαλκού στον ορό. Σε μελέτη των Arcasoy και Candar τα επίπεδα μαγνησίου του ορού ήταν φυσιολογικά, αλλά βρέθηκε σημαντική ελάττωση των επιπέδων γευδαργύρου του ορού. Το αίτιο της ανεπάρκειας γευδαργύρου και αυτού του βαθμού δεν είναι σαφής, αν και φαίνεται ότι αποτελεί εύρημα και άλλων αιμολυτικών αναιμιών συμπεριλαμβανομένης της δρεπανοκυτταρικής νόσου. Επίσης οι Prasad και συν βρήκαν μειωμένα τα επίπεδα γευδαργύρου. Η κλινική σημασία των χαμηλών επιπέδων γευδαργύρου δεν είναι σαφής. Πιστεύεται ότι μεγάλη ανεπάρκεια του ιχνοστοιχείου αυτού μπορεί να προκαλέσει καθυστέρηση αυξήσεως.

9. Ετερόζυγη μεσογειακή αναιμία

Η ετερόζυγη Β-μεσογειακή αναιμία (β-MA), 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.

Η κύρια αιμοσφαιρίνη στους φυσιολογικούς ενήλικες είναι η HbA που έχει ένα ζεύγος αλυσίδων α και ένα β. Η σύνδεση των αλυσίδων α και β κατευθύνεται από αντίστοιχα ζεύγη αλληλόμορφων γόνων α και β με τέτοια ακρίβεια ώστε κατά το σχηματισμό της απαιτούμενης ποσότητας αιμοσφαιρίνης Α να μην περισσεύει καμία αλυσίδα στο ερυθροκύτταρο.

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

Ο άλλος γόνος β λειτουργεί κανονικά

Όπως αναφέραμε στην ταξινόμηση της Μ.Α η ετερόζυγη β-Μ.Α διακρίνεται σε:

α. Ελάσσων Μ.Α

β. Στίγμα Μ.Α

A. Ελάσσων μεσογειακή αναιμία

Έτσι χαρακτηρίζεται - ετερόζυγος β-Μ.Α από την οποία υφίσταται σαφή κλινικά και αιματολογικά ευρήματα. Οι ετεροζυγωτές της β- Μ.Α δεν παρουσιάζουν κλινικά συμπτώματα και ανακαλύπτονται με τυχαίο ή προγραμματισμένο εργαστηριακό έλεγχο.

Κλινική εικόνα

Η ελάσσων μεσογειακή αναιμία είναι συνήθως ασυμπτωματική. Μικρός αριθμός ατόμων έχει ήπια αναιμία με ή χωρίς συμπτώματα αδυναμία και ελαφρό ίκτερο με μαρή σπληνική διάγνωση. Στην βιβλιογραφία η διάγνωση του σπλήνα αναφέρεται σε αναλογία που κυμαίνεται από 11-50% χολοδιθίαση αναφέρεται σε αναλογία 4% περίπου.

Σήμερα γίνεται δεκτό ότι στις αμιγείς περιπτώσεις ετερόζυγης β-Μεσογειακής αναιμίας, η διόγκωση ήπατος και σπλήνα απαντά σε μικρότερη συχνότητα και σε κάθε αξιόλογη σπληνομεγαλία θα πρέπει να αναζητείται άλλη αιτία.

Σοβαρή επιδείνωση της αναιμίας μπορεί να προκύψει κατά τη διάρκεια λοιμώξεων ή εγκυμοσύνης. Αλλοιώσεις του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος καθώς και συνδυασμός εγκεφαλοπαθειών και επιληψίας. Υπάρχουν όμως και ελαφρότερες μορφές ελάσσονος ΜΑ όπως και βαρεία μορφή αυτής που μοιάζει κλινικά και αιματολογικά με τη μείζονα ΜΑ, από την οποία διαχωρίζεται δύσκολα.

Εργαστηριακά ευρήματα

Οι ετεροζυγώτες της β-Μ.Α παρουσιάζουν συνήθως ήπια αναιμία, με επίπεδα αιμοσφαιρίνης που κυμαίνονται πάνω από 9 gr/dl. Η αναιμία είναι μικροερυθροκυτταρική, υπόχρωμη, με ελαττωμένο MCV και MCH και συχνή ανεύρεση στοχοκυττάρων στο περιφερικό αίμα.

Τα δικτυοερυθροκύτταρα μπορεί να είναι φυσιολογικά - αυξημένα και η αντίσταση των ερυθροκυττάρων στα υπότονα διαλύματα χλωριούχου Na αυξημένη. Ο Fe του ορού είναι φυσιολογικός ή αυξημένος. Ο μυελός των οστών εμφανίζει ερυθροβλαστική αντίδραση. Κατά περιόδους είναι δυνατόν να βρεθεί αύξηση της εμμέσου χολερυθρίνης του ορού.

Η έρευνα των αιμοσφαιρίων αποδεικνύει μικρή αλλά χαρακτηριστική αύξηση της αιμοσφαιρίνης μέχρι 8%. Σε ορισμένες βρίσκουμε και αύξηση της αιμοσφαιρίνης F μέχρι 20%.

Τα αιματολογικά και άλλα εργαστηριακά ευρήματα στη βαρεία μορφή ελάσσονος ΜΑ είναι σχεδόν όμοια με αυτά στην μείζονα Μ.Α με τη διαφορά ότι το ποσοστό της ΗΒF δεν ξεπερνά το 20%.

Ακτινολογικά ευρήματα

Στην τυπική ελάσσονα ΜΑ δεν διαπιστώνονται κατά κανόνα βλάβες του σκελετού. Ο συστηματικός ακτινολογικός έλεγχος αποκαλύπτει ελαφρές ανωμαλίες των οστών που προκαλούνται από την μυελική υπερπλασία.

Αντίθετα στην βαριά μορφή ελάσσονος Μ.Α, βρίσκονται αδρές ακτινολογικές ανωμαλίες του σκελετού και κυρίως του κρανίου.

Εξέλιξη - Πρόγνωση

Οι πάσχοντες συνήδως έχουν μία φυσιολογική ζωή μόνον όταν η αναιμία είναι εντονότερη, εμφανίζουν μειωμένη ενεργητικότητα και απόδοση στην εργασία καθώς επίσης και μικρότερη αντίσταση στο stress.

Διάγνωση

Η διάγνωση της ελάσσονος ΜΑ θα στηριχθεί.

1. Στην αναιμία
2. Την διόγκωση του σπλήνα (που δεν υπάρχει πάντοτε)
3. Στην μικροκυττάρωση και την υποχρωμία

4. Στις χαρακτηριστικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αιμοσφαιρίων και κυρίως στη βασεόφιλη στίξη, και
5. Στην ανεύρεση πάνω από τα φυσιολογικά όρια HSA ή HBA.

Η διάγνωση θα επιβεβαιωθεί με την ανεύρεση στίγματος ελάσσονος M.A σε έναν από τους δύο γονείς. Η διάγνωση αντίθετα της βαρείας μορφής ελάσσονος M.A είναι εύκολη, εδώ όμως απαιτείται διαφορική διάγνωση από την μέση βαρύτητα μορφή μείζονος M.A.

Διαφορική διάγνωση

Η διαφορική διάγνωση των ετεροζυγωτών της β-M.A γίνεται από τη σιδηροπενική υπόχρωμη αναιμία, με προσδιορισμό του Fe του ορού και από την κληρονομική παραμονή αυξημένης αιμοσφαιρίνης F, στην οποία παρατηρείται ομογενής κατανομή της αιμοσφαιρίνης F σε όλα τα ερυθροκύτταρα. Πολύ σπανιότερα απαιτείται διαφορική διάγνωση από τη μολυβδίαση.

B. Στίγμα μεσογειακής αναιμίας

Στίγμα μεσογειακής αναιμίας καλείται η κατάσταση εκείνη στην οποία το άτομο είναι ετεροζυγώτης ως προς το παθολογικό γονίδιο της θαλασσαιμίας, χωρίς να εμφανίζει αναιμία ή άλλα κλινικά συμπτώματα αλλά μόνων ορισμένες αιματολογικές ανωμαλίες.

Αφορά στην ουσία την β - Θαλασσαιμία και καλείται η ηπιότατη MA ή ηπιότατη θαλασσαιμία.

Κλινική εικόνα

Τα άτομα που φέρουν το στίγμα της β - Μ.Α είναι απόλυτα φυσιολογικοί δίχως να εμφανίζουν αναιμία διόγκωση του σπλήνα βλάβες των οστών ή άλλη αναιμία.

Εργαστηριακά ευρήματα

Στα εργαστηριακά ευρήματα διαπιστώνεται φυσιολογική ποσότητα αιμοσφαιρίνης (ΗΒ) και ένα ή περισσότερα από τα παρακάτω ευρήματα:

1. Φυσιολογικός αριθμός ερυθρών αιμοσφαιρίων ή αυξημένος πέρα από τα φυσιολογικά όρια μέχρι 7.000.000 κατά mm, έτσι που να δημιουργείται η εντύπωση της ερυθραιμίας.
2. Μορφολογικές ανωμαλίες όμοιες με αυτές της ελάσσονος Μ.Α αλλά μικρότερης έντασης δηλαδή ανισοκυττάρωση - ποικιλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, βασεόφυλη στίξη.
3. Ελάττωση του μέσου όγκου ερυθρών δηλαδή μικροκυττάρωση
4. Αύξηση της Α ή ΗΒF αλλά όχι σταθερά
5. Αύξηση του εύρους της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθρών αιμοσφαιρίων

Εξέλιξη - Πρόγνωση

Τα άτομα αυτά σύμφωνα με τις γνώσεις μας θεωρούνται υγιή αλλά επικίνδυνα για τους απογόνους τους στους οποίους μεταδίδουν την αιματολογική ανωμαλία.

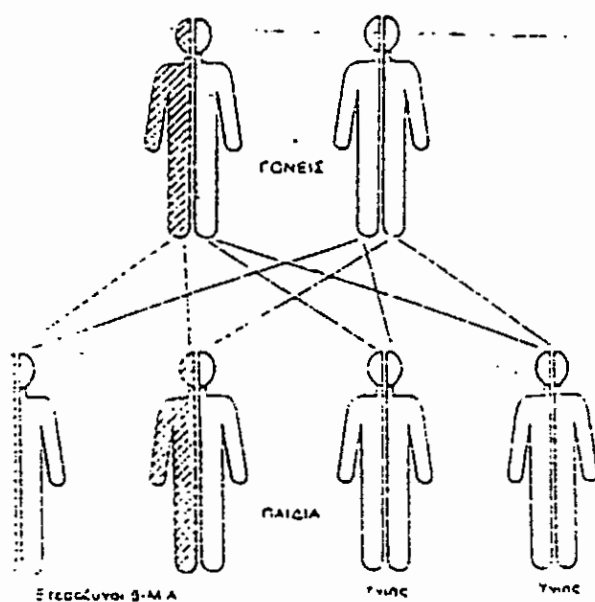
Για την μεταβίβαση της γενετικής ανωμαλίας τα άτομα θα πρέπει να γνωρίζουν ότι αυτή ακολουθεί τους νόμους της γενετικής.

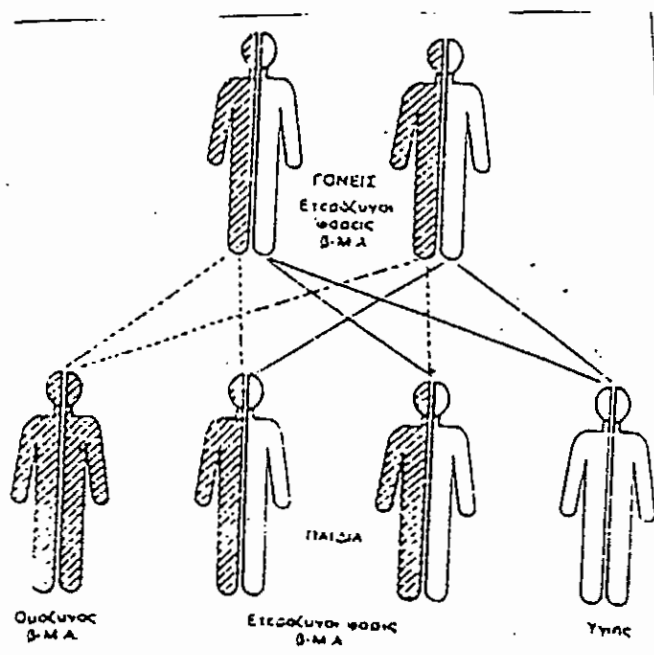
Συγκεκριμένα σε ένα ζευγάρι

α) Όταν ο ένας είναι ετερόζυγος για Β.Μ.Α. και ο άλλος δεν είναι, τότε τα παιδιά τους θα είναι γερά και σε ποσοστό 50% θα είναι υγιή, ενώ σε 50% θα είναι ετερόζυγοι στη β. Μ.Α.Α (Εικόνα 6).

β) Όταν είναι και οι δύο ετερόζυγοι β Μ.Α τότε υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί με ομόζυγη β. Μ.Α σε ποσοστό 25% δηλαδή ένα στα τέσσερα παιδιά. Ένα ποσοστό 25% να γεννηθεί το παιδί υγιές και ένα 50% να είναι ετερόζυγο β Μ.Α (Εικόνα 7).

Αυτή η εξέλιξη δεν ακολουθεί καμιά σειρά στα παιδιά. Είναι καθαρά θέμα τύχης αν δηλαδή θα είναι άρρωστο το πρώτο - δεύτερο - το τελευταίο ή όλα ή κανένα.





Εικόνα 7

Σύμφωνα με τις στατιστικές ένα ποσοστό 253% για παιδιά πάσχον δίνεται από τους πιθανούς συνδυασμούς σύμφωνα με τους νόμους της κληρονομικότητας. Για κάθε εγκυμοσύνη ισχύει ο ίδιος κίνδυνος. Η ύπαρξη ενός υγιούς παιδιού δεν αποκλείει τη γέννηση ενός αρρώστου. Αλλά ούτε και η ύπαρξη ενός αρρώστου παιδιού μειώνει τις πιθανότητες στα επόμενα.

Διάγνωση

Οι φορείς του στίγματος β μεσογειακής αναιμίας εμφανίζουν μερικές από τις παραπάνω αιματολογικές ανωμαλίες ή και μόνο μία. Εάν όμως ο εξεταζόμενος είναι γονέας πάσχοντος από μείζονα Μ.Α, η ανεύρεση και μιας μόνο από τις προαναφερόμενες ανωμαλίες αρκεί για να τεθεί η διάγνωση του στίγματος β μεσογειακής αναιμίας.

10. Ενδιάμεση θαλασσαιμία (Thalassaemia intermedial)

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

Η πορεία της νόσου είναι σχετικά η πιο επιτρέποντας στα άτομα αυτά να ζουν μέχρι την ενηλικίωση. Οι ασθενείς έχουν σπληνομεγαλία και λιγότερο συχνά ηπατομεγαλία, ίκτερο, τέτοιου βαθμού αναιμία (9-10 gr Hb ή λιγότερο) και παρά την έλλειψη μεταγγίσεων δεν εμφανίζουν σημαντικές σκελετικές ανωμαλίες - αξιόλογες ενδοκρινικές διαταραχές.

Η μορφολογία των ερυθροκυττάρων εμφανίζει έντονες αλλοιώσεις, ενώ στην ηλεκτροφόρηση παρατηρούνται μεγάλες διακυμάνσεις HbF (10-90%).

Η ανάπτυξη των ασθενών βρίσκεται στα φυσιολογικά όρια ενώ σε πολλές περιπτώσεις η διάγνωση γίνεται στην στράτευση ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Στην πορεία της νόσου ανάλογα με την βαρύτητα μπορεί να παρατηρηθούν επιπλοκές όπως υπερσπληνισμός, εξωμυελική ερυθροποίηση, σκελετικές παραμορφώσεις, λοιμώξεις, έλλειψη φυλικού οξέος, χολολιθίαση, έλκη στις κνήμες, αιμοσιδήρωση και επιπλοκές στην εγκυμοσύνη.

Απαιτείται συνεχής παρακολούθηση των αρρώστων και ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας, τις σκελετικές παραμορφώσεις και τη φυσιολογική ανάπτυξη συνίσταται ή όχι μετάγγιση αίματος και αποσιδήρωση. Όταν η αναιμία είναι βαρεία και υπάρχει σπληνομεγαλία γίνεται σπληνεκτομή.

11. Προγεννητική διάγνωση μεσογειακής αναιμίας

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 βαριά κληρονομικά 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.

α. 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 από 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 15^η εβδομάδα της κύησης και αν αυτή αποτύχει μπορεί να γίνει αργότερα.

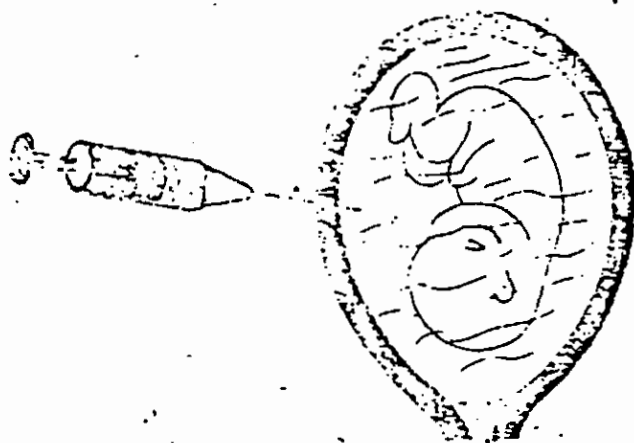
Το αμνιακό υγρό περιέχει κύτταρα, που προέρχονται από το άμνιο και το έμβρυο. Στο αμνιακό υγρό περιέχονται ηλεκτρολύτες, αμινοξέα, πρωτεΐνες, γλυκόζη, λιπίδια, ουρία, κρεατίνη, ορμόνες, προσταγλανδίνες, O₂, CO₂ κλπ.

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 συστηματοποιημένη, με εβρουσκόπιο και πλακουντοκέντηση, αποτέλεσε την κύρια εξέταση του αίματος του πλακούντα και την εξέταση της σύνδεσης των β αλυσίδων.

β. Δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος - εμβρυοσκόπηση

Η προγεννητική διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας θεωρείται πειραματική μέθοδος και τα αποτελέσματα δεν έχουν ακόμη εκτιμηθεί με ακρίβεια.



Εικόνα 8. Παραστατική απεικόνιση αμνιοπαρακέντησης στους τελευταίους μήνες της κύησης

Στηρίζεται στην εξέταση μιας 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 για να δοθεί μια αξιόπιστη απάντηση. Ο κατάλληλος χρόνος για την διενέργεια της παρακέντησης είναι από την 18^η - 21^η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Αν η διαπίστωση ότι και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες β-μεσογειακής αναιμίας γίνει μετά το όριο της 21^{ης} εβδομάδας η προγεννητική εξέταση δεν μπορεί να γίνει για λόγους τεχνικούς, ηθικούς και νομικούς. Την

12^η περίπου εβδομάδα της κύησης, η έγκυος εξετάζεται η συσκευή υπερήχων που επιτρέπει την επιβεβαίωση της ηλικίας του κυήματος (με βάση το μέγεθος της κεφαλής) και την θέση όπου προσφύεται ο πλακούντας. Η εξέταση επαναλαμβάνεται λίγες μέρες πριν από την παρακέντηση.

