

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

**ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ - ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ  
ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ**



**ΠΑΤΡΑ 2000**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΘΕΜΑ:**

**ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΙΑΜΙΑ  
&  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ**

**Υπεύθυνη Καθηγήτρια:  
Κα Σαλάτα Αποστολία**

**Σπουδάστρια:  
Σακελλαρίου Παρασκευή**

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	3099
----------------------	------

Αφιερωμένη στην  
οικογένειά μου

---

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<b>ΑΝΤΙ ΠΡΟΛΟΓΟΥ</b>	<b>4</b>
<b>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</b>	<b>5</b>
<b>ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ</b>	<b>8</b>
<b>ΜΕΡΟΣ 1<sup>ο</sup></b>	<b>8</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup></b>	<b>8</b>
1.1. Ιστορική Αναδρομή	8
1.2. Επιδημιολογία	11
1.3. Γεωγραφική κατανομή της Μ.Α.	12
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup></b>	<b>15</b>
2.1. Οι Λειτουργίες του αίματος	15
2.2 Σύσταση του αίματος	16
2.3. Γονίδια αιμοσφαιρίνης	23
2.4 Τα φυσικά χαρακτηριστικά του αίματος	25
2.5. Ομάδες αίματος	27
2.5.1. Σύστημα ABO	28
2.5.2. Σύστημα Rhesus (Rh)	31
2.5.3. Άλλα συστήματα ομάδων αίματος	32
2.6. Ορισμός αναιμίας	33
2.7. Ταξινόμηση αναιμιών	34
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup></b>	<b>36</b>
3.1 Παθοφυσιολογία της Μεσογειακής Αναιμίας	36
3.2. Ταξινόμηση της Μεσογειακής Αναιμίας	38
3.3. Τα αίτια και η φύση της νόσου	39
3.4. Α- Μεσογειακή Αναιμία	43
3.4.1. Σύνδρομο Εμβρυϊκού Υδρώπος με HbBART'S	43
3.4.2. Αιμοσφαιρινοπάθεια Η	44
3.4.3. Α- Θαλασσαιμικό στίγμα	44
3.5. Β' Μεσογειακή αναιμία	45
3.5.1. Ομόζυγη - Β Η Μείζονα μεσογειακή αναιμία (Βαρεία θαλασσαιμία ή μείζονα ερυθροβλαστική αναιμία η αναιμία Cooley)	45
3.5.2. Β - Ετερόζυγη μεσογειακή αναιμία ή στίγμα μεσογειακής αναιμίας	54
3.6. Ενδιάμεση θαλασσαιμία	57
3.7. Μεσογειακή αναιμία και κύηση	58
<b>ΜΕΡΟΣ 2<sup>ο</sup></b>	<b>59</b>

<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup></b>	<b>59</b>
4.1. Θεραπεία Μεσογειακής Αναιμίας - Εισαγωγή	59
4.2. Μετάγγιση αίματος	60
4.2.1. Έλεγχος του αιμοδότη	63
4.2.2. Συλλογή αίματος	68
4.2.3. Διαχωρισμός των προϊόντων του αίματος	68
4.2.4. Αρχές συντήρησης του αίματος	71
4.3. Αντιδράσεις από μετάγγιση αίματος	72
4.3.1. Πυρετικές αντιδράσεις	72
4.3.2. Αλλεργικές αντιδράσεις	73
4.3.3. Αντιδράσεις από την χορήγηση αίματος σε χαμηλή θερμοκρασία	74
4.3.4. Επιπλοκές από υπερφόρτωση της κυκλοφορίας	74
4.3.5. Αιμολυτικές αντιδράσεις οφειλόμενες σε ασυμβατότητα	75
4.3.6. Σηψαιμία	77
4.3.7. Εμβολή αέρα	77
4.3.8. Έλεγχος επιφανειακού αντιγόνου ηπατίτιδας B (HbsAg)	78
4.3.9. Έλεγχος για αντισώματα HIV	78
4.3.10. Έλεγχος για αντισώματα ηπατίτιδας C (HCV)	79
4.3.11. Έλεγχος για σύφιλη	80
4.4. Σπληνεκτομή	80
4.4.1. Οι ενδείξεις για σπληνεκτομή είναι:	84
4.5. Επιπλοκές της σπληνεκτομής	84
4.5.1. Η ευπάθεια τις λοιμώξεις	85
4.5.2. Ηπατομεγαλία	85
4.6. Παθογένεια αιμοσιδήρωσης	86
4.6.1. Θεραπεία με Desferrioxamine	89
4.6.2. Σύγχρονοι μέθοδοι αποσιδήρωσης	91
4.7. Μεταμόσχευση μυελού των οστών	93
4.8. Μελλοντικές θεραπευτικές προοπτικές	96
4.8.1. Αύξηση παραγωγής της Hbf	96
4.8.2. Μεταγγίσεις δικτυοερυθροκυττάρων (νεαρά ερυθρά)	96
4.8.3. Γονιδιακή θεραπεία	97
4.9. Ενδοκρινολογικές επιπλοκές	97
4.10. Καρδιακές επιπλοκές	99
4.11. Νευρολογικές επιπλοκές	99
4.12. Ηπατικές επιπλοκές	100
4.13. Οδοντικές επιπλοκές	100
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup></b>	<b>101</b>
5.1.1. Ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στο πάσχον από μεσογειακή αναιμία άτομο	101
5.1.2. Ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στην οικογένεια του πάσχοντα από μεσογειακή αναιμία	102

5.2. Πρόληψη μεσογειακής αναιμίας και ο ρόλος της νοσηλεύτριας	104
5.3. Η πρόληψη στην Ελλάδα	107
5.4. Έλεγχος για στίγμα μεσογειακής αναιμίας	108
5.5. Προγεννητικός έλεγχος	109
5.5.1. Ενδείξεις εφαρμογής προγεννητικού ελέγχου	109
5.5.2. Εργαστηριακές εξετάσεις	110
5.5.3. Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου	111
5.6. Εμβρυοσκόπηση	113
5.7. Αμνιοπαρακέντηση	116
5.8. Εξέταση τροφοβλαστικού ιστού	118
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup></b>	<b>121</b>
6.1. Εθελοντική αιμοδοσία - Ορισμός	121
6.2. Πηγές αίματος	122
6.2. Λόγοι μείωσης του επιπέδου της εθελοντικής αιμοδοσίας	127
6.4. Μονάδες μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα	130
6.4.1. Περιγραφή Μονάδας Μεσογειακής Αναιμίας	131
6.5. Η Μεσογειακή Αναιμία ως Κοινωνικό Πρόβλημα	134
6.5.1. Προβλήματα κοινωνικού συνόλου και πολιτείας	134
6.5.2. Προβλήματα της οικογένειας των ασθενών	136
6.5.3. Ο ρόλος της νοσηλεύτριας	136
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup></b>	<b>139</b>
7.1. Νοσηλευτική φροντίδα	139
7.2 Σκοποί της φροντίδας	140
7.2.1 Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου	140
7.3 Νοσηλευτική παρέμβαση πριν, κατά και μετά την μετάγγιση αίματος σε ασθενή με μεσογειακή αναιμία	142
7.4 Νοσηλευτική και ψυχολογική υποστήριξη του αρρώστου από τη νοσηλεύτρια	150
7.5 Σπληνεκτομή	152
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8<sup>ο</sup></b>	<b>153</b>
8.1. Ιστορικό 1 <sup>ο</sup>	153
8.2. Νοσηλευτική διεργασία	156
8.3. Ιστορικό 2 <sup>ο</sup>	159
8.4. Νοσηλευτική Διεργασία	161
<b>ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ</b>	<b>163</b>
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</b>	<b>166</b>

## ΑΝΤΙ ΠΡΟΛΟΓΟΥ

### ΝΟΜΙΖΩ ΟΤΙ ΖΩ

Σε κάθε μου βήμα σε κάθε κρυφή μου σκέψη σε κάθε μου βλέμμα, νοιώθω ότι ζω.

Όταν βλέπω τον ήλιο να γέρνει και να ματώνει τον ουρανό και την θάλασσα που ανοίγει την αγκαλιά της για να τον δεχθεί, το νοιώθω, ζω.

Όταν νοιώθω το άρωμα των λουλουδιών ή του βρεγμένου χώματος, την δροσιά της βροχής, την κάμα του ήλιου, το νοιώθω, ζω.

Όταν περπατάω στους δρόμους και αισθάνομαι ότι κρατώ τη γη στα χέρια μου, καλή ή κακή, το νοιώθω, ζω.

Όταν αγγίζω ένα λουλούδι, μια πέτρα, το χορτάρι, τους τοίχους, το πρόσωπο μου, ένα κορμό δένδρου ζεστό από το χάδι του ήλιου... το νοιώθω, ζω.

Όταν είμαι λυπημένη ή χαρούμενη, όταν ξέρω ότι τα δάκρυα μου είναι αλμυρά και τόσο ζεστά καθώς τα νοιώθω να κυλάνε στο πρόσωπο μου, όταν είμαι ευτυχισμένη και νοιώθω τόσα πολλά πουλιά να πετούν μέσα μου, το νοιώθω, ζω.

Και όταν μπορώ να αγαπώ, να είμαι τρυφερή γεμάτη αγάπη για όλους και για όλα, όταν εγώ ξέρω πόσο ωραίο είναι να βρίσκεις κάπου την χαρά μετά από μεγάλη λύπη, όταν βλέπω κάθε μου όνειρο να γίνεται κομμάτια και όμως προσπαθώ να το χτίσω από την αρχή, όταν μπορώ να πονάω, όχι μόνο με τον δικό μου πόνο αλλά και με των άλλων, όταν πάντα δέχομαι τα καλά και τα κακά, όταν μπορώ να ελπίζω για τόσα μα τόσα πολλά πράγματα χωρίς ποτέ να σκύβω το κεφάλι, ξέρω καλά ότι...

Έχω κάθε δικαίωμα να ζω!!!



## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ**

Το θέμα της εργασίας αυτής είναι η νόσος της Μεσογειακής Αναιμίας, της κληρονομικής ασθένειας που στο άκουσμα της όλοι αντιδρούν με ένα φόβο, σκεπτόμενοι το μέλλον του ατόμου που πάσχει από τη νόσο αυτή.

Η μεσογειακή αναιμία παρουσιάζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον για την Ελλάδα γιατί είναι μια Μεσογειακή χώρα που καθημερινά βιώνει περιστατικά που αφορούν τη νόσο αυτή. Επιπλέον, η Ελλάδα έχει ένα υψηλό ποσοστό ασθενών που αντιμετωπίζουν συνεχώς, προβλήματα στις μεταγγίσεις τους, λόγω έλλειψης αίματος. Αιτία αυτών είναι η μη διαδεδομένη εθελοντική αιμοδοσία αλλά και η κοινωνική προκατάληψη που πλανάται μέσα στους κόλπους της κοινωνίας και κυρίως στα μικρά χωριά της επαρχίας αλλά και στις πόλεις, όπου ο σύλλογος πασχόντων από Μεσογειακή αναιμία δεν έχει κάνει γνωστή την δράση του.

Η ασχολία με την Μεσογειακή αναιμία γίνεται γιατί δεν είναι μια νόσος αζεπέραστη, χωρίς λύση, αλλά υπάρχει λύση: Η πρόληψη.

Η εργασία αυτή γίνεται με σκοπό να διζουμε ένα θέμα που απασχολεί πολλές οικογένειες στην Ελλάδα. Να σκύουμε με αγάπη και φροντίδα πάνω στις ελληνικές οικογένειες ή στις οικογένειες όλου του κόσμου που αντιμετωπίζουν το πρόβλημα της αιμοδοσίας για να γλιτώσουν τα παιδιά τους από τον βέβαιο θάνατο.

Μια σημαντική πληροφόρηση του κοινού μπορεί να φέρει τον δείκτη της αρρώστιας στο νούμερο μηδέν όπως συνέβη στην Κύπρο.

Είμαστε όλοι υπεύθυνοι και μπορούμε να αφήνουμε τις νέες εξελίξεις να μπουν στο σπίτι μας.

Η εργασία αυτή έχει σαν σκοπό να κάνει τον άνθρωπο να δει πάνω στο πρόβλημα του συνανθρώπου του για να δει τις ψυχολογικές και κοινωνικές του ανάγκες.

Η μεσογειακή αναιμία είναι μια δύσκολη περίπτωση για την ελληνική κοινωνία και κυρίως την κοινωνία της επαρχίας που μαστίζεται από χιλιάδες προκαταλήψεις και δεν έχει μάθει να αντιμετωπίζει την αλήθεια.



## ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

### ΜΕΡΟΣ 1<sup>ο</sup>

#### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup>

##### **1.1. Ιστορική Αναδρομή**

Από τα πολύ παλιά χρόνια είχε παρατηρηθεί στις χώρες που βρέχονται από την Μεσόγειο θάλασσα μια ιδιαίτερη μορφή αναιμίας, αρκετά βαριά, που μεταβιβάζονταν 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 προτιμήσεως στις Μεσογειακές χώρες παραμένει άγνωστος.

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

Η νόσος παρατηρήθηκε αρχικά από άτομα Ελληνικής και Ιταλικής καταγωγής, Τούρκους και Σύριους, όπως επίσης και από άτομα γειτονικών χωρών.

Πρώτος ο γιατρός Α. Αραβαντινός (καθηγητής της Ειδικής Νοσολογίας στο Πανεπιστήμιο της Αθήνας) το 1911 παρατήρησε σε

παιδί ηλικίας 10 μηνών, στις Σπέτσες, ότι είχε σπληνομεγαλία και πυρετό, στο αίμα πολλά εμπύρνα ερυθρά και πολλά με κοκκία. Τα δε συμπτώματα αυτά τα ονόμασε ψευδολεϊσμανίαση.

Το 1921 ο Ι. Καρδαματης υποστηρίζει την ύπαρξη στην Ελλάδα ιδιοπαθούς αναιμίας της οποίας τα κλινικά συμπτώματα και το εργαστηριακά ευρήματα είναι τελείως όμοια με αυτά των χρόνιων 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 στις Η.Π.Α., τόνισαν όμως με επιτυχία τυπικούς, κλινικούς, και αιματολογικούς χαρακτήρες και την διαχώρισαν από πολλές παρεμφερείς αναιμίες. Γι' αυτό και η βαριά μορφή αυτής της αναιμίας ονομάστηκε ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ COOLEY.

Το 1927 ο Cooley, ο Witner και ο Lee περιέγραψαν 2 παρόμοιες περιπτώσεις. Ο όρος θαλασαιμία ή θαλασσαναιμία προτάθηκε το 1936 για να τονίσει την συχνότερη εμφάνιση της Μ.Α. στους λαούς που κατοικούν στην Μεσόγειο.

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

Από 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 CHAVFARD.

Το 1933 περιγράφεται και στην Ελλάδα από τους Μάκκα, Σπηλιόπουλο, Μητρόπουλο, Ζέρβα 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 στα ερυθρά τους.

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

Οι μελέτες και οι 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 μελέτες σε οικογένειες απέδειξαν ότι οι γονείς των πασχόντων με ομόζυγη μορφή είχαν σοβαρές μεταβλητές αιματολογικές ανωμαλίες που άρχισαν από σοβαρή αιμολυτική αναιμία και κατέληγαν σε ήπια αιμολυτική αναιμία ή σε μερικές περιπτώσεις σε μικρή μείωση της οσμωτικής αντίστασης των ερυθροκυττάρων σαν 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.

## **1.2. Επιδημιολογία**

Η β-μεσογειακή αναιμία έχει υψηλή επίπτωση στους Μεσογειακούς 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 Ρόδο (20%), η Λέσβος (19%), η Βόρεια Εύβοια (17%) καθώς επίσης και η Κέρκυρα, τα Τρίκαλα η Αχαΐα και η Ηλεία (12-14%).

Στην Ελλάδα το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β- μεσογειακής αναιμία ανέρχεται σε 8%. Αυτό σημαίνει ότι ένα στους 12 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* αναφέρεται 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 Τεγος 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..

### 1.3. Γεωγραφική κατανομή της Μ.Α.

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 Μ.Α. και αυτό γιατί η ανίχνευση τους είναι δύσκολη προκειμένου για τους ετεροζυγώτες της α-μεσογειακή αναιμίας, είναι σχετικά 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.

*Πίνακας 1: Κατανομή της α-μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα*

ΠΕΡΙΟΧΗ	ΥΨΟΜΕΤΡΟ	ΕΞΕΤΑΣΘΕΝΤ Α ΑΤΟΜΑ	ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β - Μ.Α. (%)
	<200μ.	91	13,2
Αρτα	0-200 μ. πεδινή	171	15,2
	201-700 μ. ημιορεινή	94	10,1
	> 70 μ. ορεινή	176	9,7
Καρδίτσα	100-300 μ. πεδινή	208	19,7
	300-800 μ. ημιορεινή	98	6,1
	>801 μ. ορεινή	192	11,5

Συχνότητα ανώμαλων ερυθροκυτταρικών γόνων σε δυο περιοχές της Ελλάδας.



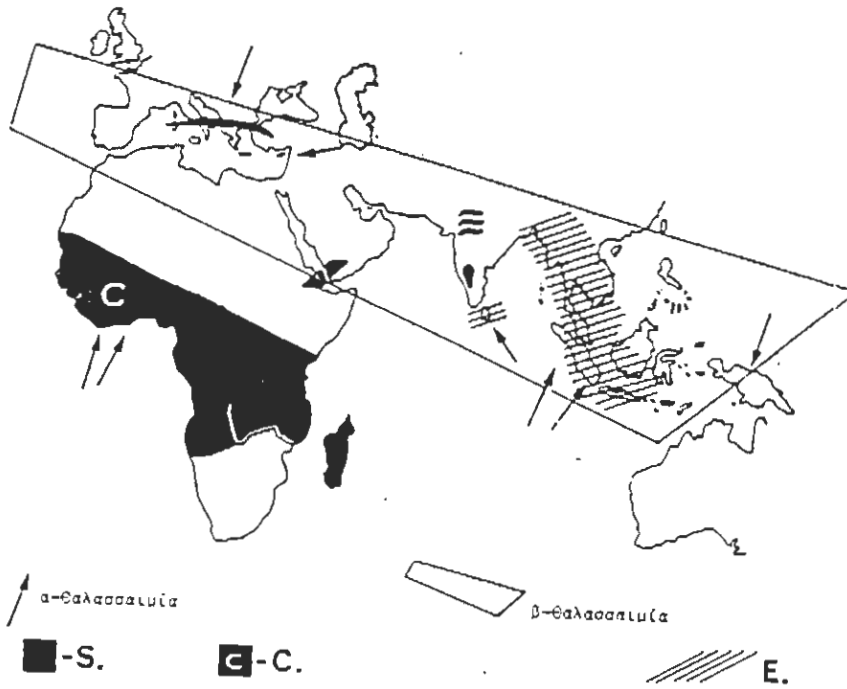
Η βελτίωση του κοινωνικοοικονομικού επιπέδου σε συνδυασμό με τη ροή του γόνου αναμένεται να μειώσει το ποσοστό των φορέων στο ελάχιστο βαθμό.

**Πίνακας 2: Γεωγραφική κατανομή Β- Μ.Α. ανά τον κόσμο**

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

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.



Εικόνα 1 Γεωγραφική κατανομή της HbS, HbC, HbE και α- και β-δαλασσαιμίας

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup>

### 2.1. Οι Λειτουργίες του αίματος

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

Οι λειτουργίες του αίματος είναι:

1. Η μεταφορά του οξυγόνου ( $O_2$ ) από τους πνεύμονες στους ιστούς και του διοξειδίου του άνθρακα ( $CO_2$ ) από τους ιστούς στους πνεύμονες.
2. Η μεταφορά θρεπτικών ουσιών, ανόργανων ιόντων, βιταμινών κ.α. από το γαστρεντερικό σωλήνα στους ιστούς.
3. Η μεταφορά ορμονών από τους ενδοκρινείς αδένες προς τους ιστούς.
4. Η μεταφορά άχρηστων ουσιών από τους ιστούς και τα απεκκριτικά όργανα (κυρίως τους νεφρούς για απέκκριση).
5. Η μεταφορά και κατανομή της θερμότητας, ώστε να διατηρείται σταθερή θερμοκρασία του σώματος.
6. Η συμβολή στην άμυνα τον οργανισμού.

## 2.2. Σύσταση του αίματος

Το αίμα αποτελείται από το πλάσμα και τα έμμορφα συστατικά του, δηλαδή από κυτταρικά στοιχεία που είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια ή θρομβοκύτταρα.

### Πίνακας 3. Σύσταση του αίματος στον άνθρωπο

Συνολικό αίμα 8% του βάρους του σώματος (περίπου 5,5 kg στον υγιή ενήλικο)	
Έμμορφα συστατικά 45% του όγκου του αίματος	
Ερυθροκύτταρα (4.500.000 - 5.500.000/μl)	
Λευκοκύτταρα (5.000 - 10.000/μl)	
Πολυμορφοπύρρηνα ουδετερόφιλα	περίπου 55 - 65%
Πολυμορφοπύρρηνα ηωσινόφιλα	περίπου 1 - 3%
Πολυμορφοπύρρηνα βασεόφιλα	περίπου 0 - 1%
Λεμφοκύτταρα	περίπου 25 - 35%
Μονοπύρρηνα	περίπου 3 - 7%
Αιμοπετάλια (200.000 - 400.000/μl)	
Πλάσμα.	
Πρωτείνες (περίπου 7g%)	
Λευκωματίνη (συγκρατεί νερό μέσα στο πλάσμα)	55%
Σφαιρίνες (περιλαμβάνουν τα αντισώματα)	38%
Ινωδογόνο (βασική πρωτεΐνη συστήματος πήξεως)	7%
Νερό (περίπου 91,5g%)	
Μεταφερόμενες ουσίες και άλλα συστατικά (περίπου 1,5%) (άλατα, λίπη, ένζυμα, ορμόνες, υδατάνθρακες)	

**Ερυθροκύτταρα.** Παράγονται στο μυελό των ιστών. Κατά την ωρίμανση εξαφανίζεται ο πυρήνας και το πρωτόπλασμα φορτίζεται με αιμοσφαιρίνη. Έτσι το ερυθροκύτταρο είναι απύρινο κύτταρο, που

περιέχει αιμοσφαιρίνη (Hb)\* της οποίας η κύρια λειτουργία είναι η μεταφορά οξυγόνου από τους πνεύμονες στους ιστούς. Η Hb σχηματίζεται στο μυελό των οστών και αποτελείται από τη σφαιρίνη (λεύκωμα) και την αίμη, η οποία είναι χρωστική περιέχουσα σίδηρο (Fe)\*\*. Εκτός του σιδήρου, στη φυσιολογική παραγωγή των ερυθροκυττάρων είναι απαραίτητες και άλλες ουσίες (βιταμίνη B<sup>12</sup>, φυλλικό οξύ), η έλλειψη των οποίων οδηγεί σε διαταραχές της αιμοποίησης (μεγαλοβλαστικές αναιμίες).

Η ζωή των ερυθροκυττάρων στην κυκλοφορία σε φυσιολογικές συνθήκες είναι 100-120 ημέρες. Στη συνέχεια τα γηρασμένα ερυθροκύτταρα καταστρέφονται από τα κύτταρα του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος (ΔΕΣ) κυρίως του σπλήνα. Από τη διάσπαση της Hb εντός των κυττάρων αυτών σχηματίζεται η χοληρυθρίνη, η οποία μεταφέρεται στο ήπαρ προς απέκκριση. Ο απελευθερούμενος σίδηρος χρησιμοποιείται εκ νέου στη σύνθεση της Hb.

Λευκοκύτταρα. Διακρίνονται στα κύτταρα της κοκκιώδους, της λευκοκυτταρικής και της μονοκυτταρικής σειράς.

α) Κοκκιώδης σειρά. Το μητρικό κύτταρο της κοκκιώδους σειράς είναι η μυελοβλάστη του μυελού των οστών. Κατά την ωρίμανσή της παράγονται διάφορες μορφές κυττάρων που καταλήγουν στα πολυμορφοπύρνα. Αυτά έχουν στον πυρήνα τους κοκκία και ανάλογα με τη χρωστική που παίρνουν στα παρασκευάσματα διακρίνονται σε ουδετερόφιλα, ιωζινόφιλα και βασεόφιλα.

β) Λεμφοκυτταρική σειρά. Τα λεμφοκύτταρα παράγονται στο λεμφικό σύστημα και ιδίως στους λεμφαδένες.

γ) Μονοκυτταρική σειρά. Τα μονοκύτταρα ή μεγάλα μονοπύρνα προέρχονται από μονοβλάστες του ΔΕΣ κυρίως του σπλήνα.

Τα λεμφοκύτταρα λαμβάνουν μέρος στην άμυνα του οργανισμού εναντίον μικροβιακών και άλλων βλαστικών παραγόντων με την φαγοκυτταρική ιδιότητά τους. Η ζωή των λευκοκυττάρων δεν υπερβαίνει τις 8-10 ημέρες.

Αιμοπετάλια (θρομβοκύτταρα). Παράγονται στον μυελό των οστών από τα μεγακαρυοκύτταρα και χρησιμεύουν στην κανονική πήξη του αίματος.

Το πλάσμα αποτελεί το 55% του όγκου του αίματος, ποσόν περίπου 3 λίτρα. Το 90% σχεδόν είναι νερό μέσα στο οποίο βρίσκονται τα έμμορφα συστατικά, καθώς και διαλυμένα ανόργανα ιόντα, σάκχαρο, λιποειδή, ορμόνες, αμινοξέα και κυρίως πρωτείνες. Οι πρωτείνες είναι απαραίτητες για πάρα πολλές λειτουργίες του οργανισμού. Π.χ. η αλβουμίνη διατηρεί τον όγκο του αίματος μέσα στην κυκλοφορία. Οι ανοσοσφαιρίνες είναι τα αντισώματα που εξασφαλίζουν την ανοσία και προφυλάσσουν τον οργανισμό από τα μικρόβια και τους ιούς. Το ινωδογόνο και οι παράγοντες πήξης εξασφαλίζουν την πήξη του αίματος κ.ά.

Α) Τα ερυθρά αιμοσφαίρια αποτελούν την πλειονότητα των κυτταρικών στοιχείων του αίματος. Με κάθε κυβικό χιλιοστόμετρο αίματος υπάρχουν 4,5-5 εκατομμύρια ερυθρά αιμοσφαίρια. Τα

φυσιολογικά ερυθροκύτταρα είναι απύρνα και έχουν δισκοειδές σχήμα. Παράγονται στους αγγειακούς κόλπους του ερυθρού μυελού των οστών από εμπύρνα κύτταρα τα οποία προέρχονται από το ενδοθήλιο των κόλπων.

Για την ωρίμανση του διέρχονται από διάφορα στάδια, κατά τα οποία ο πυρήνας εξαφανίζεται και το πρωτόπλασμα εμπλουτίζεται με αιμοσφαιρίνη.

Η αιμοσφαιρίνη είναι το λειτουργικό συστατικό των ερυθρών αιμοσφαιρίων και αποτελεί το 95% του βάρους του στέρεου περιεχομένου του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Πρόκειται για μια σύνθετη πρωτεΐνη (χρωμοπρωτεΐνη) που το μόριο της αποτελείται από σφαιρίνη και αίμη. Η σφαιρίνη αποτελείται από 2 ζεύγη πολυπεπτιδικών αλυσών (α και β). Η αίμη είναι ένωση που αποτελείται από δακτύλιο πορφυρίνης στο κέντρο τον οποίου υπάρχει ένα άτομο σιδήρου.

Η αίμη προσδίδει στην αιμοσφαιρίνη το ερυθρό χρώμα. Το ποσό της αιμοσφαιρίνης στο αίμα είναι 16 gr. για τους άνδρες και 14.5 gr. για τις γυναίκες ανά 100 ml αίματος. Η αιμοσφαιρίνη βοηθάει στην μεταφορά των αναπνευστικών αερίων του O<sub>2</sub> και του CO<sub>2</sub> από τους πνεύμονες στους ιστούς και αντίθετα.

Το οξυγόνο μεταφέρεται κυρίως από την αιμοσφαιρίνη, η οποία στο αρτηριακό αίμα βρίσκεται με τη μορφή της οξυατμοσφαιρίνης. Το διοξείδιο του άνθρακα μεταφέρεται κυρίως (90%) συνδεδεμένο με μορφή ανιόντων του πλάσματος που αποτελούν την αλκαλική του παρακαταθήκη (HCO<sub>2</sub>) και μόνο ένα μέρος του (5%) είναι χαλαρά

ενωμένο με την αιμοσφαιρίνη. Ένα 5% του διοξειδίου του άνθρακα κυκλοφορεί φυσικά διαλυμένο στο πλάσμα.

Για την παραγωγή και την εξέλιξη των ερυθρών αιμοσφαιρίων απαιτείται η παρουσία ορισμένων παραγόντων όπως ο σίδηρος, ο χαλκός, η βιταμίνη B<sub>12</sub>, το φυλλικό οξύ, η πυριδοξίνη και το λεύκωμα.

Η έλλειψη οποιουδήποτε από τους παραπάνω παράγοντες μειώνει την παραγωγή των ερυθρών αιμοσφαιρίων με αποτέλεσμα την αναιμία.

Η μέση διάρκεια ζωής των φυσιολογικών ερυθρών αιμοσφαιρίων υπολογίζεται σε 100-120 ημέρες. Κάτω από φυσιολογικές συνθήκες η καταστροφή γίνεται κατά κύριο λόγο στον σπλήνα.

Η ερυθρόσταση ή ενδοαγγειακή κατακράτηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων μέσα στον σπληνικό πολφύ ή και σε άλλα όργανα (πχ. Το ήπαρ) φαίνεται ότι ασκεί πρωτεύοντα ρόλο για την καταστροφή των ερυθροκυττάρων.

B) Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι εμπύρνα κύτταρα, μεγαλύτερα και πολύ λιγότερα σε αριθμό από τα ερυθρά αιμοσφαίρια (υπάρχουν περίπου 5000-10000 λευκά αιμοσφαίρια σε κυβικό χιλιοστόμετρο αίματος - 1 λευκό αιμοσφαίριο για κάθε 500 - 1000 ερυθρά αιμοσφαίρια).

Ανάλογα με τον τόπο παραγωγής τους διακρίνονται σε:

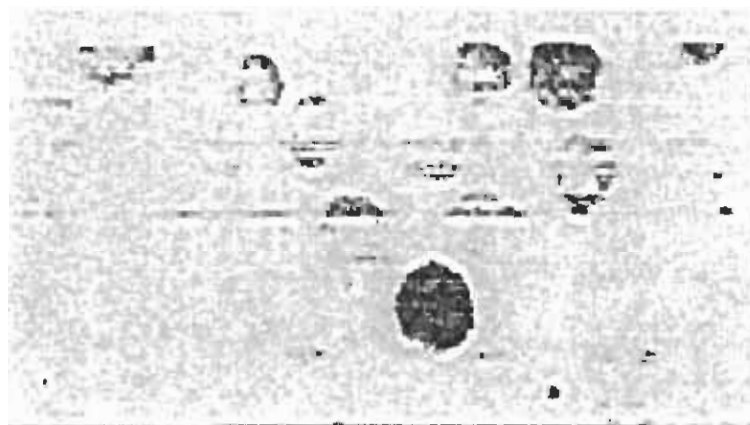
1. Κοκκιοκύτταρα. Είναι λευκοκύτταρα που παράγονται στον μυελό των οστών και αποτελούν το 70% όλων των λευκών αιμοσφαιρίων.



Ονομάζονται κοκκιοκύτταρα λόγω του μεγάλου αριθμού κοκκίων που περιέχουν στο πρωτόπλασμα τους, ή πολυμορφοπύρνα γιατί οι πυρήνες τους έχουν ακανόνιστο σχήμα και είναι κατανεμημένοι σε δύο ή περισσότερους λοβούς.

## 2) Λεμφούτταρο

Ο τόπος παραγωγής των λεμφοκυττάρων είναι ο λεμφικός ιστός των λεμφαδένων του γαστρεντερικού σωλήνα του σπλήνα, των αμυγδαλών, του φάρυγγα κτλ.