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

Στην ηλικία κύσεως 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 πλακούντας είναι όσδιος, στην περίπτωση αυτή ο χειριστής διαπερνά με βελόνη αμνιοαπαρακέντησης όλο τον πλακούντα, εισέρχεται και

αναρροφαμνιικό υγρό και στη συνέχεια αποσύρει την βελόνα 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.

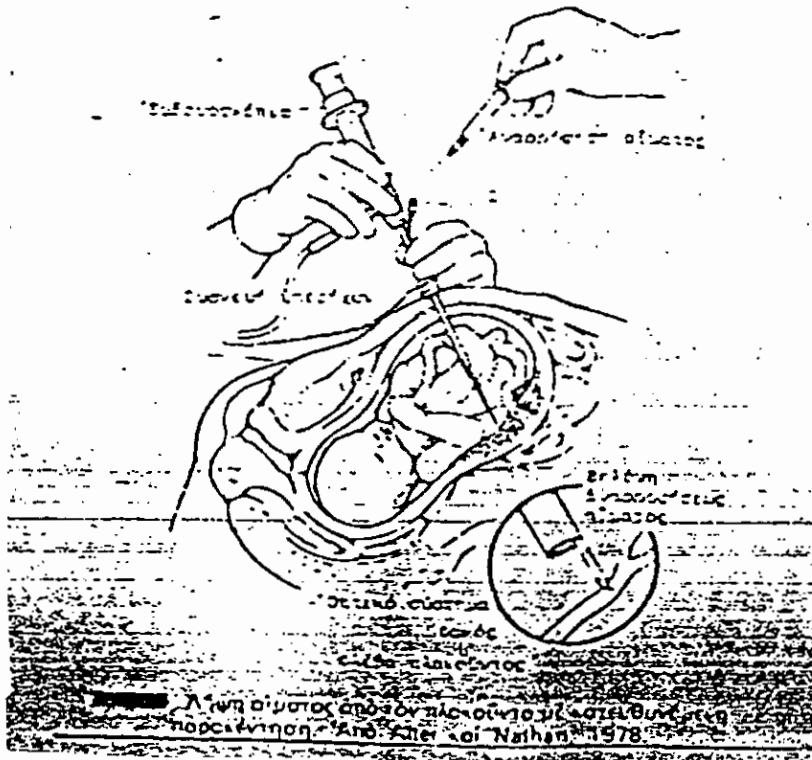
Όταν το δείγμα αίματος που λήφθηκε με την παρακέντηση κριθεί ικανοποιητικό, τα σωληνάρια που διατηρούνται μέσα σε τρίμματα πάγου, μεταφέρονται χωρίς καθυστέρηση στο εργαστήριο.

Η επέμβαση διαρκεί περίπου μία ώρα συνολικά και δεν χρειάζεται νάρκωση. Για λόγους ασφαλείας η έγκυος μένει ξαπλωμένη στο Μαιευτήριο για ένα ή δύο 24ώρα. 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 άλματος 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 σε ένα φιαλίδιο με αντισηπτικό για την πρώτη επιβεβαίωση. Η εξέταση του νεογνού πρέπει να γίνει στην ηλικία των 6-8 μηνών.

Το γραφείο προγεννητικής διάγνωσης της Μεσογειακής Αναιμίας στεγάζεται στον Α΄ όροφο του Γεν. Νοσοκομείου Λαϊκού. Η εξέταση αυτή γίνεται στο Μαιευτήριο Αλεξάνδρα.



Εικόνα 9.

Εξέταση τροφοβλάστης ή χοριακών λαχνών

Η μέθοδος αυτή εφαρμόζεται πριν τεθεί δέμα εγκυμοσύνης.

Μια καινούρια μέθοδος που άρχισε να εφαρμόζεται από το 88. Πρόκειται για μέθοδο προγραμματισμένης εγκυμοσύνης. Καταβάλλεται

προσπάθεια να ανακαλυφθεί ο παθολογικός γόνος η εικόνα που παρουσιάζει η αλυσίδα των χρωματοσωμάτων με τον παθολογικό γόνο.

Γίνεται μελέτη του οικογενειακού δέντρου, δηλ, παίρνουμε αίμα του ζευγαριού και των γονιών του ζευγαριού και το εξετάζουμε. Όταν ολοκληρωθούν οι συνδυασμοί προγραμματίζεται εγκυμοσύνη και όταν αυτή φτάσει στην 9^η εβδομάδα παίρνουμε 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 2^ο μήνα της εγκυμοσύνης.

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

12. Θεραπεία μεσογειακής αναιμίας

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας περιλαμβάνει την ανάταξη της αναιμίας με μεταγγίσεις αίματος και την πρόληψη της αιμοσιδήρωσης με την χορήγηση χημικών ουσιών. Η μεγάλη πρόοδος στη θεραπεία της νόσου κατά τα τελευταία χρόνια οφείλεται κυρίως στον καλύτερο και πιο αποτελεσματικό τρόπο εφαρμογής των παραπάνω θεραπευτικών μέτρων.

α. Μεταγγίσεις αίματος

Οι μεταγγίσεις συντήρησης που εφαρμόζονταν παλιότερα έχουν πλέον οριστικά αντικατασταθεί από το σχήμα των υπερμεταγγίσεων, που αποσκοπεί στην διατήρηση της αιμοσφαιρίνης πάνω από τα 10 g%. Η ποσότητα του απαιτούμενου αίματος για το στόχο αυτό είναι περίπου 20 ml ερυθρών αιμοσφαιρίων / kg σώματος κάθε 3-4 εβδομάδες.

Στην απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων θα πρέπει να βαρύνει όχι μόνο ο βαθμός της αναιμίας αλλά και η όλη εκτίμηση της σωματικής ανάπτυξης της κατάστασης του σκελετού, της ενδοκρινικής της ηπατικής και καρδιακής λειτουργίας.

Από το 1963 άρχισε να εφαρμόζεται σχήμα συχνών μεταγγίσεων, ώστε η αιμοσφαιρίνη να παραμένει συνεχώς σε υψηλότερα επίπεδα. Πρώτος ο Wolman (1964) ανακοίνωσε μετά από σχετικές παρατηρήσεις ότι όταν η αιμοσφαιρίνη διατηρείται σε υψηλά επίπεδα οι πολυμεταγγιζόμενοι βρίσκονται σε πολύ καλύτερη κατάσταση υγείας. Ο ασθενής ζει ανετότερο βίο, αποφεύγονται δε οι μεγάλες οστικές παραμορφώσεις.

Όταν γίνει η διάγνωση της ομόζυγης β μεσογειακής αναιμίας απαιτείται προσεκτική μελέτη, καθορισμός του ακριβούς γονότυπου της νόσου, κλινική και εργαστηριακή παρακολούθηση για μερικές εβδομάδες πριν το παιδί τεθεί σε μόνιμο πρόγραμμα μεταγγίσεων.

β. Σπληνεκτομή

Οποσδήποτε η απόφαση για σπληνεκτομή βασίζεται είτε σε κλινικά είτε σε εργαστηριακά κριτήρια. Επειδή τα παιδιά σήμερα αν και αντιμετωπίζονται με το σύστημα συχνών μεταγγίσεων, μεταγγίζονται ανεπαρκώς η προοδευτική ανάπτυξη του σπλήνα είναι ο κανόνας μάλλον παρά η εξαίρεση.

Οι ενδείξεις για σπληνεκτομή είναι:

α) Η μεγάλη αύξηση του μεγέθους του σπλήνα, η οποία προκαλεί συμπτώματα από τη μηχανική πίεση των παρακείμενων σπλάχνων και του διαφράγματος.

β) Η αυξημένη καταστροφή των μεταγγίσεων ερυθρών αιμοσφαιρίων, που αποδεικνύεται τόσο δια σπλανεως αυτών με ραδιενεργό χρώμιο όσο και από την κλινική παρατήρηση ότι αυξάνεται η συχνότητα των απαιτούμενων μεταγγίσεων.

γ) Η εμφάνιση υπερσπληνισμού μετά ή άνευ θρομβοπενίας και μετά λευκοπενίας.

Ο σπλήνας αφαιρείται, αν και δυνατόν, μετά το 3^ο έτος της ηλικίας, λόγω του κινδύνου σοβαρών και καμιά φορά θανατηφόρων λοιμώξεων, οι οποίες απειλούν το βρέφος και το μικρό νήπιο.

Από τις συχνότερες και σοβαρότερες επιπλοκές της σπληνεκτομής είναι:

α) Η ευπάθεια προς τις λοιμώξεις

Άλλοι πάλι ερευνητές αναφέρουν ότι η συχνότητα και η σοβαρότητα των λοιμώξεων που παρατηρήθηκαν στους σπληνεκτομηθέντες δεν ήταν σημαντικά αυξημένες, και ότι ο σπλήνας δεν θα πρέπει να θεωρείται αξιόλογος παράγοντας για την έκβαση μιας λοίμωξης. Οι περισσότερες λοιμώξεις, 80% εμφανίζονται κατά την πρώτη διετία μετά την επέμβαση, χωρίς να αποκλείεται η εμφάνισή τους μετά από αρκετό χρονικό διάστημα.

Σαν συχνότερα αίτια αναφέρονται οι πνευμονιόκοκκοι, οι στρεπτόκοκκοι, οι μηνιγγιτιδόκοκκοι, και οι σταφυλόκοκκοι, ενώ σπανιότερα οι σαλμονέλλες, οι ιοί κ.α. Είναι λογικό επομένως, να χορηγείται προφυλακτικά πενικιλίνη κατά την διάρκεια των δύο πρώτων ετών, για να προληφθεί η λοίμωξη με το πολυδύναμο αντιπνευμονιοκοκκικό εμβόλιο.

β) Ηπατομεγαλία

Ιδιαίτερα σε άτομα των οποίων η αιμοσφαιρίνη είχε παραμείνει σε χαμηλά επίπεδα (7 gr/100 ml) ακολουθεί συνήδως ταχεία διόγκωση του ήπατος προφανώς επειδή αναπτύχθηκε εξωμυελική ερυθροποίηση.

γ) Μετεγχειρητική δρομβοκυττάρωση και δρομβοεμβολικές επιπλοκές, κυρίως σε ηλικιωμένα άτομα και έχουν βαριά πρόγνωση.

γ. Αποσιδήρωση

Οι επανειλημμένες μεταγγίσεις αίματος αυξάνουν προοδευτικά το φορτίο σιδήρου του οργανισμού με αποτέλεσμα την δευτεροπαθή αιμοσιδήρωση.

Ο βαθμός αιμοσιδήρωσης μπορεί να εκτιμηθεί πρακτικά στο συνολικό αριθμό των μεταγγίσεων αν ληφθεί υπόψη ότι μια μονάδα αίματος προσφέρει 250 mg σιδήρου. Επιπρόσθετα, υπολογίζεται ότι απορροφώνται ημερησίως 4-5 mg σιδήρου. Για τον ακριβή προσδιορισμό του υπάρχοντος σιδήρου στον οργανισμό βοηθούν, η φερριτίνη ορού (φ.τ. 12-325 mg/ml) και ο προσδιορισμός του σιδήρου στο ηπατικό παρέγχυμα κατόπιν βιοψία ήπατος (τιμές 0,16 gr % και πάνω είναι παθολογικές).

Τα τελευταία χρόνια σημαντική βοήθεια προσφέρουν οι νεότερες απεικονιστικές μέθοδοι, η αξονική και η μαγνητική τομογραφία.

Μια απλή δοκιμασία χρήσιμη για την εκτίμηση του βαθμού της αιμοσιδήρωσης είναι η μέτρηση του αποβαλλόμενου σιδήρου στα ούρα ύστερα από χορήγηση 500 mg δεσφερριοξανίνης 1 M και 200 mg βιταμίνης C ανά os. Αποβολή πάνω από 2,5 mg σιδήρου στις επόμενες ώρες αποτελεί ένδειξη σημαντικής φόρτισης με σίδηρο.

Η σύγχρονη μέθοδος αποσιδήρωσης περιλαμβάνει τη συνεχή ολονύχτια υποδόρια χορήγηση DF, Desteral σε δόση 25-40 mg/kg βάρους σώματος για παιδιά, 2-4 g για τους μεγάλους, κατάλληλη ηλεκτρονική αντλία που εφαρμόζεται στο δώρακα του ασθενούς. Το θεραπευτικό αυτό σχήμα αντικατέστησε κατά τελευταία 15 χρόνια το

παλιό διακεκομμένο σχήμα που περιλαμβάνει χορήγηση 500-700 mg DF 1 Μ 6 ημέρες την εβδομάδα και 2 gr ενδοφλεβίως κατά την ώρα της μετάγγισης. Με το νεότερο συνεχές σχήμα χορήγησης DF αυξάνει σημαντικά η ποσότητα του αποβαλλόμενου σιδήρου με την εφάπαξ χορήγηση 500-700 mg DF 1 Μ αποβάλλονται 15 mg περίπου σιδήρου, ενώ με την ίδια δόση χορηγούμενη συνεχώς ενδοφλεβίως για 12 ώρες αποβάλλονται 75 mg.

Για να εξασφαλισθεί η πλήρης απόδοση της DF απαιτεί συνεχής επαφή της ουσίας, με το μικρό αυτό κλάσμα του μετακινήσιμου σιδηρού, η οποία βρίσκεται σε αμφίδρομη ισορροπία με την μεγάλη δεξαμενή των σιδηραποθηκών. Αν ληφθεί υπόψη ο βραχύς χρόνος ημιζωής της DF (70'), η επαφή αυτή μπορεί να επιτευχθεί μόνο με τη συνεχή χορήγηση. Με το σχήμα αυτό είναι δυνατόν να επιτευχθεί με αποβολή σιδήρου, ενώ ο άρρωστος βρίσκεται στο σχήμα των υπερμεταγγίσεων. Η ταυτόχρονη χορήγηση 100-200 mg βιταμίνης C αυξάνει σημαντικά το αποτέλεσμα της DF. Μεγαλύτερες δόσεις βιταμίνης C υπάρχουν ενδείξεις ότι αυξάνουν της τοξικότητα του σιδήρου στο μυοκάρδιο.

Η DF είναι σχετικά ατοξικό φάρμακο. Σε υψηλή δοσολογία πάνω από 100 mg/kgr βάρους σώματος υπάρχει κίνδυνος καταρράκτη. Τα τελευταία χρόνια αναφέρονται σε ανησυχητικά αυξανόμενη συχνότητα, σοβαρές παρενέργειες από την όραση και ακοή ως αποτέλεσμα οπτικής και ακουστικής νευρίτιδας αντίστοιχα. Οι παρενέργειες αυτές αποδίδονται στην ελεύθερη DF όταν η δοσολογία είναι δυσανάλογα μεγάλη σχετικά με την ποσότητα του σιδήρου στον οργανισμό. Για του λόγους αυτούς απαιτείται στενή παρακολούθηση των παραπάνω οργάνων

και αν παραστεί ανάγκη, διακόπτεται η χορήγηση DF προσωρινά για να αρχίσει αργότερα με χαμηλότερη δοσολογία.

Το ροδοτολουρικό οξύ, με αναερόμενη ισχυρότερη δράση της DF, μακρότερη ημιζωή και χαμηλότερο κόστος παρά τον αρχικό ενθουσιασμό, δεν κατόρθωσε να υποκαταστήσει ή να συμπληρώσει την DF.

δ. Άλλα θεραπευτικά μέσα

Η χορήγηση φυλλικού οξέος, για να αποφευχθεί η μεγαλοβλαστική αναιμία, δεν κρίνεται απαραίτητη στους αρρώστους που υποβάλλονται στο σχήμα των υπερμεταγγίσεων, αφού ο μυελός των οστών βρίσκεται σε καταστολή. Επί σημαντικής αύξησης του ουρικού οξέος του αίματος επιβάλλεται η χορήγηση αλοπουρινόλης. Η χορήγηση βιταμίνης E ως αντιοξειδωτικής ουσίας δεν έχει αποδώσει στην κλινική πράξη. Η αποφυγή βρώσης τροφίμων πλούσιων σε σίδηρο και ιδιαίτερα σπλάγχχνων η λήψη τσαγιού μετά τα γεύματα που δυσχεραίνει την απορρόφηση του σιδήρου είναι απλά και χρήσιμα μέτρα.

Η έγκαιρη και αποτελεσματική αντιμετώπιση κάθε λοίμωξης είναι αναγκαία ιδιαίτερα σε παιδιά με σπληνεκτομή. Τα παιδιά αυτά διατρέχουν κίνδυνο θανατηφόρου πνευμονιοκοκκικής σηψαιμίας. Επί υπογίας και μόνον πνευμονιοκοκκικής σηψαιμίας η διακομιδή του αρρώστου πλησιέστερο νοσοκομείο, χωρίς να χορηγηθεί άμεσα πενικιλίνη, δεν τον καλύπτει, γιατί συνήθως χάνεται ο πολύτιμος κρίσιμος χρόνος για την αναστολή της κεραυνοβόλου εξέλιξης της λοίμωξης αυτής. Πολλοί συνιστούν την προφυλακτική χορήγηση

πενικιλίνης σε παιδιά με σπληνεκτομή μέχρι εισαγωγής απόλυτα αποτελεσματικών αντιπνευμονιοκοκκικών εμβολίων που θα λύσει οριστικά το πρόβλημα.

ε. Μεταμόσχευση μυελού των οστών

Υπάρχουν 4 είδη μεταμόσχευσης μυελού

1. Η αυτόλογη, όταν, ο μεταμοσχευόμενος μυελός έχει ληφθεί από τον, ίδιο τον άρρωστο κατά τη διάρκεια ύφεσης της νεοπλασματικής νόσου και έχει συντηρηθεί σε βαθιά κατάψυξη.

2. Η συγγενική, όταν ο δότης και ο δέκτης είναι μονοωογενείς δίδυμοι.

3. Η αλλογενής συμβατή ως προς το σύστημα HLA, όταν το μόσχευμα έχει, ληφθεί από αδέρφια HLA γονοτυπικώς συμβατά.

4. Η αλλογενής όχι πλήρως συμβατή (mismatched) ως προς το σύστημα HLA, οπότε γίνεται μεταμόσχευση μη ιστοσυμβατού μυελού. Η μεταμόσχευση αυτή είναι επιτυχής, μόνον εάν αφαιρεθούν τα T-λεμφοκύτταρα από το μυελό του δότη.

Η πιο συνηθισμένη μεταμόσχευση μυελού των οστών είναι η αλλογενής.

Για να γίνουν κατανοητά η διαδικασία της επιλογής κατάλληλου δότη και οι δυνητικές επιπλοκές της μεταμόσχευσης είναι αναγκαίο να γίνει ανασκόπηση του αντιγονικού συστήματος HLA (Human leukocyte antigens-αντιγόνα ανθρώπινων λευκοκυττάρων). Το σύστημα HLA ή μείζον σύστημα ιστοσυμβατότητας όπως ονομάζεται είναι μια ομάδα

αντιγόνων που απαιτούν σε όλους σχεδόν τους ιστούς του οργανισμού. Οι γόνοι που καθορίζουν το σύστημα HLA βρίσκονται ο ένας πολύ κοντά στον άλλο στο χρωμόσωμα 6 και κληρονομούνται σαν μια μονάδα. Μερικά από τα μείζοντα αντιγόνα HLA είναι τα A, B, C, D και Dr. Υπάρχουν περισσότερα από 20 διαφορετικά HLA-A αντιγόνα που μπορούν να κληρονομηθούν και περισσότερα από 40 διαφορετικά HLA-B αντιγόνα.

Οι HLA-A, B και C γόνοι και οι HLA-D/Dr γόνοι κληρονομούνται σαν ξεχωριστή μονάδα ή απλότυπος. Το παιδί κληρονομεί έναν απλότυπο από κάθε γονέα- έτσι το παιδί και κάθε γονέας έχουν έναν πανομοιότυπο και έναν ανομοιότυπο απλότυπο. Εφόσον ο πιθανός συνδυασμός απλοτύπων ανάμεσα στα αδέρφια ακολουθεί τους νόμους της μεντελικής γενετικής, υπάρχει μία στις τέσσερις δυνατότητες τα δύο αδέρφια να έχουν δύο πανομοιότυπους απλότυπους και να είναι απολύτως συμβατά ως προς τις θέσεις του HLA (HLA loci). Εφόσον πολλοί γονείς έχουν περισσότερα από ένα παιδιά και ορισμένοι γονότυποι η LA είναι πιο κοινοί ανάμεσα στις οικογένειες που είναι επιρρεπείς στη λευχαιμία, σχεδόν 35% των λευχαιμικών αρρώστων έχουν έναν συμβατό αδελφό.

Η σπουδαιότητα της συμβατότητας ως προς το σύστημα HLA είναι η πρόληψη της θανατηφόρας επιπλοκής που είναι γνωστή ως GVHD (αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή). Εφόσον το ανοσιακό σύστημα του παιδιού καταστέλλεται προεγχειρητικώς, υπάρχει πολύ μικρή πιθανότητα για απόρριψη του μοσχεύματος. Ωστόσο, είναι πιθανόν ο μυελός του δότη να περιέχει αντιγόνα μη συμβατά προς τα αντιγόνα του

δέκτη και αυτά τα αντιγόνα είναι εκείνα που προσβάλλουν τα κύτταρα του σώματος. Όσο πιο στενή είναι η συμβατότητα με το σύστημα HLA τόσο μικρότερη είναι η πιθανότητα GVHD. Παρ' όλα αυτά, μπορεί να συμβεί ακόμα και σε τέλεια συμβατότητα ως προς το σύστημα H LA, διότι υπάρχουν αντιγόνα τα οποία προς το παρόν δεν είναι επαρκώς γνωστά και δεν ελέγχονται με τις συνήθεις μεθόδους τυποποίησης δότη και δέκτη. Ασυμβατότητα ως προς το σύστημα ABO δεν αποτελεί αντένδειξη για μεταμόσχευση με τη χρησιμοποίηση πλασμαφαίρεσης, όταν υπάρχουν αντισώματα με υψηλό τίτλο.

Προετοιμασία του δότη και φροντίδα του μετά τη λήψη μυελού

- Ενημέρωση του δότη για το είδος της θεραπείας. Ο δότης χρειάζεται πλήρη επεξήγηση ως προς το τι θα γίνει και για ποιο λόγο παίρνεται το μόσχευμα μυελού των οστών. Οι επιπλοκές και οι κίνδυνοι καθώς και τα οφέλη συζητούνται με κάθε λεπτομέρεια με τα παιδιά ηλικίας 10 χρόνων και τα μεγαλύτερα. Μια κάπως τροποποιημένη και λιγότερο λεπτομερής επεξήγηση συνιστάται για μικρότερα παιδιά. Κανένα παιδί δεν πρέπει να πιεσθεί από τους γονείς του να δωρίσει το μυελό του. Σε όλη τη διαδικασία της μεταμόσχευσης απαραίτητη είναι η ψυχολογική αξιολόγηση και υποστήριξη του δότη. Οι περισσότεροι δότες είναι περήφανοι για το ότι μπόρεσαν να βοηθήσουν τα αδέρφια τους και πολλοί έχουν ένα αίσθημα ευθύνης για την καλή έκβαση της μεταμόσχευσης. Αυτοί βιώνουν αισθήματα ενοχής, όταν συμβεί αιμορραγία, αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή ή άλλες επιπλοκές. Η συνεχής υποστήριξη θα βοηθήσει αυτά τα παιδιά να εκφράσουν και να

αντιμετωπίσουν τις ανησυχίες τους. Απλές εξηγήσεις πολύ λίγο ανακουφίζουν τα αισθήματα ενοχής των δοτών.

- Ετοιμασία του δότη για τη λήψη μυελού. Ο δότης παραμένει στο νοσοκομείο 1- 3 η μέρες για πλήρη έλεγχο ιστοσυμβατότητας και διαβεβαίωση ότι είναι ο κατάλληλος δότης. Για την αποφυγή της αναιμίας, πολλοί δότες δίνουν αίμα μήνες ή και εβδομάδες πριν από

- τη μεταμόσχευση, το οποίο διατηρείται στην αιμοδοσία, για να τους μεταγγισθεί κατά τη διάρκεια της αναρρόφησης του μυελού. Με τον τρόπο αυτόν αποφεύγονται οι κίνδυνοι μετάδοσης νοσημάτων. Ο δότης παραμένει νηστικός για 12 ώρες πριν από τη λήψη μυελού, η οποία γίνεται στο χειρουργείο μετά από γενική αναισθησία. Αναρροφούνται 400-800 mL μυελού από διάφορες περιοχές της πρόσθιας και οπίσθιας λαγόνιας άκανθας ή του στέρνου. Ο μυελός στη συνέχεια τοποθετείται σε υλικό καλλιέργειας κυττάρων με ηπαρίνη, διηθείται για την αφαίρεση λίπους και τεμαχίων οστού και / ή χορηγείται αμέσως στο δέκτη από περιφερική φλέβα ή συντηρείται σε βαθιά κατάψυξη με διάφορες μεθόδους. Όταν αποφασισθεί να γίνει η μεταμόσχευση, αφού απουχθεί και ελεγχθεί η ποιότητά του (αιματολογικές μετρήσεις, μικροβιακός έλεγχος, καλλιέργειες CFU-U, ανοσολογικός έλεγχος), χορηγείται στον άρρωστο.

Μετά τη λήψη του μυελού

Στενή παρακολούθηση του δότη για πιθανή αιμορραγία. Στις περιοχές από όπου πάρθηκε μυελός εφαρμόζεται πιεστική επίδεση, η οποία παραμένει ανέπαφη για αρκετές ώρες.

Χορήγηση αναλγητικών για ανακούφιση του πόνου

έλεγχος των ζωτικών σημείων του δότη, τόσο κατά τη διάρκεια της αναρρόφησης μυελού όσο και μετά από αυτή, μέχρι να ανακτήσει πλήρως τις αισθήσεις του από τη νάρκωση.

Η έγερση συνήθως επιτρέπεται λίγες ώρες μετά τη λήψη μυελού εκτός από ελαφρά εξάντληση και δυσχέρεια που αισθάνεται ο δότης δεν διατυπώνονται άλλα παρόμοια.

Προετοιμασία του παιδιού-δέκτη για τη μεταμόσχευση

Το παιδί εισάγεται στο νοσοκομείο αρκετές ημέρες πριν από τη μεταμόσχευση. Είναι αναγκαίο να κατασταλεί η δυνητική ιστική απόρριψη του παιδιού πριν, από τη μεταμόσχευση.

Η ιστική απόρριψη είναι μορφή κυτταρικής ανοσίας, ιδιότητας των Τ-λεμφοκυττάρων, τα ποία προέρχονται από το μυελό των οστών. Καταστολή της κυτταρικής ανοσίας επιτυγχάνεται με την καταστροφή της λειτουργίας του μυελού.

Το φάρμακο που κυρίως χρησιμοποιείται για να προκληθεί μυελική απλασία είναι η κυκλοφωσφamide, ένα ισχυρό κυτταροτοξικό φάρμακο. Περαιτέρω ανοσοκαταστολή επιτυγχάνεται με ολόσωμη ακτινοβολία. Μετά την απομάκρυνση του χημειοθεραπευτικού φαρμάκου από την κυκλοφορία (συνήθως μέσα σε 2 - 3 ημέρες) και 24 ώρες μετά την ολόσωμη ακτινοβολία γίνεται η έγχυση μυελού στο δέκτη.

13. Έλεγχος μεταδιδόμενων με τη μετάγγιση νοσημάτων

1. Έλεγχος επιφανειακού αντιγόνου ηπατίτιδας Β (HBsAg).

Ραδιοανοσομέθοδος και ενζυματική μέθοδος.

Η ραδιοανοσομέθοδος (RIA) και η ενζυματική μέθοδος (EIA ή ELISA) είναι δύο από τις ευρέως χρησιμοποιούμενες τρίτης γενεάς δοκιμασίες για το HBsAg. Τόσο στην RIA όσο και στην EIA χρησιμοποιείται στερεό μέσο (π.χ. σφαιρίδια ή πλάκα μικροτιτλοποίησης) επικαλυμμένο με μη σημασμένο anti-HBS.

2. Έλεγχος για αντισώματα HIV.

Ανοσοενζυματική δοκιμασία - Αρχή της μεθόδου.

Η ανοσοενζυματική δοκιμασία (ELISA) είναι μέθοδος που χρησιμοποιείται ευρέως για τον έλεγχο της παρουσίας των αντισωμάτων του HIV.

Η μέθοδος χρησιμοποιείται στερεά φάση επικαλυμμένη με τις κατάλληλες πρωτεΐνες του ιού.

Παρατηρήσεις

Με τα screening tests ELISA είναι γνωστό ότι συμβαίνουν ψευδής θετικές αντιδράσεις. Προτού χαρακτηριστεί ένα άτομο ως anti-HIV θετικό, είναι απαραίτητο να εκτελεσθεί κι άλλος έλεγχος. Τα δείγματα που είναι θετικά στο αρχικό screening πρέπει να επαναληφθούν είς διπλούν με τη μέθοδο ELISA και εάν πάλι η δοκιμασία αποβεί θετική, επαναλαμβάνεται ο έλεγχος από τον τμηματικοποιημένο σωληνίσκο του

ασκού. Όποιο δείγμα είναι θετικό στο ένα ή και στα δύο επαναληπτικά tests πρέπει να ελεγχθεί με μια μέθοδο που είναι γνωστή ως περισσότερο ειδική από την ELISA για την επιβεβαίωση της παρουσίας αντισωμάτων HIV, όπως η WB. Εάν τα εις διπλούν επαναληπτικά tests είναι και τα δύο αρνητικά, το τελικό αποτέλεσμα καταγράφεται ως αρνητικό.

3. Έλεγχος για αντισώματα ηπατίτιδας C (HCV).

α) Ανοσοενζυματική μέθοδος

Χρησιμοποιούνται αντιδραστήρια της τελευταίας γενεάς. Με την ανοσοενζυματική μέθοδο (ELISA) αντιγόνα και αντισώματα τα οποία στην στερεά φάση συνδέονται με αντισώματα ή αντιγόνα αντιστοίχως, μπορούν να ανιχνευθούν με συμπληρωματικό αντίσωμα ή αντιγόνο το οποίο είναι σημασμένο με ένα ένζυμο ικανό να ενεργοποιήσει ένα χρωμογόνο υπόστρωμα. Η παρουσία του αντιγόνου ή του αντισώματος ανιχνεύεται με την ανάπτυξη χρωματισμένου προϊόντος.

β) Επιβεβαιωτικό test RIBA

Ανασυνδυσμένο (RIBA HCV B.O.) αντιγόνα και πεπτίδια είναι ακινητοποιημένα σαν ατομικές ζώνες σε ταινίες νιτροκυτταρίνης, όπως χρησιμοποιείται και στην W. Blot.

γ) HCV EIA ABBOTT SUPPLEMENTAL

Βιολογική αρχή της μεθόδου.

Η ABBOTT HCV EIA είναι ανοσοενζυματικό συμπληρωματικό test. Χρησιμοποιούνται δύο διαφορετικά συστήματα για περαιτέρω

αξιολόγηση των δειγμάτων, τα οποία έχουν βρεθεί θετικά για HCV αντισώματα με EIA Abbott δεύτερης γενιάς.

4. Έλεγχος για σύφιλη

Το τρεπόνεμα της σπειροχαίτης δεν επιβιβαιώνει παραπάνω από 72 ώρες στους 4⁰ C.

Μόνο τα προϊόντα που συντηρούνται σε θερμοκρασία δωματίου (π.χ. συμπυκνωμένα αιμοπετάλια) που μεταγγίζονται αμέσως μετά την αιμοληψία, είναι δυνατό να μεταδώσουν την σύφιλη. Η ορολογική δοκιμασία εξακολουθεί να γίνεται ακόμη και για λόγους μυχολογικούς του δέκτη.

Για την ορολογική δοκιμασία της σύφιλης χρησιμοποιούνται στην Αιμοδοσία οι τεχνικές VDRL και RPR. Τα περισσότερα θετικά αποτελέσματα στους αιμοδότες οφείλονται σε αντιδράσεις που δεν σχετίζονται με τη συφιλιδική αντίδραση και ονομάζεται βιολογικές ψευδής θετικές αντιδράσεις.

Επί θετικές VDRL ο αιμοδότης αποστέλλεται σε εξειδικευμένο κέντρο για πληρέστερο έλεγχο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Β

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. Μετάγγιση αίματος

Η μετάγγιση αίματος είναι μια από τις πιο επικίνδυνες νοσηλευτικές διαδικασίες. Πρέπει να γίνεται με μεγάλη προσοχή και ο άρρωστος να γνωρίζει τους κινδύνους και τις επιπλοκές που ενδέχεται να συμβούν κατά την μετάγγιση αίματος. Η συλλογή του αίματος γίνεται κάτω από άσηπτες συνθήκες και καλά επιλεγμένους δότες σε φιάλες ή πλαστικούς σάκκους και φυλάσσεται σε υγεία (2-4⁰ C). Το αίμα αυτό μπορεί να χορηγηθεί με ασφάλεια μέχρι την 21^η ημέρα από την λήψη του. Με την προσθήκη αδενίνης στον ασκό τα τελευταία χρόνια αυξήθηκε σε 35 ημέρες -από 21 πριν- το χρονικό διάστημα ασφαλούς διατήρησης προς μετάγγιση του ολικού αίματος και συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων. Επίσης σε ειδική κατηγορία ασκών με προσθήκη μανιτόλης παρατείνεται σε 45 ημέρες ο χρόνος συντήρησης του αίματος γενικά.

Αίμα και προϊόντα αίματος χρησιμοποιούμενα για μετάγγιση

- α) Πλήρες αίμα
- β) Συμπυκνωμένα ελαιωρήματα ερυθροκυττάρων
- γ) Μετάγγιση αιμοπεταλίων

δ) Χορήγηση κοκκιοκυττάρων

ε) Πλάσμα αίματος

Στους πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία χορηγούμε συμπυκνωμένα ελαιωρήματα ερυθροκυττάρων ή όπως αλλιώς λέγονται συμπυκνωμένα ερυθρά όπως αναφέρει η ετικέτα που επικολλάται στον ασκό.

Αντικείμενα

1. Αντισηπτική διάλυση
2. Τολύπια βάμβακα
3. Αποστειρωμένες γάζες μικρές
4. Συσκευές μετάγγισης αίματος
5. Βελόνες διαμετρήματος 618-19
6. Σύριγγες των 5 ή 10 ml
7. Το αίμα που θα χορηγηθεί
8. Ελαστικός σωλήνας ή ελαστική ταινία μήκους 37,5 cm
9. Νεφροειδές
10. Ψαλίδι
11. Λευκοπλάστης
12. Αδιάβροχο καλυμμένο
13. Νάρθηκας και επίδεσμος
14. Στατό

Διαδικασία

Διαδικασία

Αιτιολόγηση ενέργειας

Φάση προετοιμασίας

Νοσηλευτική ενέργεια

1. Βεβαιωνόμαστε ότι έχει γίνει ο καθορισμός της ομάδας και η δοκιμασία διασταύρωσης.
1. Ο καθορισμός της ομάδας γίνεται για τις ομάδες A, AB, O, B, και του παράγοντα Rh, η διασταύρωση γίνεται για τον έλεγχο της συμβατότητας του αίματος του δότη και του δέκτη.
2. Χορηγούμε το αίμα μέσα σε 20 λεπτά μετά την Παραλαβή του από την Τράπεζα αίματος.
2. Το αίμα θα πρέπει να διατηρείται σε θερμοκρασία 2-4⁰ C (μέχρι την ώρα που θα χορηγηθεί). Παρατηρείται ταχεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων σε αίμα που δεν διατηρείται σε κατάλληλη θερμοκρασία.
3. Ελέγχουμε το αίμα για φουσαλίδες για αλλοίωση της χροιάς και για θολερότητα. Επίσης ελέγχουμε την φιάλη για ρωγμές.
3. Η ύπαρξη φουσαλίδων μπορεί να σημαίνει ανάπτυξη μικροβίων. Αλλοίωση της χροιάς ή θολερότητα μπορεί να είναι προειδοποιητικά σημεία αιμόλυσης.
4. Ετοιμάζουμε τον άρρωστο για φλεβοκέντηση.

Φάση εκτέλεσης

1. Ελέγχουμε τις ετικέτες του δότη και του δέκτη και την κάρτα αιμοδοσίας, για να βεβαιωθούμε για την ομάδα του αρρώστου, και εξακριβώνουμε την ταυτότητα του αρρώστου που παίρνει το αίμα. Φωνάζουμε τον άρρωστο με το ονοματεπώνυμό του και συγκρίνουμε την ταυτότητα του αρρώστου με την ετικέτα της φιάλης αίματος. Ελέγχουμε την ημερομηνία λήξης του αίματος και εάν έχει υπογραφεί από τον γιατρό της αιμοδοσίας.
 2. Δίνουμε στο γιατρό να κάνει τον ίδιο έλεγχο και να μονογράψει την ετικέτα της φιάλης αίματος.
 3. Παίρνουμε τα ζωτικά σημεία του αρρώστου (δερμοκрасία, σφυγμό, αναπνοή, Α.Π.)
 4. Απολυμαίνουμε το πάμα της
1. Ο λεπτομερής αυτός έλεγχος είναι βασικής σημασίας για την αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος, σε κάθε λαθεμένο άρρωστο.
 3. Η γνώση των ζωτικών σημείων πριν από την μετάγγιση είναι απαραίτητη για την σύγκριση των μετέπειτα μεταβολών τα ζωτικά σημεία.

φιάλης εάν είναι γυάλινη.

5. Εφαρμόζουμε την συσκευή μετάγγισης αίματος με άσπτη τεχνική.