*Εικόνα 2. Λεμφοκύτταρο*

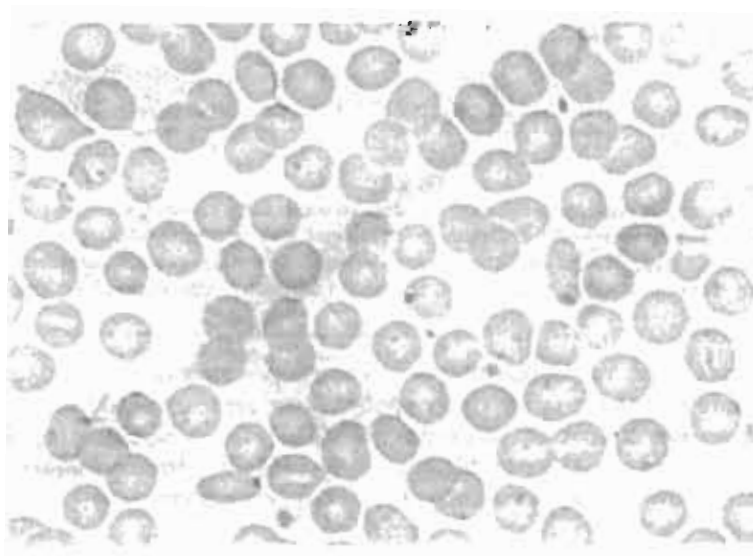
Μικρές νησίδες λεμφικού ιστού υπάρχουν επίσης και στον μυελό των οστών. αποτελούν το 25% των κυκλοφορούμενων λευκών αιμοσφαιρίων και είναι υπεύθυνα για την άμυνα του οργανισμού έναντι των διάφορων παθογόνων μικροοργανισμών.

3) Μονοκύτταρα. Είναι μεγάλα σε μέγεθος και παράγονται στο δικτυοενδοθυλιακό σύστημα (κυρίως στον σπλήνα, το ήπαρ, τους λεμφαδένες και τον μυελό των οστών).

Αποτελούν μια έτοιμη πηγή κινητών φαγοκυττάρων, που αδροίζονται και εκτελούν την φαγοκυτταρική τους λειτουργία στις φλεγμαινουσες περιοχές. Αριθμούν το 5% περίπου των λευκών αιμοσφαιρίων.

4) Πλασματοκύτταρα. Παράγονται στους λεμφαδένες και στον μυελό των οστών. Είναι η κύρια και πιθανόν η μοναδική πηγή κυκλοφορούμενης ανοσοσφαιρίνης (αντισώματα). Αντιπροσωπεύουν το 1% των λευκοκυττάρων του αίματος

Γ)Τα αιμοπετάλια είναι μικρά και πολύ εύθραυστα κύτταρα .Δεν έχουν πυρήνα και ο αριθμός τους κυμαίνεται γύρω στις 250.000 - 500.000 ανά κυβικό χιλιοστόμετρο αίματος. Η κύρια λειτουργία τους είναι η συμβολή τους στην πήξη του αίματος. Παράγονται στον μυελό των οστών από τα μεγαλοκύτταρα.



*Εικόνα 3. Φυσιολογικά ερυθροκύτταρα (ορθόχρωμα ερυθροκύτταρα, νορμοκύτταρα).*

### **2.3. Γονίδια αιμοσφαιρίνης**

Γονίδια - είναι οι γενετικές μονάδες στα χρωματοσώματα που καθορίζουν τους κληρονομικούς χαρακτήρες.

Τα χρωματοσώματα, ως γνωστόν βρίσκονται στον πυρήνα των κυττάρων. Όλα όμως τα γονίδια που βρίσκονται στα χρωματοσώματα δεν είναι σε λειτουργία. Ανάλογα με την λειτουργία των κυττάρων είναι ενεργοποιημένα εκείνα τα γονίδια που αντιστοιχούν στην αιμοσφαιρίνη. Για παράδειγμα στα κύτταρα του παγκρέατος είναι σε λειτουργία τα γονίδια για τη σύνθεση της ινσουλίνης, στα κύτταρα του θυροειδούς τα γονίδια για την σύνθεση της θυροξίνης κ.ο.κ.

Είναι ευνόητο ότι και για την σύνθεση της αιμοσφαιρίνης υπάρχουν ειδικά γονίδια που την καθορίζουν. Τα γονίδια αυτά είναι εν ενεργεία στα χρωματοσώματα των πυρήνων των ερυθροβλάστων από εκεί κατευδύνουν τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης.

Τα γονίδια των αλύσων της αιμοσφαιρίνης βρίσκονται στα σωματικά χρωματοσώματα (ομόλογα) ανά ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων. Για κάθε είδος αλυσίδας υπάρχει και αντίστοιχο ζεύγος γονιδίων, π.χ. η σύνθεση των β-αλύσων καθορίζεται από ζεύγος των β - αλληλόμορφων γονιδίων, των α από το ζεύγος των α-αλληλόμορφων γονιδίων κ.ο.κ.

Με τον όρο αλληλόμορφα γονίδια χαρακτηρίζουμε τα γονίδια εκείνα τα καθοριστικά ενός χαρακτήρα που έχουν τις ίδιες θέσεις (Locus) στο ζεύγος των ομόλογων χρωματοσωμάτων που τα φέρουν. Όταν τα αλληλόμορφα γονίδια για ένα χαρακτήρα είναι όμοια τότε το άτομο

χαρακτηρίζεται ομόζυγο για τον χαρακτήρα αυτόν. Όταν όμως τα γονίδια είναι ανόμοια τότε το άτομο χαρακτηρίζεται ετερόζυγο για τον ένα ή για τον άλλον χαρακτήρα που καθορίζουν.

Στα φυσιολογικά άτομα, τα αλληλόμορφα γονίδια των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης είναι όμοια.

Η σύνδεση των αιμοσφαιρινικών αλυσίδων όπως και όλων των πρωτεϊνών ακολουθεί την γνωστή διεργασία της πρωτεϊνοσυνδέσεως (μεταγραφή, μετάφραση κ.ο.κ.) με την οποία εξασφαλίζεται με απόλυτη ακρίβεια το ποσό και το είδος των αλυσίδων. Έτσι οι συντιθέμενες αλυσίδες συνδέονται στην συνέχεια ανά ζεύγη και σχηματίζουν την σφαιρίνη.

Εάν συμβεί κάπου μια γενετική αλλαγή τότε δημιουργούνται παθολογικές καταστάσεις που κληρονομούνται και που στην ομόζυγη μορφή τους είναι δυνατόν να δημιουργήσουν σοβαρά προβλήματα αναιμίας.

Όταν η γενετική ανωμαλία αφορά στην ποσότητα (μείωση) των συντιθέμενων αλυσίδων τότε η κατάσταση χαρακτηρίζεται ως Μεσογειακή αναιμία.

Όταν όμως η ανωμαλία είναι ποιοτική (αντικατάσταση αμινοξέος από άλλο, έλλειψη αμινοξέος η σειρά αμινοξέων κ.ο.κ.) τότε έχουμε τις αιμοσφαιρινοπάθειες (π.χ. αιμοσφαιρινοπάθεια S η οποία είναι υπεύθυνη για την δρεπανοκυτταρική αναιμία).

## **2.4 Τα φυσικά χαρακτηριστικά του αίματος**

### **A. Ο αιματοκρίτης (HCT)**

Η εκατοστιαία κατά όγκο αναλογία των έμμορφων συστατικών προς τον συνολικό όγκο του αίματος καλείται αιματοκρίτης. Φυσιολογικά στους άντρες είναι περίπου 42% και στις γυναίκες περίπου 38% με φυσιολογικές αποκλίσεις 10%. Αυτές οι τρεις τιμές σημαίνουν ότι σ' ένα άντρα, για παράδειγμα, το 42% του όγκου του αίματος του είναι κύτταρα και το υπόλοιπο πλάσμα.

Ο αιματοκρίτης είναι ελαττωμένος σε περιπτώσεις αναιμίας ή σε αύξηση του όγκου του πλάσματος και είναι αυξημένος σε ερυθραιμίες, σε άτομα που ζουν σε μεγάλο υψόμετρο και σε βαριές αφυδατώσεις. Προσδιορίζεται δε με φυγοκέντριση αίματος σε ειδικά σωληνάρια. Η ώση γίνεται απ' ευθείας στα εκατό, με την βοήθεια της κλίμακας που είναι χαραγμένη στα σωληνάρια αυτά.

### **B. Το πλάσμα**

Το πλάσμα είναι το καθαρό υγρό συστατικό του αίματος. Είναι μέρος του εξωκυττάριου υγρού του σώματος και έχει σχεδόν την ίδια σύσταση με το διάμεσο υγρό, εκτός από μια σημαντική διαφορά: το πλάσμα περιέχει 7% πρωτεΐνες ενώ το διάμεσο υγρό μόνο 2%. Ο λόγος γι' αυτή τη διαφορά είναι ότι οι πρωτεΐνες του πλάσματος σαν μεγάλα μόρια που είναι, δεν μπορούν να περάσουν διά μέσου των τριχοειδών στο διάμεσο χώρο.

Το πλάσμα είναι ένα διάλυμα που περιέχει μεγάλο αριθμό ιόντων, οργανικών και ανόργανων μορίων, που μεταφέρονται στα διάφορα σημεία του σώματος, και συμβάλλει στη μεταφορά και άλλων σημαντικών ουσιών καθώς και στην μεταφορά ορμονών.

Ο όγκος του αναλογεί περίπου στο 5% του σωματικού βάρους. Αν παραμείνει ακίνητο το πλάσμα πήζει και μόνο αν προστεθεί κάποια αντιπηκτική ουσία, μπορεί να διατηρηθεί σε ρευστή κατάσταση.

### **Γ. Πρωτείνες του πλάσματος**

Φυσιολογικά οι πρωτείνες του πλάσματος βρίσκονται σε πυκνότητα 6,5-8gr/100ml αίματος .διακρίνονται σε τρεις τύπους:

- τις λευκωματίνες σε ποσότητα 4-4,5 gr%
- τις σφαιρίνες σε ποσότητα 2,2-3,1 gr και
- το ινωδογόνο σε ποσότητα 0,2-0,4gr%

Το μεγαλύτερο κλάσμα, οι λευκωματίνες, παράγονται στο ήπαρ και χρησιμεύουν κυρίως σαν δομικά συστατικά των κυττάρων, αλλά και για την μεταφορά ορισμένων ουσιών δια του αίματος, όπως για παράδειγμα, για την μεταφορά μετάλλων, ιόντων, λιπαρών οξέων, χολερυθρίνη, ορισμένων φαρμάκων κλπ.

Επίσης δρουν σαν υποστρώματα για τον σχηματισμό άλλων ουσιών και μεταφέρουν άλλες πρωτείνες από ένα μέρος του σώματος σ' ένα άλλο. Οι γ-σφαιρίνες παράγονται από τα λεμφοκύτταρα-

πλάσματοκύτταρα και αποτελούν τα αντισώματα της σημικής ανοσίας τις λεγόμενες ανοσοσφαιρίνες.

Το ινωδογόνο που είναι και αυτό ένα κλάσμα των σφαιρινών, παράγεται στο ήπαρ και χρησιμεύει στην πήξη του αίματος.

Μια άλλη σπουδαία λειτουργία των πρωτεϊνών του πλάσματος και κυρίως των λευκωματινών είναι η ανάπτυξη οσμωτικής πίεσης στο τοίχωμα των τριχοειδών αγγείων και αυτό γιατί το τριχοειδικό τοίχωμα είναι αδιαπέραστο για τις πρωτεΐνες αυτές. Η ωσμωτική πίεση προέρχεται από τη συγκράτηση νερού από τις πρωτεΐνες μέσα στα αγγεία, φτάνει στα 25mm/Hg και καλείται κολοειδωσμωτική πίεση, παίζει ρόλο σπουδαιότατο στη μετακίνηση του νερού και των διαλυμένων συστατικών μεταξύ του πλάσματος και του διάμεσου υγρού.

Οι πρωτεΐνες του πλάσματος συμμετέχουν σε σημαντικό ποσοστό περίπου 15% στη ρυθμιστική ικανότητα του αίματος.

## **2.5. Ομάδες αίματος**

Πάνω στη μεμβράνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων βρέθηκαν πολλά αντιγόνα τα οποία όταν αντιδράσουν με τα αντίστοιχα αντισώματα, προκαλείτε συγκόλληση και στην συνέχεια καταστροφή των ερυθρών. Από το αποτέλεσμα της αντίδρασης αυτής τα αντιγόνα ονομάστηκαν συγκολλητινογόνα και τα αντισώματα συγκολλητίνες. Τα συγκολλητινογόνα μεταβιβάζονται κληρονομικά, κατά τους νόμους του MENDEL, και παραμένουν σ' όλη τη διάρκεια της ζωής.

Για το λόγο ότι υπάρχει μεγάλος αριθμός συγκολλητινογόνων στα ερυθρά αιμοσφαίρια, αυτά ταξινομήθηκαν σε συστήματα ομάδων αίματος. Από όλα τα συστήματα τη μέγιστη κλινική σημασία έχουν το σύστημα ABO και το σύστημα RHESUS, γιατί περιέχουν τα ισχυρότερα αντιγόνα.

### **2.5.1. Σύστημα ABO**

Στο σύστημα αυτό υπάρχουν στη μεμβράνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων δύο διαφορετικά αλλά συγγενή αντιγόνα, ο τύπος A και ο τύπος B. Κάθε άνθρωπος μπορεί να έχει στα ερυθρά του το ένα ή το άλλο ή και τα δύο ή κανένα από αυτά, αφού υπάρχει κληρονομική μεταβίβαση. Έτσι οι άνθρωποι στο σύστημα ABO κατατάσσονται σε τέσσερις ομάδες, ανάλογα με το η τα αντιγόνα που φέρουν στην μεμβράνη των ερυθρών τους αιμοσφαιρίων.

Ο καθορισμός των ομάδων αίματος στο σύστημα αυτό γίνεται από τα γονίδια δύο παρακείμενων χρωματοσωμάτων (ένα γονίδιο από κάθε χρωμόσωμα). Υπάρχουν τρία αλληλόμορφα γονίδια που μπορούν να καθορίσουν έναν από τους τρεις διαφορετικούς τύπους, τον A, τον B ή τον O, αλλά από κάθε χρωματόσωμα καθορίζεται μόνο ο ένας. Κυριαρχία μεταξύ αλληλόμορφων γονιδίων δεν υπάρχει. Πάντως, το γονίδιο του τύπου O παρουσιάζει ελαττωμένη λειτουργικότητα ή σχεδόν υπολειτουργεί, ενώ τα γονίδια τύπου A και B παρουσιάζουν κανονική λειτουργικότητα.

Έτσι, αν καθένα από τα γονίδια των δύο αντίστοιχων χρωματοσωμάτων είναι τύπου A στα ερυθρά θα υπάρχει το



συγκολλητινογόνο A1. Έτσι η ομάδα A αποτελείται από δύο υποομάδες την A1 με συγκολλητινογόνα A και A1 και την A2 με συγκολλητινογόνο A μονό.

**Πίνακας 4. Τα αντισώματα του συστήματος ABO**

Η συγκόλληση διαπιστώνεται όταν τα ερυθροκύτταρα είναι ομάδας		Ο ορός περιέχει αντισώματα	Ο ορός προέρχεται από άτομο ομάδας
A	B		
+	-	αντι-A	B
-	+	αντι-B	A
+	+	αντι-A και αντι-B	O
-	-	τίποτε	AB

Τελικά στο σύστημα ABO υπάρχουν 6 ομάδες, οι O, A1, A2, B, A1B και A2B. Για τα αντισώματα του συστήματος, τις συγκολλητίνες δηλαδή, βρέθηκε ότι στο πλάσμα κάθε ανθρώπου υπάρχουν και κληρονομούνται με τους νόμους του MENDEL, αντισώματα για τα αντιγόνα που λείπουν από τα ερυθρά του. Οι συγκολλητίνες που συγκολλούνται με τα συγκολλητινογόνα A, χαρακτηρίζονται σαν αντι-a ή a, ενώ αυτές που συγκολλούνται με τα B, αντι-B ή β.

Οι συγκολλητίνες είναι γ-σφαιρίνες κυρίως της τάξης IgG αλλά και της τάξης IgM και παράγονται από τα ίδια κύτταρα που παράγονται και τα άλλα αντισώματα.

Από τα παραπάνω γίνεται φανερό ότι, σε περιπτώσεις μετάγγισης αίματος σε ένα άτομο, διαφορετικής ομάδας στο σύστημα OAB, θα προκληθεί συγκόλληση και καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Ομάς

**A<sub>2</sub>**

Rh **ΘΕΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**A**

Rh **ΘΕΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**A**

Rh **ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**B**

Rh **ΘΕΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**B**

Rh **ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**O**

Rh **ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**AB**

Rh **ΘΕΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**AB**

Rh **ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Ομάς

**O**

Rh **ΘΕΤΙΚΟΝ**  
ως προς C.D.E.

Ορ. χρ.

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

ΕΓΙΝΕ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΙΑ

HBsAg

Anti - HCV

Anti - HIV 1/2

RPR

Anti - HTLV 1/2

ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ  
ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ  
"Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"

Οι ετικέτες αυτές χρησιμοποιούνται για την σημείωση των σωματινών αιμάτιοι μετά την ολοκλήρωση των εργαστηριακών εξετάσεων που αφορούν: α) τον καθορισμό της ομάδας - Rhesus υποομάδας του αίματος, β) την τυχόν ανίχνευση λοιμωδών παραγόντων (ηπατίτιδα, σιφίλη, AIDS).

**ΤΟ ΑΙΜΑ ΕΛΕΓΧΕΤΑΙ ΥΠΟΧΡΕΩΤΙΚΑ ΣΕ ΟΛΕΣ ΤΙΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ ΓΙΑ :**

- **ΗΠΑΤΙΤΙΔΑ - Β**
- **ΗΠΑΤΙΤΙΔΑ - C**
- **H I V (AIDS)**
- **ΣΥΦΙΛΗ**

### 2.5.2. Σύστημα Rhesus (Rh)

Στο σύστημα αυτό υπάρχουν 6 κύριοι τύποι αντιγόνων, που ο καθένας χαρακτηρίζεται σαν παράγοντας Rh. Αυτοί οι τύποι χαρακτηρίζονται με τα γράμματα C, D, E, c, d & e. Ένα άτομο που έχει το C αντιγόνο δεν έχει το dμ αλλά αν του λείπει το C, υπάρχει τότε πάντα το c. Τα ίδια ισχύουν και τα άλλα ζεύγη αντιγόνων D-a και E-e. Επειδή τα αντιγόνα αυτά κληρονομούνται κάθε άτομο έχει και από τα τρία ζεύγη αντιγόνων, τον ένα μόνο παράγοντα δηλ. σε κάθε ζεύγος χρωματοσωμάτων που θα υπάρχουν οι συνδυασμοί CDE/cde, Cde/Cde, Cde/cde κ.ο.κ.

Από τα παραπάνω αντιγόνα, μόνο τα C, D και E παρουσιάζουν αντιγονοτικότητα και προκαλούν την αντίπτυξη αντι-R αντισωμάτων που είναι δυνατόν να προκαλέσουν αντιδράσεις μεταγγίσεων. Έτσι άτομα που φέρνουν έστω και ένα από τα αντιγόνα αυτά στη μεμβράνη των ερυθρών τους αιμοσφαιρίων, χαρακτηρίζονται σαν R θετικά (Rh+) ενώ άτομα που δεν έχουν τα αντιγόνα αυτά, αλλά μόνο τα c, d και e χαρακτηρίζονται σαν Rh αρνητικά (Rh-).

Στα χρωματοσώματα υπάρχουν τρεις ξεχωριστοί τύποι, ένας για κάθε ζεύγος των παραγόντων Rh. Σε κάθε περίπτωση οι θετικοί παράγοντες C,D και E είναι κυρίαρχοι, έτσι που αν κάθε χρωματόσωμα περιέχει γονίδιο για έναν Rh-θετικό παράγοντα αυτός ο παράγοντας θα υπάρχει στο αίμα.

Για να είναι ένα άτομο Rh-αρνητικό, θα πρέπει να μην έχει γονίδια που καθορίζουν Rh-θετικούς παράγοντες.

Το 85% περίπου των ανδρών της λευκής φυλής είναι Rh-θετικοί και το υπόλοιπο 15% είναι Rh-αρνητικοί. Στους μαύρους της Αμερικής το ποσοστό των Rh-θετικών φτάνει 95%.

Αντισώματα αντί-Rhesus φυσιολογικά δεν υπάρχουν στο πλάσμα. Σχηματίζονται όμως όταν ερυθρά αιμοσφαίρια Rh-θετικού ατόμου χορηγηθούν σε άτομο Rh-αρνητικό. Η παραγωγή των συγκολλητινών αυτών είναι πολύ αργή και φτάνει σε ένα μέγιστο μετά 2-4 μήνες. Σ' επανειλημμένες όμως εκθέσεις σε Rh- παράγοντα το Rh- άτομο γίνεται πολύ «ευαίσθητο» και η ανάπτυξη των αντισωμάτων είναι επακόλουθο να γίνει εξαιτίας αιμορραγίας τη στιγμή του τοκετού όπου μερικές μητέρες αναπτύσσουν σημαντικό τίτλο αντί-Rh συγκολλητίνες που θα εισέλθουν δια του πλακούντα στο έμβρυο θα προκαλέσουν συγκόλληση και στη συνέχεια αιμόλυση των ερυθροναιμοσφαιρινών του εμβρύου, άλλοτε άλλης βαρύτητας που εκδηλώνεται με νοσηρές καταστάσεις, όπως η αιμολυτική νόσος των νεογνών, η εμβρυϊκή ερυθροβλάστων και ο συγγενής υδρώπας.

Οι παραπάνω κίνδυνοι μπορούν να υπάρχουν και κατά την διάρκεια της κύησης, αν, όπως συμβαίνει σε μερικές περιπτώσεις υπάρξουν μικρής έκτασης αιμορραγίες εκ του πλακούντα όπου ο κίνδυνος εισόδου Rh+ ερυθρών του εμβρύου στη μητέρα και ευαισθητοποίηση της είναι μεγάλος.

### **2.5.3. Άλλα συστήματα ομάδων αίματος**

Σε μερικά άτομα υπάρχουν στην μεμβράνη των ερυθρών τους αιμοσφαιρίων και άλλοι αντιγονικοί παράγοντες, εκτός από τους O, A,

B και Rh αλλά σπάνια προκαλούν αντιδράσεις μεταγγίσεων και έχουν περισσότερο ακαδημαϊκό και νομικό ενδιαφέρον. Μερικοί από αυτούς τους παράγοντες ανήκουν στα συστήματα MNS, KELL, LEWIS, RUFFY, KIDD, DIEGO, RAUL LUTHERMAN. Έτσι μετά από πολλές μεταγγίσεις ερυθρών που περιέχουν κάποιον από τους παραπάνω παράγοντες, προκαλείται στο δείκτη ανάπτυξη ειδικών συγκολλητίνων και μπορεί να προκληθούν αντιδράσεις μεταγγίσεων όταν χορηγηθεί ξανά ο ίδιος τύπος αίματος.

## **2.6. Ορισμός αναιμίας**

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 /100ml
- Γυναίκες 11,5 -16,5 γραμ/100ml

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.

$$MCHC = \frac{Hbgr / 100ml}{H + (\%)} \cdot 100$$

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 σύστημα
- Πεπτικό σύστημα
- Ουροποιογεννητικό σύστημα

## **2.7. Ταξινόμηση αναιμιών**

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

### 1. Πλημμελής ερυθροποιία

α. Εξαιτίας κάποιου παράγοντα απαραίτητου για την ερυθροποιία:

- Έλλειψη Fe

- Έλλειψη βιταμίνης B<sub>12</sub> ή φυλλικού οξέως
  - Έλλειψη βιταμίνης C
    - β. Πλημμελής σύνδεση αίμης (σπάνιες)
  - Πρωτοπαθείς σιδηροβλαστικές αναιμίες
  - Ερυθροποιητική πορφυρία
    - γ. Πλημμελής σύνδεση σφαιρίνης
  - Θαλασσαιμίες
  - Αναιμίες εξαιτίας παθολογικών αιμοσφαιρίνων
    - δ. Μυελική ανεπάρκεια
  - Απλαστική ανεπάρκεια
  - Διήθηση μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, κύτταρα από κακοήδη λεμφώματα, καρκινικά κύτταρα κλπ
  - Τοξική δράση επί του μυελού, όπως στην ουραιμία
2. Αυξημένες απώλειες
- α. Αιμορραγία
  - β. Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup>

### 3.1 Παθοφυσιολογία της Μεσογειακής Αναιμίας

#### A. Ορισμός αναιμίας

Αναιμία καλείται η ελάττωση κάτω από τα φυσιολογικά όρια του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων ή του ποσού της αιμοσφαιρίνης.

#### B. Ταξινόμηση των αναιμιών

Οι αναιμίες συνήδως ταξινομούνται ως εξής:

- Με βάση το αίτιο που τις προκαλεί (αιτιολογική ταξινόμηση)
- Με βάση τα μορφολογικά χαρακτηριστικά (μορφολογική ταξινόμηση)

Αιτιολογικώς οι αναιμίες αποδίδονται ως οφειλόμενες:

- α. Σε απώλεια αίματος
- β. Σε αυξημένη καταστροφή ερυθροκυττάρων
- γ. Σε μειωμένη παραγωγή ερυθροκυττάρων λόγω έλλειψης απαραίτητων για την ερυθροποίηση ουσιών
- δ. Σε μειονεκτική κατασκευή των ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Μορφολογικώς οι αναιμίες διακρίνονται:

- α. Ανάλογα με το μέγεθος του ερυθρού αιμοσφαιρίου, σε μακροκυτταρικές, νορμοκυτταρικές και μικροκυτταρικές.
- β. Ανάλογα με το ποσό της αιμοσφαιρίνης των ερυθροκυττάρων σε υπέρχρωμες, νορμόχρωμες, υπόχρωμες.



### **Μεσογειακή Αναιμία ή Νόσος του Cooley ή Θαλασσαιμία**

Η ύπαρξη σε μια φυλή και μια χώρα παθολογικών γόνων που προκαλούν στους ομοζυγωτές βαριές καταστάσεις όπως είναι η μεσογειακή αναιμία, δημιουργεί ένα πλήθος προβλημάτων ιατρικών, κοινωνικών, ψυχολογικών, οικονομικών, ακόμη και διοικητικών.

Την μεσογειακή αναιμία πρώτοι περιέγραψαν ο Lee και ο Cooley. Αργότερα χρησιμοποιήθηκε ο όρος θαλασσαιμία που τελικά επικράτησε. Οι Έλληνες συγγραφείς ωστόσο προτιμούν τον όρο «μεσογειακή αναιμία». Ούτε όμως ο όρος αυτός ανταποκρίνεται πλήρως προς την πραγματικότητα, διότι η νόσος δεν περιορίζεται στην λεκάνη της Μεσογείου. Εστίες Μεσογειακής αναιμίας υπάρχουν και στο κέντρο της Αφρικής, στην Ασία, την Περσία, και την Ινδία. Ο αριθμός των ατόμων που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία δεν είναι ακριβώς γνωστός. Τα στοιχεία που έχουμε σχετικά με αυτόν είναι μόνο από προνομιούχες που διαθέτουν διαγνωστικές μεθόδους ατόμων που είναι φορείς του νοσήματος.

Στην Ελλάδα υπολογίζεται ότι τα άτομα που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία ξεπερνούν τις 4000 γι' αυτό οι Έλληνες επιστήμονες ασχολήθηκαν αρκετά νωρίς με την πάθηση αυτή και έχουν κάνει σημαντικές προόδους στη μελέτη και στην θεραπεία της νόσου, πράγμα που αναγνωρίζεται παγκοσμίως.

Ο Έλληνας γιατρός Ι. Καμινόπετρος από την Ιεράπετρα της Κρήτης, ήταν αυτός που διαπίστωσε πρώτος ότι η πάθηση είναι κληρονομική,

διότι παρατήρησε ότι οι γονείς των ασθενών αυτών παρουσιάζουν ανωμαλίες στο αίμα τους.

Κλινικά διακρίνουμε τρις μορφές Μεσογειακής αναιμίας:

α. Μείζονα μεσογειακή αναιμία (που αφορά ομοζυγώτες με δύο παθολογικούς γόνους)

β. Ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία (με συνδυασμούς ελαφρότερων γόνων ομόζυγων η ελαφρών και βαρέων γόνων ετερόζυγων)

γ. Ελάσσονα ή ετερόζυγη μορφή

Στις ιδιαίτερες μορφές της μεσογειακής αναιμίας θεωρούνται οι συνδυασμοί της με διάφορες αιμοσφαιρινοπάθειες όπως S, C, D, E κλπ οι περισσότερες από τις οποίες δίνουν κλινική εικόνα παρόμοια με την ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία.

### **3.2. Ταξινόμηση της Μεσογειακής Αναιμίας**

Η νόσος ταξινομείται ανάλογα με την βαρύτητα της σε:

1. Ομόζυγη Μεσογειακή αναιμία
2. Ετερόζυγη Μεσογειακή αναιμία
3. Ενδιάμεση Θαλασσαιμία

1. Η ομόζυγη μεσογειακή αναιμία διακρίνεται σε:

- i. α- μεσογειακή αναιμία
- ii. β- μεσογειακή αναιμία

- i. Στην ομόζυγη α-θαλασσαιμία δεν υπάρχει ζωή, ο θάνατος συμβαίνει κατά την ενδομήτρια ζωή, η αμέσως μετά την γέννηση.
  - ii. Η ομόζυγη - β θαλασσαιμία ονομάζεται αλλιώς βαριά θαλασσαιμία, μείζονα ερυθροβλαστική αναιμία, αναιμία Cooley η Thalassanemia Major.
2. Η ετερόζυγη μεσογειακή αναιμία διακρίνεται σε:
- i. Ετερόζυγη α-θαλασσαιμία η οποία δεν προκαλεί συμπτώματα γι' αυτό και ονομάστηκε και ελάσσων ερυθροβλαστική αναιμία
  - ii. β- θαλασσαιμία, η οποία με την σειρά της διακρίνεται α)σε ελάσσων ή ήπια μεσογειακή αναιμία  
β) στίγμα μεσογειακής αναιμίας η ηπιότατη μεσογειακή αναιμία
3. Ενδιάμεση θαλασσαιμία, η οποία χαρακτηρίζεται,
- i. Από περιπτώσεις μείζονας M.A. μέσης βαρύτητας
  - ii. Από περιπτώσεις ελάσσονος M.A. βαρείας μορφής

### **3.3. Τα αίτια και η φύση της νόσου**

Η θαλασσαιμία είναι νόσος κληρονομική, ένα στίγμα που την στιγμή της συλλήψεως μεταδίδεται από τους γονείς στο παιδί μαζί με τους φυσιολογικούς κληρονομικούς χαρακτήρες. Το κληρονομικό αυτό στίγμα εκδηλώνεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια, όπου το σχήμα τους παρουσιάζεται ανώμαλο και δεν έχουν την ικανότητα να συνδέτουν την φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του ενήλικου.

Στην φυσιολογική αυτή αιμοσφαιρίνη του ενήλικα, υπάρχουν τέσσερις τύποι που διαφέρουν μεταξύ τους ως προς την σύνδεση του λευκώματος που περιέχεται στο μόριο τους.

Οι τέσσερις αυτοί τύποι της αιμοσφαιρίνης υπάρχουν σε όλους τους τύπους αίματος σε διαφορετικές αναλογίες και χαρακτηρίζονται διεθνώς με τα στοιχεία A1, A2, A3 και F.

Η αιμοσφαιρίνη A1 αντιπροσωπεύει το 97% των αιμοσφαιρίων στο αίμα ενός ενήλικα. Η αιμοσφαιρίνη A3 βρίσκεται κυρίως στα γηρασμένα ερυθρά αιμοσφαίρια και είναι προφανώς προϊόν αποσυνδέσεως της αιμοσφαιρίνης A1. Η αιμοσφαιρίνη F είναι η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη που συναντάται στο νεογέννητο σε ποσοστό 1,8% για να πέσει με το κλείσιμο του 1<sup>ου</sup> έτους της ηλικίας στο 1% και στην συνέχεια να εξαφανιστεί τελείως.

Η θαλασσαιμία είναι μια αιμοσφαιρινοπάθεια που οφείλεται σε σημαντική έλλειψη αιμοσφαιρίνης A1. Στο μυελό των οστών των ατόμων που δεν συντίθεται αιμοσφαιρίνη A1, παράγεται αιμοσφαιρίνη A2 και εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη, προσπαθώντας να καλύψει το έλλειμμα της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης, χωρίς όμως να το επιτυγχάνει.



*Εικόνα 4. Έντονη ποικιλοκυττάρωση, υποχρωμία και ανισοκυττάρωση*

Η ανικανότητα συνδέσεως φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης οφείλεται στο γενετικό γεγονός ότι τα γονίδια των χρωμοσωμάτων των ατόμων αυτών, που περιέχουν τις οδηγίες για την διάταξη των λευκωματικών αλύσων μέσα στο μόριο της αιμοσφαιρίνης, έχουν υποστεί για άγνωστους μέχρι σήμερα λόγους, μετάλλαξη που δεν τους επιτρέπει να κατευθύνουν τη σύνθεσή τους κατά τρόπο φυσιολογικό. Δηλαδή τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν μεγάλες ποσότητες αιμοσφαιρίνης F και A2.

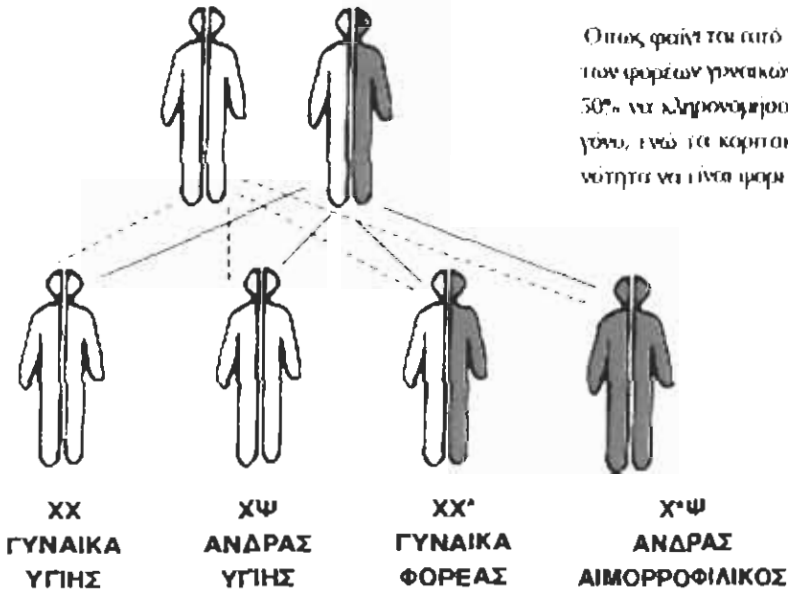
Η μεσογειακή αναιμία δεν παρουσιάζει ιδιαίτερες προτιμήσεις στο φύλο και την ηλικία. Αν παρουσιάζεται συχνότερα στα παιδιά αυτό οφείλεται στον κληρονομικό της χαρακτήρα.

Το αίτιο της νόσου είναι ξακαθαρισμένο με την έννοια ότι η έναρξη της νόσου συνδέεται με ανωμαλία της κληρονομικότητας του ατόμου. Η πορεία όμως της νόσου φαίνεται σε ορισμένες περιπτώσεις να επηρεάζεται από παράγοντες του περιβάλλοντος.

Έτσι εξηγείται και η σχέση της νόσου του Cooley με την ελονοσία. Πράγματι στις περιοχές όπου υπάρχει η ελονοσία ο αριθμός των θαλασσαιμικών είναι αντιστρόφως ανάλογος με τον αριθμό εκείνων που πάσχουν από ελονοσία. Στις περιοχές αυτές εκείνοι που παρουσιάζουν θαλασσαναιμία, εφόσον δεν πρόκειται για την βαρύτερη μορφή της βρίσκονται σε πλεονεκτική θέση απέναντι στους ελοπαθείς. Προφανώς το πλασμώδιο της ελονοσίας αναπαράγεται μόνο στα φυσιολογικά ερυθρά αιμοσφαίρια και συνεπώς δεν προσβάλλει άτομα που πάσχουν από θαλασσαιμία. Τα άτομα που πεθαίνουν από ελονοσία γίνονται όλο και λιγότερα σε σχέση με τα άτομα που πάσχουν από θαλασσαιμία και δεν προσβάλλονται από ελονοσία.

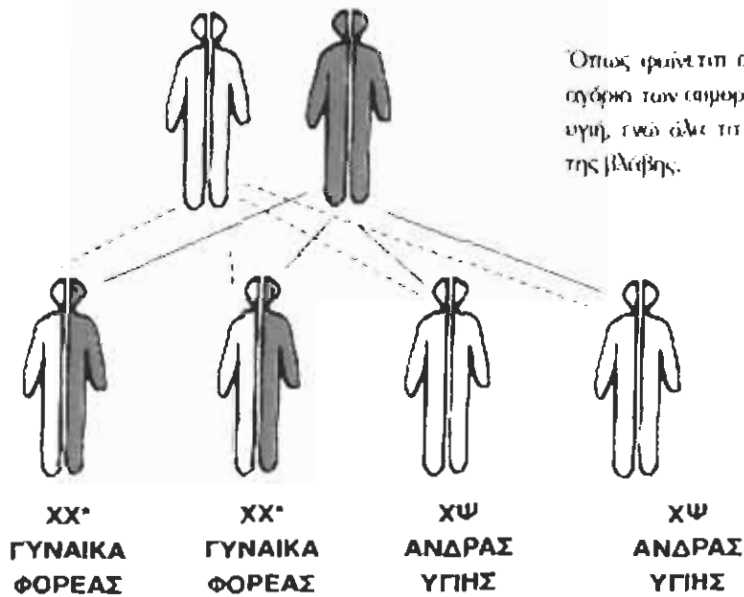
**ΓΟΝΕΙΣ**

ΑΝΔΡΑΣ ΥΓΙΗΣ  $X\psi$     ΓΥΝΑΙΚΑ (φορέας)  $XX^*$



**ΓΟΝΕΙΣ**

ΓΥΝΑΙΚΑ ΥΓΙΗΣ  $XX$     ΑΝΔΡΑΣ ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΚΟΣ  $X^*\psi$



### **3.4. Α- Μεσογειακή Αναιμία**

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

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

#### **3.4.1. Σύνδρομο Εμβρυϊκού Υδρώπος με HbBART'S**

Είναι η βαρύτερη μορφή α- θαλασσαιμίας. Χαρακτηρίζεται από εμβρυϊκή ερυθροβλάστωση. Τα έμβρυα γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν μερικά λεπτά μετά τη γέννηση τους, είναι κάτωχρα και η τιμή της αιμοσφαιρίνης τους κυμαίνεται περί τα 6gr 100ml. 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 4γαλύσους (γ4). Η HbBART'S έχει ισχυρή συγγένεια με το οξυγόνο γι' αυτό και δεν μπορεί να το αποδώσει στους ιστούς.

### 3.4.2. Αιμοσφαιρινοπάθεια Η

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

Οι πάσχοντες έχουν συνήδως 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 β' Μεσογειακής αναιμίας αλλά συνυπάρχουν οι ίδιες περίπου μορφολογικές ανωμαλίες. Κατά τη γέννηση τα νεογνά έχουν HbBART'S'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 (8-10gr) χωρίς μεταγγίσεις.

### 3.4.3. 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 αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη. Όπως ήδη ειπώθηκε η διάγνωση είναι δυσχερής. Αποκάλυξη



αυξημένης ποσότητας HbBART'S στο νεογνό είναι ασφαλέστερη μέθοδος διάγνωσης του θαλασσαιμικού στίγματος.

Υπάρχει και το α θαλασσαναιμικό στίγμα 2, το οποίο δεν προκαλεί καμία κλινική ή αιματολογική ανωμαλία. Η πρώτη ένδειξη ύπαρξής του προήλθε από την παρατήρηση σε περιπτώσεις αιμοσφαιρινοπάθειας Η όπου ο ένας από τους γονείς έχει όλους τους χαρακτήρες του α-θαλασσαιμικού στίγματος, ο άλλος όμως έχει φυσιολογικά ερυθροκύτταρα και δεν είναι αναιμικός.

### **3.5. Β' Μεσογειακή αναιμία**

**3.5.1. Ομόζυγη - Β Η Μείζονα μεσογειακή αναιμία (Βαρεία θαλασσαιμία ή μείζονα ερυθροβλαστική αναιμία η αναιμία Cooley)**

Η ομόζυγη μορφή της μεσογειακής αναιμίας αποτελεί την βαριά κλινική εκδήλωση της νόσου γι' αυτό και ονομάστηκε μείζονα μεσογειακή αναιμία.,

Ομόζυγο β- μεσογειακής αναιμίας χαρακτηρίζεται το άτομο που έχει και τους δύο γόνους των β-αλύσων παθολογικούς για την μεσογειακή αναιμία. Δηλαδή έχει κληρονομήσει από κάθε γονιό ένα παθολογικό γονίδιο.

Κατά συνέπεια στα άτομα αυτά δεν συντίθεται καθόλου η συντίθεται ανεπαρκής ποσότητα πολυπεπτιδικών αλύσων - Α1.

Η πρώτη συστηματική κλινική και αιματολογική μελέτη της νόσου στην Ελλάδα αλλά και στην Ευρώπη έγινε από τον καθηγητή Γ. Δεληγιάννη.

### **Κλινική Εικόνα**

Η κλινική έναρξη της νόσου γίνεται συνήθως τους πρώτους μήνες της ζωής μέχρι το 2<sup>ο</sup> έτος και σπανιότερα μετά από αυτό. Πολλές φορές σαν πρώτη εκδήλωση παρατηρείται πυρετός, συνήθως μαζί με κάποια ελαφρά γριπώδη κατάσταση ή μια ανωμαλία λόγω της οδοντοφυΐας. Ποικίλα συμπτώματα ευαισθητοποιούν τους γονείς σχετικά με την σοβαρή νόσο των παιδιών τους. Συχνά τα πάσχοντα παιδιά παρουσιάζουν ανεπάρκεια αύξησης και πρόσληψης βάρους και καθίστανται προοδευτικά ωχρά. Συχνότατα υπάρχουν προβλήματα σίτισης, διαρροιών, ευερεθιστότητας, 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 η ανάπτυξη του προχωρεί σχεδόν φυσιολογικά την επόμενη δεκαετία. Εάν όμως δεν μεταγγίζεται ικανοποιητικά, στα επόμενα χρόνια εμφανίζει το τυπικό προσωπείο της ομόζυγης - β θαλασσαιμίας.

Η ανεπαρκής σωματική αύξηση είναι συνήθης ακόμη και σε μεταγγιζόμενους ασθενείς, συχνά δε υπολείπονται αισθητά έναντι των

αδελφών τους, κυρίως όταν πλησιάζει η εφηβεία. Υπάρχει ωχρότητα του δέρματος που επιτείνεται από την 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 βραδυυχιισμό. 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 μάζας και ραιβοποδία. Υποτροπιάζοντα έλκη των κνημών μπορεί να παρουσιαστούν 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 αυξημένης υποπεριοριστικής μάζας, που δίνουν την χαρακτηριστική εικόνα της «υηκτροειδούς παρυφής». Υπάρχει λέπτυνση του φλοιού των μαρκών οστών με αραιώση της δοκίδωσης. Παρόμοιες αλλοιώσεις εμφανίζονται και στα βραχέα οστά των άκρων. Οι αλλοιώσεις αυτές περιγράφηκαν νωρίς, το 1930, από τους Voght και Diamond και αποτέλεσα 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 αιμοσφαιρίνη Hb, αναπτύσσουν λιγότερο εκσεσημασμένη 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 έμμορφων 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.

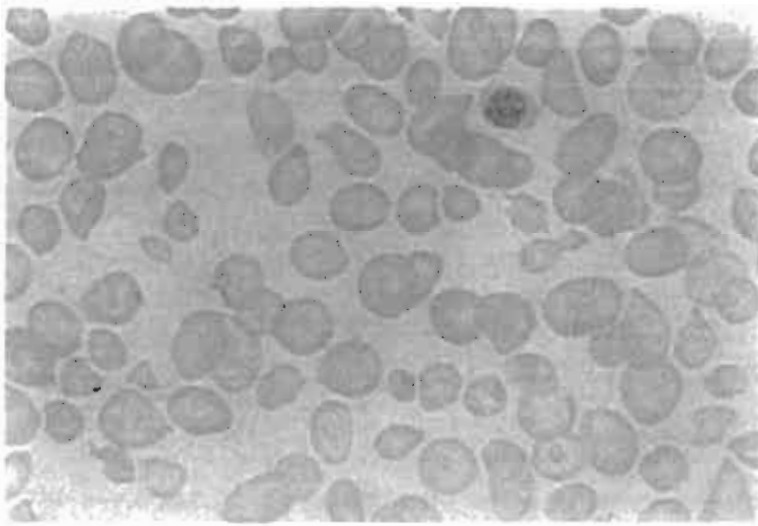
Σε κάθε ασθενή με β-θαλασσαιμία, στον οποίο η σπληνομεγαλία οδηγεί σε αυξημένες απαιτήσεις μεταγγίσεων, η πανκυτταροπενία θέτει την διάγνωση του υπερσπληνισμού.

Η αύξηση του όγκου του αίματος είναι σύνηθες 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 ηπατομεγαλία, δεδομένου ότι ο όγκος του πλάσματος παραμένει σημαντικά αυξημένος και μετά την σπληνεκτομή. Φαίνεται ότι ο διευρυνσμένος μυελός παίζει ρόλο αγγειακού βραχυκυκλώματος.

### **Εργαστηριακά ευρήματα**

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

2. Τα ερυθροκύτταρα είναι πολύ λεπτά και υπόχρωμα, περιέχουν λίγη αιμοσφαιρίνη Hb και εμφανίζουν μεγάλη ελάττωση. Σε συνήθεις περιπτώσεις η αιμοσφαιρίνη πέφτει προοδευτικά κάτω από 5g/100ml, εκτός αν γίνονται μεταγγίσεις.
3. Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι συνήθως εκτεταμένη υπερπλασία της ερυθράς σειράς, με αυξημένη εναπόθεση σιδήρου
4. Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη υπερβαίνει συνήθως το 50% ενώ το ποσοστό της αιμοσφαιρίνης A ποικίλει.



*Εικόνα 5 Έντονη ποικιλοκυττάρωση, υποχρωμία και ανισοκυττάρωση*

α) Παρατηρείται μέτρια αύξηση της έμμεσου χολερυθρίνης του όρου του ουροχοληνογόνου των ούρων και του κοπροχοληνογόνου των κοπράνων.

β) Αύξηση του σιδήρου του όρου (η μεγάλη υποχρωμία που παρατηρείται δεν οφείλεται στην σιδηροπενία αλλά σε πλημμελή χρησιμοποίηση Fe για την σύνδεση αιμοσφαιρίνης).

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

δ) Τα δικτυοερυθροκύτταρα είναι φυσιολογικά η 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 .

### **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. Στο θόλο του κρανίου εμφανίζονται κάθετα γραμμώσεις βελονοειδείς της διπλής οι οποίες είναι παράλληλα διατεταγμένες και εμφανίζονται σαν να μην καλύπτονται από το έξω πέταλο της διπλής, και από εδώ ο όρος «κρανίο εν ειδει γυκτήρας»

### **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 το τέλος της πρώτης δεκαετίας. Μερικές φορές η επιβίωση παρατείνεται μέχρι το 40<sup>ο</sup> έτος και πιο πολύ. Μάλιστα σε μερικές περιπτώσεις οι ασθενείς μπορούν να εργαστούν, οι

δε γυναίκες να αποκτήσουν παιδιά .Σε περιπτώσεις που η επιβίωση παρατείνεται προστίθενται συχνά χολολιθίαση 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 την συνεχή χορήγηση DF εξασφαλίζουν την κανονική σωματική ανάπτυξη χωρίς σκελετικές παραμορφώσεις και υπέρμετρη ηπατοσπληνομεγαλία.

### **Διάγνωση**

Η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται:

- α)στην κλινική εικόνα
- β)στην μορφολογία των ερυθροκυττάρων
- γ)στην ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης Hb
- δ)στην αυξημένη αντίσταση των ερυθροκυττάρων

Η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας επιβεβαιώνεται εργαστηριακά με την ανεύρεση αυξημένης εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης. Σχετικά, είναι εύκολη εκτός από μερικές δυσκολίες που παρατηρούνται στην βρεφική ηλικία, όποτε πολλά βρέφη υποβάλλονται σε θεραπεία με σίδηρο Fe, χωρίς αποτέλεσμα.

Μια σταγόνα αίματος λαμβανόμενη κατόπιν νύξεως του δάκτυλου με βελόνα, τοποθετείται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και αναμιγνύεται με 1-



2 σταγόνες διαλύματος καυστικού νατρίου 0.75%. Η HbA μεταβάλλεται σε αιματίνη και το μείγμα παίρνει κιτρινόφαιη χροιά ενώ η HbF παραμένει αναλλοίωτη και το μείγμα διατηρεί το ερυθρό χρώμα .Το αποτέλεσμα ελέγχεται αμέσως με τοποθέτηση σε πλάκα λευκού χαρτιού. Όταν η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη είναι πάνω από 20% όπως συμβαίνει στην μεσογειακή αναιμία, το τεστ είναι θετικό. Στην μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία το τεστ είναι μέτριο ή ασθενές θετικό ή αρνητικό. Στην σιδηροπενική αναιμία είναι αρνητικό. Στα βρέφη στα οποία η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη είναι αυξημένη φυσιολογικά ή όταν έχουν προηγηθεί μεταγγίσεις η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας επιβεβαιώνεται με την ανεύρεση πορφυροχρών κυτταροπλαστικών εγκλίσεων στα εμπύρνα ερυθροκύτταρα του μυελού των οστών .

### **Διαφορική διάγνωση**

Πρόβλημα διαφορικής διάγνωσης μπορεί να προκύψει στην μεσογειακή αναιμία επί ύπαρξης ασταδούς αιμοσφαιρίνης, επί κληρονομικής σιδηροβλαστικής αναιμίας και κληρονομικής δυσερυθροποιητικής αναιμίας .

Η κληρονομική σιδηροβλαστική αναιμία μοιάζει και αρχήν με μεσογειακή αναιμία. όμως ο δίμορφος πληθυσμός των ερυθροκυττάρων στο περιφερικό αίμα, οι δακτυλιοειδείς ερυθροβλάστες στο μυελό και η φυλοσύνδετη κληρονομική μεταβίβαση αποτελούν βασικά χαρακτηριστικά της διαταραχής αυτής.

Προβλήματα διαφορικής διάγνωσης μπορεί να προκύψουν και με επίκτητα νοσήματα όπως είναι η ερυθρολευχαιμία, η οποία

χαρακτηρίζεται από έντονες μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αλλά και τα μυελοδυσπλαστικά και μυελοπερπλαστικά σύνδρομα.

Για την 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 την μεσογειακή αναιμία.

### **3.5.2. Β - Ετερόζυγη μεσογειακή αναιμία ή στίγμα μεσογειακής αναιμίας**

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

Όταν σε ένα άτομο ένας από τους δυο γόνους β δεν εκφράζεται ποσοτικά όπως πρέπει, έχει ως αποτέλεσμα να παράγονται λίγες τη καθόλου αλυσίδες β. Τότε το άτομο χαρακτηρίζεται ετερόζυγο για την β-Μεσογειακή αναιμία. Το άλλο γονίδιο β λειτουργεί κανονικά. Επομένως θα υπάρχει στο σύνολο μειωμένη παραγωγή β-αλυσών και κατά συνέπεια θα συντίθεται λιγότερη αιμοσφαιρίνη Α, ενώ οι αντίστοιχες αλυσίδες α που μένουν αδέσμευτες απομακρύνονται από το κύτταρο με διάφορους μηχανισμούς

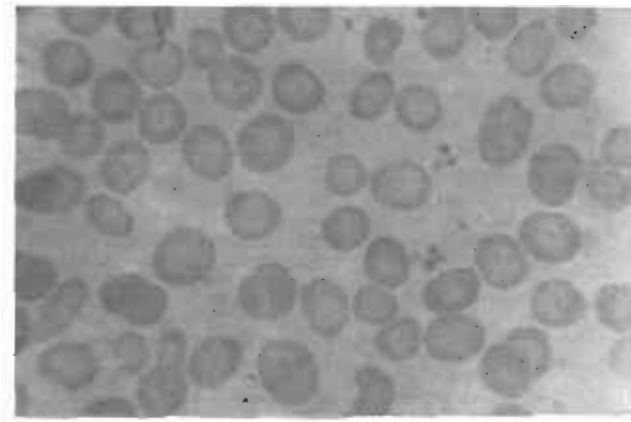
### **Κλινική εικόνα**

Η βαρύτητα των συμπτωμάτων ποικίλει κατά πολύ, είναι δε άγνωστο από ποιους γενετικούς ή άλλους παράγοντες εξαρτάται. Στην τοπική μορφή ο πάσχων εμφανίζει μέτρια ή ελαφρά ωχρότητα και στην συνέχεια ελαφρό ίκτερο κατά περιόδους.

Υπάρχει συνήθως μικρή διόγκωση του σπλήνα και του ήπατος, η δε ανάπτυξη του σώματος είναι φυσιολογική. Αργότερα είναι δυνατόν να εμφανιστούν χολόλιθοι και έλκη στα κάτω άκρα.

Αλλοιώσεις του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος καθώς και συνδυασμός εγκεφαλοπαθειών και επιληψίας. Υπάρχουν όμως και ελαφρότερες μορφές ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας όπως και βαριά μορφή αυτής που μοιάζει κλινικά και αιματολογικά με την μείζονα μεσογειακή αναιμία από την οποία δύσκολα διαχωρίζεται.

### **Εργαστηριακά ευρήματα**



*Εικόνα 6 Υποχρωμία ,ανησοκυττάρωση ,μικροκυττάρωση και ποικιλοκυττάρωση*

Στην τυπική ελάσσονα μεσογειακή αναιμία βρίσκουμε υπόχρωμη και μικροκυτταρική αναιμία με ελαφριά μέχρι μέτρια βαρύτητα και αιμοσφαιρίνη όχι κατώτερη των 9gr. Επίσης διάφορου βαθμού ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη και πολυμυρωματοφιλία. Ερυθροβλάστες όμως δεν βρίσκουμε στο περιφερικό αίμα όπως στη μεσογειακή αναιμία.

Η οσμωτική αντίσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι αυξημένη. Τα δικτυοερυθροκύτταρα είναι φυσιολογικά ή ελαφρά αυξημένα. Ο μυελός των οστών εμφανίζει ερυθροβλαστική αντίδραση. Ο Fe του ορού είναι φυσιολογικός ή αυξημένος. Κατά περιόδους είναι δυνατόν να βρεθεί αύξηση της έμμεσου χολερυθρίνης του ορού.

Η έρευνα των αιμοσφαιρίων αποδεικνύει μικρή αλλά χαρακτηριστική αύξηση της αιμοσφαιρίνης A<sub>2</sub> μέχρι ποσοστού 8%. Σε ορισμένες βρίσκουμε και αύξηση της αιμοσφαιρίνης F μέχρι ποσοστού 20%. Τα αιματολογικά και άλλα εργαστηριακά ευρήματα στην βαριά μορφή ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας είναι σχεδόν όμοια με αυτά που υπάρχουν στην μείζονα μεσογειακή αναιμία με την κύρια διαφορά ότι το ποσοστό της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης δεν ξεπερνά το 20%.

### **Ακτινολογικά ευρήματα**

Στην τυπική ελάσσονα μεσογειακή αναιμία δεν διαπιστώνονται κατά κανόνα βλάβες του σκελετού., Υποστηρίζεται όμως ότι ο συστηματικός έλεγχος - ακτινολογικός αποκαλύπτει ελαφρές ανωμαλίες των οστών προκαλούμενες από την μυελική υπερπλασία. Αντίθετα στην βαριά μορφή ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας βρίσκονται αδρές ακτινολογικές ανωμαλίες του σκελετού και κυρίως του κρανίου.

### Εξέλιξη - Πρόγνωση

Συνήθως οι πάσχοντες έχουν φυσιολογική ζωή

### 3.6. Ενδιάμεση θαλασσαιμία

Η ενδιάμεση θαλασσαιμία αντιπροσωπεύει μια ετερογενή ομάδα από γενετικές διαταραχές με ήπιες συνήθως κλινικές εκδηλώσεις. Οι διαταραχές αυτές προέρχονται από τον συνδυασμό ελαφρών ή βαριών γόνων (μεγάλη ή μικρή παραγωγή πολυπεπτιδικών αλύσων) και τον συνδυασμό διάφορων αιμοσφαιρονοπαθειών. Ο αριθμός των ασθενών με ενδιάμεση θαλασσαιμία είναι μικρός. Η πορεία της νόσου τους είναι σχετικά ήπια και τους επιτρέπει να ζουν μέχρι την ενηλικίωση.

Τις πιο πολλές φορές υπάρχει σπληνομεγαλία και λιγότερο συχνά ηπατομεγαλία, ίκτερος και αλλοιώσεις από τα οστά που ποικίλουν από ελάχιστες μέχρι τις βαριές σκελετικές παραμορφώσεις που παρατηρούνται σε παραμελημένες περιπτώσεις ομόζυγης β-θαλασσαιμίας.

Η αιμοσφαιρίνη κυμαίνεται από 7-10 G/ 100 ML και η μορφολογία των ερυθροκυττάρων εμφανίζει έντονες αλλοιώσεις, όπως στην ομόζυγη β-θαλασσαιμία. Στην ηλεκτροφόρηση παρατηρούνται μεγάλες διακυμάνσεις της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (10-90%). Η ανάπτυξη των ασθενών βρίσκεται στα φυσιολογικά όρια και σε πολλές περιπτώσεις η διάγνωση γίνεται στη στράτευση ή στην διάρκεια της εγκυμοσύνης. Στη μακροχρόνια πορεία της νόσου και ανάλογα με την βαρύτητα, οι επιπλοκές που μπορεί να παρατηρηθούν είναι υπερσπληνισμός, εξωμυελική ερυθροποίηση, λοιμώξεις, σκελετικές παραμορφώσεις

έλλειψη φυλλικού οξέος, χολολιθίαση, έλκη στις κνήμες, αιμοσιδήρωση και επιπλοκές στην εγκυμοσύνη.

Απαιτείται συνεχής παρακολούθηση των αρρώστων και ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας, την ύπαρξη σκελετικών παραμορφώσεων και την φυσιολογική ανάπτυξη, συνίσταται ή όχι μετάγγιση αίματος και αποσιδήρωση. Σε περιπτώσεις που η αναιμία είναι βαριά και υπάρχει σπληνομεγαλία γίνεται σπληνεκτομή.

### **3.7. Μεσογειακή αναιμία και κύηση**

Η κύηση σε γυναίκες με ετεροζυγη β-μεσογειακή αναιμία είναι ο συνηθέστερος συνδυασμός για την χώρα μας. Αν και ο συνδυασμός αυτός σπάνια εξελίσσεται σε σοβαρό πρόβλημα ώστε να αποτελεί αληθινή επιπλοκή η κύηση η έγκαιρη διάγνωση του έχει σημαντική αξία για δυο λόγους:

α) αποτρέπει τις αβάσιμες ανησυχίες και άσκοπες θεραπευτικές ενέργειες όταν η αναιμία επιτείνεται περισσότερο από το αναμενόμενο.

β) οδηγεί στην αιματολογική μελέτη του πατέρα προσφέρονται τις τελευταίες πιθανότητες μιας έγκαιρης διάγνωσης της ομόζυγης β-μεσογειακής αναιμίας στο κύημα .

Οι ετεροζυγώτες για την β-μεσογειακή αναιμία συνήθως δεν εμφανίζουν κλινικές εκδηλώσεις. Η διάγνωση είναι δυνατή με ειδικό αιματολογικό έλεγχο. Η κύρια διαφοροδιάγνωση αφορά τη σιδηροπενική αναιμία.

## ΜΕΡΟΣ 2<sup>ο</sup>

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup>

#### **4.1. Θεραπεία Μεσογειακής Αναιμίας - Εισαγωγή**

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται στις μεταγγίσεις αίματος, την συστηματική αποσιδύρωση, την σπληνεκτομή και τελευταία αρχίζει να εφαρμόζεται σε περιορισμένη όμως κλίμακα η μεταμόσχευση μυελού. Για την καλύτερη απόδοση της θεραπείας υπάρχουν σήμερα ορισμένοι βασικοί κανόνες που είναι αποδεκτοί από όλους όσους ασχολούνται με το νόσημα αυτό. Η καλύτερη βέβαια θεραπεία μπορεί και πρέπει να είναι η ΠΡΟΓΕΝΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.

Στις πολιτισμένες χώρες τα τελευταία 15 χρόνια παρουσιάστηκαν σημαντικές πρόοδοι στην ανακάλυψη νέων τεχνικών για την ΠΡΟΛΗΨΗ. Όπως η μέτρηση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης από τα ερυθρά του πλακούντα, ο καθορισμός DNA από τις χοριονικές λάχνες ή ακόμα η λήψη των εμβρυϊκών ινοβλάστων με αμνιοπαρακέντηση έχουν επιτρέψει την σαφή και ασφαλή διάγνωση στην 8<sup>η</sup> μέχρι 14<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης.

#### **4.2. Μετάγγιση αίματος**

Ο μόνος τρόπος αντιμετώπισης της αναιμίας είναι η θεραπεία αποκατάστασης δια μεταγγίσεων, εφ' όσον ο οργανισμός δεν είναι σε

θέση να συνδέσει αιμοσφαιρίνη. Την τελευταία δεκαπενταετία έχουν προταθεί διάφορα σχήματα θεραπείας.

Όλα αποσκοπούν στο να αποκαταστήσουν επίπεδα αιμοσφαιρίνης ικανά να επιτρέψουν την φυσιολογική οξυγόνωση των ιστών και την φυσιολογική ανάπτυξη των ασθενών. Τα ιδανικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης δεν είναι εύκολο να καθοριστούν. Το πιο αποδοτικό σχήμα είναι των συχνών μεταγγίσεων με μικρά ποσά αίματος, το οποίο στοχεύει στην διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε υψηλά επίπεδα 12-14g/dl χωρίς να προκαλεί μεγάλες διακυμάνσεις των επιπέδων αιμοσφαιρίνης στους ασθενείς.



Το θεραπευτικό αυτό σχήμα δεν είναι εύκολο στην εφαρμογή του γιατί απαιτεί συχνές προσελεύσεις των ασθενών στο νοσοκομείο. Ειδικά σε χώρες με μεγάλο αριθμό ασθενών όπως η Ελλάδα, το σχήμα αυτό είναι πρακτικά ανεφάρμοστο, αφ' ενός μεν λόγω της στενότητας που



υπάρχει σε αίμα, αφετέρου δε γιατί. απαιτεί σημαντική επαύξηση του ιατρικού, νοσηλευτικού και εργαστηριακού δυναμικού.

Η θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας θεωρείται ικανοποιητική αν η αιμοσφαιρίνη διατηρείται μεταξύ 9-14g/dl με μέση τιμή 11/dl με μεταγγίσεις ανά 4-6 εβδομάδων.

Ασθενείς που μεταγγίζονται με αυτό το σχήμα, δύσκολα διαχωρίζονται μέχρι της εφηβείας των από τα φυσιολογικά παιδιά της ηλικίας των. Η σωματική τους ανάπτυξη είναι φυσιολογική, οι αστικές αλλοιώσεις περιορισμένες, η δραστηριότητά τους και η κοινωνική τους προσαρμογή με κατάλληλη υποστήριξη, κυρίως των γονέων, είναι φυσιολογική.

Η θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις έχει τα κάτωθι πλεονεκτήματα:

- Περιορίζει στο ελάχιστο την εμφάνιση σοβαρών λοιμώξεων. Προσχεδιασμένη μελέτη απέδειξε ότι η συχνότητα των λοιμώξεων σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία οι οποίοι βρίσκονται σε θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις, δεν διαφέρει από εκείνη φυσιολογικών μαρτύρων. Επίσης δεν υπάρχουν διαφορές και στο επίπεδο ανοσοαιμεινών μεταξύ ασθενών και φυσιολογικών μαρτύρων.
- Αναστέλλει την αυξημένη απορρόφηση Fe από το έντερο η οποία απαντάται σε ασθενείς με χαμηλά επίπεδα Ηβ.
- Παρεμποδίζει ή περιορίζει την εκδήλωση έντονου υπερσπληνισμού. Έτσι ορισμένοι ασθενείς αποφεύγουν την σπληνεκτομή διατηρώντας τον σπλήνα σαν πρόσδετο μέσο προστασίας εναντίον της

υπερφορτώσεως με σίδηρο και τις βαριές λοιμώξεις. Ασθενείς 2-4 ετών με έντονο σπληνική διόγκωση λόγω ατελούς θεραπείας δια μεταγγίσεων η δε διόγκωση του σπλήνα υποχωρεί πολλές φορές τελείως

- Αποκατάσταση του όγκου του κυκλοφορικού αίματος στο φυσιολογικό. Σε ασθενείς με χαμηλή αιμοσφαιρίνη, ο όγκος του κυκλοφορικού αίματος είναι αυξημένος, με αποτέλεσμα την ευκολότερη εμφάνιση καρδιακής κάμψης, κατά τις μεταγγίσεις.