5. Μεταξύ φιάλης και δείκτη ροής υπάρχει ένα φίλτρο για την συγκράτηση τεμαχιδίων που μπορεί να προκαλέσουν εμβολή. Τα τελευταία χρόνια χρησιμοποιούμε ειδικά όλο και πιο βελτιωμένα φίλτρα μετάγγισης ερυθρών αιμοσφαιρίων που επιτυγχάνουν πιο μεγάλου βαθμού κατακράτηση λευκών αιμοσφαιρίων τα οποία δεν χρειάζεται ο πάσχων από μεσογειακή αναιμία και έτσι επιτυγχάνεται η ελαχιστοποίηση των αλλεργικών αντιδράσεων.

6. Αφαιρούμε τον αέρα από τη συσκευή.

6. Για την αποφυγή εμβολής αέρα.

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

8. Ρυθμίζουμε το ρυθμό της ροής του αίματος στα 5 ml ανά λεπτό κατά την διάρκεια των πρώτων 15 λεπτών της χορήγησης αίματος. Μένουμε κοντά στον

8. Σημεία ή συμπτώματα ανεπιθύμητων αντιδράσεων συνήθως εκδηλώνονται κατά την διάρκεια χορήγησης των πρώτων 50-100 ml αίματος.

άρρωστο για τουλάχιστον 15-30 λεπτά μετά την έναρξη της μετάγγισης. Εάν δεν υπάρχουν σημεία αντίδρασης και υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας μπορούμε να αυξήσουμε στον ρυθμό ροής.

9. Χορηγούμε το αίμα σε αργό ρυθμό, αν ο άρρωστος είναι ηλικιωμένος ή πάσχει από καρδιακό νόσημα.

10. Δεν βάζουμε ποτέ φάρμακα μέσα στο αίμα. Δεν χορηγούμε Dextrose 5% N με το αίμα. Αποφεύγουμε να χρησιμοποιούμε Ringer▲s Lactated.

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

10. Η προσθήκη φαρμάκων μέσα στο αίμα μπορεί να προκαλέσει φαρμακευτική ασυμβατότητα με το αίμα ή την αντιπηκτική διάλυση του αίματος. Η δεξτρόζη δεν περιέχει ηλεκτρολύτες και μπορεί να προκαλέσει αιμόλυση και πήξη του αίματος στον σωλήνα συσκευής. Το διάλυμα Ringer▲s Lactated περιέχει ασβέστιο σε μεγάλη περιεκτικότητα που μπορεί να δημιουργήσει πήγματα.

Φάση παρακολούθησης

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

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

3. Αλλάζουμε τη συσκευή μετάγγισης αίματος σε περίπτωση χορήγησης και άλλης μονάδας αίματος.

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

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

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

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

2. Νοσηλευτή παρέμβαση γενικά

- Ενημέρωση γονέων και μεγαλύτερων παιδιών σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου, τη διαταραχή που είναι υπεύθυνη για τη νόσο και την επίδρασή της στα ερυθρά αιμοσφαίρια.
- Ζήτηση πληροφοριών σχετικά με προηγούμενη γνώση της οικογένειας για τη β-μεσογειακή αναιμία.
- Έλεγχος όλων των οικογενειών που έχουν παιδί με β-μεσογειακή αναιμία για το στίγμα και παραπομπή για γενετική συμβουλευτική υποστήριξη.

- Ενημέρωση γονέων και παιδιού σχετικά με τη θεραπεία. Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει. Η υποστηρικτική θεραπεία αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του παιδιού και, εάν είναι δυνατόν, στη βελτίωση της ποιότητάς της. Η θεραπεία αποτελείται από ένα πρόγραμμα μεταγγίσεων. Οι γενικές οδηγίες που εφαρμόζονται σε όλες τις μεταγγίσεις περιλαμβάνουν:

- Ετοιμασία του παιδιού για τις συχνές μεταγγίσεις αίματος.
- * Λήψη ζωτικών σημείων και αρτηριακής πίεσης πριν από τη μετάγγιση ως μέτρο σύγκρισης για τις επόμενες μετρήσεις κατόπιν κάθε 15 λεπτά για 1 ώρα, ενώ γίνεται η χορήγηση του αίματος.
- * Έλεγχος των ετικετών δότη και δέκτη (αριθμός συμβατότητας, ομάδα αίματος και pH) και της κάρτας αιμοδοσίας για αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος σε λαθεμένο άρρωστο.

- * Χορήγηση των πρώτων 50 mL ή 1/5 του όγκου (όποτε είναι μικρότερος) με βραδύ ρυθμό 15 σταγ. / λεπτό) και παραμονή κοντά στο παιδί. Εάν δεν παρατηρηθεί αντίδραση, ο ρυθμός ροής αυξάνεται ανάλογα, ώστε το υπόλοιπο του αίματος να χορηγηθεί μέσα σε 2 ώρες.
- * Χορήγηση του αίματος μέσα σε 30 λεπτά από τη στιγμή που απομακρύνθηκε από την τράπεζα αίματος. Εάν δεν χρησιμοποιηθεί να σταλεί πάλι στην τράπεζα αίματος και να μη διατηρείται στο συνηθισμένο γυγείο.
- * Στενή παρακολούθηση του παιδιού για επιπλοκές από τη μετάγγιση και άμεση αντιμετώπιση αυτών
- Σε υπογία αντίδρασης, διακοπή της μετάγγισης, διατήρηση ανοικτής φλεβικής γραμμής με φυσιολογικό ορό μέσω νέας συσκευής ορού, ενημέρωση του γιατρού και αξιολόγηση της κατάστασης του παιδιού από το η ιατρό πριν από την επανένταξη της μετάγγισης.
- * Ενθάρρυνση των παιδιών που μεταγγίζονται στο ίδιο κέντρο να αλληλεπιδρούν, κατά την ώρα της μετάγγισης και οργάνωση ομαδικών συζητήσεων με τα παιδιά και τις οικογένειές τους. Τα παιδιά αυτά συνδέονται μεταξύ τους και καθένα παρακολουθεί και ενημερώνεται για την πρόοδο του άλλου. Αυτά γνωρίζουν, αν κάποιο παιδί της ομάδας δεν πάει καλά και επηρεάζονται από το θάνατο κάποιου παιδιού.

- Ενημέρωση γονέων και παιδιού σχετικά με τη χορήγηση δεσφεριοξαμίνης (DF) για μείωση του φορτίου του σιδήρου που είναι αυξημένο στα πολυμεταγγιζόμενα παιδιά.

- * Ενημέρωση του αρρώστου για τη διαδικασία, σκοπό και αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης.
- * Έγχυση του φαρμάκου με πολύ βραδύ ρυθμό σε ενδοφλέβια χορήγηση (σπάνια χρησιμοποιείται η οδός αυτή).
- * Επεξήγηση του τρόπου υποδόριας έγχυσης του φαρμάκου. Με τη μέθοδο αυτή, χρησιμοποιείται ειδική αντλία υποδόριας έγχυσης Desferal, σύριγγα μιας χρήσης που εφαρμόζεται στην αντλία και πεταλούδα για την υποδόρια έγχυση του φαρμάκου
- * Προσεκτική επιλογή του σημείου που θα γίνει η υποδόρια έγχυση του φαρμάκου, ώστε να υπάρχει άφθονος υποδόριος ιστός που να στερείται μεγάλων αιμοφόρων αγγείων και νεύρων.
- * Αποφυγή έγχυσης του φαρμάκου σε οίδηματώδη μέρη του σώματος, διότι η απορρόφηση του φαρμάκου είναι βραδεία.
- * Εναλλαγή των σημείων ένεσης για αποφυγή τοπικού ερεθισμού.
- * Εκπαίδευση των γονέων και του ίδιου του παιδιού, αν είναι μεγάλο, στην τεχνική της έγχυσης, ώστε να μπορεί να εφαρμόζεται στο σπίτι τις ώρες που κοιμάται. Η διαδικασία της υποδόριας έγχυσης Desferal διαρκεί πάνω από 8 -10 ώρες και γίνεται σχεδόν σε καθημερινή βάση, πράγμα που εξουθενώνει το παιδί, διότι

πρέπει ο προγραμματισμός των μεταγγίσεων και της ιατρικής παρακολούθησης να γίνεται σε χρόνο που παρεμβαίνει λιγότερο στις κανονικές δραστηριότητες του παιδιού, ειδικά στο σχολείο. Επίσης, τα παιδιά συνεργάζονται καλύτερα για τις διάφορες θεραπείες, όταν αυτές δεν παρεμποδίζουν την καθημερινή ζωή τους.

- * Σχεδιασμός νοσηλευτικής φροντίδας με συχνές περιόδους ανάπαυσης για εξοικονόμηση δυνάμεων, ώστε να αντιμετωπισθεί η κόπωση και η αδυναμία που νιώθουν.
 - * Παραμονή του παιδιού στο κρεβάτι και ικανοποίηση όλων των αναγκών του, όταν τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από 5 g/dL. Ο σφυγμός και οι αναπνοές παίρνονται κάθε 2 ώρες, ενώ η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες. Σε επίπεδα αιμοσφαιρίνης 5-8 g/dL, οι δραστηριότητες αυξάνονται.
- Στενή παρακολούθηση για πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών
- * Σε δύσπνοια, τοποθέτηση του παιδιού σε θέση ημι-Fowler για διευκόλυνση της αναπνοής και παροχή οξυγόνου, αν χρειασθεί. Μείωση, επίσης, κατά το δυνατόν των δραστηριοτήτων του και αποφυγή δύσπεπτων τροφών που δημιουργούν αέρια.
 - * Αντιμετώπιση των οστικών και αρθρικών πόνων με εφαρμογή γυαλών επιθεμάτων και χρήση στεφάνης για απαλλαγή του αρρώστου από την πίεση των κλινοσκεπασμάτων.

αναγκάζεται να περνά πολλές ώρες στο νοσοκομείο για την αποσιδήρωσή του.

- Βοήθεια του παιδιού στην αντιμετώπιση των επιπτώσεων της νόσου:
- * Βοήθεια του παιδιού να αποδεχθεί το αλλαγμένο σωματικό είδωλό του και τις διαφορές από τα παιδιά της ηλικίας του. Οι αλλαγές του σωματικού ειδώλου, η καθυστέρηση της αύξησης και της σεξουαλικής ωρίμανσης δημιουργούν δύσκολα προβλήματα προσαρμογής για τα μεγαλύτερα παιδιά.
- * Παροχή ευκαιριών στους εφήβους να εκφράσουν τις σκέψεις, τους φόβους και τα αισθήματά τους για τα πολύπλοκα προβλήματα που προκαλούνται από τη νόσο.
- * Παρότρυνση των παιδιών να χρησιμοποιούν διάφορα μέσα για βελτίωση της εμφάνισής τους, όπως σύγχρονο ντύσιμο, όμορφο χτένισμα, make-up για τα μεγάλα κορίτσια κλπ. Παιδιά με χαρακτηριστικές οστικές παραμορφώσεις μπορούν να ωφεληθούν από κάποια χειρουργική επέμβαση ή από τη χρήση ορθοδοντικών συσκευών για βελτίωση της εμφάνισης του προσώπου τους.
- * Ενθάρρυνση των παιδιών να επιδίδονται σε κατάλληλες δραστηριότητες, ανάλογα με την αντοχή τους, που βοηθούν στην ανάπτυξή τους. Με τις συχνές μεταγγίσεις αίματος, ο περιορισμός της φυσικής δραστηριότητας του παιδιού με βαριά αναιμία είναι μικρότερος. Η συχνότητα όμως της θεραπείας μπορεί να παρεμβαίνει στο φυσιολογικό τρόπο ζωής του παιδιού. Γι' αυτό

- * Αποφυγή συχνής χρήσης σαπουνιού, ώστε να αποφευχθεί επιδείνωση της ξηρότητας του δέρματος που προκαλείται από την αιμοσιδηρωση και τον ίκτερο και χρήση μαλακτικών λοσιόν.
- * Αποφυγή έκθεσης του παιδιού σε άτομα που έχουν κάποια λοίμωξη, λόγω της αυξημένης τους ευαισθησίας στις λοιμώξεις.
- * Στενή παρακολούθηση για σημεία λοίμωξης ώστε έγκαιρα να διαπιστωθεί και να αντιμετωπιστεί με την χορήγηση κατάλληλου αντιβιοτικού.
- * Χορήγηση τροφών υψηλής θερμιδικής αξίας με όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά (λευκώματα βιταμίνες, φυλλικό οξύ), παίρνοντας υπόψη τις προτιμήσεις του παιδιού στις τροφέςγια αντιμετώπιση της ανορεξίας. Τα γεύματα πρέπει να είναι μικρά, συχνά και καλοσερβιρισμένα και να μην διακόπτεται η ώρα του φαγητού από επώδυνες νοσηλείες.

- Υποστήριξη της οικογένειας. Όπως σε κάθε χρόνια απειλητική για την ζωή νόσο, οι ανάγκες της οικογένειας πρέπει να αντιμετωπίζονται για καλύτερη προσαρμογή στο άγχος που προξενεί η αρρώστια.

Παρόλο που η πρόγνωση των παιδιών με β-μεσογειακή αναιμία βελτιώνεται συνεχώς και πιθανόν να συνεχίσει να βελτιώνεται, μερικά παιδιά πεθαίνουν πριν από την ενηλικίωση και για τα επιζώντα το προσδόκιμο ζωής μειώνεται σημαντικά. Το κύριο αίτιο θανάτου είναι η καρδιακή ανεπάρκεια και με την εμφάνιση σημείων αυτής της επιπλοκής ο θάνατος επέρχεται μέσα σε ένα χρόνο. Δυστυχώς, δεν είναι δυνατόν

να προβλεφθεί ποια από τα βαρέως προσβαλλόμενα παιδιά θα έχουν ευνοϊκή εξέλιξη της νόσου. Ο νοσηλευτής πρέπει να φροντίζει τις οικογένειες αυτών των παιδιών από το φως αυτής της γνώσης, να συζητεί τις μελλοντικές προοπτικές με τους γονείς και το παιδί και να θέτει ρεαλιστικούς στόχους για το παιδί με β- μεσογειακή αναιμία.

- Συμμετοχή του νοσηλευτή σε πρόγραμμα ομαδικού ελέγχου ετεροζυγωτών και παραπομπή αυτών για γενετική συμβουλευτική υποστήριξη.

- Παραπομπή της οικογένειας στα κατάλληλα κέντρα για περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη,

3. Νοσηλευτική παρέμβαση πριν από τη μεταμόσχευση, η φάση της προετοιμασίας

Περιλαμβάνει:

- Στενή παρακολούθηση του παιδιού για έγκαιρη διαπίστωση επιπλοκών οφειλόμενων στη χημειοθεραπεία και την ολόσωμη ακτινοβολία. Η τοξικότητα της χημειοθεραπείας και της ακτινοβολίας κατά τη φάση της προετοιμασίας αφορά τους βλενογόνους, στον πεπτικό σωλήνα, στο ήπαρ, στους πνεύμονες στην ουροδόχο κύστη, στην καρδιά και στο ΚΝΣ. Οι δύο πρώτες εβδομάδες συνοδεύονται από πλήρη μυελική απλασία. Κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου, οι λοιμώξεις από μικρόβια και μύκητες είναι συχνές καθώς και άλλες επιπλοκές όπως αιμορραγίες, ναυτία και έμετος, διάρροια και αλωπεκία.

- Νοσηλεία του παιδιού σε μονόκλινο δωμάτιο. απαλλαγμένο από μικρόβια για να προληφθούν λοιμώξεις.
- Λήψη θερμοκρασίας κάθε 4 ώρες, όταν το παιδί είναι ξυπνητό.
- Επισκόπηση της στοματικής κοιλότητας για στοματίτιδα και, σε εμφάνιση εξελκώσεων, χρήση τοπικών αναισθητικών (ιξώδης ζυλοκαΐνη).
- Έλεγχος ούρων, κοπράνων και εμεσμάτων για αίμα επισκόπηση για πετέχειες
- Χορήγηση αντιεμετικών μετά από ιατρική εντολή, εάν χρειάζεται.
- Ενθάρρυνση για λήψη υγρών? χορήγηση συχνών και μικρών γευμάτων.
- Ακριβής μέτρηση και καταγραφή προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών.
- Χορήγηση υγρών ενδοφλεβίως, εάν η διάρροια είναι βαριάς μορφής.
- Προσδιορισμός των ηλεκτρολυτών για διατήρηση της ηλεκτρολυτικής ισορροπίας.
- Διαβεβαίωση του παιδιού ότι η απώλεια των μαλλιών του είναι προσωρινή και ότι αυτά θα ξαναμεγαλώσουν. Εάν προτιμά, μπορεί να καλύγει το κεφάλι του με καπέλο ή μαντίλι.

- Συγκινησιακή υποστήριξη του παιδιού. Τα μεγαλύτερα προβλήματα συμπεριφοράς που παρατηρούνται στο δέκτη - παιδί κατά τη μεταμόσχευση περιλαμβάνουν άγχος, φόβο θανάτου, εξάρτηση, παλινδρόμηση, θυμό, κατάθλιψη, μειωμένη αντοχή στις διαδικασίες και άρνηση συνεργασίας κατά τη φροντίδα.

Το παιδί γενικά είναι ενήμερο της σοβαρότητας της νόσου και φοβάται μήπως πεθάνει ενδέχεται όμως να μη μιλά ανοιχτά γι' αυτό. Απλές ερωτήσεις, όπως «Γιατί χρειάζεσαι μεταμόσχευση», μπορεί να βοηθήσουν το παιδί να συζητήσει το άγχος του για το θάνατο. Το κουκλοθέατρο παρέχει ευκαιρίες στα μικρότερα παιδιά να εκφράσουν τους φόβους τους.

- Άγχος για τις διαδικασίες και την απομόνωση είναι αναμενόμενα αισθήματα. Η χορήγηση ήπιων ηρεμιστικών ή δυνατότερων καταπραϋντικών για επώδυνες διαδικασίες, όπως βιογία μυελού των οστών, μπορεί να χρειασθεί. Ο νοσηλευτής πρέπει να ερευνήσει την ψυχική δύναμη του παιδιού και τη συναισθηματική του κατάσταση και να το ενθαρρύνει να χρησιμοποιεί τους πιο προσαρμοστικούς μηχανισμούς άμυνας, ενώ παράλληλα του εξηγούνται οι λόγοι απομόνωσης και η διάρκειά της. Το θεραπευτικό παιχνίδι, η ζωγραφική ή το κράτημα ημερολογίου ή λευκώματος μπορεί να βοηθήσουν το παιδί να εξωτερικεύσει τα αισθήματα και το άγχος του.

- Συγκινησιακή υποστήριξη των γονέων:

- Εξασφάλιση χρόνου για ερωτήσεις και συγκινησιακή υποστήριξη των γονέων σε όλη τη διάρκεια της διαδικασίας.

Οι γονείς του παιδιού βιώνουν αισθήματα ενοχής και δισταγμού μόλις ληφθεί η απόφαση για μεταμόσχευση. Η ελπίδα ότι θα ζήσει το παιδί τους είναι εκείνη που τους ωθεί να πάρουν αυτή την απόφαση, αλλά πολλοί γονείς εκφράζουν ανησυχία για τους πόνους που θα έχει το παιδί τους. Τα αισθήματα αυτά φθάνουν στο μέγιστό τους κατά τη διάρκεια της ανοσοκαταστολής που γίνεται πριν από τη μεταμόσχευση. Η διαδικασία της ακτινοβολήσης διαρκεί αρκετές ώρες και οι γονείς είναι απλοί θεατές, ενώ το παιδί τους προοδευτικά εμφανίζει αδιαθεσία με ρίγος, ναυτία, έμετους και διάρροια. Οι περισσότεροι γονείς νιώθουν αβοήθητοι κατά την περίοδο αυτή. Είναι πολύ βοηθητικό για τους γονείς ο νοσηλευτής να παραμένει μαζί τους, ενόσω το παιδί τους ακτινοβολείται.