Από τα παραπάνω είναι φανερό ότι με την σύγχρονη θεραπευτική αγωγή η κλινική εικόνα της μεσογειακής αναιμίας έχει σημαντικά διαφοροποιηθεί. Την παλαιότερη βαριά και χρόνια νόσο, η οποία ήταν φανερή από την βρεφική ηλικία, αντικατέστησε μια αντιρροπούμενη νόσο από την παιδική ηλικία μέχρι την εφηβική οπότε αρχίζουν να εμφανίζονται τα πρώτα σημεία της τοξικής επίδρασης του σιδήρου.

Στο πλαίσιο της μετάγγισης αίματος περιλαμβάνεται ο έλεγχος του αιμοδότη, η λήψη, η συντήρηση, ο ποιοτικός έλεγχος και η διακίνηση του αίματος.

#### **4.2.1. Έλεγχος του αιμοδότη**

##### **α) Ιστορικό**

Οι πιο χρήσιμες πληροφορίες για τον αιμοδότη παίρνονται με ορισμένες ερωτήσεις γενικού περιεχομένου. Σημαντικό είναι οι ερωτήσεις αυτές να γίνονται σε απλή γλώσσα, σε ήρεμη ατμόσφαιρα

και «υπό εχεμύθεια». Επίσης να μην υπάρχουν άλλοι αιμοδότες στην αίθουσα που εξετάζεται ο δότης.

### **β) Γενικές πληροφορίες**

- Έχετε καλή υγεία;

Επισκεφτήκατε τελευταία γιατρό:

- Είχατε καμία σοβαρή αρρώστια και έχετε στο ιστορικό σας εγχείρηση;

- Λείπατε τελευταία από την δουλειά σας;

Οι απαντήσεις στις ερωτήσεις αυτές οδηγούν σε επιπλέον ερωτήσεις σχετικά με τις λεπτομέρειες της νόσου ή της εγχείρησης ή απουσίας από την δουλειά. Εθελοντές αιμοδότες με πρόσφατη οξεία λοίμωξη, όπως γρίπη ή φαρυγγίτιδα, δεν πρέπει να γίνονται δεκτοί παρά μετά από ένα μήνα περίπου. Γυναίκα έγκυος στους έξι τελευταίους μήνες και επί ένα χρόνο μετά δεν μπορεί να δώσει αίμα. Εξαιρείται η περίπτωση πλασμαφαιρέσεως λόγω ισχυρού αντισώματος, για παρασκευή αντιορού. Αποκλείονται ακόμα οι αιμοδότες, που έχουν υποστεί μεγάλη χειρουργική επέμβαση και γίνονται δεκτοί αν είναι καλή η γενική τους κατάσταση.

Σαν μικρές χειρουργικές επεμβάσεις θεωρούνται η σκωληκοειδεκτομή, η αμυγδαλεκτομή, η ανάταξη απλών καταγμάτων, η διόρθωση κήλης και απλές γυναικολογικές και οδοντιατρικές επεμβάσεις. Ιστορικό γαστρεκτομής αποκλείει την αιμοληγία, λόγω

διαταραχής στην απορρόφηση σιδήρου. Αυτό επειδή η αιμοληγία επιβραδύνει την αποκατάσταση.

Πάντως ενώ ισχύουν οι γενικοί κανόνες που είπαμε παραπάνω, ο κάθε αιμοδότης αποτελεί και ιδιαίτερη περίπτωση, που χρειάζεται ειδική μεταχείριση. Π.χ. Ενεργός πρόσφατη φυματίωση αποκλείει τον αιμοδότη, ενώ αντίθετα δεν τον αποκλείει, αν αυτό του συνέβη δέκα χρόνια πριν. Ακόμα ο αποκλεισμός λόγω ρευματικής καρδιοπάθειας ή στηθάγχης, δεν πρέπει να είναι απόλυτος, ιδιαίτερα αν αναφέρονται στο ιστορικό απλά επεισόδια ρευματικού πυρετού, φυσήματα, ή χειρουργική διόρθωση συγγενούς καρδιοπάθειας. Συγκεκριμένα στην τελευταία περίπτωση, οι καρδιοχειρουργοί μετά την επιτυχή διόρθωση των συγγενών καρδιοπαθειών, παροτρύνουν τον χειρουργούμενο να γίνει αιμοδότης.

### **γ) Ειδικές πληροφορίες**

- Έχετε ξαναδώσει αίμα; (6 μήνες είναι το λογικό όριο)
- Πέρασατε ηπατίτιδα; (Μπορεί να δώσει αίμα αν μετά 12 μήνες οι δοκιμασίες για την ηπατίτιδα Β είναι αρνητικές).
- Εμβολιαστήκατε τελευταία; (Μπορεί να δώσει αίμα 2 εβδομάδες μετά τον εμβολιασμό ευλογιάς αν και καταργήθηκε 3 μήνες μετά τον εμβολιασμό ερυθράς και 2 εβδομάδες μετά από εμβολιασμό τετάνου)
- Πείρατε φάρμακα τελευταία; (βλέπε πιο κάτω)
- Πέρασατε ελονοσία; Βρεθήκατε σε περιοχές που ενδημεί; Παίρνετε ανδελονοσιακά φάρμακα; (βλέπε κεφάλαιο επιπλοκές μεταγγίσεων)

- Παθαίνετε λιποθυμικές κρίσεις (Αυτοί οι αιμοδότες να αποκλείονται)
- Υποφέρατε από αλλεργία; (Να αποκλείονται)
- Με τι ασχολείστε; (Η αιμοληγία να γίνεται πάντοτε μετά το τέλος της εργασίας)
- Οδηγοί λεωφορείων δεν πρέπει να οδηγούν μετά την αιμοληγία. Επίσης οι οδηγοί μοτοσικλέτας.
- Οι ιπτάμενοι αποκλείονται ή μόνον αν πετάζουν μετά από 7 μέρες.
- Τοξοπλάσμωση: Η λήψη αίματος μπορεί να γίνει ένα χρόνο μετά την αρνητικοποίηση της ειδικής δοκιμασίας.
- Επιληπτικοί: Η λήψη αίματος μπορεί να γίνει 3 χρόνια μετά από θεραπεία

#### **δ) Εξέταση αιμοδότη**

- Γενική εμφάνιση
- Βάρος
- Ποσό αιμοσφαιρίνης
- Σφυγμοί και αρτηριακή πίεση
- Γενική εμφάνιση: αρτιμέλεια, καταβολή των δυνάμεων (κουρασμένοι, ιδρωμένοι), διάφορα εξανθήματα
- Βάρος: ελάχιστο 512 κιλά
- Ποσό αιμοσφαιρίνης: Hb=12,5Ht=38 (γυναίκες)

- Ελάχιστο: Hb=13,3Ht=40 (άνδρες)
- Η αξία της μέτρησης της πίεσης σε ρουτίνα είναι αμφίβολη. Οι δότες που προσέρχονται για πρώτη φορά βρίσκονται σε στρες και παρουσιάζουν αυξημένη πίεση. Επίσης συνυπάρχει και ταχυκαρδία. Γνωστοί υπερτασικοί ή υπό θεραπεία αποκλείονται. Για ψυχολογικούς λόγους πάντως είναι απαραίτητο να παίρνετε η πίεση.

**Σημαντικά πρακτικά σημεία για την αιμοληψία:**

α) Εκλογή φλέβας (όχι επιλογής)

β) Τρόπος περίδεσης (πρέπει να γυλαφιέται ο κερκιδικός σφυγμός)

γ) Προετοιμασία του δέρματος +++

δ) Επιθεώρηση του ασκού (ζύγισμα του ασκού με αίμα μέχρι 460gr).

Εάν το περίβλημα που περιέχει τους ασκούς είναι υγρό, όταν ανοιχθεί θα πρέπει να εξετάζονται λεπτομερώς όλοι οι σάκοι, γιατί από κάποιον διαφεύγει υγρό. Με προσοχή πρέπει να εξετάζονται οι ραφές και οι πλευρές των σάκων για πιθανή διαρροή. Οι πλαστικοί σάκοι πρέπει να είναι πάντα άχρωμοι και διαυγείς.

ε) Ρυθμός ροής του αίματος: 4' έως 7'. Ανω των 8' δεν πρέπει το αίμα να χρησιμοποιείται για κρυοκαθίζηση.

στ) Φροντίδα στον αιμοδότη. Παρακολούθηση του σφυγμού. Σε απότομη βραδυκαρδία, διακοπή της αιμοληψίας. Προσοχή, όταν αφαιρείται η περίδεση (το λάστιχο). Κίνδυνο εμβολής.

Τελικά δεν είναι δυνατόν παρά να δίνονται οδηγίες σε αδρές γραμμές στον γιατρό που επιλέγει τον αιμοδότη. Έχει μεγάλη σημασία να μην απορριφθεί ένας υγιής δότης που έρχεται για πρώτη φορά, επειδή υπάρχει περίπτωση να μην ξανάρθει.

Από την άλλη πλευρά, πρέπει με κάθε τρόπο να ασφαλίζουμε και τον δέκτη. Η επιλογή ανήκει απόλυτα στον γιατρό που ελέγχει τον δότη. Αυτό σημαίνει ότι ο γιατρός πρέπει να έχει καλή εκπαίδευση και πείρα στα θέματα της αιμοδοσίας (National Blood Transfusion Service, 1985). Ο καλός έλεγχος του αιμοδότη και τα παρακάτω που θα αναπτύξουμε, επιτρέπουν στις Υπηρεσίες Αιμοδοσίας να χορηγούν το προς μετάγγιση αίμα με πολύ μεγάλη ασφάλεια.

#### **4.2.2. Συλλογή αίματος**

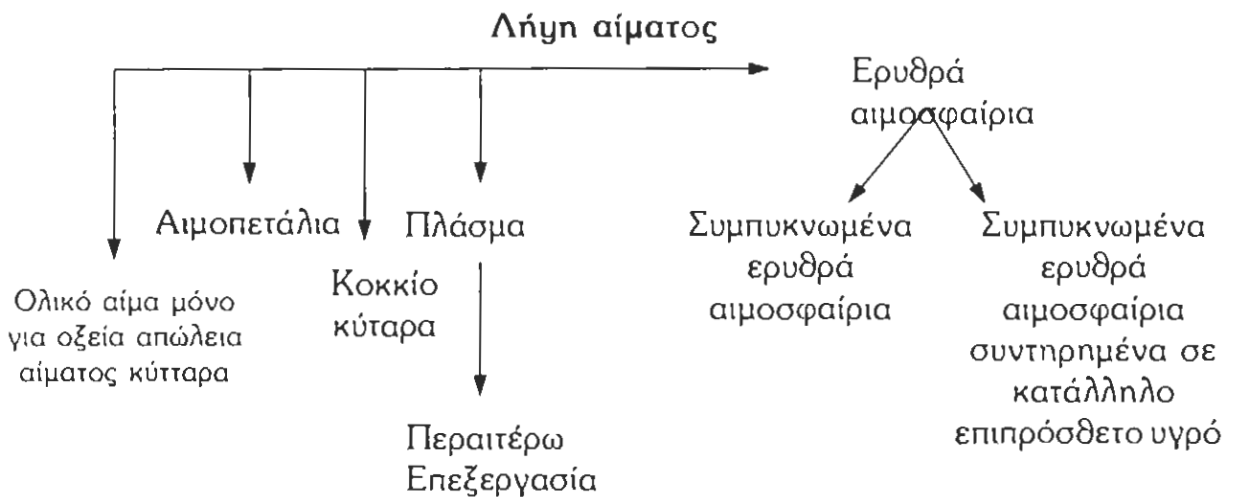
Η συλλογή αίματος γίνεται σήμερα σε πλαστικούς ασκούς που περιέχουν αντιπηκτικό.

Κατά τη λήψη του αίματος ο ασκός τοποθετείται σε ειδική συσκευή. Αυτή η συσκευή αφενός ανακινεί τον ασκό, αφετέρου με ειδικό μηχανισμό ρυθμίζει και την ποσότητα του αίματος που λαμβάνεται από τον δότη. Όταν η ποσότητα του αίματος φθάσει το καθορισμένο όριο (η Ελληνική Νομοθεσία Αιμοδοσίας καθορίζει τα 400 ml αίματος εκτός του αντιπηκτικού) η συσκευή παύει να λειτουργεί.

Μετά το τέλος της διαδικασίας αυτής, ο ασκός τοποθετείται στο υγείο σε 4° - 6° C προς συντήρηση του αίματος.

### 4.2.3. Διαχωρισμός των προϊόντων του αίματος

Η χρήση ασκών από πλαστική ύλη επιτρέπει εκτός των άλλων πλεονεκτημάτων της τον διαχωρισμό των διαφόρων στοιχείων του αίματος. Αυτό γίνεται χάρη στους δορυφορικούς ασκούς, που συνδέονται με πλαστικούς σωλήνες με τον αρχικό ασκό και μεταξύ τους. Η εργασία γίνεται χωρίς τον φόβο μόλυνσης του αίματος, γιατί πρόκειται για κλειστό κύκλωμα. Σχηματικά παραθέτουμε την δυνατότητα διαχωρισμού των διαφόρων στοιχείων του αίματος.



Ο σάκος από πλαστική ύλη, που συνοδεύεται όπως είπαμε από πολλαπλούς σάκους, αποδείχθηκε σημαντική εφεύρεση για τον διαχωρισμό των προϊόντων του αίματος με απλό και ασφαλή τρόπο. Από την εποχή που βιομηχανοποιήθηκε, δηλαδή από το 1950, η χρήση του δεν άλλαξε, ενώ τελειοποιήθηκε το πλαστικό υλικό.

Τα τελευταία χρόνια οι νέες αλλαγές επιτρέπουν την βελτίωση στο διαχωρισμό των προϊόντων του αίματος, ξεκινώντας από το ολικό αίμα.



Το 1984 ο Hogman και οι συνεργάτες του, περιγράφουν νέα τεχνική που βασίζεται στη χρήση του ασκού, με δυο ακόμη εξόδους: μια προς τα πάνω και μια προς κάτω. Σκοπός της άνω εξόδου είναι, μετά την λήψη του αίματος από τον δότη, να διαχωριστεί το πλάσμα από τα ερυθρά μετά αυτό φυγοκέντρηση του ασκού.

Σκοπός της κάτω εξόδου είναι η μεταφορά των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε δορυφορικό ασκό.

Σημειώνουμε ότι η μεταφορά του πλάσματος γίνεται σε δορυφορικό ασκό κενό χωρίς διάλυμα.

Αντίθετα, η μεταφορά των ερυθρών αιμοσφαιρίων γίνεται σε δορυφορικό ασκό, που περιέχει κατάλληλο συντηρητικό υγρό, ώστε να γίνει κάποια αραίωση στα συμπυκνωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια. Μετά την αφαίρεση του πλάσματος και των ερυθρών αιμοσφαιρίων, στον αρχικό ασκό παραμένει το ίζημα (buffy coat) που αποτελείται κυρίως από λευκοκύτταρα. Η όλη διαδικασία μπορεί να γίνει, χρησιμοποιώντας συσκευή Optipacr της Baxter Fenwall του Βελγίου που θεωρείται πολύ ικανοποιητική από τον Hogman (1988).

Το μεγάλο πλεονέκτημα αυτής της μεθόδου είναι η παρασκευή ερυθρών αιμοσφαιρίων πτωχών σε λευκοκύτταρα και σε μικροαδροίσιμα. Το άλλο μεγάλο πλεονέκτημα της είναι ότι ρυθμίζει την έξοδο του πλάσματος με την βοήθεια φωτοκύτταρου. Η Biotest R.F.A. επινόησε συσκευή που λειτουργεί όπως η παραπάνω συσκευή.

Τέλος τα τελευταία χρόνια ο Loos στην Ολλανδία επινόησε συσκευή, που λειτουργεί αυτόματα για τον διαχωρισμό του πλάσματος από το ίζημα και ρυθμίζεται με έναν μικροπιεστή.

Ακόμα λειτουργεί αυτόματα και στη θερμική συγκόλληση των σωληνάρων, που ενώνουν του κύριο ασκό με τους δορυφορικούς.

Παρόμοια συσκευή επινοήθηκε και στην Besacon της Γαλλίας και θα βιομηχανοποιηθεί από την Terumo.

Ο διαχωρισμός των παραγόντων του αίματος Μπορεί ακόμα να γίνει και με τον κλασσικό τρόπο, χρησιμοποιώντας τέσσερις πλαστικούς ασκούς.

Η απομόνωση, όσο το δυνατόν περισσότερο, του ιζήματος Buffy coat, όχι μόνο μειώνει την πιθανότητα πυρετικών αντιδράσεων αλλά και την πιθανότητα ανοσοποίηση HLA.

Η επιπρόσθετη χρήση ορισμένων ειδικών φίλτρων μειώνει στο ελάχιστο τον αριθμό των λευκών αιμοσφαιρίων στα συμπυκνωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια (Sirghia και συν, 1981 , Vakkila, J. Myllyla, 1982).

#### **4.2.4. Αρχές συντήρησης του αίματος**

Η συντήρηση του αίματος υπό την υγρή του μορφή, γίνεται στους 4°C παρουσία αντιπηκτικών ουσιών όπως τα διαλύματα

- ACD ( Acid - Citrate - Dextrose) 4° - 6° C για 21 ημέρες
- CPD (Citrate - Phosphate - Dextrose - Adenine) για 35 ημέρες (περιεκτικότητα A denine 0.25 mM).

- CPDA - 2 & CPDA - 3 (Adenine 0,5 mM) για 42 ημέρες
- Αραιωτικά Διαλύματα Συμπυκνωμένων Ερυθρών
- SAGM (Dextrose monohydrate - Adenine - Mannitol - Dodium chloride)
- ADSOL (Adenine Dextrose - Manitol - Sodium Chloride)

Επιβίωση ερυθρών αιμοσφαιρίων για 49 ημέρες. Τα ερυθροκύτταρα επίσης μπορεί να συντηρηθούν και σε πολύ χαμηλές θερμοκρασίες των  $-80^{\circ}\text{C}$  &  $-150^{\circ}\text{C}$  μέσα σε γλυκερίνη που χρησιμεύει σαν κρυοπροστατευτική ουσία. Η συνήθης διάρκεια συντήρησής του αίματος στους  $4^{\circ}\text{C}$  είναι 30 ημέρες.

### **4.3. Αντιδράσεις από μετάγγιση αίματος**

#### **4.3.1. Πυρετικές αντιδράσεις**

Είναι η συνηθέστερη των μεταγγίσεων αίματος. Αρχίζει συνήθως 20-30' από την έναρξη της μετάγγισης και εκδηλώνεται με έντονο ρίγος διάρκειας, συνήθως 30 λεπτών. Ακολουθεί ανύγωση της θερμοκρασίας που μπορεί να υπερβεί τους  $40^{\circ}\text{C}$  και συνοδεύεται από αγγειοκινητικά φαινόμενα όπως ερυθρότητα του προσώπου και κάποτε κυάνωση των άκρων. Σε μερικές περιπτώσεις παρατηρείται ελαφρά πτώση της συστολικής αρτηριακής πίεσης κατά 10 έως 20 mmHg, που εξηγεί έτσι το ελαφρό περιφερικό collarsus. Προοδευτικά τα κύματα ρίγους γίνονται αραιότερα και τελικά παύουν. Ο ασθενής αισθάνεται καταβολή των δυνάμεων και συχνά παρουσιάζει πυρετό για μερικές

ημέρες. Οι πυρετικές αυτές αντιδράσεις που είχαν παρατηρηθεί, πριν από τη χρήση συσκευών και ασκών από πλαστική ύλη, οφείλονταν σε πυρετογόνες ουσίες, που υπήρχαν στο μεταγγισμένο αίμα (φιάλες από γυαλί) και στις συσκευές μετάγγισης από λάστιχο. Οι πυρετογόνες αυτές ουσίες, που ελευθερώνονται από παθογόνα και μη μικρόβια, δεν είναι πρωτεϊνικής φύσεως. Είναι οργανικές ενώσεις πολυσακχαριδικής σύνδεσης, των οποίων η ακριβής χημική σύνδεση δεν είναι γνωστή. Οι ουσίες αυτές είναι ευδιάλυτες στο νερό και ανθεκτικές σε υψηλές θερμοκρασίες. Η αποστείρωση των διαλυμάτων μόνο δεν προφυλάσσει τον ασθενή από τις πυρετογόνες αντιδράσεις. Τα ενέσιμα διαλύματα πρέπει όχι μόνο να είναι στείρα από μικρόβια αλλά και απαλλαγμένα από πυρετογόνες ουσίες. Επειδή η απομάκρυνση των πυρετογόνων ουσιών είναι δύσκολη προτιμάται η παρασκευή απυρετογόνων διαλυμάτων από την αρχή. Σήμερα ή χρήση συσκευών μεταγγίσεων και ασκών αίματος από πλαστική ύλη μιας χρήσης έχει μειώσει το ποσοστό αυτών των πυρετικών αντιδράσεων στο ελάχιστο. Οι πυρετικές αντιδράσεις που παρατηρούνται σήμερα, οφείλονται σ' άλλα αίτια.

Παρατηρούνται σε ασθενείς που δέχθηκαν μεγάλο αριθμό μεταγγίσεων αίματος (πάνω από τριάντα) και οφείλονται στη δράση λευκοκυτταρικών, αιμοπεταλιακών και πρωτεϊνικών αντισωμάτων.

Το συμπλήρωμα μπορεί να ενεργοποιηθεί και να απελευθερώσει αγγειοκινητικές ουσίες.

Άλλο αίτιο των πυρετικών αντιδράσεων είναι η καταστροφή λευκών αιμοσφαιρίων, που απελευθερώνουν ουσίες από τα πολυμορφοπύρρηνα και ίσως από τα μονοκύτταρα.

#### **4.3.2. Αλλεργικές αντιδράσεις**

Συνήθως οι αλλεργικές αντιδράσεις είναι ελαφράς μορφής και εκδηλώνονται με κνίδωση (ουρικήαρια). Καμιά φορά συνοδεύονται από ασθματική κατάσταση, που υποχωρεί γρήγορα στα αντιισταμινικά φάρμακα και σε μεγάλες δόσεις κορτικοειδών.

Βαριές αναφυλακτικές αντιδράσεις είναι σπάνιες ύστερα από μετάγγιση ολικού αίματος και χαρακτηρίζονται από αναφυλακτικό shock (ερυθρότητα δέρματος, υπόταση, πόνος στο στέρνο και δύσπνοια). Σπανιότερα παρατηρείται οίδημα τον λάρυγγα και απαιτείται τραχειοστομία. Μερικές από τις βαριές περιπτώσεις αναφυλακτικού shock οφείλονται στη δράση αντί-IgA αντισωμάτων που αναπτύσσονται σε άτομα τα οποία δεν έχουν την ανοσοσφαιρίνη αντί-IgA.

#### **4.3.3. Αντιδράσεις από την χορήγηση αίματος σε χαμηλή θερμοκρασία**

Η χορήγηση αίματος ευδύς μετά την έξοδο του από το γυγείο συντήρησης αίματος, εφόσον χορηγηθεί σε μεγάλες ποσότητες και με ταχύ ρυθμό, μπορεί να προκαλέσει καρδιακές διαταραχές καμιά φορά πολύ σοβαρές, όπως ανακοπή καρδιάς.

Η δέρμανση των ασκών με ειδικές συσκευές κατά την ώρα της μετάγγισης, θεωρείται σημαντικός τρόπος αποφυγής της επιπλοκής αυτής.

Αυτό δεν ισχύει για την μετάγγιση λίγων μονάδων αίματος με βραδύ ρυθμό, π.χ. 60 - 70 σταγόνες το λεπτό.

#### **4.3.4. Επιπλοκές από υπερφόρτωση της κυκλοφορίας**

Η γρήγορη μετάγγιση μεγάλων ποσοτήτων αίματος, που προκαλούν απότομη επιβάρυνση της κυκλοφορίας, μπορεί να προκαλέσει το θάνατο κυρίως σε καρδιοπαθείς και γενικά σε ηλικιωμένα άτομα, των οποίων το μυοκάρδιο είναι εξασθενημένο.

Επίσης σε βρέφη όπου, ως γνωστόν, ο συνολικός όγκος αίματος είναι πολύ περιορισμένος απαιτείται ιδιαίτερη προσοχή στον καθορισμό του ποσού του μεταγγιζόμενου αίματος.

Πολλές φορές η υπερφόρτωση της κυκλοφορίας προκαλεί οξύ πνευμονικό οίδημα, που μπορεί να καταλήξει θάνατο σε λίγα λεπτά.

Συχνότερα όμως η υπερφόρτωση αυτή εκδηλώνεται με ερεθιστικό βήχα με δύσπνοια και πόνο στο θώρακα και με διάταση των φλεβών της τραχηλικής χώρας. Μόλις εμφανιστούν τα συμπτώματα αυτά, επιβάλλεται η άμεση διακοπή της μετάγγισης και η άμεση εφαρμογή της κατάλληλης θεραπευτικής αγωγής. Η υπερφόρτωση της κυκλοφορίας παρατηρείται κυρίως σε παιδιά, που πάσχουν από χρόνια αιμολυτική αναιμία και έχουν εξοικειωθεί σε χαμηλή ποσοστό αιμοσφαιρίνης.

Σήμερα η επιπλοκή αυτή δεν παρατηρείται πλέον στα παιδιά αυτά, που πάσχουν από αιμολυτική αναιμία. Αυτό διότι χορηγούνται από μικρής ηλικίας ποσότητες ερυθρών αιμοσφαιρίων, ώστε το ποσό της αιμοσφαιρίνης να μην διαφέρει από των αντίστοιχων φυσιολογικών παιδιών.

#### **4.3.5. Αιμολυτικές αντιδράσεις οφειλόμενες σε ασυμβατότητα**

Οι αιμολυτικές αντιδράσεις αποτελούν την σοβαρότερη επιπλοκή των μεταγγίσεων αίματος. Αυτές οφείλονται, κατά κανόνα, στην ασυμβατότητα του αίματος δότη και δέκτη με αποτέλεσμα τη γρήγορη και απότομη ενδοαγγειακή καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων του δότη και σπανιότερα του δέκτη.

Θεωρείται πρόσφορη η διάκριση της καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε δύο τύπους: την ενδοαγγειακή και την εξωαγγειακή καταστροφή. Στην ενδοαγγειακή καταστροφή επέρχεται ρήξη των ασύμβατων ερυθρών αιμοσφαιρίων στην κυκλοφορία του αίματος με αποτέλεσμα την απελευθέρωση της αιμοσφαιρίνης στο πλάσμα. Στην εξωαγγειακή καταστροφή τα ασύμβατα ερυθρά αιμοσφαίρια του δότη αποβάλλονται από την κυκλοφορία του αίματος του δέκτη από τα κύτταρα του Δ.Ε.Σ. Στην πρώτη περίπτωση τα συνηθέστερα αντισώματα που προκαλούν ενδοαγγειακή καταστροφή, είναι του συστήματος ABO αν και συχνά μεγάλη αναλογία των ασύμβατων ερυθρών αιμοσφαιρίων του συστήματος ABO, αποβάλλονται από το ΔΕΣ.

### **Κλινικά συμπτώματα**

Τα πρώτα συμπτώματα της αιμολυτικής αντίδρασης εκδηλώνονται γρήγορα μετά την έγχυση των πρώτων 50ml αίματος, πράγμα που πρέπει να επισύρει αμέσως την προσοχή του γιατρού, που παρακολουθεί τη μετάγγιση και να επιβάλλει την άμεση διακοπή της. Τα συμπτώματα αυτά είναι: υπεραιμία του προσώπου, αίσθημα καύσους κατά μήκος του βραχίονα που γίνεται η μετάγγιση, στη μασχάλη και ταυτόχρονα ταχυκαρδία. Ο ασθενής καταλαβάλεται από άγχος και παραπονείται για αίσθημα έλλειψης αέρα, για προκάρδιο βάρος και έντονη κεφαλαλγία.

Αλλά το κυριότερο σύμπτωμα είναι η οσφυαλγία, που έχει τεράστια διαγνωστική σημασία και μπορεί να θεωρηθεί ως παθογνωμικό στοιχείο της αιμολυτικής αντίδρασης. Η εμφάνιση και μόνο της οσφυαλγίας επιβάλλει την άμεση διακοπή της μετάγγισης. Μερικές φορές παρατηρείται αιμορραγική διάθεση, που εκδηλώνεται με αιμορραγία των ούλων και όλων γενικά των βλεννογόνων (ενδοαγγειακή πήξη του αίματος). Στις βαρύτερες περιπτώσεις επακολουθεί μεγάλη πτώση της αρτηριακής πίεσης και εξάλειψη του σφυγμού. Ο θάνατος ακολουθεί σε λίγα λεπτά.

Καμιά φορά τα συμπτώματα είναι ελαφρότερα και φευγαλέα και έτσι δεν αποδίδεται η σημασία που πρέπει. Αυτό παρατηρείται κυρίως σε αρρώστους που έχουν υποβληθεί σε γενική νάρκωση, στους οποίους η εκδήλωση των προαναφερθέντων συμπτωμάτων δεν γίνεται φανερό. Δύο είναι τα συμπτώματα, που θα πρέπει να αξιολογηθούν: Πρώτον η



υπόταση, παρά τη χορήγηση επαρκούς ποσότητας αίματος και δεύτερον η εμφάνιση αιμορραγικής διάθεσης.

Αν η αιμολυτική αντίδραση δεν επιφέρει το θάνατο, ακολουθεί σειρά συμπτωμάτων, που χαρακτηρίζουν την αιμόλυση.

#### **4.3.6. Σηψαιμία**

Η οποία μπορεί να εκδηλωθεί με υψηλό πυρετό (πάνω από 38,4) και ρίγος, ακόμη παρουσιάζεται έντονη ερυθρότητα προσώπου, έντονη κεφαλαλγία, ή οπισθοστερνικός πόνος, εμετοί - αιματηρή διάρροια, πόνος στην κοιλιά και στα άκρα, καταπληξία, σπασμοί και κώμα. Χρειάζεται άμεση και σωστή αντιμετώπιση.

#### **4.3.7. Εμβολή αέρα**

Είναι μία σοβαρή επιπλοκή, η οποία εκδηλώνεται ως εξής: έντονος πόνος στον θώρακα, βήχας - αιμόπτυση, δύσπνοια, κυάνωση, ανησυχία, υπόταση, αδύνατος συχνός σφυγμός. Η επιπλοκή θέλει άμεση αντιμετώπιση .

#### **4.3.8. 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.

#### **4.3.9. Έλεγχος για αντισώματα HIV**

Ανοσοενζυματική δοκιμασία - Αρχή της μεθόδου. Η ανοσοενζυματική δοκιμασία (ELISA) είναι μέθοδος που χρησιμοποιείται ευρέως για τον έλεγχο της παρουσία 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 ψευδώς θετικές αντιδράσεις. Προτού χαρακτηριστεί ένα άτομο ως anti - HIV θετικό, είναι απαραίτητο να εκτελεσθεί και άλλος έλεγχος. Τα δείγματα που είναι θετικά στο αρχικό screening πρέπει να επαναληφθούν εις διπλούν με τη μέθοδο ELISA και εάν πάλι η δοκιμασία αποβεί θετική επαναλαμβάνεται ο έλεγχος από τον τμημακκοποιημένο σωληνίσκο του ασκού. Όποιο δείγμα είναι θετικό στο ένα ή και στα δύο επαναληπτικά tests πρέπει να ελεγχθεί με μία 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.

#### **4.3.10. Έλεγχος για αντισώματα ηπατίτιδας C (HCV)**

##### **1. 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.

## **2. Επιβεβαιωτικό test RIBA**

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

## **3. 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.

### **4.3.11. Έλεγχος για σύφιλη**

Το τρεπόνημα της σπειροχαίτης δεν επιβεβαιώνει παραπάνω από 72 ώρες στους 4° 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 αιμοδοτές οφείλονται σε αντιδράσεις που δεν σχετίζονται με τη συφιλιδική αντίδραση και ονομάζονται βιολογικές ψευδείς θετικές αντιδράσεις.

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

#### **4.4. Σπληνεκτομή**

Ο υπερσπληνισμός είναι μια συχνή επιπλοκή της μεσογειακής αναιμίας. Κατ' αρχήν ο σπλήνα δραστηριοποιείται και καταστρέφει τόσο τα ερυθρά του ασθενή και του δότη, όσο και τα λευκά και τα αιμοπετάλια. Οι ενδείξεις για σπληνεκτομή δεν είναι απόλυτα καθορισμένες. Οι ραδιοϊσοτοπικές τεχνικές με τις οποίες προσδιορίζεται ο χρόνος ζωής των ερυθρών και η λειτουργικότητα του σπλήνα, είναι υποβοηθητικές, στην διαπίστωση υπερλειτουργίας του σπλήνα. Τα αποτελέσματα των ραδιοϊσοτοπικών μελετών δεν είναι πάντοτε απόλυτα σύμφωνα, τόσο προς τις κλινικές ενδείξεις όσο και τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής. Η εμπειρία μας από τον προσδιορισμό του χρόνου σπληνεκτομής, δεν είναι καθοριστική ώστε να δικαιολογεί την ταλαιπωρία του ασθενή και την οικονομική δαπάνη.

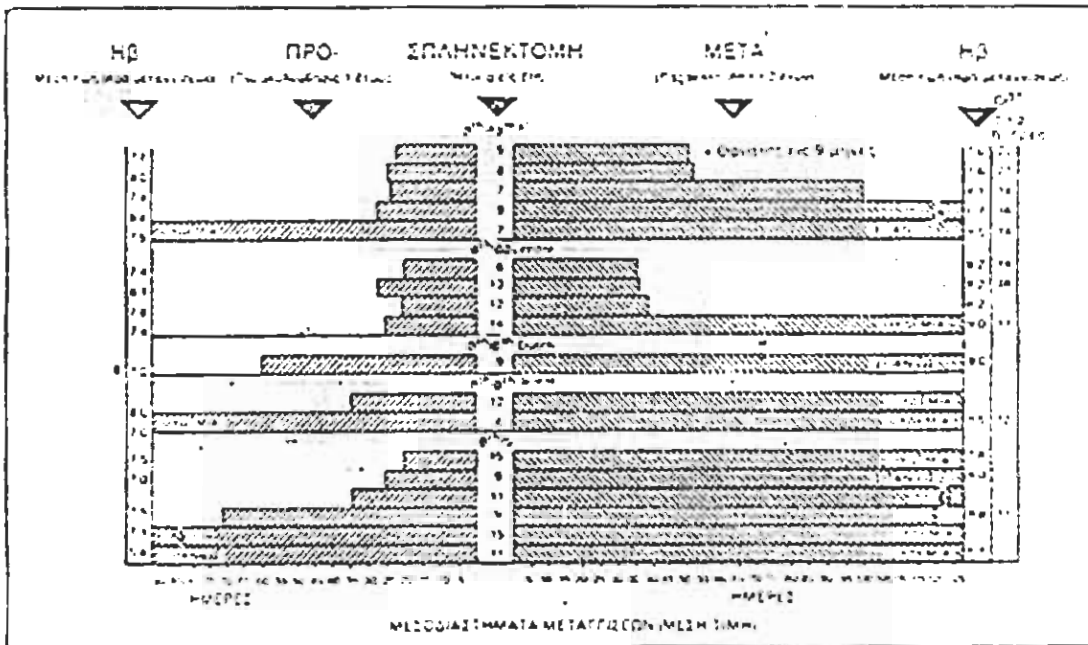
Οι επικρατούσες σήμερα απόψεις, σε ότι αφορά την θεραπεία που στοχεύουν στον έλεγχο της υπέρμετρης εναπόθεσης σιδήρου στον οργανισμό φανερώνουν ότι η πλέον φανερή ένδειξη για σπληνεκτομή είναι η αύξηση των αναγκών του ασθενή σε αίμα, σε ποσοστό που υπερβαίνει το 50% του αίματος, που χρειάζονται άτομα που έχουν υποστεί σπληνεκτομή της ίδιας ηλικίας. Φανερά λοιπόν υπολογίζεται ότι υπάρχουν αυξημένες ανάγκες, όταν οι ετήσιες ανάγκες σε αίμα υπερβαίνουν τα 450ml/kg βάρους. Ο υπολογισμός αυτός προϋποθέτει συστηματική παρακολούθηση του ασθενή και επακριβή καταγραφή του προσλαμβανόμενου αίματος.

Βασικές ενδείξεις για σπληνεκτομή αποτελούν ακόμη η υπέρμετρος διόγκωση του σπλήνα, η οποία προκαλεί μηχανικά κωλύματα, η καθυστέρηση του χρονικού διαστήματος μεταξύ δυο μεταγγίσεων ώστε να διατηρείται η αιμοσφαιρίνη σε σταθερά επίπεδα, καθώς και η παρουσία απλών εργαστηριακών ευρημάτων υπερσπληνισμού όπως η λευκοπενία και η θρομβοπενία.

Η απότομη βράχυνση του χρονικού διαστήματος μεταξύ 2 μεταγγίσεων δεν οφείλεται συνήθως σε υπερσπληνισμό, αλλά στην ανάπτυξη άλλων αιμολυτικών μηχανισμών όπως ισοανοσοποίησης, σε σπάνια ερυθροκυτταρικά αντιγόνα ή και σε αυτοανοσοποίηση όπως παρατηρήθηκε σε ορισμένους ασθενείς μετά από λοιμώξεις των ανωτέρων αναπνευστικών οδών. Οι ασθενείς αυτοί παρουσίασαν σημεία επιπρόσθετης αιμολυτικής συνδρομής, εργαστηριακά δε διαπιστώθηκε θετική αντίδραση Coombs. Η βαρύτητα και η διάρκεια της συνδρομής

ποικίλει από 2-4 εβδομάδες μέχρι και 3-6 μήνες, βελτιώνονται όμως με την χρήση κορτικοστεροειδών.

Πριν από την σπληνεκτομή είναι απαραίτητο να επιβεβαιωθεί ότι η αύξηση των αναγκών σε αίμα δεν οφείλεται στους παραπάνω παράγοντες, αλλά σε υπερσπληνισμό οπότε και αναμένονται ικανοποιητικά αποτελέσματα από την σπληνεκτομή.



Αποτελέσματα σπληνεκτομής σε 18 ασθενείς με μεσογειακή αναιμία.

Τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής, σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία ποικίλουν και διαφέρουν. Οι διαφορές αυτές οφείλονται βασικά στην γενετική ετερογένεια των ασθενών καθώς και σε διαφορές στα κριτήρια που έχουν χρησιμοποιηθεί. Τόσο στις ενδείξεις της σπληνεκτομής όσο και στην αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της σπληνεκτομής.

Στον παραπάνω πίνακα φαίνονται τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής τα οποία συγκεντρώθηκαν στην μονάδα μεσογειακή αναιμίας της Α΄ Παιδ/κής Κλινικής Παν/μίου Αθηνών τα τελευταία χρόνια.

Στην ομάδα αυτή τα κριτήρια των ασθενών για σπληνεκτομή δεν διαφέρουν ουσιαστικά μεταξύ τους. Παρόλο αυτά παρατηρήθηκαν ουσιαστικές διαφορές στα αποτελέσματα της σπληνεκτομής. τα οποία όπως αποδείχθηκε σχετίζονται με τον γονότυπο της μεσογειακής αναιμίας.

Πολύ καλά αποτελέσματα παρατηρήθηκαν σε ασθενείς με κλινικές εκδηλώσεις ενδιάμεσου μεσογειακής αναιμίας, σε ασθενείς με μικροδρεπανουτταρική αναιμία. Λιγότερα ικανοποιητικά ήταν τα αποτελέσματα με ομόζυγη β- μεσογειακή αναιμία. Όμως σε όλους τους ασθενείς, παρατηρήθηκε σημαντική μείωση των αναγκών σε αίμα μετά την σπληνεκτομή, αλλά η μείωση αυτή διέφερε από τον ένα ασθενή στον άλλο.

Από τα αποτελέσματα αυτά φαίνεται ότι για την σπληνεκτομή οι προαναφερόμενες κλινικές και εργαστηριακές ενδείξεις είναι απόλυτα ικανοποιητικές και δεν υπάρχει ανάγκη εφαρμογής πλέον εξειδικευμένων και πολύπλοκων μεθόδων, όπως οι ραδιοϊσοτοπικές μέθοδοι ελέγχου επιθώσης ερυθρών αιμοσφαιρίων και της λειτουργικότητας του σπλήνα και του ήπατος.

#### **4.4.1. Οι ενδείξεις για σπληνεκτομή είναι:**

- i. Η μεγάλη αύξηση του του μεγέθους του σπλήνα, η οποία προκαλεί συμπτώματα από τη μηχανική πίεση των παρακείμενων σπλάχνων και του διαφράγματος.
- ii. Η αυξημένη καταστροφή των μεταγγίσεων ερυθρών αιμοσφαιρίων, που αποδεικνύεται τόσο δια σπλάνσεως αυτών με ραδιενεργό χρώμιο όσο και από την κλινική παρατήρηση ότι αυξάνεται η συχνότητα των απαιτούμενων μεταγγίσεων.
- iii. Η εμφάνιση υπερσπληνισμού μετά ή άνευ θρομβοπενίας και μετά λευκοπενίας.

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

### **4.5. Επιπλοκές της σπληνεκτομής**

Από της συχνότερες και σοβαρότερες επιπλοκές της σπληνεκτομής είναι:

#### **4.5.1. Η ευπάθεια 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 παράγοντα 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 πνευμονόκοκκοι, οι στρεπτόκοκκοι, οι μηνιγγιτιδόκοκκοι και οι σταφυλόκοκκοι, ενώ σπανιότερα οι σαλμονέλες, 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.

#### **4.5.2. Ηπατομεγαλία**

Ιδιαίτερα σε άτομα των οποίων η αιμοσφαιρίνη είχε παραμείνει σε χαμηλά επίπεδα (1 g/100 ml) ακολουθεί συνήθως ταχεία διόγκωση του ήπατος προφανώς επειδή αναπτύχθηκε εξωμυελική ερυθροποίηση.

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

#### **4.6. Παθogenεία αιμοσιδήρωσης**

Στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία, η αυξημένη πρόσληψη σιδήρου με τις μεταγγίσεις, διαταράσσει τον μεταβολισμό του σιδήρου και οδηγεί σε σημαντικό θετικό ισοζύγιο.

Σε φυσιολογικές συνθήκες ο οργανισμός διαθέτει ρυθμιστικούς μηχανισμούς για την διαφύλαξη του προσλαμβανόμενου σιδήρου και την αποτροπή εμφάνισης αρνητικού ισοζυγίου, το οποίο οδηγεί σε σιδηροπενική αναιμία, ιδιαίτερα συχνή στην παιδική ηλικία

Σε αναιμία λοιπόν και ιδιαίτερα υποξείας αυξάνεται η απορρόφηση από το έντερο, ενώ οι δυνατότητες αποβολής του απορροφηθέντα σιδήρου είναι αρκετά περιορισμένες. Ουσιαστικά οι υπάρχοντες μηχανισμοί στοχεύουν στην διαφύλαξη και ορδή διακίνηση των αποθεμάτων σιδήρου.

Ειδικότερα στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία τα χαμηλά επίπεδα της αιμοσφαιρίνης διεγείρουν τους μηχανισμούς απορρόφησης σιδήρου, γι' αυτό και σε ασθενείς με ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία που δεν μεταγγίζονται, παρατηρείται θετικό ισοζύγιο που οδηγεί σε αύξηση των ολικών αποθεμάτων και σε προχωρημένη ηλικία σε κλινικές εκδηλώσεις αιμοσιδήρωσης.

Τα ολικά αποθέματα σιδήρου αυξάνονται υπέρμετρα σε μεταγγιζόμενους ασθενείς, εφ' όσον ο σίδηρος που προσφέρεται με τις μεταγγίσεις παραμένει εξ' ολοκλήρου στον οργανισμό. Υπολογίζεται ότι κάθε μονάδα μεταγγιζόμενου αίματος προσφέρει 200MG FE τα οποία προστίθενται στα ολικά αποθέματα του οργανισμού. Δυστυχώς ο οργανισμός δεν διαθέτει εφεδρικούς μηχανισμούς αποβολής σιδήρου σε περιπτώσεις υπερφόρτωσης. Έτσι παρά το γεγονός ότι στους μεταγγιζόμενους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία, ο απορροφούμενος σίδηρος από το έντερο είναι ελάχιστος, σε σχέση με τους μη μεταγγιζόμενους ασθενείς, ο προσφερόμενος σίδηρος με τις μεταγγίσεις, υπολογίζεται ότι προσφέρει στους ασθενείς θετικό ημερήσιο πλεόνασμα που κυμαίνεται από 13-15 MG σιδήρου.

Η περίσσεια αυτή του σιδήρου εναποτίθεται σε όλους τους ιστούς του οργανισμού και οδηγεί σε λειτουργική ανεπάρκεια διαφόρων ζωτικών οργάνων. Στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία οι κλινικές εκδηλώσεις της αιμοσιδήρωσης αρχίζουν να εμφανίζονται στην δεύτερη δεκαετία της ζωής, όταν τα ολικά αποθέματα σιδήρου αυξηθούν σημαντικά (άνω των 20-25GR. Χαρακτηριστικές είναι οι λειτουργικές διαταραχές της καρδιάς, του ήπατος και των ενδοκρινών αδένων.

Η άδρωση του περισσευόμενου σιδήρου στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία διαπιστώνεται με μια σειρά εργαστηριακών εξετάσεων. Η μέτρηση του σιδήρου των ιστών και ιδιαίτερα του ήπατος είναι η πλέον ακριβής μέθοδος προσδιορισμού των ολικών αποθεμάτων σιδήρου, ενώ ο προσδιορισμός του σιδήρου στον μυελό των οστών, αντανakλά τον σίδηρο του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος.

Υπάρχουν δυο σχετικά απλοί τρόποι προσδιορισμού των αποθεμάτων σιδήρου το οποίο αποβάλλεται από τα ούρα κατόπιν χορηγήσεως μιας καθορισμένης δόσης DESFERRIOXAMINE αποτελεί την πρώτη μέθοδο η οποία τείνει να αντικατασταθεί από τον προσδιορισμό της φερριτίνης του ορού, τα επίπεδα της οποίας φαίνεται να συσχετίζονται τόσο με τα αποθέματα σιδήρου του ήπατος όσο και με τον αριθμό των μεταγγίσεων.

Επειδή φυσιολογικοί μηχανισμοί που μπορούν να ενεργοποιηθούν για να αντισταθμίσουν την αυξημένη πρόσληψη σιδήρου δεν υπάρχουν γι' αυτό και αναζητήθηκε φαρμακευτική προσπάθεια. Για τον σκοπό αυτό προτάθηκαν και δοκιμάστηκαν διάφορες χημικές ουσίες κυρίως

όμως το DTPA (DIETHYLENETRIAMINEPENTRACETIC ACID) και DESFERRIOXAMINE. Η χορήγηση και των δυο χημικών ουσιών συνοδεύεται από σημαντική απέκκριση σιδήρου από τα ούρα. Παρ' όλα αυτά η χρησιμοποίησή τους στην θεραπεία και πρόληψη της αιμοσιδήρωσης έχει ένα βασικό μειονέκτημα, την παρεντερική χορήγηση η οποία είναι προβληματική γιατί απαιτείται η εφόρου ζωής η ημερήσια χορήγηση του φαρμάκου. Για το DTPA υπάρχει ένα ακόμη σοβαρότερο μειονέκτημα που σχετίζεται με την σύγχρονη αποβολή εκτός του σιδήρου και άλλων κατιόντων ζωικής σημασίας, όπως το ασβέστιο και το μαγνήσιο. Αντίθετα η DESFEROXAMINE έχει εκλεκτική δράση στην δέσμευση και αποβολή του σιδήρου γι' αυτό παρά τα μειονεκτήματα της παρεντερικής χορήγησης, άρχισε να χρησιμοποιείται ευρέως στην θεραπεία της αιμοσιδήρωσης.

Το θέμα της παράκαμψης της παρεντερικής χορήγησης, των χημικών ουσιών, έχει απασχολήσει σοβαρά τα τελευταία χρόνια ειδική ομάδα ερευνητών, η οποία πειραματίζεται με χαμηλές ουσίες που μπορούν να χορηγηθούν από το στόμα. Η πρώτη ουσία ήταν το 2-3 DIHYDROXYBENZOIC ACID (2-3 DHB ) και αργότερα το THODOTOTULIC ACID,

#### **4.6.1. Θεραπεία με Desferrioxamine**

Είναι η μόνη χημική ουσία η οποία χρησιμοποιείται ευρέως για την αποβολή του σιδήρου σε περιπτώσεις αιμοσιδήρωσης.

Παράγεται από το STREPTOMYCES PILOSUS και είναι γνωστή από το 1960. Έχει εκλεκτική δεσμευτική δράση όσον αφορά το σίδηρο

με το οποίο σχηματίζει σταθερό σύμπλοκο, το οποίο εμποδίζει την περαιτέρω απελευθέρωση του σιδήρου και την συμμετοχή του σε άλλες αντιδράσεις. Το σύμπλοκο αυτό η FERRIOXAMINE, είναι υδατοδιαλυτό και γι' αυτό αποβάλλεται εύκολα από τα ούρα. Μικρότερα ποσά FERRIOXAMINE αποβάλλονται από τα κόπρανα δια μέσου της χολής.

Ιδιαίτερες παρενέργειες και αντενδείξεις δεν φαίνεται να υπάρχουν. Για μακροχρόνια χορήγηση αναφέρονται αλλεργικές αντιδράσεις, κνησμός, εξάνθημα, αναφυλακτικές αντιδράσεις, δυσουρία, διάρροια, ταχυκαρδία, κοιλιακά άλγη και πυρετός, ενώ σε σπάνιες περιπτώσεις καταρράκτης.

### **Μέθοδοι θεραπευτικής χορήγησης**

Βασικός τρόπος χορήγησης του φαρμάκου παραμένει η παρεντερική Χορήγηση.

Κατ' αρχήν και για πολλά χρόνια χρησιμοποιήθηκε η ενδομυϊκή χορήγηση του φαρμάκου σε δόση 500-1000MG ημερησίως. Παρά τη διακίνηση και αποβολή, ικανών ποσοτήτων, σιδήρου από τα ούρα δεν είναι δυνατόν να επιτευχθεί ισοζύγιο στο μεταβολισμό του σιδήρου σε ασθενείς με συχνές μεταγγίσεις.

Αργότερα η συμπλήρωση της θεραπείας της ενδομυϊκής χορήγησης της DESFERRIOXAMINE με χορήγηση βιταμίνης C, είχε σαν αποτέλεσμα την επαύξηση της απέκκρισης σιδήρου χωρίς όμως και πάλι να είναι δυνατή η επίτευξη αρνητικού ισοζυγίου.

Αναζητήθηκαν τρόποι επαύξησης της αποτελεσματικότητας της χορήγησης DESFERRIOXAMINE. Δύο τρόποι αποδείχθηκαν αποτελεσματικοί: α) Η ενδοφλέβια χορήγηση β) Η υποδόρια χορήγηση με την βοήθεια ειδικής φορητής αντλίας.

### **Ενδοφλέβια χορήγηση**

Κλινικές μελέτες απέδειξαν ότι η ενδοφλέβια χορήγηση της DESFERRIOXAMINE επαυξάνει σημαντικά την απέκκριση σιδήρου στα ούρα συγκριτικά με την ενδομυϊκή χορήγηση, ενώ συγχρόνως καθίσταται δυνατή η σημαντική αύξηση των ημερησίως χορηγούμενων δόσεων. Πειραματικά έχουν χορηγηθεί μέχρι και 16 GR ημερησίως με αντίστοιχη απέκκριση 180MG σιδήρου.

Με την ενδοφλέβια χορήγηση καθίσταται δυνατή η επίτευξη αρνητικού ισοζυγίου σιδήρου σε ασθενείς με αιμοσιδήρωση. Όμως η εφαρμογή της δεν είναι απλή δεδομένου ότι απαιτεί μακροχρόνια παραμονή στο νοσοκομείο και δυσφορία των ασθενών λόγω του σημαντικού περιορισμού της δραστηριότητας τους.

Απομένει όμως να αποδειχθεί η αποτελεσματικότητα της ενδοφλέβιας αγωγής, με μεγάλες ποσότητες DESFERRIOXAMINE για μεγάλα χρονικά διαστήματα.

#### **4.6.2. Σύγχρονοι μέθοδοι αποσιδήρωσης**

Τα τελευταία σημαντική βοήθεια προσφέρουν οι νεότερες απεικονιστικές μέθοδοι, οι 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/κι 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 τα τελευταία 15 χρόνια το παλιό διακεκομμένο σχήμα που περιλαμβάνει χορήγηση 500-700mg DF 1 M 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 M αποβάλλονται 15mg περίπου σιδήρου, ενώ με την ίδια δόση χορηγούμενη συνεχώς ενδοφλεβίως για 12 ώρες αποβάλλονται 75mg.

Για να εξασφαλισθεί η πλήρης απόδοση της DF απαιτεί συνεχής επαφή της ουσίας, με το μικρό αυτό κλάσμα του μετακινήσιμου σιδήρου, η οποία βρίσκεται σε αμφίδρομη ισορροπία με την μεγάλη δεξαμενή των σιδηραποθήκων. 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 την τοξικότητα του σιδήρου στο μυοκάρδιο.

Η DF είναι σχετικά αταξικό φάρμακο. Σε υψηλή δασολογία πάνω από 100 mg/kg 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 δασολογία είναι δυσανάλογα μεγάλη σχετικά με την ποσότητα του σιδήρου στον οργανισμό. Για τους λόγους αυτούς απαιτείται στενή παρακολούθηση των παραπάνω οργάνων και αν παραστεί ανάγκη, διακόπτεται η χορήγηση DF προσωρινά για να αρχίσει αργότερα με χαμηλότερη δασολογία.

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

#### **4.7. Μεταμόσχευση μυελού των οστών**

Υπάρχουν 4 είδη μεταμόσχευσης μυελού.

- i. Η αυτόλογη, όταν ο μεταμοσχευμένος μυελός έχει ληφθεί από τον ίδιο τον άρρωστο κατά την διάρκεια ύφεσης της νεοπλασματικής νόσου και έχει συντηρηθεί σε βαθιά κατάψυξη
- ii. Η συγγενική όταν ο δότης και ο δέκτης είναι μονοωγενείς δίδυμοι



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

iv. 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 δυναμικές επιλογές της μεταμόσχευσης είναι αναγκαίο να γίνει ανασκόπηση του αντιγονικού συστήματος HLA (Human leukocyte antigens - αντίγονα ανθρώπινων λευκοκυττάρων). Το σύστημα HLA ή μείζον σύστημα ιστοσυμβατότητας όπως ονομάζεται είναι μια ομάδα αντιγόνων που απαιτούν σε όλους σχεδόν τους ιστού του οργανισμού. Οι γόνιμοι που καθορίζουν το σύστημα HLA βρίσκονται ο ένας πολύ κοντά στον άλλον στο χρωμόσωμα 6 και κληρονομούνται σαν μία μονάδα. Μερικά από τα μείζοντα αντιγόνα HLA είναι τα A, B, C, D, & 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 & C γόνιμοι και οι HLA - D/Dr γόνιμοι κληρονομούνται σαν ξεχωριστή μονάδα ή απλότυπος. Το παιδί κληρονομεί έναν απλότυπο από κάθε γονέα, έτσι το παιδί και ο κάθε γονέας έχουν ένα πανομοιότυπο και έναν ανομοιότυπο απλότυπο.

Εφόσον ο πιθανός συνδυασμός απλοτυπων ανάμεσα στα αδέρφια ακολουθεί τους νόμους της μεντελικής γενετικής, υπάρχει μία στις τέσσερις δυνατότητες τα δυο αδέρφια να έχουν δυο πανομοιότυπους απλότυπους και να είναι απολύτως συμβατά ως προς τις θέσεις του HLA (HLA 1οσι). 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 ένα 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 HLA, 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 π्लाσμαφαίρεσης, όταν υπάρχουν αντισώματα με υψηλό τίτλο.

Στο θέμα της μεταμόσχευσης σήμερα παρουσιάζονται δύο προβλήματα

1. Η τεχνική της μεταμόσχευσης δεν είναι άμοιρη συνεπιών, διότι για την καταστροφή του ήδη υπάρχοντα μυελού (ώστε να δημιουργηθεί κατάλληλο «έδαφος» για το μόσχευμα), χρησιμοποιούνται φάρμακα τα οποία προκαλούν βαρείες ανεπάρκειες και σε άλλα όργανα. Επιπλέον, είναι συχνή και η αντίδραση του μοσχεύματος κατά του ξενιστή.

2. Υπάρχουν ηθικά προβλήματα για το αν η μεταμόσχευση πρέπει να εφαρμοσθεί σε κάποιον ασθενή, αφού αυτή δεν είναι πάντα επιτυχής. Σε ένα ηλικιωμένο άτομο το οποίο έχει αναπτύξει καρδιακή ή ηπατική ανεπάρκεια λόγω αιμοχρωμάτωσης, η μεταμόσχευση είναι σε μεγάλο βαθμό καταδικασμένη, λόγω της κακής γενικής κατάστασης του ασθενούς. Αντίθετα, σε ένα νεαρό άτομο το οποίο έχει προσδόκιμο επιβίωσης 10 - 15 χρόνια, με σχετικά καλή ποιότητα ζωής, δημιουργείται δίλημμα λόγω του γεγονότος ότι τέτοιου είδους μεταμοσχεύσεις έχουν ποσοστό θνησιμότητα 20% εντός του πρώτου μήνα (ποσοστό ίασης = 80%)-

Γενικά σήμερα επικρατεί η άποψη ότι σε ασθενείς μικρής ηλικίας η μέθοδος πρέπει να εφαρμόζεται αν υπάρχει συμβατό μόσχευμα (κυρίως σε καλά εκπαιδευμένα κέντρα). Στην περίπτωση που δεν υπάρχει συμβατό μόσχευμα ή αν το άτομο είναι μεγάλο σε ηλικία με ήδη υπάρχοντα προβλήματα αιμοχρωμάτωσης, πρέπει να εφαρμόζεται καλή αποσιδήρωση. Με αυτόν τον τρόπο ο ασθενής θα πρέπει να διατηρείται στην καλύτερη δυνατή κατάσταση για να είναι σε θέση να δεχθεί

οποιαδήποτε θεραπευτική μέθοδο προκύψει στο μέλλον (π.χ. γονιδιακή θεραπεία).

## **4.8. Μελλοντικές θεραπευτικές προοπτικές**

### **4.8.1. Αύξηση παραγωγής της Hbf**

Αν τα ποσά της Hbf διατηρούνται υψηλά και κατά την ενήλικη ζωή, τα άτομα με β-θαλασσαιμία θα είχαν πολύ καλύτερη κλινική πορεία.

Έχει βρεθεί ότι η χορήγηση υδροξυουρίας προκαλεί επαγωγή του γονιδίου της γ-αλυσίδας, αυξάνοντας τα ποσά της Hbf. Το φάρμακο δεν έχει πολύ καλή δράση σε άτομα με πολύ χαμηλά ποσά HbA (άτομα με τιμή HbA = 8gr% αποκτούν μετά την χορήγηση υδροξυουρίας τιμές HbA = 9 - 10 gr%, που βρίσκονται κοντά στην επιθυμητή τιμή, ενώ άτομα με HbA = 4 gr% δεν μπορούν να πλησιάσουν την τιμή αυτή).

### **4.8.2. Μεταγγίσεις δικτυοερυθροκυττάρων (νεαρά ερυθρά)**

Επειδή τα νεαρά ερυθρά ζουν περισσότερο στην κυκλοφορία των ερυθρών, απαιτούνται λιγότερες μεταγγίσεις με αποτέλεσμα τον περιορισμό του φαινομένου της αιμοχρωμάτωσης. Στην πράξη, η τεχνική είναι δύσκολη (ιδίως η απομόνωση των νεαρών ερυθρών από δότες) και για το λόγο αυτό δεν έχει εφαρμοσθεί ευρέως.

### **4.8.3. Γονιδιακή θεραπεία**

Αποτελεί το μέλλον στη θεραπεία της β-θαλασσαιμίας

Πρόκειται για μεταμόσχευση γενετικού υλικού χωρίς να απαιτείται καταστροφή του μυελού του δέκτη ή ανοσοκατασταλτική θεραπεία. Συνεπώς, πρόκειται για θεωρητικά πιο εύκολη μέθοδο, η οποία όμως αυτή τη στιγμή δεν είναι εφαρμόσιμη *in vivo*. Αυτό, οφείλεται στο γεγονός ότι η απομόνωση αρκετών προγονικών κυττάρων από τον ασθενή και η παρεμβολή του φυσιολογικού γονιδίου στο γενετικό υλικό τους, είναι αρκετά δύσκολες. Πρόβλημα επίσης παρουσιάζει και η επίτευξη της φυσιολογικής έκφραση του υγιούς γονιδίου στο νέο του περιβάλλον.

Τέλος, σημειώνεται ότι για την αντιμετώπιση της β - θαλασσαιμίας, ιδιαίτερη σημασία έχει η πρόληψη πριν από τη σύλληψη και η προγεννητική διάγνωση. Αν η προγεννητική διάγνωση είναι θετική τότε συνιστάται διακοπή της κύησης.

#### **4.9 Ενδοκρινολογικές επιπλοκές**

Οι ακόλουθες είναι αυτές που συναντάνε πιο συχνά:

1. Καθυστερημένη ανάπτυξη: Στο παρελθόν αυτό συνέβαινε συχνά στα πρώτα χρόνια της ζωής σε σχέση με την χρόνια αναιμία αλλά τώρα συνήθως συναντάνε μονάχα γύρω στην εφηβεία και έχει μια ενδοκρινολογική βάση αν και αυτό δεν είναι ακόμη καθορισμένο.

2. Ανώμαλη εφηβική ανάπτυξη. Ένας μεγάλος αριθμός των ασθενών που πάσχουν από θαλασσαιμία υποφέρουν από καθυστέρηση της έναρξης της εφηβείας. Αυτό μπορεί να συμβαίνει γιατί δεν λαμβάνουν θεραπεία αποσιδήρωσης στα πρώτα τους χρόνια. Σε αυτούς τους

ασθενείς θα πρέπει να δωθεί αντικατάστατική θεραπεία εάν το θέλουν. Υπάρχει όμως ακόμη ανεπαρκής εμπειρία ώστε με συνεχή θεραπεία να μπορέσουν να δώσουν σαφείς συστάσεις. Ένας ειδικός ενδοκρινολόγος στα σημερινά δεδομένα θα μπορούσε να συμβουλέγει.

3. Διαβητικοί μέλλητες. Αυτή είναι μια συνηθισμένη επιπλοκή ανάμεσα στους εφηβικούς ασθενείς και γενικά σε αυτούς που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία. Ιδιαίτερα σε αυτούς που χορηγείται φτωχική DFO.

Είναι εξαρτημένοι από την ινσουλίνη και ο διαβήτης είναι δύσκολο να ελεγχθεί. Η πεταλούδα που χρησιμοποιείται για την χορήγηση DFO κατά την διάρκεια της νύχτας μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ένεση ινσουλίνης το πρωί.

4. Υποπαραθυροειδισμός με ή χωρίς μετατροπή της βιταμίνης D του μεταβολισμού. Αυτή η επιπλοκή παρουσιάζεται σαν υποκαλιαιμία.