- Ορδή πληροφόρηση για την κατάσταση του παιδιού και ενθάρρυνση των γονέων για συμμετοχή στη φροντίδα του παιδιού, εάν το επιθυμούν.
- Παραπομπή των γονέων για περαιτέρω υποστήριξη σε άλλα άτομα, όπως κοινωνική λειτουργό, ιερέα κλπ., εάν χρειάζεται.
- Παρότρυνση των γονέων να φροντίζουν και τα άλλα παιδιά τους, διότι το πρόβλημα της ζήλειας είναι πολύ συχνό. Τα άλλα παιδιά νιώθουν παραμελημένα από τους γονείς τους, οι οποίοι έχουν ολοκληρωτικά αφοσιωθεί στο άρρωστο. Ο νοσηλευτής πρέπει να βοηθήσει τους γονείς να διευθετήσουν ένα πρόγραμμα, που να

τους επιτραπεί ο ένας από τους δύο να παραμένει στο νοσοκομείο, ενώ ο άλλος στο σπίτι τα υπόλοιπα παιδιά.

Νοσηλευτική παρέμβαση κατά τη διάρκεια της μεταμόσχευσης μυελού.

Η χορήγηση του μυελού πρέπει να πραγματοποιηθεί σε 4 ώρες από την ώρα της λήψης του, διότι μετά αλλοιώνεται. Ο μυελός των οστών είναι όμοιος στην εμφάνιση με το αίμα και πρέπει να παίρνονται οι ίδιες προφυλάξεις για διαβεβαίωση της ακριβούς ταυτότητας του δέκτη. Η έγχυση του μυελού γίνεται σε περιφερική φλέβα του παιδιού-δέκτη με συσκευή που δεν φέρει φίλτρο και με βραδύ ρυθμό, ήτοι πάνω από 60 μέχρι 90 λεπτά. Στα πρώτα 15 λεπτά, ο μυελός εγχέεται πολύ αργά (15 σταγόνες στο λεπτό) με στενή παρακολούθηση του παιδιού για ανεπιθύμητες αντιδράσεις. Αν δεν εμφανισθούν ανεπιθύμητες αντιδράσεις ο ρυθμός αυξάνεται σε 150 - 200 mL/ώρα. Ο νοσηλευτής μένει κοντά στον άρρωστο σε όλη τη διάρκεια της έγχυσης μυελού. Το παιδί είναι συνδεδεμένο με καρδιακό monitor και παίρνονται τα ζωτικά σημεία κάθε 1 λεπτά κατά τη διάρκεια της μεταμόσχευσης και κάθε ώρες μετά το πέρας αυτής.

Πυρετός, ρίγη και εξάνθημα είναι κοινές αντιδράσεις και αντιμετωπίζονται με υδροχλωρική διφαινυδραμίνη, διαζεπάμη και ακεταμινοφαίνη. Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας και πνευμονικό οίδημα είναι επίσης δυνητικές επιπλοκές της μεταμόσχευσης.

Αφού γίνει η έγχυση, ο νέος μυελός έχει τέτοιο τροπισμό, ώστε μόνος του πηγαίνει και εγκαθίσταται στα οστά που προηγουμένως είχαν

ακτινοβοληθεί. Με ποιόν ακριβώς τρόπο ο μυελός μεταναστεύει στους χώρους του μυελού των οστών του δέκτη δεν είναι γνωστός, άλλα σημεία εμβολιασμού - εμφάνιση ερυθροκυττάρων, λευκοκυττάρων και δρομβοκυττάρων-εμφανίζονται μέσα σε 1 μέχρι 3 εβδομάδες μετά τη μεταμόσχευση. Ο αριθμός των μυελικών κυττάρων αρχίζει να αυξάνεται 3 εβδομάδες περίπου μετά τη μεταμόσχευση και, μέχρις ότου κυκλοφορήσει ικανοποιητικός αριθμός κυττάρων στο αίμα, υπάρχει κίνδυνος αναιμίας, αιμορραγικών διαθέσεων και λοίμωξης. Η αποκατάσταση των, πολυμορφοπύρηνων και του ανοσιακού συστήματος γίνεται μέσα σε ένα έτος περίπου.

Μετά το πέρας της μεταμόσχευσης, ενημερώνεται το φύλλο νοσηλείας του παιδιού-δέκτη:

- Χρόνος χορήγησης (έναρξη-λήξη)
- Χορηγηθείσα ποσότητα μυελού
- Ρυθμός ροής
- Ζωτικά σημεία πριν, κατά και μετά τη μεταμόσχευση
- Αντιδράσεις αρρώστου
- Ενέργειες αντιμετώπισης σε περίπτωση εμφάνισης επιπλοκών

Νοσηλευτική παρέμβαση μετά τη μεταμόσχευση

Μετά τη μεταμόσχευση, στο παιδί χορηγείται επί 24ώρου βάσεως εντατική και εξειδικευμένη, νοσηλευτική φροντίδα σε όλη τη διάρκεια της απλαστικής φάσης. Αυτή περιλαμβάνει:

- Στενή παρακολούθηση του παιδιού για εμφάνιση επιπλοκών: λοιμώξεις, αιμορραγία, στοματίτιδα, αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή (GVHD).

(α) Λοίμωξη

Για 10 - 20 η μέρες μετά τη μεταμόσχευση και προτού ακόμα ο νέος μυελός αρχίσει να λειτουργεί ικανοποιητικά για να αντικαταστήσει τα κοκκιοκύτταρα, το παιδί είναι υπερβολικά επιρρεπές σε λοιμώξεις. Οι νοσηλευτικές δραστηριότητες αποβλέπουν στη λήψη μέτρων για να προληφθούν λοιμώξεις, ήτοι:

- Συνέχιση της προστατευτικής απομόνωσης. Το παιδί νοσηλεύεται σε μονόκλινο δωμάτιο. Μερικά κέντρα μεταμοσχεύσεων χρησιμοποιούν μόνο μάσκα και πλύσιμο των χεριών, ενώ άλλα έχουν "Laminar airflow unit" που εξασφαλίζει αέρα ελεύθερο παθογόνων μικροβίων. Όλοι οι επισκέπτες και το προσωπικό φορούν σκούφια, μάσκα, κάλυμμα παπουτσιών, αποστειρωμένη ρόμπα και αποστειρωμένα γάντια προτού μπουν στο δωμάτιο του παιδιού.
- Χρησιμοποίηση αυστηρά άσπυτης τεχνικής για όλες τις διαδικασίες.
- Πλύσιμο δέρματος (μπάνιο καθημερινά) και των μαλλιών με αντιμικροβιακό διάλυμα (povidone - iodine).

- Φροντίδα πρωκτικής περιοχής, γιατί αποτελεί εστία μόλυνσεως. Καθημερινός έλεγχος της περιοχής αυτής για εμφάνιση ερεθισμού και καλό πλύσιμο μετά από κάθε κένωση.
- Λήψη θερμοκρασίας κάθε 4 ώρες και άμεση αναφορά σε κάθε ανύψωσή της.
- Χορήγηση αντιβιοτικών ευρέος φάσματος προληπτικά. Σε μη απόκριση του πυρετού στην αντιβιοτική θεραπεία, μελετάται η χορήγηση λευκών αιμοσφαιρίων.
- Φροντίδα φλεβικού καθετήρα. Συχνή αλλαγή των γαζών με άσηπτη τεχνική και έλεγχος για σημεία φλεγμονής. Προληπτικά, γίνεται επάλειψη της συγκεκριμένης περιοχής με βακτηριοκτόνες αλοιφές.
- Παρατήρηση για σημεία πνευμονίας: Πυρετό, ταχύπνοια, πνευμονική πύκνωση. Η διάμεση πνευμονία είναι βαριά επιπλοκή με μεγάλη θνητότητα.
- Χορήγηση αποστειρωμένης τροφής. Αποκλείονται από τη δίαιτα τροφές που ενδέχεται να μεταδώσουν την ψευδομονάδα την πνοκυανική και άλλα μικρόβια. Στο παιδί επιτρέπεται να τρώει τροφές που μπορούν να μαγειρευτούν. Όλες οι βιομηχανοποιημένες τροφές και τα φαγητά εστιατορίου απαγορεύονται. Μετά το πέρας της απομόνωσης, επιτρέπονται φρούτα με χοντρή φλούδα, όπως μπανάνες, πεπόνι ή πορτοκάλια. Σχεδόν 6 μήνες μετά τη μεταμόσχευση και με εντολή του γιατρού, το παιδί μπορεί να φάει όλες τις απαγορευμένες τροφές.

(β) Αιμορραγία

- Παρακολούθηση για πετέχειες, εκχυμώσεις, επίσταξη, ουλορραγία, αιματουρία και νευρολογικές διαταραχές.
- Εκτίμηση για μετάγγιση αιμοπεταλίων. Προφυλακτικά, μεταγγίζονται αιμοπετάλια στο παιδί, εάν ο αριθμός των αιμοπεταλίων του περιφερικού αίματος είναι μικρότερος από 20.000 \times mm^3 . Άρρωστοι που αιμορραγούν έντονα πρέπει να μεταγγίζονται, εάν τα αιμοπετάλια είναι $<50.000/\text{mm}^3$.
- Αποφυγή διεισδυτικών διαδικασιών, π.χ. ενδομυϊκών ενέσεων.
- Αποφυγή λήψης θερμοκρασίας από το ορθό, για πρόληψη τραυματισμού του ορθικού βλεννογόνου και αιμορραγία.
- Φροντίδα στοματικής κοιλότητας με σπάτουλα και βαμβάκι αντί βουρτσίσματος των δοντιών.
- Διδασκαλία του παιδιού να αποφεύγει να φυσά δυνατά τη μύτη του.

(γ) Στοματίτιδα

Η στοματίτιδα είναι ανεπιθύμητη ενέργεια τόσο της χημειοθεραπείας όσο και της ακτινοβολήσης που δεν είναι δυνατόν να προληφθεί.

- Σχολαστική φροντίδα στοματικής κοιλότητας κάθε 2 -4 ώρες και έκπλυση με φυσιολογικό ορό ή αντιμυκητιασικά διαλύματα (Nystatin).
- Σε εμφάνιση εξελκώσεων, γεκασμός με τοπικά αναισθητικά για ανακούφιση του πόνου ή της δυσχέρειας.

(δ) Αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή

Η αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή προκαλείται από τη χορήγηση αλλογενών Τ-λεμφοκυττάρων σε ανοσοκατασταλμένο άτομο, ανίκανο δηλαδή να τα καταστρέψει με ανοσιακούς μηχανισμούς. Ο ακριβής μηχανισμός δεν έχει διευκρινισθεί πλήρως. Η οξεία αντίδραση CVHD μπορεί να εμφανισθεί σε άλλοτε άλλο χρονικό διάστημα μετά τη μεταμόσχευση μυελού. Πιο συχνά κάνει την εμφάνισή της κατά τη διάρκεια της δεύτερης ή τρίτης εβδομάδας, σπανιότερα παρουσιάζεται την πρώτη εβδομάδα και ακόμα πιο σπάνια μεταξύ 50ής και 100ής ημέρας μετά τη μεταμόσχευση (Μελέτης, 1988). Τα πρώιμα συμπτώματά της εμφανίζονται συνήθως ταυτόχρονα με τα πρώτα σημεία της αιματολογικής αποκατάστασης. Η πρώιμη εμφάνισή της αποτελεί σημείο πολύ κακής πρόγνωσης. Η επιπλοκή αυτή μπορεί να αφορά το δέρμα, το γαστρεντερικό σωλήνα, το ήπαρ, την καρδιά, τους πνεύμονες, το λεμφικό ιστό και το μυελό. Οι εκδηλώσεις οξείας αντίδρασης οφείλονται στην προσβολή του δέρματος (κηλιδοβλατιδώδες εξάνθημα, ανεμευλογιοειδές εξάνθημα, νέκρωση της επιδερμίδας), του γαστρεντερικού σωλήνα (ήπια ή έντονη διάρροια που μερικές φορές φθάνει στα 6-10 λίτρα το 24ωρο, συλλογή ασκитικού υγρού, σημεία παγκρεατικής προσβολής, σύνδρομο δυσαπορρόφησης και θλενοαιματηρές κενώσεις) και του ήπατος (εμφάνιση μέτριου ή έντονου ικτέρου). Τις παραπάνω εκδηλώσεις συνήθως ακολουθεί η εμφάνιση χρόνιας αντίδρασης οι κλινικές εκδηλώσεις οφείλονται κυρίως στην εμφανιζόμενη, λεμφική ατροφία, την ανοσιακή ανεπάρκεια και την εμφάνιση αυτοάνοσων διαταραχών. Η

σοβαρότητα των εκδηλώσεων ποικίλει, αλλά αν προσβληθούν ζωτικά όργανα, μπορεί να επέλθει ο θάνατος.

Για να αντιμετωπισθεί η CVHD παίρνονται τρία προφυλακτικά μέτρα: (α) ιστοσυμβατότητα, (β) ακτινοβόληση όλων των, προϊόντων αίματος που χορηγούνται στο παιδί με μεταμόσχευση μυελού, για να ελαχιστοποιηθεί η εισαγωγή πρόσθετων αντιγόνων (Woods,1984), και (γ) ενδοφλέβια χορήγηση μικρών δόσεων ανοσοκατασταλτικών φαρμάκων, κυρίως κυκλοσπορίνης-A, μεθοτρεξάτης ή συνδυασμού τους.

Τα ανοσοκατασταλτικά όμως αυξάνουν περαιτέρω τον κίνδυνο λοίμωξης.

Παρά την προφυλακτική θεραπεία, η οξεία αντίδραση CVHD παραμένει πολύ συχνό πρόβλημα μετά τη μεταμόσχευση αλλογενούς μυελού των οστών. Αν εμφανισθεί, πρέπει να αντιμετωπισθεί γρήγορα με χορήγηση μεγάλων δόσεων κορτικοειδών ή και αντιλεμφοκυτταρικού ορού ή, στην ανάγκη, και αντιλεμφοκυτταρικών μονοκλωνικών αντισωμάτων (Μελέτης,1988). Ο νοσηλευτής πρέπει να επαγρυπνεί για την εμφάνισή της και να παίρνει τα κατάλληλα μέτρα για την ανακούφιση του αρρώστου.

- Εκτίμηση του βαθμού συμμετοχής του δέρματος και του βαθμού δυσχέρειας του παιδιού.
- Επάλειψη με κρέμα ή αλοιφή για ανακούφιση από τον κνησμό ή τη δερματική δυσχέρεια.
- Υπενθύμιση στο παιδί να μην ξύνεται και κόγιμο των νυχιών του

- Ενθάρρυνση του παιδιού να εκτελεί ενεργητικές και παθητικές ασκήσεις πλήρους τροχιάς.
- Ενημέρωση των γονέων και του παιδιού για τη μεταβολή των χαρακτηριστικών των κενώσεων και του αριθμού, σε προσβολή του γαστρεντερικού σωλήνα.

Διάρροια που ευθύνεται για μεγάλες απώλειες πλάσματος και ηλεκτρολυτών, συνοδευόμενη από κοιλιακές κράμπες, μπορεί να εμφανισθεί. Το καθημερινό ζύγισμα του παιδιού, η στενή παρακολούθηση και καταγραφή των ζωτικών σημείων, η ακριβής αναγραφή των προσλαμβανομένων και αποβαλλόμενων υγρών και η χορήγηση αντιδιαρροϊκών φαρμάκων, αν υπάρχει εντολή, κρίνονται απαραίτητα.

- Διδασκαλία του παιδιού να πλένει την περινεϊκή περιοχή μετά από κάθε κένωση να γίνεται εκτίμηση της περιπρωκτικής περιοχής για εξέλκωση και να εφαρμόζεται αλοιφή αν χρειάζεται.
- Τοποθέτηση δερμοφόρας στην κοιλιά για ανακούφιση από τις κράμπες.
- Εξέταση των κοπράνων για κρυφές αιμορραγίες.
- Παρατήρηση για σημεία αφυδάτωσης.
- Παρακολούθηση της αιματολογικής εικόνας του παιδιού καθημερινά και αναρρόφηση μυελού σε τακτά χρονικά διαστήματα για έλεγχο της καλής εγκατάστασης και λειτουργίας του μοσχεύματος.

- Στενή παρακολούθηση για ανεπιθύμητες ενέργειες από τη στεροειδή θεραπεία και για σημεία, λοίμωξης (βήχα, πυρετό και μεταβολές στα ζωτικά σημεία).
- Συγκινησιακή υποστήριξη του παιδιού. Με την εμφάνιση επιπλοκών, τα αισθήματα του αβοήθητου και της ευπάθειας εκτείνονται. Συχνά, εμφανίζονται περίοδοι κατάθλιψης ως αποτέλεσμα των επιπλοκών. Οι περίοδοι αυτές χαρακτηρίζονται από προσπάθεια του παιδιού να αποτραβηχθεί από τους γονείς του και το προσωπικό μέσω της παθητικότητας και της αδράνειάς του. Η πιο αποτελεσματική παρέμβαση φαίνεται να είναι η παραδοχή των αισθημάτων θλίψης του παιδιού. Παρατηρήσεις για καλή συμπεριφορά και αναφορές για ευνοϊκά εργαστηριακά αποτελέσματα έχουν πολύ μικρή επίδραση. Η κατανόηση βοηθάει το παιδί να παραδεχθεί τη συμπεριφορά του και να στραφεί προς μια καλύτερη αντιμετώπιση. Μέχρι τώρα δεν έχουν αναφερθεί ψυχολογικά προβλήματα μακράς διάρκειας ως αποτέλεσμα μεταμόσχευσης μυελού. Παρόλο που όλα τα παιδιά με μεταμόσχευση υποφέρουν από κάποιες φυσικές μεταβολές, προβλήματα αλλαγής σωματικού ειδώλου δεν παρουσιάσθηκαν τόσο σοβαρά όσο αναμενόταν. Ίσως η ανησυχία για τον πόνο και την επιβίωση να έχουν μειώσει τη σπουδαιότητα της εμφάνισης τους στα παιδιά αυτά.
- Συγκινησιακή υποστήριξη των γονέων. Η περίοδος μετά τη μεταμόσχευση είναι περίοδος αγωνιώδους αναμονής για τους γονείς. Παρακολουθούν πολύ στενά τις αιματολογικές εξετάσεις και

την αντιμετώπιση του παιδιού και κατά το χρόνο αυτό πολλοί ενημερώνονται για όλες τις όψεις της φροντίδας. Οι γονείς είναι τόσο απασχολημένοι με τη φροντίδα του άρρωστου παιδιού τους που δεν αντιλαμβάνονται πόσο χρόνο διαθέτουν στο νοσοκομείο, με αποτέλεσμα να εγκαταλείπονται τα άλλα παιδιά τους και το σπιτικό τους να διαλύεται. Ο νοσηλευτής μπορεί να βοηθήσει τους γονείς να αντιμετωπίσουν το άγχος, καθώς δέλουν να βρίσκονται και στους δύο χώρους συγχρόνως και να χρησιμοποιήσουν φίλους συγγενείς και το δικό τους χρόνο όσο γίνεται περισσότερο αποτελεσματικά.