Ο ασθενής παραπονείται για αίσθηση φαγούρας ή κνησμού, χωρίς αγωγή ή υποκαλιαιμία μπορεί να προκαλέσει σπασμούς. Σε ασθενείς με καρδιακά προβλήματα είναι σημαντικό να μετρήσουμε προηγουμένως τον ορό Ca (αρχίζοντας θεραπεία με DIGOXIN, γιατί η υποκαλιαιμία μειώνει την δράση του DIGOXIN ) είναι επίσης σημαντικό να θυμόμαστε ότι η υποκαλιαιμία αυξάνει την τοξικότητα DIGOXIN και έχουν συμβεί ξαφνικοί θάνατοι όπου ακολουθούσαν ενδοφλέβιες χορηγήσεις Ca σε δακτυλικούς ασθενείς.)

5. Υποθυροειδισμός. Ένας σημαντικός αριθμός ασθενών που πάσχουν από θαλασσαιμία, ειδικά όσοι έχουν και άλλες

ενδοκρinoπάθειες, παρουσιάζουν αρχικά υποθυρεοειδισμό με ή χωρίς κλινικά σημάδια. Θα πρέπει να τους χορηγηθεί αντικαταστατική θεραπεία.

6. Ανεπάρκεια επινεφριδίων. Η λειτουργία των επινεφριδίων στο χαμηλότερο όριο από το κανονικό έχει εκδηλωθεί αν και κλινικά σημάδια της ανεπάρκειας επινεφριδίων δεν έχουν περιγραφεί.

#### **4.10. Καρδιακές επιπλοκές**

Υπερφόρτωση σιδήρου στην καρδιά μπορεί να προκαλέσει καρδιακή αρρυθμία, περικαρδίτιδα και καρδιακές βλάβες. Η θεραπεία δεν διαφέρει από τους ασθενείς που δεν πάσχουν από θαλασσαιμία.

#### **4.11. Νευρολογικές επιπλοκές**

Υπέρταση, σπασμούς, εγκεφαλικές αιμορραγίες έχουν παρατηρηθεί σε ασθενείς που έχουν υποστεί μετάγγιση και που έχουν προηγουμένως διατήρηση αιμοσφαιρίνης σε πολύ χαμηλά επίπεδα. Μπορούνε να εμποδίσουμε αυτά τα προβλήματα αρχίζοντας νωρίτερα την μετάγγιση.

#### **4.12. Ηπατικές επιπλοκές**

Στο πέρασμα του χρόνου πολλοί ασθενείς που πάσχουν από θαλασσαιμία δημιουργούν ασθένειες του ήπατος, συμπεριλαμβανόμενης και της κίρρωσης. Η παθογένεση είναι ποικιλόμορφη. Οι πιο σπουδαίοι παράγοντες είναι η συσσώρευση σιδήρου από τις μεταγγίσεις και η μόλυνση με ιούς της ηπατίτιδας. Η διάγνωση γίνεται με την ανύψωση του ορού της υπεραμίνωσης και της γ- γλουναμιλυπερπετιδάσης (γGT).

Η βιοψία του ήπατος και η έρευνα για ηπατίτιδα -β απαιτούνται για την ακριβή διάγνωση της παθολογίας του ήπατος και για να καθοριστεί η απαραίτητη θεραπεία.

#### **4.13. ΟΔΟΝΤΙΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ**

Πολλά παιδιά που πάσχουν από θαλασσαιμία έχουν δυσμορφίες στα οστά του προσώπου μαζί με οδοντική τερηδόνα. Οι δυσμορφίες που παρουσιάζονται εξ' αιτίας της διαστολής του μυελού τώρα είναι λιγότερα σοβαρά και φαίνονται λιγότερο από ότι συνήθιζαν να φαίνονται. Στα παιδιά με θαλασσαιμία, μπορεί να δοθεί εφοδιασμός με φθώριο (FLUORIDE) όπως στα κανονικά παιδιά.



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup>

### 5.1.1. Ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στο πάσχον από μεσογειακή αναιμία άτομο

Τα συναισθήματα και οι ψυχικές αντιδράσεις του πάσχοντος ατόμου βρίσκονται σε άμεση συνάρτηση με τα συναισθήματα των υπολοίπων μελών του οικογενειακού του περιβάλλοντος. Με την αλληλεπίδραση αυτή γεννιούνται και οι αλυσιδωτές αντιδράσεις που θεωρούνται ότι είναι η αιτία και το αποτέλεσμα άλλων νέων συμπεριφορών. Με το πέρασμα του αρρώστου από διάφορα αναπτυξιακά στάδια της ηλικίας, τα συναισθήματα και οι συμπεριφορές διαμορφώνονται, τροποποιούνται και εξελίσσονται. Το παιδί που πάσχει από μεσογειακή αναιμία μπορεί να χαίρεται τη ζωή σαν τα άλλα τα παιδιά. Εμπιστοσύνη στη βρεφική ηλικία και αυτονομία στη νηπιακή καθορίζουν της εξέλιξη του παιδιού σε ένα φυσιολογικό άτομο. Αν το μάθουμε να κλαίει πάνω στη μοίρα του, δεν θα το κάνουμε ποτέ ευτυχισμένο. Η είσοδος του μέσα στο νοσοκομειακό χώρο εντείνει ακόμα περισσότερο τα ψυχολογικά του προβλήματα. Τα ασθενή παιδιά είναι κατά κανόνα δύστροπα και ενδοστρεφή. Εκδηλώνουν συχνά και έντονα τη δυσαρέσκειά τους, απογοητεύονται πολύ εύκολα αποφεύγουν τη συντροφιά με τα άλλα παιδιά και σπάνια μετέχουν σε ομαδικά παιχνίδια.

### **5.1.2. Ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στην οικογένεια του πάσχοντα από μεσογειακή αναιμία**

Ζώντας σε μια τέτοια εποχή είναι εύκολο να φανταστούμε τα συναισθήματα των γονιών με παιδί άρρωστο από μεσογειακή αναιμία. Αισθάνονται το παιδί τους σαν ύπαρξη «δεύτερης διαλογής», ένα παιδί που δεν θα μπορέσει να επιβιώσει στον αγώνα της ζωής, που είναι ένας αγώνας σκληρής επιβίωσης. Υπάρχουν γονείς που δεν δηλώνουν το παιδί τους στο ταμείο για να καλύπτονται τα έξοδά του, για ένα και μόνο λόγο: οι ξένοι να μην μάθουν την αλήθεια.

Είναι επίσης γνωστό ότι οι φοβίες των γονιών για το μέλλον των παιδιών βρίσκουν λύση στην υπερπροστασία. Πιστεύοντας ότι του δίνουν ένα μεγάλο κομμάτι ευτυχία, αρχίζουν να το υπερπροστατεύουν και συγχρόνως να το απομονώνουν απ' τον έξω κόσμο , κάνοντάς το άβουλο, παθητικό και ανοργάνωτο.

Καταλαβαίνουμε το άγχος των γονιών , γνωρίζοντας ότι το νήμα της ζωής των παιδιών είναι μικρό. Η δυσμορφία στα χαρακτηριστικά του παιδιού τους το θυμίζει κάθε μέρα .Οι συχνές μεταγγίσεις, το χάσιμο χρόνου μέσα στα νοσοκομεία, η πρόσθετη οικονομική ανάγκη, είναι προβλήματα καθημερινά. Τέλος, μεγάλη σημασία στην ψυχολογική αντίδραση των γονιών παίζει η σειρά του αρρώστου παιδιού μεταξύ των παιδιών της οικογένειας .Αν είναι το δεύτερο ή καλύτερα το τρίτο ή ακόμα καλύτερα το τέταρτο, οι γονείς το δέχονται με μεγαλύτερη ισορροπία.



## **5.2. Πρόληψη μεσογειακής αναιμίας και ο ρόλος της νοσηλεύτριας**

Η βαρύτητα της νόσου, το ότι δεν υπάρχει, μέχρι σήμερα τουλάχιστον ριζική θεραπεία και ο πρόωρος χαμός των αρρώστων παρά τις ηρωικές προσπάθειες των ιδίων και της οικογένειάς τους δικαιολογούν τον πανικό που πολλές φορές καταλαμβάνει τους γονείς των ασθενών ή το άγχος της ανεκπλήρωτης μητρότητας που διακατέχει τις νέες γυναίκες, στις οποίες έχει γίνει σαφής ο κίνδυνος να αποκτήσουν παιδιά με τη νόσο.

Ακόμα η αδιαφορία που κύρια οφείλεται στην άγνοια ενός μεγάλου τμήματος του πληθυσμού για τη νόσο και για το ότι το αίμα που μπορούν να προσφέρουν είναι προϋπόθεση ζωής για τους πάσχοντες, μας κάνουν να συνειδητοποιούμε ότι ο μόνος τρόπος να αντιμετωπίσουμε τη μεσογειακή αναιμία είναι η πρόληψη, δηλαδή να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιών με την ομόζυγη μορφή της μεσογειακής αναιμίας.

Η νοσηλεύτρια - της μπορεί να παίζει ιδιαίτερο ρόλο στον τομέα της πρόληψης της νόσου.

Σαν σύμβουλος και δάσκαλος του πληθυσμού σε θέματα υγείας παίζει ιδιαίτερο ρόλο στη διαφώτιση του πληθυσμού και στη δραστηριοποίησή του και την συμμετοχή του στην αντιμετώπιση της νόσου .

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

Τονίστηκε ότι οι ετερόζυγοι, οι φορείς δηλαδή αυτής της ανωμαλίας δεν έχουν κανένα σύμπτωμα ή εκδήλωση και διαπιστώνονται μόνο με ειδικό έλεγχο στο αίμα.

Η πρόληψη πρέπει να βασίζεται στην αναγνώριση των ετεροζύγων της β- μεσογειακής αναιμίας.

Όλα τα άτομα και ιδιαίτερα τα νεαρά σε ηλικία γάμου, ενημερωμένα σχετικά με το πρόβλημα μεσογειακή αναιμία θα πρέπει να ζητούν τον έλεγχο για τη μεσογειακή αναιμία ώστε να γνωρίζουν αν είναι φορείς αυτής και τι κίνδυνος υπάρχει για τα παιδιά τους.

Συχνά τίθεται το ερώτημα: Τι θα πρέπει να κάνει ένα ζευγάρι όταν διατρέχει τον κίνδυνο να αποκτήσει παιδί με ομόζυγη β- μεσογειακή αναιμία;

Να μην προχωρήσουν σε γάμο;

Να μην κάνουν παιδιά; ή

Να κάνουν παιδιά, αφήνοντας το πρόβλημα στην τύχη;

Αυτό θα πρέπει να το αποφασίσουν οι ίδιοι σαν υπεύθυνα και ώριμα άτομα με την προϋπόθεση ότι είναι και σωστά ενημερωμένα. Εδώ επεισέρεχεται και ο ρόλος του νοσηλευτή.

Οπωσδήποτε η τελευταία εκλογή είναι η πιο τολμηρή. Δεν πρέπει να ξεχνάμε άλλωστε ότι η πιθανότητα 25% να γεννηθεί άρρωστο παιδί από ένα τέτοιο ζευγάρι δεν είναι αμελητέα και δεν ακολουθεί καμία σειρά. Είναι θέμα τύχης.

Η πρόοδος της γενετικής επιστήμης δίνει στα ζευγάρια αυτά μια λύση αλλά λύση ανάγκης. Την προγεννητική εξέταση.

Σαν συμπέρασμα εξάγεται ότι, η πρόληψη πρέπει κυρίως να στηρίζει (α) στην ενημέρωση και (β) στον έλεγχο του πληθυσμού για την αναγνώριση των φορέων, στους οποίους θα δίνονται και οι κατάλληλες γενετικές συμβουλές.

Η πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια να αποφύγουμε τη νόσο.

### **5.3. Η πρόληψη στην Ελλάδα**

Οι πρώτες προσπάθειες ενημέρωσης του πληθυσμού για τη β-μεσογειακή αναιμία άρχισαν από πανεπιστημιακές κλινικές και άλλα ιδρύματα, την περίοδο 1950-1965.

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

#### **5.4. Έλεγχος για στίγμα μεσογειακής αναιμίας**

Τονίζεται και πάλι ότι η μεσογειακή αναιμία δεν θεραπεύεται και δεν υπάρχει τρόπος για την εξάλειψη της κληρονομικής ανωμαλίας. Γι' αυτό εκτός από τον προγεννητικό έλεγχο που γίνεται όταν πλέον η γυναίκα είναι έγκυος είναι αναγκαίο να γίνεται αιματολογικός έλεγχος σε όλα τα άτομα, πριν ακόμα παντρευτούν έτσι ώστε να αναγνωριστούν οι ετεροζυγώτες, οι φορείς δηλαδή αυτής της ανωμαλίας, οι οποίοι δεν έχουν κανένα σύμπτωμα ή κλινική εκδήλωση.

Η εξέταση είναι απόλυτα αναγκαία στα άτομα των οποίων οι οικογένειες έχουν ή είχαν πρόβλημα παιδιών με μεσογειακή αναιμία ή με παρόμοιες καταστάσεις όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Τα ζευγάρια όπου και οι δύο είναι φορείς της μεσογειακής αναιμίας και κατά συνέπεια έχουν κίνδυνο για ένα άρρωστο παιδί πρέπει έγκαιρα να συμβουλευούνται τα ειδικά κέντρα.

Η εξέταση για την διαπίστωση των φορέων της μεσογειακής αναιμίας δεν είναι απλή και απαιτεί πείρα και ειδικά τεχνικά μέσα και δεν είναι δυνατή σ' όλα τα εργαστήρια.

Η εξέταση γίνεται δωρεάν στη χώρα μας, στις μονάδες πρόληψης μεσογειακής αναιμίας του Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας. Στις μονάδες αυτές παράλληλα με τον έλεγχο της μεσογειακής αναιμίας γίνεται έλεγχος και για άλλες κληρονομικές αιμοσφαιρινοπάθειες. Τα αποτελέσματα των εξετάσεων και η ενημέρωση των ατόμων γίνεται από το υπεύθυνο προσωπικό των μονάδων.

## **5.5. Προγεννητικός έλεγχος**

Ένας πολύ σημαντικός κλάδος της περιγεννητικής είναι η προγεννητική διάγνωση με όλες τις προεκτάσεις της. Με τον προγεννητικό έλεγχο επιτυγχάνεται, με ασφάλεια και αποτελεσματικές μεθόδους, η έγκαιρη ενδομήτρια διάγνωση ορισμένων γενετικών παθήσεων του εμβρύου. Η έγκαιρη αυτή διάγνωση προσφέρει τη δυνατότητα στους γονείς να αποκτήσουν ένα υγιές παιδί, ενώ παράλληλα τους προφυλάσσει από τη γέννηση ενός γενετικά υπολειπόμενου εμβρύου, με την έγκαιρη πρόκληση διακοπής της κύησης. Κύριος σκοπός της προγεννητικής διαγνωστικής είναι να περιορίσει τις διάφορες γενετικές παθήσεις και σύνδρομα.

### **5.5.1. Ενδείξεις εφαρμογής προγεννητικού ελέγχου**

1. Ηλικία της μητέρας
2. Όταν οι γονείς είναι φορείς χρωμοσωμιακών ανωμαλιών
3. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί στην οικογένεια με κληρονομική χρωμοσωμιακή ανωμαλία
4. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με διαγνωσμένη χ-φυλοσύνδετη διαταραχή υπολειπόμενου χαρακτήρα
5. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με συγγενή διαταραχή του μεταβολισμού
6. Όταν οι γονείς είναι γνωστοί φορείς διαταραχών που είναι ανιχνεύσιμες ενδομήτρια



7. Όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό με ανοικτές βλάβες του Κ.Ν.Σ.

### **5.5.2. Εργαστηριακές εξετάσεις**

Με τον αιματολογικό έλεγχο στον οποίο βασίζεται η προγραμμαία εξέταση, γίνονται κάποιες εργαστηριακές εξετάσεις οι οποίες δεν εφαρμόζονται όλες ανεξαιρέτως σε κάθε περίπτωση, αλλά ακολουθείται μια τέτοια σειρά ώστε σταδιακά να εντοπιστεί και να τεθεί η διάγνωση και να χαρακτηριστεί η μορφή τυχόν κληρονομικής αναιμίας. Αυτές διακρίνονται στις

(Α) Απαραίτητες

(Β) Συμπληρωματικές

#### **(Α) ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΕΣ**

1. Μέτρηση αιμοσφαιρίνης, αιματοκρίτη και ερυθροκυττάρων, εξαγωγή ερυθροκυτταρικών δεικτών (MCH, MCV, MCHC)
2. Εκτίμηση μορφολογίας ερυθροκυττάρων (υποχρωμία, μικροκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη, πολυχρωματοφιλία)
3. Μέτρηση αιμοσφαιρίνης A2
4. Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης σε ταινίες οξεικής κυτταρίνης.

#### **(Β) ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΕΣ**

1. Οσμωτική αντίσταση (τα ερυθροκύτταρα της μεσογειακής αναιμίας παρουσιάζουν αυξημένη οσμωτική πίεση)

2. Έμβιος χρώση. Αναζήτηση εγκλείστων προ και μετά επώαση επί παθολογικών ερυθροκυτταρικών δεικτών και φυσιολογικά αιμοσφαιρινικά κλάσματα για διερεύνηση α- μεσογειακής αναιμίας
3. Μέτρηση Hb-F. Όταν διαπιστώνεται η αιμοσφαιρίνη F στην ηλεκτροφόρηση έστω και σε ίχνη. Όπου δεν σημειώνεται HbF θεωρείται κάτω του 2% και δεν είναι απαραίτητο να μετρηθεί.
4. Δοκιμασία δρεπανώσεως επί παρουσία κλάσματος σε θέση αιμοσφαιρίνης
5. Ηλεκτροφόρηση σε άγαρ επί παρουσίας παθολογικής αιμοσφαιρίνης, ενώ η δοκιμασία δρεπανώσεως είναι αρνητική.

### **5.5.3. Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου**

Η μεσογειακή αναιμία είναι από τα λίγα κληρονομικά νοσήματα στα οποία η διάγνωση των ετεροζυγωτών είναι ευχερής και έτσι είναι δυνατή η ανίχνευση και η γενετική καθοδήγηση των ζευγαριών τα οποία βρίσκονται σε κίνδυνο .

Η προγεννητική εξέταση αποφασίζεται μόνο όταν υπάρχει κίνδυνο να γεννηθεί άρρωστο παιδί από μεσογειακή αναιμία.

Πρόκειται για τεστ που γίνονται στο έμβρυο για να διαπιστωθεί αν πάσχει από τη νόσο ή όχι .Στην περίπτωση που η απάντηση είναι θετικής η εγκυμοσύνη μπορεί να τερματιστεί, ενώ στην περίπτωση που η απάντηση είναι αρνητική, η εγκυμοσύνη συνεχίζεται κανονικά. Υπάρχουν τρεις διαφορετικοί τρόποι να γίνει ο προγεννητικός έλεγχος.

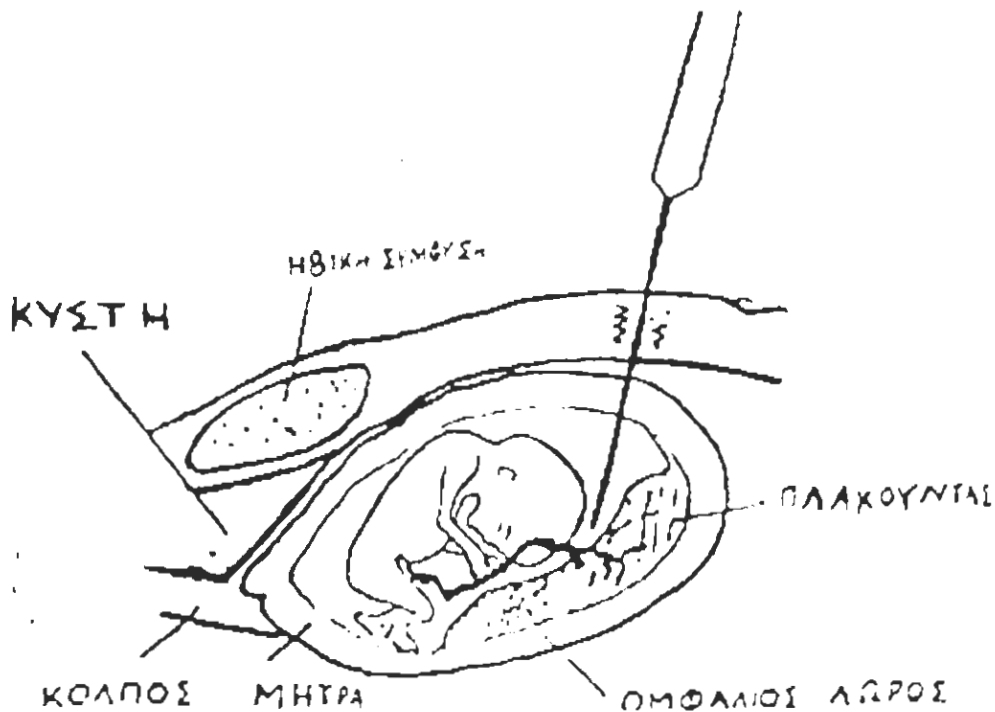
(Α) Η εμβρυοσκόπηση

(Β) Η αμνιοπαρακέντηση

(Γ) Η εξέταση τροφωβλαστικού ιστού

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

### 5.6. Εμβρυοσκόπηση



Η προγεννητική διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας θεωρείται πειραματική μέθοδος και τα αποτελέσματα δεν έχουν ακόμα εκτιμηθεί με ακρίβεια. Στηρίζεται στην εξέταση μιας μικροσταγόνας αίματος που λαμβάνεται με παρακέντηση της μήτρας από το 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 τη διενέργεια της παρακέντησης είναι από τη 18<sup>η</sup> - 21<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Αν η διαπίστωση ότι και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες β - μεσογειακής αναιμίας γίνει μετά το όριο της 21<sup>ης</sup> εβδομάδας η προγεννητική εξέταση δεν μπορεί να γίνει για λόγους τεχνικούς, ηθικούς και νομικούς. Την 12<sup>η</sup> περίπου εβδομάδας 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 τη βοήθεια εμβρυοσκοπίου. Ο γιατρός κατευθύνει τη 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 τίποτε άλλο παρά εναιώρημα εμβρυϊκών κυττάρων και παραλαμβάνεται σε ηπαρινισμένη σύριγγα και παραδίδεται για επεξεργασία. Η αιμορραγία του αγγείου που παρακεντήθηκε, συνήθως σταματά σε λίγα δευτερόλεπτα. Στο δείγμα αυτό μετράται η βιοσύνθεση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.

Στην ηλικία κύσεως 18-21 εβδομάδων η σύνδεση 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 όσθιος. Στην περίπτωση αυτή ο χειριστής διαπερνά με βελόνη αμνιοπαρακέντησης όλο τον πλακούντα, εισέρχεται και αναρροφαμνιικό υγρό και στη συνέχεια αποσύρει τη 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, βάση 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 μια 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 ερεδίζεται με την παρακέντηση κάνει συσπάσεις και μπορεί να αποβάλλει το έμβρυο. Το

ατύχημα αυτό συμβαίνει σπάνια (1 στις 50) και με την προσοχή που καταβάλλεται φαίνεται πιθανό ότι θα περιοριστεί ακόμα περισσότερο. Τόσο στην μονάδα πρόληψης μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα, όσο και σε άλλα κέντρα του εξωτερικού, στις εκατοντάδες των περιπτώσεων που έχουν εξεταστεί μέχρι σήμερα, έχουν σημειωθεί σπάνιες περιπτώσεις άλματος στην πρόγνωση (ποσοστό 1% περίπου).

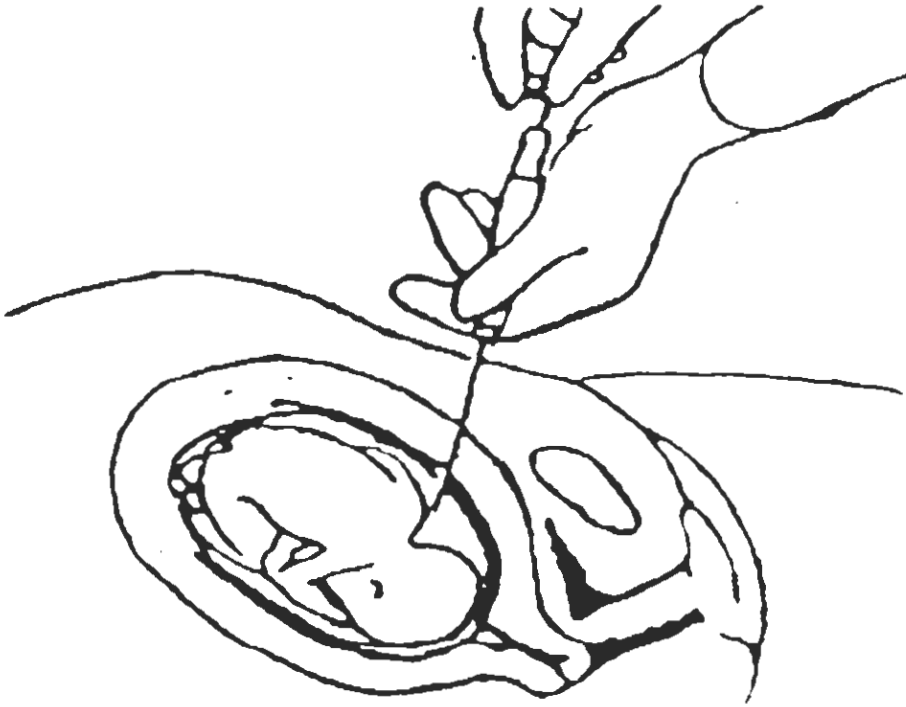
Όταν η απάντηση της εξέτασης είναι ευνοϊκή η κύηση συνεχίζεται και αμέσως μετά τον τοκετό, ο μαυευτήρας βάζει λίγο αίμα από τον ομφάλιο λώρο σε ένα φιαλίδιο με αντισηπτικό για την πρώτη επιβεβαίωση. Η εξέταση του νεογνού πρέπει να γίνει στην ηλικία των 6-8 μηνών.

Το γραφείο προγεννητικής διάγνωσης της μεσογειακής αναιμίας βρίσκεται στον Α΄ όροφο του Γενικού Λαϊκού Νοσοκομείου. Η εξέταση αυτή γίνεται στο Μαιευτήριο Αλεξάνδρα.

### **5.7. Αμνιοπαρακέντηση**

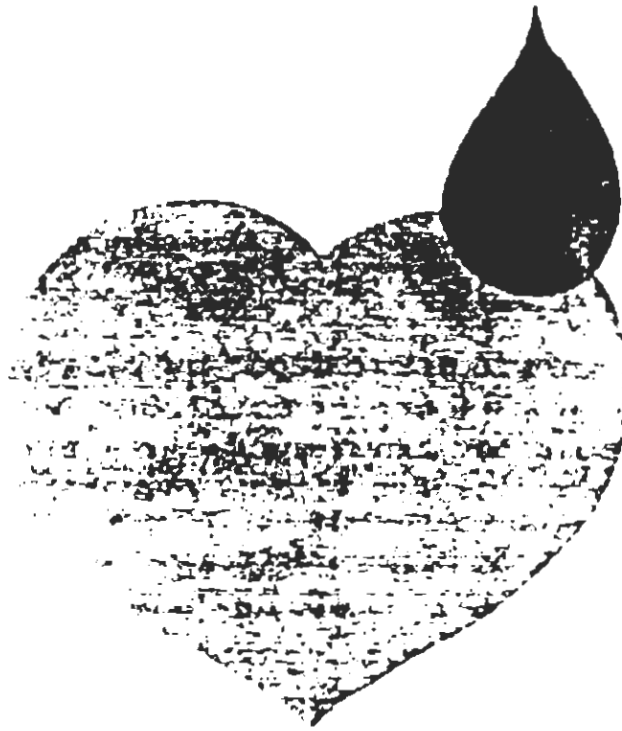
Η αμνιοπαρακέντηση συνίσταται στην παρακέντηση της αμνιακής κοιλότητας και την αναρρόφηση υγρού στο οποίο γίνονται διάφορες κυτταρογενετικές και βιοχημικές αναλύσεις.

Η προσπέλαση της αμνιακής κοιλότητας υπερηθικά από το κοιλιακό τοίχωμα και γίνεται σχεδόν την 17<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης και η διαδικασία της είναι πιο εύκολη και περισσότερο ασφαλής από την εμβρυοσκόπηση. Η εξέταση αυτή δεν γίνεται σ΄ όλες τις έγκυες, αλλά μόνο σε αυτές που έχουν ήδη κάποιο παιδί με μεσογειακή αναιμία.



Πριν την επέμβαση προηγείται μια εξέταση υπερήχων. Δεν χρησιμοποιούνται τοπικά αναισθητικά γιατί το τεστ αυτό θεωρείται τελείως ανώδυνο, εκτός από ένα στιγμιαίο αίσθημα πίεσης κατά την εισαγωγή της βελόνας στη μήτρα την οποία εισάγει ο εξεταστής στη μήτρα και αναρροφά μικρή ποσότητα από το αμνιακό υγρό που περιβάλλει το έμβρυο. Η εξέταση αυτή είναι ασφαλής για τη μητέρα και οι πιθανότητες πρόκλησης αποβολής δεν ξεπερνούν το 11%, ενώ θεωρείται ακριβής με μια πιθανότητα λάθους μέχρι 1-2%.

Στην περίπτωση που το τεστ δείξει ότι το έμβρυο έχει μεσογειακή αναιμία και αποφασιστεί η διακοπή της εγκυμοσύνης, η αποβολή του εμβρύου γίνεται όπως και στην εμβρυοσκόπηση



### **5.8. Εξέταση τροφοβλαστικού ιστού**

Η εξέταση αυτή είναι σχετικά νέα και γίνεται στο ξεκίνημα της εγκυμοσύνης, περίπου στην 9<sup>η</sup> εβδομάδα μετά την τελευταία έμμηνο ρήση. Ο τροφοβλαστικός ιστός είναι ένας ενδιάμεσος ιστός του σώματος από τον οποίο προέρχονται ο πλακούντας, το άμνιο και το χόριο. Η καταγωγή του είναι κοινή με εκείνη του εμβρύου και γι' αυτό αντανακλά κατευθείαν τη γενετική υπόστασή του. Επομένως η κυτταρογενετική και βιοχημική ανάλυση του τροφοβλαστικού ιστού μπορεί να βοηθήσει στην προγεννητική διάγνωση των γενετικών παθήσεων του εμβρύου.

Δεν είναι εύκολο να πραγματοποιηθεί σε ευρύ φάσμα. Πρέπει να μελετηθεί εκ των προτέρων το αίμα των περισσότερων μελών της



οικογένειας της εγκύου, ώστε να διευκρινιστεί αν μπορεί να γίνει το τεστ για τη συγκεκριμένη οικογένεια ή όχι. Συνήθως γίνεται αν υπάρχει ήδη ένα παιδί με ομόζυγη β- μεσογειακή αναιμία.

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

Κατά τη διάρκεια της εξέτασης η έγκυος εξακολουθεί να παρακολουθείται συνεχώς στους υπέρηχους ώστε να μπορεί ο εξεταστής να βλέπει και να ελέγχει κάθε του ενέργεια.

Σ' αυτή την εξέταση δεν χρησιμοποιείται βελόνα. Τοποθετείται μόνο ένας πολύ λεπτός καθετήρας στον κόλπο της εγκύου, ο οποίος είναι τόσο λεπτός που δύσκολα γίνεται αισθητός από την έγκυο.

Όταν φανεί στον υπέρηχο ότι ο καθετήρας είναι στο σωστό σημείο συνδέεται σ' αυτό μια σύριγγα και αναρροφάται μικρή ποσότητα υγρού.

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

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

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

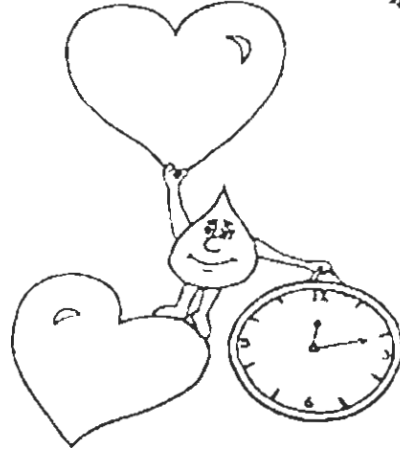
Πόσο ασφαλής είναι αυτή η εξέταση δεν έχει ακόμα εξακριβωθεί. Ο κύριος κίνδυνος που μπορεί να προκληθεί από αυτή είναι η αποβολή του εμβρύου, όμως το ποσοστό του κινδύνου αυτού πιστεύεται ότι δεν ξεπερνά το 3%.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup>

### 6.1. Εθελοντική αιμοδοσία - Ορισμός

Με τον όρο αιμοδοσία εννοούμε την χορήγηση αίματος για μετάγγιση και κατ' επέκταση την όλη οργάνωση που ασχολείται με την λήψη, έλεγχο, συντήρηση και διάθεση του αίματος. Αφαιρείται δηλ. μια μικρή ποσότητα αίματος από έναν υγιή άνθρωπο, τόσο μικρή, ώστε να μην του προκαλέσει οποιαδήποτε βλάβη και η ποσότητα

ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ : ΔΙΝΕΙΣ ΔΕΚΑ ΛΕΠΤΑ !