Όταν ο μυελός αρχίσει να δίνει σημεία δραστηριότητας, πολλοί γονείς περιμένουν από εκεί και πέρα να εξελιχθούν όλα ομαλά, παρά τις προσπάθειες του προσωπικού να τους εξηγήσει ότι ενδέχεται να συμβούν επιπλοκές. Έτσι, αν εμφανισθούν επιπλοκές, ακόμα και ελάχιστες, οι γονείς μπορεί να τις δουν σαν αποτυχία της μεταμόσχευσης. Υποστηρικτικές ομάδες γονέων είναι ιδιαίτερα ωφέλιμες σε τέτοιες περιπτώσεις, μια και η ανταλλαγή αισθημάτων και εμπειριών βοηθάει στη μείωση των αισθημάτων απογοήτευσης.

-Σχεδιασμός εξόδου και διδασκαλία. Το άγχος των γονέων αυξάνεται και πάλι, καθώς πλησιάζει η έξοδος του παιδιού από το νοσοκομείο. Η προοπτική της φροντίδας του παιδιού στο σπίτι φοβίζει τους γονείς, ιδιαίτερα εκείνους που βρίσκονται σε κάποια απόσταση από το κέντρο μεταμόσχευσης. Το νοσηλευτικό προσωπικό πρέπει να εργάζεται με τους γονείς, για να τονώσει την αυτοπεποίθησή τους στη φροντίδα του

παιδιού στο σπίτι και να τους παρέχει ψυχολογική υποστήριξη μετά την έξοδο από το νοσοκομείο.

- Το παιδί να αποφεύγει χώρους όπου συχνάζουν πολλά άτομα να φοράει μάσκα όταν υπάρχουν άνθρωποι γύρω του και να περιορίζονται οι επισκέψεις, λόγω της αυξημένης ευπάθειας σε λοιμώξεις.
- Συνεχίζεται η δίαιτα που ακολούθησε μετά τη μεταμόσχευση μυελού (τροφές χωρίς παθογόνα μικρόβια), μέχρις ότου δοθεί διαφορετική εντολή από το γιατρό.
- Δίνονται γραπτές οδηγίες και κατάλληλες διευκρινίσεις για τη χορήγηση των φαρμάκων και για τις ανεπιθύμητες ενέργειές τους.
- Προγραμματισμός της επόμενης επίσκεψης για εξέταση. Το παιδί παρακολουθείται στενά και εντατικά από την ιατρική ομάδα του κέντρου μετά τη μεταμόσχευση, για επιπλοκές και για την καλή εγκατάσταση και λειτουργία του μοσχεύματος.
- Διαβεβαίωση των γονέων ότι θα έχουν κάλυψη από τη μονάδα μεταμόσχευσης επί 24ώρου βάσεως. Δίνονται αριθμοί τηλεφώνου για άμεση κλήση σε περίπτωση έκτακτης ανάγκης.
- Εξασφάλιση στενής συνεργασίας με το δάσκαλο του σχολείου και συνέχιση της εκπαίδευσης του παιδιού στο σπίτι. Η επιστροφή του στο σχολείο θα αποφασισθεί από το γιατρό.
- Ενημέρωση του δασκάλου για τη μεταμόσχευση, στην οποία έχει υποβληθεί το παιδί, ώστε τόσο εκείνος όσο και οι συμμαθητές του

παιδιού να γνωρίζουν τι ακριβώς συμβαίνει στο παιδί και να συμπεριφέρονται ανάλογα.

4. Επιπλοκές από μετάγγιση αίματος.

1. Πυρετικές αντιδράσεις

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

α) Ρίγος και υψηλός πυρετός

β) Κεφαλαλγία

γ) Ναυτία και έμετος

δ) Ερυθρότητα προσώπου

ε) Ταχυκαρδία

Αντιμετώπιση

α) Διακόπτουμε την μετάγγιση και διατηρούμε την φλέβα του αρρώστου με χορήγηση φυσιολογικού ορού, ενημερώνουμε το γιατρό και την αιμοδοσία.

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

γ) Χορηγούμε αντιπυρετικά για την ελάττωση του πυρετού

δ) Σε ήπια αντίδραση συνεχίζεται η μετάγγιση με στενή παρακολούθηση

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

2. Αλλεργικές αντιδράσεις

Συμπτώματα

α) Αναφυλακτικά φαινόμενα

β) Κνίδωση

γ) Ερυθρότητα προσώπου

δ) Ρίγος και πυρετός

ε) Ασθματικός συριγμός

στ) Οίδημα λάρυγγα (σπάνια)

Αντιμετώπιση

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

β) Ενημερώνουμε το γιατρό

γ) Χορηγούμε επινεφρίνη υποδόρια σε δόση 0,3 ml διαλύματος 1/1000, εάν ο άρρωστος εμφανίζει βαριά αναπνευστική δυσχέρεια. Επίσης χορηγούμε αδρεναλίνη και κορτικοειδή ανάλογα με την σοβαρότητα της αντίδρασης. Πρόληψη αλλεργικών αντιδράσεων: α) πλύσιμο των ερυθρών αιμοσφαιρίων

β) τοποθέτηση ειδικών φίλτρων κατακράτησης λευκών αιμοσφαιρίων

γ) χορήγηση προληπτικά αντισταμινικών σε άτομα με ιστορικό αλλεργίας.

3. Αιμολυτικές αντιδράσεις

Συμπτώματα

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

Αντιμετώπιση

- α) Διακόπτουμε την μετάγγιση αμέσως
- β) Ενημερώνουμε το γιατρό
- γ) Αρχίζουμε τη έγχυση μανιτόλης αμέσως για διατήρηση της νεφρικής αιμάτωσης, σπειραματικής διήθησης και διούρησης.

δ) Χορηγούμε 50-100 ml υπέρτονα διαλύματος διττανθρακικού νατρίου 8,4% -για αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή του σχηματισμού κρυστάλλων οξείκης αιματίνης στα ουροφόρα σωληνάκια.

ε) Διατηρούμε πίνακα προσλαμβανομένων και αποβαλλομένων υγρών. Παρακολουθούμε για ολιγουρία-ανουρία.

στ) Διατηρούμε τον όγκο του κυκλοφορούμενου αίματος.

ζ) Χορηγούμε οξυγόνο για αντιμετώπιση δύσπνοιας

η) Χορηγούμε αγγειοσυσπαστικά σε εμφάνιση βαριάς μορφής Shock.

θ) Χορηγούμε ινωδογόνο εάν υπάρχει διάχυτη αιμορραγία

ι) Τοποθετούμε καθετήρα κύστης μετράμε τα ούρα

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

ιβ) Στέλνουμε τη φιάλη αίματος και δείγμα προσφάτου αίματος του αρρώστου στην αιμοδοσία για έλεγχο συμβατότητας

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

4. Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας

Συμπτώματα

Εκδηλώνεται συνήθως με σημεία οξείας καρδιακής κάμψης, δηλαδή:

α) Δυσφορία

- β) Δύσπνοια υπό την μορφή ταχύπνοιας
- γ) Βήχα παραγωγικό
- δ) Ταχυκαρδία
- ε) Κεντρική κυάνωση
- στ) Διάταση των φλεβών του τραχήλου
- ζ) Υγρούς ρόγχους στις βάσεις των πνευμόνων
- η) Πνευμονικό οίδημα

Αντιμετώπιση

α) Διακόπτουμε την μετάγγιση αμέσως, διατηρούμε ανοικτή φλεβική οδός ηπαρινίζοντας την φλέβα (δεν χορηγούμε φυσιολογικό ορό λόγω υπερφόρτωσης ήδη της κυκλοφορίας) και ειδοποιούμε το γιατρό

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

- γ) Χορηγούμε οξυγόνο και βρογχοδιασταλτικά
- δ) Κάνουμε καρδιοτόνωση
- ε) Ετοιμάζουμε για φλεβοτομή(αφαίμαξη)
- στ) Χορηγούμε διουρητικά

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

5. Σηλαιμία

Συμπτώματα

- α) Υψηλός πυρετός (πάνω από 38,4⁰ C), ρίγος
- β) Έντονη ερυθρότητα προσώπου
- γ) Έντονη κεφαλαλγία ή οπισθοστερνικός πόνος
- δ) Έμετοι, διάρροια αιματηρά
- ε) Πόνος στην κοιλιά και στα άκρα
- στ) Καταπληξία
- ζ) Σπασμοί και κώμα

Αντιμετώπιση

- α) Διακόπτουμε την μετάγγιση
- β) Κάνουμε καλλιέργειες αίματος από το αίμα του δότη και του δέκτη-στέλνουμε το υπόλοιπο αίμα της φιάλης στο εργαστήριο.
- γ) Αντιμετωπίζουμε την σηλαιμία με την ιατρική εντολή -αντιβιοτικά, ενδοφλέβια χορήγηση υγρών πρόσφατο αίμα, αγγειοσυσπαστικά, κορτικοειδή.

6. Αναφυλακτική αντίδραση

Συμπτώματα

- α) Γενικευμένη ερυθρότητα
- β) Βρογχόσπασμος με κοπιώδη αναπνοή

γ) Οπισθοστερνικός πόνος

δ) Λαρυγγικό οίδημα

ε) Καταπληξία

στ) Απώλεια συνείδησης

ζ) Βαριά γαστρεντερική δυσφορία με εμέτους και διάρροιες

Αντιμετώπιση

α) Διακόπτουμε τη μετάγγιση

β) Χορηγούμε αμέσως επινεφρίνη, οξυγόνο και κορτικοειδή

7. Εμβολή αέρα

Συμπτώματα

α) Πόνος στον θώρακα

β) Βήχας, αιμόπτυση

γ) Δύσπνοια

δ) Κυάνωση

ε) Ανησυχία

στ) Υπόταση

ζ) Αδύνατος συχνός σφυγμός

Αντιμετώπιση

α) Κλείνουμε τον ρυθμιστή ροής της συσκευής

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

γ) Χορηγούμε οξυγόνο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Γ΄

1. Ο ρόλος του κοινοτικού Νοσηλευτή στην πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας

Η μεσογειακή αναιμία είναι αρκετά γνωστή σ' όλο τον κόσμο. Ο όρος και μόνο Μεσογειακή Αναιμία μαρτυρά τη υψηλή της συχνότητας στις χώρες της Μεσογείου.

Στην Ελλάδα το ποσοστό των ετερόζυγων της β-Μεσογειακής αναιμίας ανέρχεται σε 8-10%.

Αυτό σημαίνει ότι ο ένας στους 12 περίπου είναι φορέας της β-μεσογειακής αναιμίας. Κατά τους υπολογισμούς ένα στα 150 ζευγάρια θα συμπέσει να είναι και οι δύο ετερόζυγοι β-Μεσογειακής αναιμίας και επομένως κινδυνεύουν να αποκτήσουν άρρωστο παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Υπάρχουν περιοχές όπου η συχνότητα είναι πολύ πιο μεγάλη ακόμη και πάνω από 15%. Τέτοιες περιοχές είναι η Θεσσαλία, περιοχή Πύργου, Μυτιλήνης κ.α.

Επομένως άτομα από αυτές τις περιοχές έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με την νόσο.

Κάθε χρόνο υπολογίζεται ότι γεννιούνται περίπου 150 παιδιά με την ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Τα άτομα αυτά έχουν σοβαρά προβλήματα τόσο από την νόσο όσο και ψυχολογικά.

Οι πάσχοντες από Μεσογειακή αναιμία δεν υστερούν καθόλου διανοητικά από τα φυσιολογικά άτομα.

Αντίθετα, σχεδόν κατά κανόνα, είναι πολύ συνεργάσιμοι με το Ιατρικό και Νοσηλευτικό Προσωπικό που τους παρακολουθεί.

Ποιος όμως μπορεί να αγνοήσει τα προβλήματά τους;

Μεταγγίσεις από 2-3 φιάλες αίμα κάθε μήνα, συχνές νοσηλείες, καθημερινή λήψη φαρμάκων κ.α.

Κι αν δελήσει κανείς να δει πίσω από τα ιατρικά τους προβλήματα, τότε θα βρεθεί και μπροστά στο μέγεθος της ψυχικής τους καταπονήσεως.

Είναι ευνόητο τι αντίκτυπο έχουν όλα αυτά τα προβλήματα των πασχόντων στην οικογένεια, αντίκτυπο τεράστιο οικονομικό, ψυχολογικό αλλά και ηθικό.

Υπολογίζεται ότι οι πάσχοντες από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία στη χώρα μας ξεπερνούν τις 2.500. Και αυτοί αποτελούν ένα ανθρώπινο δυναμικό στην πιο παραγωγική ηλικία που δυσκολεύεται ακόμα η κοινωνία να το εντάξει στο ενεργό της τμήμα. Αντίθετα η οικονομική επιβάρυνση για την αντιμετώπιση των πασχόντων είναι πολύ μεγάλη. Αυτό γίνεται αντιληπτό αν αναλογιστεί κανείς ότι κάθε άρρωστος που μεταγγίζεται και κάνει συστηματική θεραπεία για την αποβολή του «εν περίσσεια» σιδήρου, στοιχίζει κάθε μήνα τόσα χρήματα όσα αντιστοιχούν σε ένα καλό μισθό του δημοσίου και ακόμη περισσότερα.

Με την σωστή αντιμετώπιση ελπίζει κανείς ότι τα άτομα αυτά θα μπορούν να γίνουν ενεργά μέλη στην κοινωνία. Οπωσδήποτε όμως η πιο σωστή ενέργεια είναι να προλαβαίνει κανείς την γέννηση παιδιών με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία.

Προβλήματα κοινωνικού συνόλου και πολιτείας

Η αντιμετώπιση της νόσου στο σύνολό της λόγω της συχνότητας και του είδους της θεραπευτικής αγωγής κάνει ιδιαίτερα οξύ το πρόβλημα της επάρκειας των νοσηλευτικών κρεβατιών, αλλά μεγάλες είναι και οι ανάγκες σε αίμα.

Σήμερα ένα παιδί που πάσχει από Μεσογειακή αναιμία χρειάζεται κατά μέσο όρο 60 φιάλες αίμα το χρόνο. Θα μπορούσαν να βρεθούν αν 30 άνθρωποι έδιναν μία φορά το εξάμηνο αίμα. Τα άρρωστα άτομα σύντομα θα φτάσουν στην πιο παραγωγική ηλικία με πολλά ψυχολογικά προβλήματα, με δύσκολη προσαρμογή στο κοινωνικό σύνολο.

Παρόμοια ψυχικά προβλήματα εμφανίζονται και στους γονείς των παιδιών, οι οποίοι παλεύοντας όσο μπορούν να τα σώσουν, πολλές φορές απογοητεύονται και πανικοβάλλονται.

Ακόμα το άγχος που διακατέχει τις νέες γυναίκες μπροστά στον κίνδυνο να γεννήσουν άρρωστα παιδιά, που πρώτα και κύρια οφείλεται στην άγνοιά τους για την πρόοδο της επιστήμης στον τομέα της προγεννητικής.

Ο νοσηλευτής ενημερώνει και συμπαραστήκεται στον άρρωστο και στους γονείς.

Ένα από τα βασικά καθήκοντα της νοσηλεύτριας είναι να βοηθήσει τον άρρωστο και τους γονείς να κατανοήσουν την φύση της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της. Ενημέρωση σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου και την θεραπεία. Να εξηγήσει ότι η θεραπεία που σήμερα εφαρμόζεται είναι υποστηρικτική και αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του αρρώστου και επίσης στην βελτίωση της ποιότητάς της.

Η θεραπεία αυτή είναι οι μεταγγίσεις που γίνονται περίπου ανά μήνα και επίσης περιλαμβάνει και την χορήγηση δεσφεριοξαμίνης για την μείωση του φορτίου του σιδήρου.

Σίγουρα όλη αυτή η διαδικασία δεν είναι και τόσο ευχάριστη για τον ίδιο τον άρρωστο και μάλιστα όταν επαναλαμβάνεται, όμως πρέπει να κατανοηθεί ότι είναι η μοναδική που μπορεί να εφαρμοστεί προς το παρόν γι' αυτό και πρέπει ο άρρωστος να την ακολουθήσει. Αυτό πρέπει να γίνει κατανοητό και από τους γονείς για να πάγουμε πια να έχουμε παραδείγματα γονέων που θεωρούν ντροπή να κάνουν γνωστό ότι τα παιδιά τους είναι άρρωστα και να επισκεφτούν την Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας. Αλλά να πεισθούν ότι μόνο με αυτόν τον τρόπο θα βοηθήσουν το παιδί τους για να πάγει να υποφέρει.

Επίσης ο νοσηλευτής παρακολουθεί γονείς και παιδιά για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης.

Όταν ο ασθενής αντιληφθεί ότι δεν είναι δυνατόν να γίνει τελείως καλά, είναι δυνατό να μελαγχολήσει. Μπορεί να αισθανθεί ότι δεν αξίζει να ζει και χάνει κάθε ενδιαφέρον για τον εαυτό του και την θεραπεία του.

Όταν ο ασθενής βρίσκεται σε αυτή την ψυχική κατάσταση είναι δύσκολο να τον φροντίσει κανείς, επειδή ο ίδιος δεν βοηθάει τον εαυτό του.

Δεν θέλει να φάει, αδιαφορεί για την προσωπική του υγιεινή και χάνει κάθε ενδιαφέρον για οποιαδήποτε δραστηριότητα.

Ο νοσηλευτής γνωρίζει ότι η θέληση για ζωή είναι απαραίτητη για να ξεπεράσει την ασθένεια.

Γι' αυτό πρέπει να δείξει την αγάπη του στον άρρωστο και να τον πείσει ότι είναι χρήσιμος στην κοινωνία. Να τον βοηθήσει να αναπτύξει ρεαλιστικές φιλοδοξίες και ιδέες για τον εαυτό του.

Δεν πρέπει να δείχνει οίκτο προς τον ασθενή, αλλά η συμπεριφορά του να είναι σταθερή ώστε να κερδίσει την εμπιστοσύνη του.

Τα παιδιά έχουν ανάγκη από αγάπη και ασφάλεια που τους παρέχεται με την παρουσία της μητέρας. Στενοχωριούνται όταν αυτή δεν βρίσκεται κοντά τους, πολλές φορές είναι δακρυσμένα και θυμωμένα.

Αδυνατούν να δεχτούν την αγάπη και την στοργή του περιβάλλοντος, των συγγενών και φίλων τους.

Η μητέρα, πρέπει να αντικατασταθεί όσο το δυνατόν από την νοσηλεύτρια.

Να του δώσει την αγάπη που του λείπει, να κερδίσει την εμπιστοσύνη του με την συμπεριφορά της, να του απομακρύνει τον φόβο, την αγωνία, την θλίψη.

Να φροντίσει ώστε το περιβάλλον της μονάδας να είναι όσο το δυνατό πιο ζεστό, η θεραπεία να είναι ανώδυνη όσο γίνεται.

Πολλές φορές και οι γονείς εμφανίζουν έντονα ψυχικά προβλήματα (αισθήματα ντροπής, ενοχής κ.τ.λ.) που οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας της οικογένειας, ακόμη και στην διάλυσή της αλλά και στην εγκατάλειψη του άρρωστου παιδιού.

Και σε αυτή την περίπτωση είναι απαραίτητη η παρέμβαση του νοσηλευτή, η ενθάρρυνση των ατόμων αυτών να ελπίζουν, η διαφώτισή τους όσον αφορά την ασθένεια, την αντιμετώπιση της αλλά και την πρόληψη γεννήσεως και άλλων παιδιών με Μεσογειακή αναιμία.

2. Προτάσεις για τη διάδοση της εθελοντικής αιμοδοσίας

Η Εθελοντική Αιμοδοσία πρέπει να γίνει Εθνική υπόθεση.

1. Η Πολιτεία σε συνεργασία με τους Συλλόγους Αιμοδοτών να αρχίσει την ενημέρωση των παιδιών με προγράμματα στα σχολεία, από το Δημοτικό στο Γυμνάσιο και να συνεχίζεται μέχρι την προσέλκυση των Εθελοντών Αιμοδοτών επισημαίνοντας τις ανάγκες της χώρας μας σε αίμα, το ακίνδυνο της Αιμοδοσίας και τα ηθικά οφέλη του εθελοντή αιμοδότη. Επίσης η Πολιτεία να υποχρεώνει τα μέσα μαζικής ενημέρωσης να προβάλλουν το έργο της Εθελοντικής Αιμοδοσίας.

2. Να δημιουργηθεί μια ομάδα ειδικών επιστημόνων, που θα αμείβονται από την Πολιτεία για την ενημέρωση είτε των μαθητών, είτε των ατόμων που θα συμμετέχουν σε εκδηλώσεις που θα πραγματοποιούνται από τους αρμόδιους συλλόγους και φορείς.

3. Οι κατά τόπους σύλλογοι σε συνεργασία με την Ομοσπονδία ή χωρίς αυτήν να οργανώνουν διαλέξεις-ομιλίες για την πλατύτερη ενημέρωση του κοινού σε δημόσιους χώρους, σε συγκεκριμένες υπηρεσίες, πολιτιστικούς συλλόγους, εργοστάσια, ιδιωτικές επιχειρήσεις κλπ.

4. Οι κατά τόπους σύλλογοι, σε συνεργασία με την Ομοσπονδία και τους αρμόδιους φορείς, να ιδρύσουν νέους Συλλόγους εθελοντικής αιμοδοσίας σε όλες τις πόλεις της Ελλάδας.

5. Να γίνει προγραμματισμός συσκέψεων παραγόντων Αιμοδοσίας Υπουργείου και Συλλόγων εθελοντών αιμοδοτών σε επίπεδο περιφέρειας για να αντιμετωπιστεί η έλλειψη αίματος, που είναι φαινόμενο κυρίως των θερινών μηνών λόγω της αύξησης των τροχαίων δυστυχημάτων και λόγω διακοπών, γεγονός που πλήττει κυρίως τους πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία.

6. Οι κατά τόπους Σύλλογοι, σε συνεργασία με τα 13 κέντρα αιμοδοσίας, να κάνουν κυλιόμενες αιμοληγίες ανά μήνα ή ενωρίτερα, ώστε να υπάρχει προσφορά αίματος.

7. Να υπάρχουν κίνητρα για τους εθελοντές αιμοδότες, κυρίως ηθικά, ώστε να μη διαβρωθεί ο δεσμός του εθελοντή αιμοδότη. Να γίνεται δωρεάν ένα πλήρες τσεκαπ σε όλους τους εθελοντές αιμοδότες μία

φορά το χρόνο στα κρατικά νοσοκομεία, για έλεγχο της πορείας της υγείας τους.

8. Να βραβεύονται οι εθελοντές αιμοδότες την ημέρα των εθελοντών αιμοδοτών, που θα καθιερωθεί μία ημερομηνία για όλη την Ελλάδα, και να γίνεται η ανάλογη προβολή και δημοσιότητα για την προσέλκυση και νέων.

9. Να παραμείνει η εθελοντική αιμοδοσία πράγματι εθελοντική πράξη, γιατί μέχρι τώρα αποδείχτηκε ότι έτσι μπορεί να διαδοθεί καλύτερα και όχι όπως ήταν πριν το 1974 στη χώρα μας δηλ. αμειβόμενη.

10. Η Πολιτεία με Νόμο να διαδέτει τα απαραίτητα κονδύλια, για την υποστήριξη και διάδοση της εθελοντικής αιμοδοσίας καλύπτοντας τα λειτουργικά έξοδα των Συλλόγων και Ομάδων που έχουν καταστατικό.

11. Οι ετήσιες Αμφικτυονίες που οργανώνονται να υποστηρίζονται και να χρηματοδοτούνται από την ίδια την Πολιτεία ώστε να μη γίνονται επαίτες οι άνθρωποι των Συλλόγων, για να τις πραγματοποιούν.

12. Η Πολιτεία πρέπει να θεσπίσει ενιαία κάρτα για όλους τους εθελοντές αιμοδότες με αριθμό μητρώου.

3. Μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας

Στην Αττική:

1. Μονάδα πρόληψης μεσογειακής αναιμίας (Σεβαστουπόλεως 16)
2. Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία»
3. Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας Πειραιά (Τζάνειο)

Στην υπόλοιπη Ελλάδα:

1. Αγρίνιο Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
2. Άρτα, Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
3. Βόλος Αχιλλοπούλειο «Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
4. Ηράκλειο Κρήτης, «Βενιζέλειο και Πανάνειο» Γενικό Νοσοκομείο
Σταθμός Αιμοδοσίας:
5. Θεσσαλονίκη Γενικό Νοσοκομείο «Αγία Σοφία» Σταθμός Αιμοδοσίας
6. Ιωάννινα Γενικό Νοσοκομείο «Γ. Χατζηκώστα» Σταθμός Αιμοδοσίας
7. Καβάλα Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
8. Καλαμάτα Γενικό Νοσοκομείο
9. Καρδίτσα, Γενικό Νοσοκομείο
10. Κέρκυρα, Γενικό Νοσοκομείο «Αγία Ειρήνη»
11. Λαμία Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
12. Λάρισα Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
13. Μυτιλήνη «Ιερό βοστάνειο» Γενικό Νοσοκομείο
14. Πάτρα Νοσοκομείο Παίδων «Μ.Ι. Καραμανδάνη»
15. Πάτρα, Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
16. Πύργος, Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
17. Ρόδος, Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας
18. Σέρρες, Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας

19. Τρίκαλα Νομαρχία Τρικάλων, Τμήμα Υγιεινής

20. Τρίπολη, Παναρκαδικό Γενικό Νοσοκομείο, Σταθμός Αιμοδοσίας

4. Μονάδα Μ.Α.

Στη χώρα μας υπάρχουν αρκετές μονάδες μεσογειακής αναιμίας. Όλες λειτουργούν στα τμήματα νοσοκομείων και σαν τέτοια δεν διαθέτουν πάντα τους κατάλληλους χώρους, τον απαιτούμενο εξοπλισμό αλλά και το απαραίτητο προσωπικό.

Πως πρέπει να είναι η μονάδα μεσογειακής αναιμίας;

- Οι χώροι πρέπει να είναι άνετοι και φωτεινοί
- Έξι δίκλινα δωμάτια είναι αρκετά. Η διακόσμησή τους να είναι χαρούμενη
- Στον ίδιο χώρο πρέπει να υπάρχουν
 - α) Γραφείο γιατρών
 - β) Δωμάτιο νοσηλείας
 - γ) Σαλόνι
 - δ) Τουαλέτες
- Η καθαριότητα πρέπει να διακρίνει όλους του χώρους. Αυτό βέβαια πρέπει να ισχύει για όλους τους χώρους του νοσοκομείου. Αν όμως σκεφτούμε ότι τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία είναι πολύ ευαίσθητα στις λοιμώξεις τότε καταλαβαίνουμε γιατί η καθαριότητα εδώ είναι σημαντική

- Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία δεν νοσηλεύονται για μεγάλο χρονικό διάστημα. Συνήθως έρχονται στη μονάδα για την απαραίτητη μετάγγιση
- Όλη η διαδικασία διαρκεί συνήθως 3-4 ώρες.
- Η μικρή ηλικία των ασθενών, αλλά και οι συχνές τους επισκέψεις απαιτούν αυτές οι 3-4 ώρες να περνούν ευχάριστα
- Αυτό είναι δυνατόν, με τηλεόραση και βίντεο που χρειάζεται να υπάρχει με βιβλιοθήκη πλούσια σε παιδιά βιβλία και γιατί όχι επιτραπέζια παιχνίδια
- Το σημαντικότερο ρόλο στη σωστή λειτουργία της μονάδας παίζει το προσωπικό. Το παιδί οπουδήποτε γεννηθεί και ανατραφεί, ανεξάρτητα από φυλή, θρήσκευμα ή χρώμα, ανεξάρτητα αν είναι υγιές ή άρρωστο, είναι πρόσωπο με αδάνατη γυχή και επομένως έχει ανυπολόγιστη αξία.

Το νοσηλευτικό προσωπικό πρέπει να διαθέτει πλήρη επιστημονική και κλινική κατάρτιση, γυχική καλλιέργεια και αρτιότητα και μια ευαίσθητη καρδιά για να επιτύχει σε μια τόσο υψηλή αποστολή.

Ο νοσηλευτής πρέπει να κατανοεί το παιδί, να αξιολογεί το επίπεδο ανάπτυξης του και να το παρακινεί με κατάλληλα ερεθίσματα και εμπειρίες στην εκδήλωση των δυνατοτήτων του. Οι σχέσεις του με το παιδί πρέπει να βασίζονται στην προσωπική γνωριμία και επικοινωνία μαζί του.

Στο προσωπικό της μονάδας απαραίτητος είναι και ο κοινωνικός λειτουργός.

Τα παραπάνω είναι ορισμένα γενικά χαρακτηριστικά μίας πρότυπης μονάδας. Είναι στο χέρι της πολιτείας με την διάθεση περισσότερων χρημάτων, όλες οι μονάδες να διαθέτουν τα παραπάνω. Όμως τα περισσότερα χρήματα πρέπει να τα διαθέσει η πολιτεία στην έρευνα για την θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας. Για την αγορά μηχανημάτων νέας τεχνολογίας, και την επιμόρφωση του νοσηλευτικού και του ιατρικού προσωπικού.

5. Βασικές επιδιώξεις της νοσηλευτικής

Οι βασικές επιδιώξεις της νοσηλευτικής θα πρέπει να είναι:

- Η οργάνωση μονάδων μεσογειακής αναιμίας για την βελτίωση της νοσηλείας και παρακολούθηση των ασθενών
- Η προσπάθεια περιορισμού του αριθμού των πασχόντων με την πρόληψη της νόσου και γι' αυτό απαιτείται
 - α) δημιουργία ειδικών κέντρων διάγνωσης των ετερόζυγων κυρίως στην ύπαιθρο.
 - β) αναβάθμιση και δραστηριοποίηση των τμημάτων προληπτικής υγιεινής που ήδη υπάρχουν
 - γ) διαφώτιση του πληθυσμού από ομάδες (γιατρό - νοσηλευτή) για τον κίνδυνο να γεννηθούν άρρωστα παιδιά από γονείς που φέρουν το στίγμα.

δ) ενημέρωση του πληθυσμού για τη νόσο από το σχολείο, αλλά και τα μέσα μαζικής ενημέρωσης

ε) φροντίδα για την όλο και μεγαλύτερη κατάρτιση του ιατρικού αλλά και του νοσηλευτικού προσωπικού

- Η ανάπτυξη του τομέα της έρευνας για την εξεύρεση της ριζικής θεραπείας
- Στο θέμα της κοινωνικής προσαρμογής σπουδαίο ρόλο θα μπορούσαν να παίξουν οι υπηρεσίες του κοινωνικού λειτουργού και του ψυχολόγου
- Η κατάλληλη διαπαιδαγώγηση των ατόμων, που στην περίπτωση μας θα αυξήσει τους «δωρητές αίματος» γι' αυτούς που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία.
- Η φροντίδα για την κοινωνική αποκατάσταση των πασχόντων και η συνεργασία με τους κατά τόπους συλλόγους

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Είναι πολύ σωστό αυτό που συχνά ακούμε ή διαβάζουμε ότι «για τη μεσογειακή αναιμία χρειάζεται αίμα και κάτι παραπάνω ο άνθρωπος». Οι πάσχοντες από την μεσογειακή αναιμία έχουν πολύ μεγάλη ανάγκη για να ζήσουν, τη συμπαράσταση και την προσφορά του συνανθρώπου μας.

Η βάση της όλης προσπάθειας για πρόληψη δεν είναι στο να δοθεί στο άτομο ένα χαρτί που να λέει «στίγμα μεσογειακής αναιμία, αλλά όταν δοθεί να υπάρχει το κατάλληλα εκπαιδευμένο άτομο, οποιοσδήποτε είναι αυτό, είτε γιατρός είτε κοινωνική λειτουργός, είτε νοσηλεύτρια που να έχει εκπαιδευτεί πως να μεταδίδει τη γενετική συμβουλή.

Οι νοσηλευτές σαν άνθρωποι αλλά και σαν περισσότερο ειδικοί πρέπει να δείχνουν ιδιαίτερη φροντίδα στους πάσχοντες. Για την μεσογειακή αναιμία απαιτείται ενημέρωση του κοινού, ξανά ενημέρωση και πάλι ενημέρωση.

Επειδή όμως η μεσογειακή αναιμία δεν είναι μόνον ιατρικό αλλά και κοινωνικό πρόβλημα, οι προσπάθειες από την πλευρά της πολιτείας πρέπει να είναι μεγάλες. Ο ρόλος της πολιτείας περατώνεται με τη δημιουργία περισσότερων ειδικών κέντρων προγνωστικής εξέτασης της μεσογειακής αναιμίας σε όλη τη χώρα για την καλύτερη εξυπηρέτηση των πολιτών.

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

Ιστορικά - Νοσηλευτική διεργασία

Ιστορικό 1^ο

Η Α.Η 14 ετών πάσχει ετών πάσχει από ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία και μεταγγίζεται στο Καραμανδάνειο Νοσοκομείο Παίδων. Οι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη νόσο και δεν είχαν ελεγχθεί για στίγμα μεσογειακής αναιμίας. Δηλώνουν ότι ήταν εντελώς ανημέρωτοι για την μεσογειακή αναιμία.

Η διάγνωση του παιδιού έγινε σε ηλικία 15 μηνών όπου και μεταγγίσθηκε για πρώτη φορά. Κατά την πρώτη μετάγγιση η αιμοσφαιρίνη του παιδιού ήταν 8 gr/dl. Πριν την εκδήλωση της αναιμίας το παιδί αρρώστησε από βαριά λοίμωξη του αναπνευστικού.

Η δεύτερη μετάγγιση έγινε μετά από δύο μήνες, περίπου και σταδιακά μετά από ένα χρόνο μεταγγιζόταν μία φορά το μήνα.

Σήμερα μεταγγίζεται κάθε 20 ημέρες περίπου. Το βάρος σώματος της είναι 45 κιλά και παίρνει δύο φιάλες ερυθρών αιμοσφαιρίων 500cc περίπου. Έχει εμβολιασθεί κανονικά με όλα τα εμβόλια που καλύπτουν τις παιδικές αρρώστιες και επιπλέον με το εμβόλιο της Ηπατίτιδας Β.

Το παιδί είναι φορέας ηπατίτιδας C, έκανε θεραπεία επί δύο χρόνια, καθώς και συχνές παρακεντήσεις ήπατος. Τώρα η νόσος (ηπατίτιδα C) βρίσκεται σε ύφεση, έχουμε πτώση τρανσαμινασών του αίματος και το παιδί παραμένει φορέας της ηπατίτιδας C. Γίνεται τακτικός ακτινολογικός, ηπατικός εργαστηριακός και κλινικός έλεγχος του παιδιού.

Κάνει απαοσιδήρωση στο σπίτι με τη βοήθεια των γονιών της μετά από εκπαίδευση που τους έγινε από τους νοσηλευτές της μονάδας μετάγγισης μεσογειακής αναιμίας.

Χορηγούνται Flacon Desteral υποδόρια με συσκευή βραδείας έγχυσης, 4 με 5 φορές την εβδομάδα. Το Desteral εγχύεται υποδορίως σε χρονικό διάστημα 10 ωρών.

Προσήλθε στη μονάδα μεσογειακής αναιμίας με αιματοκρίτη 31% και αιμοσφαιρίνη 9,8gr/dl. Ήρθε στη μονάδα στις 7.30 π.μ. Στάλθηκε στην αιμοδοσία αίμα του παιδιού για διασταύρωση και μετά από 1 ώρα περίπου άρχισε η μετάγγιση. Μετά από μισή ώρα διαμαρτυρήθηκε για κνησμό. Υπήρχε ελαφρά ερυθρότητα προσώπου αλλά κανένα άλλο κλινικό σύμπτωμα αλλεργίας.

Έγινε διακοπή της μετάγγισης και τοποθετήθηκε φυσιολογικός ορός. Κλήθηκε ο γιατρός και δόθηκε στο παιδί σιρόπι Fenistil. Μετά από 1 ώρα η ερυθρότητα προσώπου και ο κνησμός είχαν υποχωρήσει τελείως και συνεστήθει από τον γιατρό η συνέχιση της μετάγγισης.

Μετά από 20 λεπτά περίπου παρατηρήθηκε πάλι ερυθρότητα προσώπου έγινε αμέσως διακοπή της μετάγγισης και τοποθέτηση φυσιολογικού ορού αλλά άρχισε να εξελίσσεται οξεία αλλεργική αντίδραση με πετέχειες σε όλο το σώμα βήχα ασθματικό συριγμό και ρίγος.

Αμέσως έγινε υποδόρια, αδρεναλίνη, και solucortef ενδοφλέβια. Το παιδί παρέμεινε για ένα 24ωρο στο νοσοκομείο και εξήλθε με οδηγίες αντιαλλεργικής αγωγής στο σπίτι. Η μετάγγιση έγινε μετά από 5 μέρες.

Μέθοδος Νοσηλευτικής Διεργασίας

Αξιολόγηση απόμον / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
1. Ερυθρότητα προσώπου λόγω της αλλεργικής αντίδρασης	1. Αποκατάσταση της φυσιολογικής χροιάς του δέρματος μετά από 1 ώρα	1. Τοποθέτηση σε σκενούς σε ημικαθιστική θέση. Εφαρμογή ψυχρών επιθεμάτων στο πρόσωπο. Αερισμός του δαλάμου. Χορήγηση κατόπιν ιατρικής εντολής αντισταμινικών φαρμάκων	1. Τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ημικαθιστική θέση. Εφαρμόστηκαν ψυχρά επιδέματα στο πρόσωπο και χορηγήθηκαν αντισταμινικά φάρμακα κατόπιν ιατρικής εντολής	1. Αποκαταστάθηκε μετά από 1 ώρα η φυσιολογική χροιά του προσώπου.
2. Κνησμός που οφείλεται στην αλλεργική αντίδραση	2. Εξάλειψη του κνησμού σταδιακά μετά από μισή ώρα	2. Αερισμός δαλάμου χαλάρωση των ενδυμάτων και κλινοσκεπασμάτων του ασθενούς χορήγηση αντισταμινικών	Ο δάλαμος αερίστηκε και χαλαρώθηκαν τα ενδύματα και τα κλινοσκεπάσματα του ασθενούς. Παράλληλα	Το αίσθημα του κνησμού έπαυε να υφίσταται σταδιακά μετά από μισή ώρα.