αυτή μετά από σειρά εξετάσεων μεταγγίζεται στις φλέβες του αρρώστου.

Με την μετάγγιση γίνεται μεταμόσχευση αίματος από έναν οργανισμό σε έναν άλλο. Λέγοντας μετάγγιση εννοούμε όχι μόνο μετάγγιση αίματος αλλά και παράγωγα του αίματος όπως είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα αιμοπετάλια, το πλάσμα ή τα παράγωγα του πλάσματος (αλβουμίνη, γ-σφαιρίνη, παράγοντες πήξεως κ.α.). Το θέμα της αιμοδοσίας στη χώρα μας, αποτελεί τον υπ' αριθμό 1 πρόβλημα για τους πάσχοντες που η ζωή τους είναι εξαρτημένη ή συνδεδεμένη με κάποιο τρόπο, με το αναντικατάστατο αίμα.

Η ανάγκη των έκτακτων περιστατικών, όπως είναι οι τραυματισμοί από διάφορους λόγους, τα προγραμματισμένα και μη χειρουργεία, οι χρόνια πάσχοντες και άλλες περιπτώσεις ανάγκασαν το υπουργείο

υγείας να δημιουργήσει τη διεύθυνση αιμοδοσίας για την καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών σε αίμα. Για να καλυφθούν οι ανάγκες της χώρας σε αίμα, Χρειάζονται περίπου 500.000 - 550.000 φιάλες κάθε χρόνο.

## **6.2. Πηγές αίματος**

Οι κύριες πηγές προέλευσης του αίματος αυτού είναι:

1. Το συγγενικό περιβάλλον 280.000 φιάλες 57,7%
2. Εθελοντές αιμοδότες 125.000 φιάλες 25,6%
3. Ένοπλες δυνάμεις 32.000 φιάλες 6,6%
4. Ελβετικός ερυθρός σταυρός 53.000 φιάλες 10,9%

Παρόλο που ο παραπάνω αριθμός συλλεχθεισών μονάδων αίματος μπορεί να ακούγεται ιδιαίτερα μεγάλος πρέπει να πούμε όμως ότι κάθε χρόνο υπάρχει έλλειψη της τάξης του 20-25%. Η έλλειψη αυτή εμφανίζεται ιδιαίτερα έντονη τους καλοκαιρινούς μήνες και τις γιορτές του Πάσχα και των Χριστουγέννων λόγω της απουσίας των περισσότερων αιμοδοτών. Η αιμοδοτική συχνότητα είναι στατιστικώς σημαντικά μεγαλύτερη στους άνδρες σε σύγκριση με τις γυναίκες, ειδικά στην ηλικία των 25-44 ετών.

Η προσφορά αίματος δεν εξαρτάται από την κοινωνική τάξη και τον τόπο κατοικίας, αν και οι γυναίκες των επαρχιακών πόλεων και των ημιαστικών περιοχών έχουν την χαμηλότερη συμμετοχή στην αιμοδοσία.

## ΙΣΤΟΡΙΑ ΤΗΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ

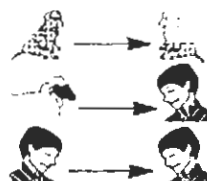
Η λέξη ΑΙΜΑ φαίνεται ότι προέρχεται από το ρήμα **ίημι**, που σημαίνει έχω αποστολή, οδεύω προς, διαμεσολαβώ. Το ρήμα αυτό υπηρετεί άπειρες έννοιες ανάλογα με τις προθέσεις. Συμβολικά λοιπόν η λέξη αίμα εδόθη σημαίνοντας τις πολλαπλές ιδιότητες και λειτουργίες του αίματος, τις οποίες δεν γνώριζαν επακριβώς. Η λέξη **ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ** είναι τόσο παλιά, όσο και η Ιατρική, από την εποχή του Ιπποκράτη. Λόγος για την χορήγηση αίματος γίνεται στον ΟΜΗΡΟ, στους Αιγυπτιακούς παπύρους σε Εβραϊκά και Συριακά χειρόγραφα.

Το αίμα βέβαια που εχρησιμοποιείτο ήταν αίμα νεαρών ζώων που το έπιναν οι ηλικιωμένοι και εξασθενημένοι για να αναζωογονηθούν.

Οι Αιγύπτιοι συνιστούσαν λουτρό με αίμα ζώου, ενώ οι Ρωμαίοι παραδοκούςαν τον θάνατο των μονομάχων στις αρένες για να πιούν το αίμα τους.

### Χρονολογίες ΣΤΑΘΜΟΙ στην ιστορία των ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ

- 1666 Μετάγγιση αίματος Σκύλου σε Σκύλο
- 1667 Μετάγγιση αίματος Προβάτου σε Άνθρωπο
- 1818 Μετάγγιση αίματος Ανθρώπου σε Άνθρωπο



### ΠΙΟ ΑΝΑΛΥΤΙΚΑ

- 1615: Ο Γερμανός χημικός ADREA LIBANIUS περιγράφει λεπτομερώς την τεχνική της μετάγγισης και θαυμάσια αναφέρει τον κατετηριασμό της αρτηρίας με σωλήνες από άργυρο. Ο JEAN DE COLLE ιατρός από την Πάδοβα δίδει επίσης λεπτομερή περιγραφή.
- 1616: Ο WILLIAM HARVEY αποδεικνύει επιστημονικά την **κυκλοφορία του αίματος** μέσα σ' ένα κλειστό κύκλωμα που είναι το **αγγειακό δίκτυο**.
- 1667: JEAN BAPTISTE DENNIS γιατρός του Λουδοβίκου 14ου επιχειρεί με επιτυχία μετάγγιση **αίματος αρνιού** σε ασθενή με τύφο.
- 1678: Το Γαλλικό Κοινοβούλιο **απαγορεύει τις μεταγγίσεις** λόγω των πολλών ατυχών συμβαμάτων από τις μεταγγίσεις που οφείλοντο στην ύπαρξη διαφορετικών ομάδων αίματος οι οποίες όμως δεν είχαν ακόμα ανακαλυφθεί.
- 19ος αιώνας: **Ανακάλυψη σύριγγας**

- 1818: Ο JAMES BLUNDELL, Άγγλος μαιευτήρας μεταγγίζει με ανθρώπινο αίμα 8 γυναίκες με ακατάσχετη αιμορραγία κατορθώνοντας έτσι να σώσει τις 4.
- 1900: Ανακάλυψη **Ομάδων αίματος κατά ABO** από τον LANDSTEINER.
- 1914: Ανακάλυψη αντιπηκτικών διαλυμάτων που καθιστούν δυνατή την συντήρηση του αίματος, από τους HUSTIN, ACOT και LEWISOHN.
- 1940: Ανακάλυψη του **συστήματος Rhesus** από τους LEVINE και STETSON.  
Οι τρεις αυτές ανακαλύψεις προσέδωσαν μεγάλη ασφάλεια στις μεταγγίσεις με αποτέλεσμα να σωθούν αρκετοί τραυματίες κατά τόν Β' Παγκόσμιο πόλεμο.
- 1955: Ίδρυση της Διεθνούς Ομοσπονδίας Συλλόγων Εθελοντών Αιμοδοτών (**F.I.O.D.S.**) στο Λουξεμβούργο, στην οποία συμμετέχουν Ομοσπονδίες Συλλόγων Εθελοντών Αιμοδοτών από όλα τα κράτη της γης, μεταξύ των οποίων και η Ελλάδα.
- 1980: Luc Montagnier του Ινστιτούτου Pasteur στο Παρίσι, εντοπίζει τον **ιό του AIDS**.

## Η ΙΣΤΟΡΙΑ ΤΗΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

- 1916: Ο **ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΣΠΥΡΟΣ ΟΙΚΟΝΟΜΟΥ** πραγματοποιεί την **ΠΡΩΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ** στην Πολυκλινική Αθηνών παίρνοντας αίμα από τον βοηθό του Μιχαήλ Πατρικαλάκη.
- 1939: **ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ ΤΟΥ ΕΛΛΗΝΙΚΟΥ ΕΡΥΘΡΟΥ ΣΤΑΥΡΟΥ** με αιμοδότες επί πληρωμή από τον χειρουργό **Μαθιό Μακκά**
- 1939: **ΠΡΩΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΣΥΝΤΗΡΗΜΕΝΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ** στις 30-11-1939 από τον **Μικέ Παϊδούση**.
- 1952: **ΙΔΡΥΣΗ ΕΘΝΙΚΗΣ ΥΠΗΡΕΣΙΑΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ.**
- 1974: **ΑΠΑΓΟΡΕΥΣΗ ΤΗΣ ΠΛΗΡΩΜΗΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΜΕ ΝΟΜΟΘΕΤΙΚΟ ΔΙΑΤΑΓΜΑ ΤΟΥ ΤΟΤΕ ΥΠΟΥΡΓΟΥ ΥΓΕΙΑΣ ΣΠΥΡΟΥ ΔΟΞΙΑΔΗ ΚΑΘΗΓΗΤΗ ΤΗΣ ΠΑΙΔΑΤΡΙΚΗΣ**

**ΔΙΑΤΑΓΜΑ ΤΟΥ ΤΟΤΕ ΥΠΟΥΡΓΟΥ ΥΓΕΙΑΣ ΣΠΥΡΟΥ ΔΟΞΙΑΔΗ  
ΚΑΘΗΓΗΤΗ ΤΗΣ ΠΑΙΔΑΤΡΙΚΗΣ**

- 9: **ΚΛΕΙΝΟΥΝ ΟΙ ΤΕΛΕΥΤΑΙΕΣ ΙΔΙΩΤΙΚΕΣ ΤΡΑΠΕΖΕΣ ΙΔΡΥΣΗ  
ΤΩΝ ΠΡΩΤΩΝ ΣΥΛΛΟΓΩΝ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ** στην  
Πάτρα, Ξάνθη, Μεσολόγγι κ.λ.π.
- 1986: **ΣΥΓΚΛΗΣΗ 1ης ΑΜΦΙΚΤΥΟΝΙΑΣ ΣΤΗΝ ΠΑΤΡΑ** από επτά (7)  
**ΣΥΛΛΟΓΟΥΣ** Πάτρα, Ακράτα, Αγρίνιο, Μεσολόγγι, Βόλος, Ξάν-  
θη, Κομοτηνή.
- 1987: **ΙΔΡΥΣΗ ΤΗΣ ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑΣ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑΣ ΣΥΛΛΟΓΩΝ  
ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ Π.Ο.Σ.Ε.Α.** από 9 ΣΥΛΛΟΓΟΥΣ Σή-  
μερα η Π.Ο.Σ.Ε.Α. αριθμεί 60 Συλλόγους Εθελοντών Αιμοδοτών  
σε αντίστοιχες περιοχές της Ελλάδας.
- 1988: **ΔΗΜΟΣΙΕΥΣΗ ΤΟΥ ΝΟΜΟΥ 1820/1988 ΠΕΡΙ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ** Εδώ  
η παρέμβαση της Π.Ο.Σ.Ε.Α. ήταν καθοριστική έτσι ώστε η λή-  
ψη αίματος από τους αιμοδότες να γίνεται μόνο από τον Κρα-  
τικό Φορέα και όχι από τις ιδιωτικές κλινικές.
- 1994: **ΕΝΤΑΞΗ ΤΗΣ Π.Ο.Σ.Ε.Α. στην F.I.O.D.S.** (Παγκόσμια Οργάνωση  
Εθελοντών Αιμοδοτών) με ενεργό συμμετοχή στο Διοικητικό  
Συμβούλιο της Οργάνωσης).



**NI RACE NI RELIGION NI FRONTIERE**



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



Οι νέοι και των δύο φύλων ηλικίας από 17-24 ετών δείχνουν επίσης πολύ μειωμένη αιμοδοτική προσφορά. Τα τελευταία χρόνια υπάρχει μια ανάπτυξη του δεσμού της Εθελοντικής Αιμοδοσίας και μια αντίστοιχη αύξηση του συγκεντρωθέντος αίματος που προέρχεται από αυτή.

Ωστόσο εξακολουθεί να παραμένει σε χαμηλά επίπεδα ώστε να μην μπορεί να καλύψει τις συνεχώς αυξανόμενες ανάγκες της χώρας μας σε αίμα.

## **6.2. Λόγοι μείωσης του επιπέδου της εθελοντικής αιμοδοσίας**

Το χαμηλό επίπεδο της εθελοντικής αιμοδοσίας εντοπίζεται στους εξής βασικούς λόγους:

### 1. Μείωση των δαπανών στον τομέα της υγείας

Η μείωση των δαπανών σε θέματα υγείας έχει άμεσο αντίκτυπο και στον τομέα της εθελοντικής αιμοδοσίας. Συγκεκριμένα α) Έλλειψη χρημάτων για την διεξαγωγή και οργάνωση διαφημιστικής καμπάνιας. Β) Ανεπάρκεια τεχνικών μέσων

### 2. Έλλειψη προσωπικού

Οι αρμόδιες υπηρεσίες καθώς και τα κέντρα αιμοδοσιών δεν διαθέτουν το απαραίτητο και ειδικευμένο προσωπικό (ιατροί, κοινωνικοί λειτουργοί, επισκέπτιρες υγείας, παρασκευαστές) έτσι ώστε να μην υπάρχει η δυνατότητα σωστής και αποτελεσματικής λειτουργίας των άνω υπηρεσιών.

### 3. Έλλειψη μηχανοργάνωσης αιμοδοσιών

Για την σωστή οργάνωση και λειτουργία του θεσμού της εθελοντικής αιμοδοσίας είναι απαραίτητη η ύπαρξη ενός συστήματος μηχανοργάνωσης, το οποίο θα επιτελεί τις εξής λειτουργίες:

α) Σύνδεση όλων των αιμοδοσιών της χώρας μεταξύ τους αλλά και με τις αρμόδιες υπηρεσίες

β) Καταχώρηση όλων των αναγκαιών σε αίμα κάθε κέντρου αιμοδοσίας

γ) Καταχώρηση όλων των αιμοδοτών, των ατομικών τους στοιχείων και των ημερομηνιών που αιμοδότησαν τελευταία φορά., Με τον τρόπο αυτό θα μπορεί κάθε Κέντρο Αιμοδοσίας έχοντας δεδομένες τις ανάγκες του σε αίμα να γνωρίζει: α) Ποιους αιμοδότες μπορεί να καλέσει όταν αυτό χρειαστεί, β) Τι ποσοστό των αναγκών του (Κεντ. Αιμ) μένει ακάλυπτο γ) Ποιες δυνατότητες υπάρχουν για την κάλυψη των αναγκών αυτών από άλλα κέντρα αιμοδοσίας.

### 4. Ανεπαρκής αριθμός υγείων αιμοδοσίας

Η λειτουργία μονάδων βαθιάς καταγύξεως ερυθρών αιμοσφαιρίων θα είχε τα εξής ενεργητικά αποτελέσματα: 1) Αποθήκευση μονάδων αίματος σε περίοδο επάρκειας και χρησιμοποίηση τους σε περίοδο ανεπάρκειας ώστε να μην πετιέται μεγάλος αριθμός φιαλών επειδή πέρασε το όριο χρήσεώς τους 2) Αποθήκευση μονάδων αίματος σπάνιου φαινοτύπου.

5. Έλλειψη ενιαίου συστήματος εξυπηρέτησης των εθελοντών αιμοδοτών

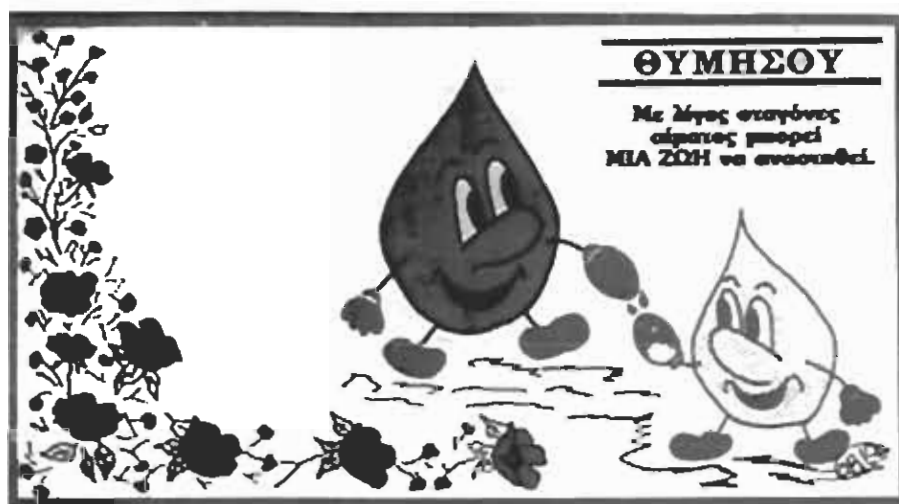
Οι εθελοντές αιμοδότες σ' ένα συγκεκριμένο Κέντρο αιμοδοσίας αν θελήσουν να πάρουν κάποια φιάλη αίματος για την κάλυψη των δικών τους αναγκών, είναι υποχρεωμένοι να την αναζητήσουν από το συγκεκριμένο αυτό κέντρο χωρίς να έχουν τη δυνατότητα να απευθυνθούν σε οποιοδήποτε κέντρο αιμοδοσίας. Αυτό έχει σαν συνέπεια την ταλαιπωρία την απογοήτευση και ίσως την απομάκρυνση των εθελοντών αιμοδοτών από την εθελοντική προσφορά αίματος.

6. Ανεπαρκής ενημέρωση των πολιτών

Η ενημέρωση από μέρους της πολιτείας και των αρμόδιων φορέων σε θέματα εθελοντικής αιμοδοσίας είναι ανεπαρκής, ελλιπής όχι συστηματική και κατά συνέπεια αναποτελεσματική. Απόρροια των ανωτέρω είναι η προκατάληψη, η φοβία και η αδιαφορία.

7. Έλλειψη διαπαιδαγώγησης από την μικρή ηλικία σε θέματα εθελοντικής αιμοδοσίας

Για τη διαμόρφωση συνείδησης εθελοντή αιμοδότη είναι απαραίτητη η διαπαιδαγώγηση των πολιτών από την σχολική ηλικία σε θέματα εθελοντικής αιμοδοσίας με στόχο την ευαισθητοποίηση των παιδιών, ώστε όταν αυτά ενηλικιωθούν να συμβάλλουν ενεργά στην ανάπτυξη του θεσμού της εθελοντικής αιμοδοσίας. Δυστυχώς μέχρι σήμερα στη χώρα μας δεν έχουν γίνει συστηματικές ενέργειες προς την κατεύθυνση αυτή.



#### **6.4. Μονάδες μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα**

Στην Αττική:

1. Μονάδα πρόληψης μεσογειακής αναιμίας (Σεβαστουπόλεως 16)
2. Νοσοκομείο Παίδων «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 Πανάγειο» 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 βοσπάνειο» 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

#### **6.4.1. Περιγραφή Μονάδας Μεσογειακής Αναιμίας**

Στη χώρα μας υπάρχουν αρκετές μονάδες μεσογειακής αναιμίας. Όλες λειτουργούν στα τμήματα νοσοκομείων και σαν τέτοια δεν διαθέτουν πάντα τους κατάλληλους χώρους, τον κατάλληλο 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
  - i. Γραφείο γιατρών
  - ii. Δωμάτιο νοσηλείας
  - iii. Σαλόνι
  - iv. Τουαλέτες
- Η καθαριότητα πρέπει να διακρίνει όλους τους 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 παιδικά 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 ψυχή και επομένως έχει ανυπολόγιστη αξία

Το νοσηλευτικό προσωπικό πρέπει να διαθέτει πλήρη επιστημονική και κλινική κατάρτιση, ψυχική 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 μιας 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 διαθέτει 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.

## **6.5. Η Μεσογειακή Αναιμία ως Κοινωνικό Πρόβλημα**

Η στάση του πληθυσμού απέναντι σε θέματα κοινωνικής ένταξης των ασθενών με μεσογειακή αναιμία δείχνει ότι είναι δυνατή η ισχυροποίηση στον πληθυσμό της υποστηρικτικής άποψης ότι οι θαλασσαιμικοί μπορούν και πρέπει να ζουν μια φυσιολογική ζωή.

Από την πλευρά της πολιτείας, στα πλαίσια της φροντίδας για την κοινωνική ένταξη των θαλασσαιμικών ως άτομα με ειδικές ανάγκες, έχουν θεσμοθετηθεί μια σειρά από μέτρα που αναφέρονται σε οικονομική ενίσχυση, φορολογικές ελαφρύνσεις για όσους έχουν αναπηρία άνω του 67% και προγράμματα, επαγγελματικής κατάρτισης και απορρόφησης. Επιπλέον, έχει προβλεφθεί η έγκαιρη συνταξιοδότηση για όσους συμπληρώνουν τον απαραίτητο αριθμό ενσήμων.

### **6.5.1. Προβλήματα κοινωνικού συνόλου και πολιτείας**

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

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

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

Η κληρονομική όμως φύση της νόσου περιορίζει τους τρόπους προφύλαξης α) στη διάγνωση των ετεροζύγων φορέων και την αποφυγή των μεταξύ των γάμων, β) στη δυνατότητα διακοπής της κυήσεως επί



γονέων φορέων της νόσου και στη δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης και διακοπής της κύησης επί νοσούντος εμβρύου.

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

Με ένα τόσο μεγάλο ποσοστό κινδύνου είναι ενδεδειγμένη η προτροπή του ζεύγους να αποφύγει την τεκνοποίηση. Στο σημείο αυτό αξίζει να τονιστεί ότι η προγεννητική διάγνωση, αν και παρουσιάζει ακόμα μεγάλες δυσκολίες, είναι δυνατή και ευελπιστούμε ότι στο μέλλον η τελειοποίηση των μεθόδων αιμοληψίας εκ του πλακούντος και της ακριβούς διαγνώσεως των ομοζύγων εμβρύων θα επιτρέπει και στα βεβαρημένα ζευγάρια να αποκτήσουν υγιή παιδιά.

Συνεπώς απαραίτητη προϋπόθεση για την πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας και μετά την εφαρμογή προγεννητικής διάγνωσης είναι ο έλεγχος των γονέων πριν την τεκνοποίηση. Παρά τη δαπάνη την οποία απαιτεί ένα τέτοιο πρόγραμμα του οποίου τα αποτελέσματα θα είναι

έκδηλα με την πάροδο δεκαετίας τουλάχιστον, εν τούτοις προς το παρόν φαίνεται ο οικονομικότερος τρόπος αντιμετώπισης της νόσου σε χώρες όπου οι δαπάνες της θεραπείας είναι τεράστιες.

### **6.5.2. Προβλήματα της οικογένειας των ασθενών**

Τα προβλήματα της οικογένειας των ασθενών με μεσογειακή αναιμία είναι μεγάλα. Πολλά ταυτίζονται με τα προβλήματα του παιδιού και εξαρτώνται από πολλούς παράγοντες, οι κυριότεροι από τους οποίους είναι το κοινωνικό και μορφωτικό επίπεδο της οικογένειας καθώς και η προσωπικότητα και η ψυχοσύνδεση των γονέων.

Συχνά τα ψυχικά προβλήματα των γονέων είναι τόσο έντονα ώστε να επισκιάζουν τα κλινικά συμπτώματα του ασθενή και να οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας της οικογένειας, ακόμη και στη διάλυσή της (περιοδικό).

### **6.5.3. Ο ρόλος της νοσηλεύτριας**

1. Να ενημερώνει και να συμπαρασταθεί στον άρρωστο και στους γονείς

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

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

Επίσης αυτό που πρέπει να καταλάβουν οι γονείς, είναι να πάγουν πια να θεωρούν ντροπή να κάνουν γνωστό ότι τα παιδιά τους είναι άρρωστα, να επισκέπτονται τη Μονάδα μεσογειακής αναιμίας και να πεισθούν ότι είναι ο μόνος τρόπος για να βοηθήσουν το παιδί τους να πάγει να υποφέρει.

Ακόμα ο νοσηλευτής παρακολουθεί τους γονείς και τα παιδιά για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης. Όταν ο ασθενής αντιληφθεί ότι δεν είναι δυνατόν να γίνει τελείως καλά, είναι δυνατόν να μελαγχολήσει. Μπορεί να αισθανθεί ότι δεν αξίζει να ζει και χάνει κάθε ενδιαφέρον για τον εαυτό του και τη θεραπεία του.

Όταν ο ασθενής βρίσκεται σ' 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 για την 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.

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

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

Τέλος πολλές φορές είναι απαραίτητη η παρέμβαση της νοσηλεύτριας στους γονείς που εμφανίζουν έντονα ψυχικά προβλήματα για να τους ενθαρρύνουν και να τους διαφωτίσουν όσο αφορά την ασθένεια, την αντιμετώπιση της αλλά και την πρόληψη γεννήσεως και άλλων παιδιών με μεσογειακή αναιμία.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup>

### 7.1. Νοσηλευτική φροντίδα

Ο ρόλος του νοσηλευτή-τριας έγκειται στην εκτίμηση και αναγνώριση ανθρωπίνων αποκρίσεων στα πραγματικά ή δυνητικά προβλήματα υγείας.

Η ουσία της νοσηλευτικής φροντίδας βρίσκεται στην ικανότητα του νοσηλευτή να συλλαμβάνει και να κατανοεί τα σημεία συμπεριφοράς που δείχνουν την κατάσταση άνεσης του αρρώστου ή την ικανότητα του να διαπραγματεύεται με προβλήματα που δημιουργούνται εξαιτίας της απειλής της υγείας του. Η ικανότητα του νοσηλευτή να προσδίδει εύνοια στη συμπεριφορά είναι ζωτικής σημασίας για την επιτυχή εκπλήρωση του ρόλου της. Ιδιαίτερα όταν έχει να αντιμετωπίσει παιδιά με θαλασσαιμικά σύνδρομα.

Ο ασθενής που πάσχει από β- μεσογειακή αναιμία αντιμετωπίζει πολλά προβλήματα όπως: η κακή διακίνηση του οξυγόνου, το οξεοβασικό ανισοζύγιο, το θρεπτικό ανισοζύγιο, οι κίνδυνοι από τις επιπλοκές, τα προβλήματα από τη χρονιότητα της νόσου και ο περιορισμός των δραστηριοτήτων του.

Οι στόχοι της φροντίδας είναι άμεσοι, που αφορούν διόρθωση τυχόν ανισοζυγιών στην πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών στην τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας, βοήθεια για παράταση ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητας της, καθώς και μακροπρόθεσμοι, που αφορούν παροχή

βοήθειας στον άρρωστο και στην οικογένεια του για την κατανόηση της φύσης της νόσου και των επιπτώσεων της καθώς και προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου ενθαρρύνοντας δραστηριότητες κατάλληλες για την ανάπτυξή του.

Έτσι περιληπτικά οι σκοποί της φροντίδας είναι:

## **7.2 Σκοποί της φροντίδας**

### 1. Άμεσοι

A) Διόρθωση τυχόν ανισοζυγιών

B) Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών

Γ) Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας

Δ) Βοήθεια για παράταση της ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητάς της.

### 2. Μακροπρόδεσμοι

A) Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και του γονείς του για κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της.

B) Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου

### **7.2.1 Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου**

#### 1. Πηγές πληροφοριών

A. Ο άρρωστος

Β. Οι γονείς

Γ. Οι συγγενείς

Δ. Παλιά ιατρικά δελτία ασθενούς

2. Ιστορικό υγείας

Α. Εμφάνιση παρόμοιων ευρημάτων και σε άλλα μέλη της οικογένειας: μογγολοειδές προσωπείο, αναιμία και προβλήματα από την καρδιά.

Β. Μεσογειακή καταγωγή των γονιών

Γ. Ίκτερος

Δ. Εύκολη κόπωση, ανορεξία

Ε. Ιστορικό ωχρότητας και μείωσης της αντοχής στις ασκήσεις, γεννήσεις νεκρών παιδιών, θάνατοι βρεφών στην οικογένεια

3. Φυσική εκτίμηση

Α. Ύψος, βάρος

Β. Δέρμα- ωχρότητα, ίκτερος

Γ. Πρόσωπο- Μογγολοειδές προσωπείο

Δ. Εξέταση καρδιάς- αναιμικά φυσήματα

Ε. Εξέταση κοιλίας- ηπατασπληνομεγαλία

Στ. Άκρα- ανατομικές ανωμαλίες

4. Διαγνωστικές εξετάσεις

A. Βαρεία αναιμία (Hb: 2-4 G/100 M.L.)

B. Τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων

Γ. Αύξηση της HbF. Η HbA πολλές φορές είναι ελλιπής. Η HbA<sub>2</sub> φυσιολογική ή ελαττωμένη

Δ. Μυελός- Υπερπλασία ερυθράς σειράς

E. Ακτινολογικές αλλοιώσεις

Στ. Αμνιοκέντηση

### **7.3 Νοσηλευτική παρέμβαση πριν, κατά και μετά την μετάγγιση αίματος σε ασθενή με μεσογειακή αναιμία**

#### 1. Ενημέρωση αρρώστου και γονιών

α) Σχετικά με τη θεραπεία της νόσου. Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει. Η υποστηρικτική θεραπεία αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του αρρώστου και εάν είναι δυνατόν στην βελτίωση της ποιότητας της. Η θεραπεία αποτελείται από ένα κανονικό πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και τη χορήγηση δεσφερριτοζαμίνης για τη μείωση του φόρτου του σιδήρου. Επειδή όμως χρειάζεται να γίνονται συχνά ενδομυϊκές ενέσεις ο άρρωστος δύσκολα το ανέχεται. Πριν από κάθε μετάγγιση είναι απαραίτητη η εξακρίβωση της συμβατότητας του αίματος μεταξύ αιμοδότη και αιμολήπτη σχετικά με την ομάδα του αίματος και τον παράγοντα RHESUS (RH). Για την αποφυγή της συγκόλλησης των ερυθρών αιμοσφαιρίων του δότη με τον ορό του



αίματος του λήπτη, γίνεται έλεγχος συμβατότητας στα εργαστήρια λαμβάνοντας αίμα από τον λήπτη (ασθενή).

### **Προετοιμασία για την μετάγγιση**

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

Κατά την παραλαβή του αίματος από το τμήμα αιμοδοσίας ελέγχεται από την αδερφή η ομάδα αίματος, ο αριθμός συμβατότητας του, η ημερομηνία λήψης και το όνομα του ασθενούς για τον οποίο προορίζεται το αίμα. Ο ίδιος έλεγχος γίνεται και στη νοσηλευτική μονάδα από τη νοσηλεύτρια πριν τοποθετήσει το αίμα στον λήπτη. Επίσης ο γιατρός πρέπει να το ελέγξει με την σειρά του και να το μονογράψει.