Μεσογεική Αναιμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
3. Αλλεργικές πετέχειες	3. Εξάλειψη των πετεχειών μετά από ένα 24ωρο	φαρμάκων 3. Αερισμός θαλάμου χαλάρωση των ενδυμάτων και κλινοσκεπασμάτων του ασθενούς. Επάλειψη με αντισταμινική αλοιφή των πετεχειών και χορήγηση αντισταμινικής αγωγής γενικότερα.	χορηγήθηκε και αντισταμινικό φάρμακο 3. Τα ενδύματα και τα κλινοσκεπάσματα του ασθενή χαλαρώθηκαν και αερίστηκε ο δάλαμος. Έγινε επάλειψη των πετεχειών με αντισταμινική αλοιφή και χορηγήθηκε και αντισταμινικό φάρμακο	3. Μετά την χορήγηση της αντισταμινικής αγωγής οι πετέχειες εξελήφθηκαν σταδιακά μέσα στο πρώτο 24ωρο.
4. Θερμοκρασία (39°C) λόγω της αντίδρασης στο αίμα	4. Αποκατάσταση φυσιολογικής θερμοκρασίας σώματος μετά από μισή ώρα	4. Εξασφάλιση του ασθενούς ήρεμου και δροσερού περιβάλλοντος. Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων και χορήγηση αντιπυρετικών σύμφωνα με ιατρικές	4. Εξασφαλίστηκε δροσερό περιβάλλον στον ασθενή τοποθετήθηκαν ψυχρές κομπρέσες στο κεφάλι για μισή ώρα χορηγήθηκε	Αποκαταστάθηκε η θερμοκρασία τους ασθενούς στα φυσιολογικά όρια (36,5°C) μετά μισή ώρα.

Μεσογειακή Αναιμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
5. Βήχας και ασθματικός συριγμός	5. Ανακούφιση του ασθενούς από τον βήχα και τον ασθματικό σύριγγο μετά από μισή ώρα	οδηγίες. Συχνή δερμομέτρηση	αντιπυρετικό (Ibuprofen) Γίνεται συχνή λήψη δερμοκασίας ανά μισή ώρα	5. Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τον βήχα και τον ασθματικό συριγμό μέσα στην μισή ώρα.
6. Ταχύπνοια - ταχυκαρδία (30 αναπνοές /min) (140 σφύξεις /min) λόγω της αλλεργικής αντίδρασης	6. Ρύθμιση της καρδιαναπνευστικής λειτουργίας σε λίγα λεπτά.	5. Χορήγηση αντιβηχικού φαρμάκου και εισπνοών αετολίπ. Παραλληλα χορήγηση κορτιζόνης και αδρεναλίνης	5. Χορηγήθηκε αντιβηχικό φάρμακο tioclase και εισπνοές αετολίπ καθώς κορτιζόνη και αδρεναλίνη	Αποκαταστάθηκε η αναπνευστική λειτουργία (αναπνοές 20/min) και η καρδιακή (σφύξεις 90/min).

Μεσογειακή Αναμία - Νοσπλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσπλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσπλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσπλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
7. Ανησυχία - αγωνία του παιδιού λόγω των παραπάνω συμπτωμάτων	Μείωση της ανησυχίας και αγωνίας του παιδιού στα επόμενα λεπτά	<p>φαρμάκων</p> <p>Συζήτηση νοσπλεύτριας και παιδιού. Διευκρίνιση αποριών και απόκτηση της εμπιστοσύνης του παιδιού από την νοσπλεύτρια. Ψυχολογική υποστήριξη</p>	<p>Η νοσπλεύτρια απάντησε σε όλες τις ερωτήσεις του. Έμεινε κοντά του όσο χρειαζόταν. Υποστηρίχθηκε μυχολογικά.</p>	<p>Μέσα σε λίγα λεπτά το παιδί ένωσε πολύ καλύτερα, ηρέμησε χάρη στη βοήθεια της νοσπλεύτριας.</p>
8. Ανησυχία - Αγωνία των γονιών για την κατάσταση του παιδιού	8. Ενημέρωση και εφυσχησμός των γονιών στα επόμενα λεπτά	8. Συζήτηση νοσπλεύτριας και γονιών για την ενημέρωσή τους γύρω από τα παραπάνω συμπτώματα. Ψυχολογική υποστήριξη	8. Έγινε πλήρης ενημέρωση των γονιών από το νοσπλευτικό προσωπικό για οτιδήποτε είχαν απορία. Υποστηρίχθηκαν μυχολογικά	Οι γονείς έδειξαν εμπιστοσύνη στο νοσπλευτικό προσωπικό με αποτέλεσμα να μην δημιουργήσουν κανένα πρόβλημα και να σπριζούν και αυτοί με την σειρά τους το παιδί τους.

Ιστορικό 2^ο

Ο Σ.Δ. 8 ετών πάσχει από ομόζυγη β- μεσογειακή αναιμία και μεταγγίζεται στο Καραμανδάνειο νοσοκομείο παιδών. Οι γονείς αναφέρουν ότι ενημερώθηκε για την μεσογειακή αναιμία όταν η μητέρα ήταν ήδη στον 6^ο μήνα εγκυμοσύνης.

Τότε εξετάσθηκαν και οι δύο. Διαπιστώθηκε ότι ήταν ετεροζυγωτές β-ΜΑ αλλά δυστυχώς λόγω προχωρημένης εγκυμοσύνης δεν μπορούσε να γίνει καμία επέμβαση στο έμβρυο.

Διαγνώσθηκε ότι το παιδί πάσχει από Μ.Α αμέσως μετά τη γέννησή του από εργαστηριακό έλεγχο. Γινόταν τακτική παρακολούθηση της αιμοσφαιρίνης του παιδιού η οποία διατηρήθηκε πάνω από 10,5 gr μέχρι τον 8^ο μήνα. Μεταγγίσθηκε για πρώτη φορά σε ηλικία 8 ½ μηνών με αιμοσφ. 9gr /dl. Συνέχισε να μεταγγίζεται μια φορά το μήνα, και τώρα μεταγγίζεται κάθε 26-28 ημέρες περίπου.

Το βάρος του σώματός του είναι 23 κιλά και μεταγγίζεται με δύο φιάλες ερυθρών αιμοσφαιρίων 460cc το ανώτερο (20cc ανά κιλό βάρους σώματος).

Εκτός των εμβολίων που καλύπτουν τις παιδικές αρρώστιες έχει εμβολιασθεί και για ηπατίτιδα Β.

Η αποσιδήρωση γίνεται στο σπίτι από τους γονείς του οι οποίοι εκπαιδεύονται από το νοσηλευτικό προσωπικό της μονάδας μετάγγισης Μ.Α χορηγήθηκαν 3, fl Desteral υποδόρια με συσκευή βραδείας έγχυσης 3-4 φορές την εβδομάδα.

Το Desteral χορηγ. Υποδορίως σε χρονικό διάστημα 8 ωρών.

Προσήλθε στη μονάδα Μ.Α στις 7.30 π.μ. με αιματοκρίτη 32% και αιμοσφαιρίνη 10gr/dl.

Στάλθηκε στην αιμοδοσία αίμα του παιδιού για διασταύρωση και μετά από 1 ώρα άρχισε η μετάγγιση, στη συνέχεια μυρμηκίαση των άκρων.

Αμέσως έγινε διακοπή της μετάγγισης και τοποθετήθηκε φυσιολογικός ορός.

Κλήθηκε αμέσως ο γιατρός. Το παιδί παρουσίασε ρίγος - ταχυκαρδία και πτώση της Α.Π.

Τα συμπτώματα αυτά συνηγορούσαν για αιμολυτική αντίδραση.

Με εντολή του γιατρού άρχισε έγχυση μανιτόλης και χορηγήθηκε O₂. Στάλθηκε η φιάλη αίματος στην αιμοδοσία για επανέλεγχο συμβατότητας. Χορηγήθηκε υπέρτονο διάλυμα διττανθρακικού νατρίου για την αποτροπή σχηματισμού κρυστάλλων στα ουροφόρα σωληνάρια.

Δόθηκε μυοχαλαρωτική παυσίπονη αγωγή, και αντιπυρετική αγωγή.

Τα συμπτώματα άρχισαν να υποχωρούν σταδιακά και το παιδί εξήλθε από το νοσοκομείο μετά από ένα 24ωρο. Μεταγγίσθηκε μετά από 2 ημέρες.

Μέθοδος Νοσηλευτικής Διεργασίας

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
1. Οσφυαλγία και μυρμικίαση των άκρων που οφείλεται στην απόφραξη των λεπτών αιμοφόρων αγγείων από την αύξηση του όγκου των ερυθρών	1. Ανακούφιση της από τα συμπτώματα αυτά σε μισή ώρα	1. Τοποθέτηση του σε δέση. ημικαδιαστική Διακοπή της μετάγγισης. Στέλνεται η φιάλη αίματος στην Αιμοδοσία για επανέλεγχο συμβατότητας χορήγηση αγωγής και μυοχαλαρωτικά φάρμακα	1. Τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ημικαδιαστική δέση κλήθηκε ο γιατρός. Έγινε διακοπή της μετάγγισης και στάλθηκε η φιάλη αίματος στην αιμοδοσία για επανέλεγχο. Χορηγήθηκε 1 tb Buscopan	1. Μετά τη χορήγηση του μυοχαλαρωτικού ο ασθενής ανακουφίστηκε από τα συμπτώματα αυτά σε 25' λεπτά
2. Ρίγος -Πυρετός (38,8%) λόγω της αιμολυτικής αντίδρασης	2. Ρύθμιση της θερμοκρασίας φυσιολογικά όρια σε ½ ώρα	2. Εξασφάλιση του ασθενούς δροσερού και ήρεμου περιβάλλοντος. Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων και	2. Εξασφαλίστηκε ήρεμο και δροσερό περιβάλλον στον ασθενή. Τοποθετήθηκαν ψυχρές	2. Ρυθμίστηκε η θερμοκρασία του στα φυσιολογικά όρια (36,6°C) μετά από μισή

Μεσογειική Αναμία - Νοσπλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσπλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσπλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσπλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
3 Πτώση της αρτηριακής πίεσης από 100mmHg στα 60 mmHg λόγω της αντίδρασης στο αίμα	3. Ρύθμιση της αρτηριακής πίεσης στα φυσιολογικά όρια σε μισή ώρα.	χορήγηση αντιπυρετικών φαρμάκων. Συχνή καταγραφή της θερμοκρασίας	κομπρέσες στο κεφάλι. Χορηγήθηκε (1tb αντιπυρετικό (Ibuprostan). Καταγράφεται η θερμοκρασία ανά μισή ώρα	ώρα.
4. Ταχύπνοια (40 αναπνοές /1') Ταχυκαρδία (140 σφύξεις / 1') λόγω της αιμολυτικής αντίδρασης	3. Ρύθμιση της αρτηριακής πίεσης στα φυσιολογικά όρια σε μισή ώρα.	3. Συχνή μέτρηση και καταγραφή της αρτηριακής πίεσης εξασφάλιση ήρεμου περιβάλλοντος στον ασθενή. Χορήγηση αντιπυρετικής αγωγής αν χρειαστεί.	3. Έγινε συχνή μέτρηση της αρτηριακής πίεσης κάθε 10 λεπτά. Εξασφαλίστηκε ήρεμο περιβάλλον. Δεν χρειάστηκε αντιπυρετική αγωγή.	3. Αποκαταστάθηκε η αρτηριακή πίεση στα 60mmHg μέσα σε μισή ώρα περίπου
4. Ταχύπνοια (40 αναπνοές /1') Ταχυκαρδία (140 σφύξεις / 1') λόγω της αιμολυτικής αντίδρασης	4. Αποκατάσταση της καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας σε λίγα λεπτά	4. Τοποθέτηση του ασθενούς σε ημικαθιστική θέση. Συνεχής παρακολούθηση και καταγραφή των	4. Τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ημικαθιστική θέση. Γίνεται συχνή καταγραφή των ζωτικών	4. Αποκαταστάθηκε η καρδιοαναπνευστική λειτουργία, στα επόμενα λεπτά. Αναπνοές (20/min) Σφύξεις

Μεσογειακή Αναιμία - Νοσπλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσπλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσπλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσπλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
5. Δύσπνοια που οφείλεται στην αιμολυτική αντίδραση	5. Αποκατάσταση της αναπνευστικής λειτουργίας εντός λίγων λεπτών	ζωτικών σημείων. (Θερμοκρασία - σφύξεις αναπνοές - αρτηριακή πίεση). Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής μετά από ιατρική οδηγία.	σημείων. Φαρμακευτική αγωγή δεν χρειάσθηκε, γιατί τα συμπτώματα υποχώρησαν	(90/min).
6. Ούρα χρωματισμένα λόγω της αιμόλυσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων και απελευθέρωση της αιμοσφαιρίνης	5. Αποκατάσταση των ούρων στο φυσιολογικό τους χρώμα στις επόμενες ώρες	5. Χορήγηση οξυγόνου (O ₂).	5. Χορηγήθηκε οξυγόνο (O ₂) 4 lt/min	5. Στα επόμενα λεπτά ο ασθενής άρχισε να αναπνέει και πάλι φυσιολογικά
6. Ούρα κοκκινωπά, χρωματισμένα λόγω της αιμόλυσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων και απελευθέρωση της αιμοσφαιρίνης	6. Αποκατάσταση των ούρων στο φυσιολογικό τους χρώμα στις επόμενες ώρες	6. Στέλνονται δείγματα αίματος και ούρων του ασθενούς στο εργαστήριο για έλεγχο παροισίας ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στο πλάσμα και στα ούρα. Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής	6. Στάλθηκαν δείγματα αίματος και ούρων στο εργαστήριο για έλεγχο χορηγήθηκαν 50 ml υπέρτονου διαλύματος διπτανδρακικού νατρίου για την αποτροπή	6. Προσδιορίστηκαν οι χρωστικές των ούρων και σε λίγη ώρα (2 ώρες) μετά τη χορήγηση της φαρμακευτικής αγωγής επανήλθαν στα φυσιολογικά επίπεδα.

Μεσογεική Αναμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου / αρρώστου Ανάγκες - προβλήματα νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
7. Αννυχία - αγωνία του παιδιού λόγω των παραπάνω συμπτωμάτων	7.Μείωση της αννυχίας και αγωνίας του παιδιού στα επόμενα λεπτά	7.Συζήτηση νοσηλεύτριας και παιδιού. Απάντηση στις ερωτήσεις που μπορεί να έχει το παιδί ψυχολογική υποστήριξη	7.Η νοσηλεύτρια απάντησε σε όλες τις ερωτήσεις του έμεινε κοντά του όσο χρειάζοταν. Υποστηρίχτηκε ψυχολογικά	7.Μεσα σε λίγα λεπτά το παιδί ένωσε πολύ καλύτερα, πρέμισε χάρη στη βοήθεια της νοσηλεύτριας
8. Αννυχία - Αγωνία των γονιών για την κατάσταση του παιδιού τους	8.Ενημέρωση και εφυσυχασμός των γονιών στα επόμενα λεπτά.	8.Συζήτηση νοσηλεύτριας και γονιών για την ενημέρωσή τους γύρω από τα παραπάνω συμπτώματα. Ψυχολογική υποστήριξη	8.Έγινε πλήρη ενημέρωση των γονιών από το νοσηλευτικό προσωπικό για οτιδήποτε είχαν απορία. Υποστηρίχθηκαν ψυχολογικά	8.Οι γονείς έδειξαν εμπιστοσύνη στο νοσηλευτικό προσωπικό με αποτέλεσμα να μην δημιουργήσουν κανένα πρόβλημα και να στηρίξουν και αυτοί ψυχολογικά το παιδί τους.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. ΓΑΡΔΙΚΑΣ Κ.: «Αιματολογία», Τόμος 3^{ος}, Έκδοση 1^η, Εκδόσεις Παρισιάνος Γρ., Αθήνα 1981.
2. ΔΑΝΔΟΛΟΣ ΕΜ.: «Γεωγραφική κατανομή των μεσογειακών συνδρόμων», Ε΄ Ιατρικό Συνέδριο Ενόπλων Δυνάμεων. Θέματα: Μεσογειακή αναιμία - Αιμοσφαιρινοπάθειες - Κληρονομικές ενζυμοπάθειες ερυθρών αιμοσφαιρίων, Θεσσαλονίκη 14 και 15 Μαΐου 1976.
3. FESSAS P and LOYKOPOYLOS D.: The b thalassaemias *Ain Haematol.*, 3: 411, 1974
4. ΚΑΤΤΑΚΗΣ Χ.: «Κοινωνικές επιπτώσεις των Μεσογειακών συνδρόμων», Ε΄ Ιατρικό συνέδριο Ενόπλων Δυνάμεων, Θέματα: Μεσογειακή Αναιμία - Αιμοσφαιρινοπάθειες - Κληρονομικές ενζυμοπάθειες ερυθρών αιμοσφαιρίων, Θεσσαλονίκη 14 και 15 Μαΐου 1976.
5. ΚΑΤΤΑΜΙΣ C., ΛΙΑΚΟΠΟΥΛΟΥ Τ., and ΚΑΤΤΑΜΙΣ Α.: Growth and development in Children with thalassaemia major. *Pediatr. Res* 1: 479, 1967
6. ΚΑΤΤΑΜΙΣ C., ΤΟΥΛΙΑΤΟΣ Ν, CHIDAS S. And MATSANIOTIS N.: Growth of children with thalassaemia. Effect of different transfusion regimens. *Arch Dis Child*, 45:502 1970.

7. LOGOTHETIS J., LOEWENSEN R.B., AUGOUSTAKI O. et al: Body growth in Cooleys onemia Chomozygous beta - thalassaemia) with a correlative study as to other of the illness in 138 cases. Pediatrics 50:92, 1972
8. ΠΑΝΟΥ Μ: «Παιδιατρική νοσηλευτική», Εκδόσεις «ΒΗΤΑ» Αθήνα 1992.
9. ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ ΟΥΡΑΝΙΑ: «Προσδιορισμός σιδήρου στο τρίχωμα κεφαλής β-Θαλασσαιμικών ασθενών» Πάτρα 1994
10. ΡΑΡΑΝΑΣΤΑΣΙΟΥ D., ΣΠΙΛΙΟΠΟΥΛΟΥ J, ΡΑΡΑΓΕΩΡΓΙΟΥ Ο, ΒΕΡΑΤΙΣ Ν.: Hepattis B in household contants of children with β-thalassaemia Agta Haematologica 84: 182-85, 1990.