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

**ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟΣ ΟΔΗΓΟΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

Τύπος αίματος	Περιγραφή	Ενδείξεις	COOMBS	ΟΜΑΔΑ	RHESUS
Πλήρες αίμα	Ολικό αίμα δηλ. με όλα τα στοιχεία του ή αυτούσιο	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Οξείες αιμοραγίες οποιασδήποτε αιτιολογίας εσωτερική, τραυματική, χειρουργική κ.λ.π.</li> <li>• Βαρίες αναιμίες</li> <li>• Αφαιμαξομετάγγιση</li> <li>• Εξωσωματική κυκλοφορία για αναπλήρωση του απολεσθέντος αίματος</li> </ul>	Ναι	Ναι	Ναι
Συμπυκνωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια	Αφαιρείται το πλάσμα από το ολικό αίμα και μένουν τα ερυθροκύτταρα. Η αφαίρεση γίνεται με τη συσκευή συνθλίψεως μέσω του κλειστού συστήματος των σωλήνων των πλαστικών σάκκων.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Οξείες αναιμίες λευκαϊμίες, απλαστική αναιμία κ.α.</li> <li>• Οεριπτώσεις κερδιοπαθών για την αποκατάσταση της δυνατότητας μεταφοράς οξυγόνου στους ιστούς, χωρίς αύξηση του όγκου αίματος</li> </ul>	Ναι	Ναι	Ναι
Πλυμένα ερυθρά αιμοσφαίρια	Αφαιρείται το πλάσμα από το πλήρες αίμα. Προστίθεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια ποσότητα φυσιολογικού ορού, ακολουθεί φυγοκέντρηση και αφαίρεση του φυσιολογικού ορού που είχε προστεθεί	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Βαρίες μη αιμολυτικές αλλεργικές αντιδράσεις μετά από μετάγγιση.</li> <li>• Άρρωστοι για μεταμόσχευση</li> <li>• Νεφροπαθείς κ.ά.</li> </ul> <p>Στις παραπάνω περιπτώσεις μειώνεται ο κίνδυνος αντιδράσεων με την αφαίρεση λευκωμάτων</p>	Ναι	Ναι	Ναι
Αιμοπετάλια	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η αιμοληψία γίνεται σε διπλό πλαστικό σάκο. Αποχωρίζονται από το αυτούσιο αίμα μετά από φυγοκέντρηση</li> <li>• Περιέχονται σε 40-60 CC πλάσματος και αποτελούν μια μονάδα αιμοπεταλίων.</li> <li>• Η λήψη τους γίνεται από το δότη και με τη μέθοδο πλάσμαφαίρεσης με ειδικό μηχάνημα</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Μυελική ανεπάρ. Παραγωγής αιμοπεταλίων, όπως λευκαϊμίες, λεμφώματα απλαστική αναιμία ή μετά τοξικήν επίδραση φαρμάκων στο μυελό που αναστέλλουν την παραγωγή αιμοπεταλίων π.χ. χημειοθεραπεία. Προλαμβάνεται ή αναχαιτίζεται η αιμορραγία.</li> </ul>	Όχι	Ναι	Όχι
Λευκά αιμοσφαίρια	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η λήψη από το δότη με τη τεχνική της κυτταροαφαίρεσης με ειδικό μηχάνημα, ώστε να μην αφαιρεθούν τα άλλα συστατικά του αίματος. Τέτοιοι δότες είναι συνήθως οι γονείς παιδιών που προσφέρουν το αίμα τους για τη ζωή των παιδιών τους.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Απλαστικές αναιμίες</li> <li>• Λευκαϊμίες</li> <li>• Περιπτώσεις καταστολής της παραγωγής λευκών αιμοσφαιρίων από το μυελό των οστών, οφειλόμενη κυρίως σε λήψη τοξικών φαρμάκων. Αντιμετωπίζεται η λευκοπενία</li> </ul>			

### **Φροντίδα κατά τη μετάγγιση**

- Παρακολουθείται στενά ο άρρωστος για την πρόληψη και την έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος
- Παίρνονται ζωτικά σημεία πριν τη μετάγγιση, κατά και μετά την μετάγγιση. Εξασφαλίζεται σύνδεση του αρρώστου με καρδιακό Monitor για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας
- Προσοχή χρειάζεται ώστε η τεχνική της φλεβοκέντησης να είναι όσο το δυνατόν πιο άσηπτη γιατί όπως είναι γνωστό στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία ο κίνδυνος μόλυνσης είναι πολύ μεγάλος

Μετά την εφαρμογή του αίματος η αδερφή παρακολουθεί τα εξής:

A) σφάλματα τεχνικής (είσοδος αέρα κ.λ.π.)

B) εάν το χορηγούμενο αίμα πηγαίνει στη φλέβα

Γ) εάν υπάρχει σταθερή ροή του αίματος κατά 1 λεπτό. Αυτή ρυθμίζεται από το γιατρό και συνήθως κυμαίνεται σε 20 σταγόνες κατά 1 λεπτό, και

Δ) την εμφάνιση των πρώτων πιθανών συμπτωμάτων αντίδρασης

Αντιδράσεις από τη μετάγγιση αίματος

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

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

Β) Στις έμμεσες, οι οποίες εμφανίζονται μετά από πάροδο χρόνου

Άμεσες αντιδράσεις

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

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

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

Τα επακόλουθα είναι σοβαρά και πολλές φορές μπορεί να αποβούν μοιραία.

Νοσηλευτική φροντίδα: Μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων η νοσηλεύτρια ενημερώνει το γιατρό. Αναστέλλει τη ροή του αίματος και αξιολογεί τα συμπτώματα. Ελέγχει το χορηγούμενο αίμα (ετικέτα φιάλης).

Συνεχώς παρακολουθεί τον άρρωστο για εξέλιξη συμπτωμάτων. Διακόπτει την χορήγηση αίματος, με εντολή γιατρού, και το στέλνει στην τράπεζα αίματος, με τις ανάλογες παρατηρήσεις.

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

Χορηγεί μανιτόλη, αγγειοσυσπαστικά ή και κορτικοειδή σύμφωνα με την ιατρική εντολή, για αντιμετώπιση του SCHOCK και προστασία των νεφρών.

#### Αντίδραση από πυρετογόνες ουσίες

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

Τα συμπτώματα που προκαλούνται απ' αυτή την αντίδραση είναι ανησυχία, οσφυαλγία, κρυάδες και ρίγη τα οποία είναι πρώιμα συμπτώματα του πυρετού. Εάν δεν διακοπεί η ροή του αίματος, ο ασθενής εμφανίζει ναυτία, εμετούς, γυαλό ιδρώτα και αδύναμο σφυγμό.

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

Οι νοσηλευτικές ενέργειες συνοψίζονται στα εξής:

- Διακόπτει τη ροή του αίματος, μετρά ζωτικά σημεία και τα αξιολογεί, εκτελεί τις ιατρικές οδηγίες (φαρμακευτική αγωγή).
- Ανακουφίζει τον άρρωστο από τον πυρετό με ανάλογα νοσηλευτικά μέτρα (δροσερό περιβάλλον, αντιπυρετικά, επιδέματα κ.α.).

- Περιορίζει ή διακόπτει τη χορήγηση υγρών, στον ασθενή από το στόμα.
- Τοποθετεί τον άρρωστο σε ύπτια θέση και συνιστά να παίρνει βαθιές αναπνοές. Ενημερώνει την τράπεζα αίματος για το συμβάν.
- Σε περίπτωση οριστικής διακοπής της μετάγγισης, στέλνει την φιάλη στην τράπεζα αίματος με τις απαραίτητες διαδικασίες.

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

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

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

Ενημερώνει τον γιατρό και χορηγεί τα φάρμακα με ιατρική εντολή.

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

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

Αντίδραση από επιβάρυνση της κυκλοφορίας του αίματος:

Εμφανίζεται κατά τη χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος, είτε κατά τη χορήγηση του σε ταχύ ρυθμό.

Νοσηλευτική φροντίδα: Η νοσηλεύτρια αναστέλλει ή μειώνει τη ροή του αίματος ανάλογα. Ενημερώνει τον γιατρό. Μειώνει τις απαιτήσεις του οργανισμού σε O<sub>2</sub> (οξυγόνο) περιορίζοντας τη δραστηριότητα του αρρώστου. Τοποθετεί τον άρρωστο σε καθιστή θέση (καρδιοπαθούς) και χορηγεί O<sub>2</sub> στην ανάλογη πίεση.

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

Ο χρόνος εμφάνισης της νόσου εξαρτάται από τον χρόνο επώασης του μικροβίου που την προκαλεί καθώς και από το στάδιο της εξέλιξης του μικροβίου μέσα στον οργανισμό του δότη. Για την πρόληψη των έμμεσων αντιδράσεων είναι απαραίτητο να υπάρχει πλήρες ιστορικό υγείας κάθε δότη.

Γίνεται ενημέρωση του πάσχοντος και της οικογένειάς του για τα εξής:

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

Γι αυτό το λόγο το κρεβάτι του πρέπει να διατηρείται πάντα καθαρό και τα αντικείμενα που χρησιμοποιούνται κατά τη διάρκεια της

νοσηλείας, καθώς και η τεχνική να είναι άσηπτη, και να μην γίνεται μεταφορά μικροβίων από το προσωπικό (πλύσιμο χεριών, γάντια κ.λ.π.).

Σκόπιμο είναι ο ασθενής να βρίσκεται σε μοναχικό δωμάτιο, έτσι ώστε να έρχεται σε επαφή με όσο το δυνατόν λιγότερους φορείς μικροβίων (ασθενείς, επισκέπτες, γιατρούς ή νοσηλευτές). Το παιδί πρέπει επίσης να κάνει όλους τους απαραίτητους εμβολιασμούς. Ενημερώνουμε ακόμη τον ασθενή και την οικογένειά του ότι ίσως να έχει καθυστερημένη ήβη και να μην μπορεί να ανταποκριθεί σωματικά σε παιχνίδια όπως μπάσκετ, ποδόσφαιρο.

#### **7.4 Νοσηλευτική και ψυχολογική υποστήριξη του αρρώστου από τη νοσηλεύτρια**

Η Τροποποίηση των δραστηριοτήτων του αρρώστου ανάλογα με τον βαθμό της αναιμίας.

Όταν η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι κάτω των 5 G1100ML ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι, όπου και του ικανοποιούνται όλες οι ανάγκες (λουτρό καθαριότητας κ.λ.π.).

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

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

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



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

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

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

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

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

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

Είαι ανθρώπινο να μελαγχολήσει ο ασθενής όταν καταλάβει ότι δεν είναι δυνατό να αποκατασταθεί πλήρως η υγεία του.

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

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

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

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

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

## **7.5 Σπληνεκτομή**

Η αύξηση της καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιριών σε συνάρτηση με την αύξηση των μεταγγίσεων και τον υπερσπληνισμό οδηγούν στην σπληνεκτομή.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8<sup>ο</sup>

### 8.1. Ιστορικό 1<sup>ο</sup>

Ο Β.Π. ηλικίας 20 ετών πάσχει από ομόζυγη- Β Μεσογειακή αναιμία ομάδας 0 Rh(+) από γονείς ετερόζυγους ως προς την ομόζυγη- β Μ.Α.. Οι γονείς δεν γνώριζαν ότι ήταν ετεροζυγώτες, ούτε είχαν ενημερωθεί ποτέ ώστε να γίνει προγεννητικός έλεγχος. Η διάγνωση έγινε σχεδόν αμέσως μετά τη γέννηση του παιδιού, και η πρώτη μετάγγιση έγινε σε ηλικία 10 μηνών όπου η αιμοσφαιρίνη του ήταν 9gr/ dl. Πριν την πρώτη μετάγγιση το παιδί παρουσίασε λοίμωξη αναπνευστικού.

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

Σήμερα μεταγγίζεται κάθε 20 μέρες περίπου. Το σωματικό βάρος σήμερα είναι 55 κιλά και μεταγγίζεται με δύο μονάδες ερυθρών αιμοσφαιρίων 400-450cc. Έχουν γίνει όλοι οι απαραίτητοι εμβολιασμοί που καλύπτουν τις παιδικές αρρώστιες και επιπλέον με το εμβόλιο της Ηπατίτιδας Β.

Κλινικά δεν εμφανίζει οστικές αλλοιώσεις ή μογγολοειδές προσωπείο, μόνο μια ελαφριά υποχρωμία (χλωμό δέρμα).

Λόγω του ότι άρχισε από νωρίς τις μεταγγίσεις και την θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας, δεν παρουσίασε ποτέ κάποιο ιδιαίτερο πρόβλημα ή λοίμωξη. Είναι φορέας ηπατίτιδας C, έκανε θεραπεία επί δύο χρόνια καθώς και συχνές παρακεντήσεις ήπατος. Η νόσος τώρα βρίσκεται σε

ύφεση, τα επίπεδα των τρανσαμινασών του αίματος κυμαίνονται στα φυσιολογικά και το παιδί παραμένει φορέας της ηπατίτιδας C. Γίνεται τακτικός ακτινολογικός, ηπατικός και εργαστηριακός έλεγχος του παιδιού.

Ο ασθενής υποβάλλεται 3-4 φορές εβδομαδιαίως σε αποσιδήρωση στο σπίτι του, με την βοήθεια της οικογένειας του, μετά από διδασκαλία που τους έγινε από τους νοσηλευτές.

Κατά τη αποσιδήρωση χορηγούνται υποδόρια flacon Desferal με συσκευή βραδείας έγχυσης, η οποία διαρκεί περίπου 10 ώρες .

Ο ασθενής προσήλθε στην MMA του «Καραμανδανείου» Νοσοκομείου Πατρών με αιματοκρίτη 31% και αιμοσφαιρίνη 9,8 gr/ dl.

Ήρθε στη μονάδα στις 8:30 π.μ. Στάλθηκε στην αιμοδοσία αίμα του παιδιού για διασταύρωση και έλεγχο συμβατότητας και μετά από 1 ώρα και 30 λεπτά περίπου, άρχισε η μετάγγιση. Μετά από μισή ώρα περίπου διαμαρτυρήθηκε για κνησμό και κάποια δυσκολία στην αναπνοή. Υπήρχε ερυθρότητα προσώπου αλλά κανένα άλλο κλινικό σύμπτωμα αλλεργίας.

Έγινε διακοπή της μετάγγισης και τοποθετήθηκε φυσιολογικός ορός με 1 amp. Fenistil. Μετά από 1 ώρα η ερυθρότητα προσώπου και ο κνησμός είχαν υποχωρήσει τελείως και δόθηκε εντολή από το γιατρό να συνεχιστεί η μετάγγιση.

Μετά από 30 λεπτά περίπου παρατηρήθηκε πάλι ερυθρότητα και έγινε αμέσως διακοπή της μετάγγισης αλλά τα συμπτώματα δεν

υποχωρούσαν, ακόμα και μετά την χορήγηση φυσιολογικού ορού N/ S, και άρχισε να εξελίσσεται οξεία αλλεργική αντίδραση με πετέχειες σε όλο το σώμα, βήχα, δύσπνοια, ασθματικό συριγμό και ρίγος.

Αμέσως έγινε υποδόρια έγχυση αδρεναλίνης και ενδοφλέβια χορήγηση κορτιζόνης solu - cortef. Το παιδί παρέμεινε όλο το 24ωρο στο νοσοκομείο για παρακολούθηση και εξήλθε με οδηγίες αντιαλλεργικής αγωγής. Η μετάγγιση έγινε μετά από 5 μέρες.

## 8.2. Νοσηλευτική διεργασία

Αξιολόγηση ατόμου αρρώστου. Ανάγκες-προβλήματα. Νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
1. Ερυθρότητα προσώπου λόγω αλλεργικής αντίδρασης	Αποκατάσταση της φυσιολογικής χροιάς του δέρματος μετά από 1 ώρα	Τοποθέτηση σε ημικαθιστή θέση. Εφαρμογή γυαχρών επιδεμάτων στο πρόσωπο. Αερισμός του θαλάμου. Χορήγηση κατόπιν εντολής αντιισταμινικού φαρμάκου (fenistil)	Τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ημικαθιστή θέση. Εφαρμόστηκαν γυαχρά επιδεμάτια και έγινε χορήγηση 1 amp Fenistil σε 100cc N/S 1.V.	Αποκατάσταση φυσιολογικής χροιάς του δέρματος μετά από 1 ώρα.
2. Κνησμός που οφείλεται στην αλλεργική αντίδραση	Εξάλειψη σταδιακά του κνησμού μετά από 1 ώρα	2.Αερισμός θαλάμου, χαλάρωση των ενδυμάτων και κλινοσκεπασμάτων του ασθενούς. Χορήγηση αντιισταμινικής αλοιφής (Fenistil).	Ο δάλαμος αερίστηκε και χαλαρώθηκαν τα ενδύματα και τα κλινοσκεπάσματα. Χορηγήθηκε τοπικά αλοιφή fenistil	Το αίσθημα του κνησμού άρχισε να υποχωρεί μετά από 20-30 λεπτά.
3. Αλλεργικές πετέχιες.	Εξάλειψη των πετέχιων μετά από 24 ώρες.	Αερισμός θαλάμου, χαλάρωση και κλινοσκεπασμάτων ενδυμάτων. Επάλειψη πετέχιων με αντιισταμινική αλοιφή και χορήγηση αντιισταμινικής αγωγής	Τα ενδύματα και τα κλινοσκεπάσματα του ασθενούς χαλαρώθηκαν και αερίστηκε ο δάλαμος. Έγινε επάλειψη των πετεχειών με αλοιφή fenistil και έγινε χορήγηση ενδοφλέβιας solu - cortef	Μετά την χορήγηση της αντιισταμινικής αγωγής οι πετέχιες εξαλείφθηκαν σταδιακά μέσα στο πρώτο 24ωρο.
4. Θερμοκρασία (39 °C)	Αποκατάσταση	Εξασφάλιση ήρεμου και δροσερού	Εξασφαλίστηκε δροσερό και	Αποκαταστάθηκε n

Μεσογειακή Αναιμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου αρρώστου. Ανάγκες-προβλήματα. Νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
λόγω αντίδρασης στο αίμα	της φυσιολογικής θερμοκρασίας σώματος μετά από 24 ώρες	περιβάλλοντος. Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων και χορήγηση αντιπυρετικών με εντολή γιατρού. Τρίωρη θερμομέτρηση	ήρεμο περιβάλλον. Τοποθετήθηκαν στον ασθενή ψυχρά επιθέματα και χορηγήθηκε 1 amp Aprotel 1.V. σε 100cc N/S. Γίνεται λήψη και καταγραφή της θερμοκρασίας ανά 3 ώρες	θερμοκρασία του ασθενή φυσιολογικά όρια μετά από μία ώρα.
5. Βήχας και ασθματικός συριγμός	Ανακούφιση του ασθενούς από τον βήχα και τον ασθματικό συριγμό μετά από 1 ώρα	Χορήγηση αντιβιοτικού φαρμάκου και εισπνοών aetolin. Παράλληλα χορήγηση κορτιζόνης και αδρεναλίνης	Χορηγήθηκε αντιβιοτικό Sir tuclase 20cc (1x1) και τοποθετήθηκε μάσκα Venturi με 1 amp Berovept. Έγινε ενδοφλέβια έγχυση 1 fl. Solu-cortef και 1 amp. Adrenaline.	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τον βήχα και τον ασθματικό συριγμό μέσα σε 1 ώρα
6. Ταχύνοια - ταχυκαρδία (30 αναπνοές/ανά λεπτό)λόγω της αλλεργικής αντίδρασης	Ρύθμιση της καρδιαναπνευστικής λειτουργίας σε λίγα λεπτά	Τοποθέτηση ασθενούς σε ημικαθιστή θέση. Συνεχής παρακολούθηση και καταγραφή των ζωτικών σημείων. Χορήγηση θεραπευτικής αγωγής	Ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστή θέση. Γίνεται λήψη ζωτικών σημείων κάθε 10 λεπτά. Έγινε χορήγηση 1 amp. Aminophylline 1.V.	Αποκαταστάθηκε η αναπνευστική λειτουργία (20 αναπνοές/ λεπτό) και η καρδιακή (80 σφύξεις/ λεπτό).
7. Ανησυχία- αγωνία του ασθενή	Μείωση της αγωνίας -	Συζήτηση με τον ασθενή. Διευκρίνιση των αποριών και	Η νοσηλεύτρια απάντησε σε όλες τις ερωτήσεις του.	Ο ασθενής αισθάνθηκε καλύτερα,

Μεσογειακή Αναμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση

Αξιολόγηση ατόμου αρρώστου. Ανάγκες- προβλήματα. Νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
8. Ανσυχία της ομογένειας για την υγεία του παιδιού.	ανσυχίας του ασθενούς στα επόμενα λεπτά	απόκτηση της εμπιστοσύνης του παιδιού από τη νοσηλεύτρια. Ψυχολογική υποστήριξη.	Έμεινε κοντά του όσο χρειάστηκε. Υποστηρίχτηκε ψυχολογικά.	πρέμισε και κατανόησε καλύτερα την κατάσταση του
	Ενημέρωση και εφησυχασμός των γονιών στα επόμενα λεπτά.	Συζήτηση με τους γονείς και ενημέρωση γι την παρουσία των παραπάνω συμπτωμάτων. Ψυχολογική υποστήριξη.	Έγινε πλήρης ενημέρωση των γονιών από το νοσηλευτικό προσωπικό για κάθε τους απορία. Έγινε ψυχολογική υποστήριξη.	Οι γονείς κατανόησαν τα προβλήματα, εφησυχάστηκαν και μπορούν να υποστηρίξουν το παιδί τους.



### 8.3. Ιστορικό 2<sup>ο</sup>

Ο Σ.Γ. 25 ετών σήμερα γεννήθηκε σε χωριό των Σερρών αλλά διαμένει στην Αθήνα όπου και μεγάλωσε. Πάσχει από ομόζυμη- β Μεσογειακή αναιμία. Οι γονείς του είναι και οι δυο ετεροζυγώτες ως προς την Μεσογειακή αναιμία αλλά δεν το γνώριζαν γιατί δεν είχαν υποβληθεί ποτέ σε αιματολογικό έλεγχο. Έχει ομάδα αίματος O Rh (=). Γεννήθηκε στις 5/5/1975 και η διάγνωση τέθηκε σε ηλικία 2,5 ετών στις 9/7/77 μετά από εισαγωγή του σε παιδιατρική κλινική, με Hb 10,2 gr/dl και Ht 31%. Από την ηλικία των 6 ετών κάνει αποσιδήρωση με Desferal (4 Fl την εβδομάδα x 3 φορές). Έχει περάσει ανεμοβλογιά και ιλαρά. Μεταγγίστηκε για πρώτη φορά αμέσως μετά την διάγνωση της νόσου με 350 cc (1 μονάδα) συμπυκνωμένα ερυθρά.

Έχει κάνει εμβόλια για ηπατίτιδα, πνευμονιόκκοκο.

Κάνει συχνά αιματολογικό έλεγχο για τα επίπεδα της Hb. Ht και την κατάσταση των έμμορφων συστατικών του αίματος.

Υποβάλλεται 1 φορά ετησίως με δική του θέληση σε ανοσολογικό έλεγχο για αντισώματα HIV-1, HIV-2, HBC και για άλλα λοιμώδη νοσήματα. Μεταγγίζεται κάθε 15-20 ημέρες.

Παρουσιάζει οστικές αλλοιώσεις στο πρόσωπο, χαμηλό ανάστημα και υποκίτρινη χροιά του δέρματος. Έχει παρουσιάσει 2 φορές αλλεργική αντίδραση από την μετάγγιση.

Κατά την προσέλευσή του στο Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας στην Μ.Μ.Α. για την προγραμματισμένη μετάγγιση αίματος, και μετά από S-

10 λεπτά από την έναρξη της χορήγησης αίματος άρχισε να αισθάνεται ρίγος, γύχος, και αύξηση της θερμοκρασίας.

Αμέσως έγινε διακοπή της χορήγησης αίματος.

### 8.4. Νοσηλευτική Διεργασία

Αξιολόγηση στόμου / αρρώστου Ανάγκες- προβλήματα Νοσηλευτική Διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελεσμάτων
1. Ρίγος - υψηλός πυρετός 39°C	Απαλλαγή από το ρίγος και επαναφορά θερμοκρασίας στα φυσιολογικά όρια (36,6°C).	Άμεση διακοπή της μετάγγισης. Ενημέρωση του γιατρού. Εξασφάλιση ζεστού περιβάλλοντος χωρίς ρεύματα. Τοποθέτηση υγρών επιδεμάτων. Χορήγηση υγρών και αντιπυρετική αγωγή.	Διακόπη η μετάγγιση. Ενημερώθηκε ο γιατρός. Εξασφαλίστηκε σωστό περιβάλλον. Τοποθετήθηκαν γυφρά επιδέματα (παγκύστες). Χορηγήθηκαν ορός D/W Sl. 1000 cc και 1Na+1Kcl. Έγινε ενδοφλέβια χορήγηση 1 amp Aprotel σε 100cc N/S	Απαλλάχθηκε από το ρίγος και ο πυρετός έπεσε στα φυσιολογικά όρια.
2. Ναυτία - εμετοί	Απαλλαγή του ασθενούς από τη ναυτία και βοήθεια για ανακούφιση από τους εμετούς.	Βοήθεια στον ασθενή κατά την διάρκεια του εμετού. Χορήγηση αντιεμετικού φαρμάκου. Έλεγχος των εμεσμάτων για τυχόν αιμορραγία. Χορήγηση υγρών για πρόληψη αφυδάτωσης. Χορήγηση πρεμιστικού και εξασφάλιση ήρεμου	Ο ασθενής βοηθήθηκε κατά τη διάρκεια του εμετού. Έγινε έλεγχος των εμεσμάτων. Χορηγήθηκε 1 amp Primperan IV. Χορηγήθηκε ορός NIS 0,9-1000cc + 2 Na+2 Kcl. Χορηγήθηκε ½ tb Lexotanil 1,5 mg (1/2 x1).	Μειώθηκε η ναυτία και σταμάτησε να κάνει εμετούς.

Μεσογειακή Αναμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση

		περιβάλλοντος.	Εξασφαλίστηκε περιβάλλον.	ήρεμο	
3. Δύσπνοια	Ανακούφιση από τη δύσπνοια. Επαναφορά φυσιολογικών αναπνοών.	Να χορηγηθεί οξυγόνο για την αντιμετώπιση της δύσπνοιας και να γίνεται έλεγχος των ζωτικών σημείων ανά 2h.	Έγινε χορήγηση του οξυγόνου με ρινικό καθετήρα για 30min σε ατμοσφαιρική πίεση 5mm Hg. Έγινε λήψη ζωτικών σημείων.	Επανήλθε στα φυσιολογικά επίπεδα η αναπνευστική λειτουργία.	
4. Ολιγουρία ανουρία	Απαλλαγή από τα συμπτώματα.	Να διατηρήται δελτίο προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών 24 h. Διατήρηση του όγκου του κυκλοφορούμενου αίματος. Να τοποθετηθεί αν χρειαστεί ουροκαθετήρας Foley.	Διατηρήθηκε πίνακας υγρών 24h. Έγινε τοποθέτηση ουροκαθετήρα Foley.	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από την ανουρία.	
5. Ταχύπνοια - ταχυκαρδία (30 αναπνοές/ min) (140 σφ. /min) λόγω αλλεργικής αντίδρασης.	Ρύθμιση της καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας σε λίγα λεπτά.	Τοποθέτηση του ασθενούς σε ημικαθιστική θέση. Συνεχή παρακολούθηση και καταγραφή των ζωτικών σημείων). Χορήγηση φαρμάκων.	Ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση. Γίνεται λήψη των ζωτικών σημείων κάθε 10 λεπτά.	Αποκαταστάθηκε η αναπνευστική λειτουργία (20 αναπνοές / min.) και η καρδιακή (90 σφύξεις/min).	

## ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Στις ημέρες μας εξακολουθεί να είναι μεγάλο το ποσοστό των ατόμων που δεν γνωρίζουν τι είναι η ετερόφυλη β- μεσογειακή αναιμία και η ομόζυμη β- μεσογειακή αναιμία.

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

1. Καθολική ενημέρωση για το θέμα σε τοπικό επίπεδο (στην πόλη, στο χωριό κλπ).
2. Ενημέρωση στο σχολείο (κυρίως στις τελευταίες τάξεις Γυμνασίου και Λυκείου). Με ενημερωτικά φυλλάδια και διαλέξεις που θα πραγματοποιούνται από νοσηλευτές, ιατρούς και εκπαιδευτικούς.
3. Ενημέρωση από τα μέσα μαζικής ενημέρωσης: ραδιόφωνο, τηλεόραση, τύπο.
4. Η ενημέρωση να γίνεται όσο πιο απλά γίνεται, ώστε να είναι εύκολο και στον πιο απλό άνθρωπο να κατανοήσει το θέμα.
5. Να είναι υποχρεωτική η πραγματοποίηση αιματολογικού ελέγχου πριν το γάμο, ώστε τα ζευγάρια να γνωρίζουν αν είναι ή όχι φορείς.

Ύστερα πρέπει να αντιμετωπιστεί το μεγάλο πρόβλημα της έλλειψης του αίματος. Θα ήθελα σε αυτό το σημείο να αναφέρω ορισμένες προτάσεις όπως διαφώτιση και συνεργασία για εθελοντική αιμοδοσία με:

- Τοπική αυτοδιοίκηση
- Πολιτιστικοί σύλλογοι
- Φοιτητικές ενώσεις και σύλλογοι
- Σύλλογοι γονέων και κηδεμόνων
- Μεγάλες εταιρίες
- Δημόσιες υπηρεσίες, οργανισμοί κλπ.
- Εκκλησία
- Στρατός σε άλλες βάσεις
- Επαγγελματικές ενώσεις
- Καλλιτεχνικές ενώσεις

Για να πραγματοποιηθεί η παραπάνω πρόταση θα ήθελα να ληφθούν υπ' όψιν οι εξής προϋποθέσεις.

1. Οργάνωση των υπηρεσιών αιμοδοσίας τόσο στο κέντρο όσο και στην περιφέρεια.
2. Έρευνα για προσδιορισμό των αιτιών (άγνοια, φόβος, αδιαφορία).

3. Διαφώτιση μέσω εντύπων, ραδιοφώνου, τηλεόρασης, αφισών κλπ.
4. Ηθικά κίνητρα για εθελοντές.
5. Διαφώτιση εργαζομένων στα νοσοκομεία.
6. Ειδική εκπαίδευση εργαζομένων στις μονάδες αιμοδοσίας.

Τόσο το ιατρικό όσο και το νοσηλευτικό προσωπικό πρέπει να παρέχουν ένα υγιεινό, άνετο και ήρεμο περιβάλλον στο παιδί με μεσογειακή αναιμία. Κατανόηση των δασκάλων και των καθηγητών για το πρόβλημα του παιδιού, επίσης οι γονείς και τα αδέρφια του να του συμπεριφέρονται με πραγματική αγάπη και κατανόηση. Να μην του δημιουργείται η εντύπωση ότι είναι βάρος και το άτομο που θέλει διαρκή φροντίδα και επομένως άτομο που μόνο προβλήματα δημιουργεί.

Εφ' όσον το παιδί μεγαλώνει θα του χρειαστεί βέβαια και κάποια επαγγελματική αποκατάσταση. Έτσι προχωρούμε στην ενημέρωση φορέων και οποιουδήποτε θα μπορούσε να βοηθήσει ώστε να προσπαθήσουμε να το κάνουμε να νοιώσει ανεξάρτητος οικονομικά και ηθικά άνθρωπος

Θα τελειώσω με μια ευχή και συγχρόνως προτροπή σε μας.

Όχι άλλους δυστυχισμένους ανθρώπους στην κοινωνία. Επομένως πρώτα πρόληψη και μετά βοήθεια.



## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Αθανάτου Κ. Ελευθερία, «Παθολογική και Χειρουργική κλινική Νοσηλευτική», Αθήνα, 1995.
- Ακριβού Σ.- Αναγνωστοπούλου Βασιλική, «Ομόζυμη-β Μεσογειακή αναιμία», Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής, Τ.Ε.Ι. Πάτρας, 1991.
- Αλετίδου Χριστίνα, «Μεσογειακή αναιμία», Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής, Τ.Ε.Ι. Πάτρας, 1990.
- Αυγερίδης Κυριάκος, Καλλίνικου-Μανιάτη Αλίκη, «Βασικές γνώσεις προσέγκυσης εδελοντών αιμοδοτών». Εκδόσεις - Εργαστηρίου αιματολογίας- αιμοδοσίας Πανεπιστημίου Πατρών- Κέντρο Αιμοδοσίας Π.Π.Γ.Ν. Πατρών.
- Γαρδίας Κ., «Ειδική Νοσολογία», Επιστημονικές εκδόσεις Γρ. Παρισιανός, Αθήνα 1981.
- Cecil «Παθολογία» Μετάφραση- Επιμέλεια: Μουτσόπουλος Χ. Τόμος Α΄, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1991.
- Engran Barbara «Νοσηλευτική φροντίδα στην Παθολογία και Χειρουργική» Επιμέλεια: Γιώργος Καραχάλιος, εκδόσεις «ΕΛΛΗΝ», 1997.
- Ζιγγρίδου Γεωργία, Παπαγεωργίου Φραντσέσκα «Μεσογειακή αναιμία και ο ρόλος του Νοσηλευτή- Νοσηλεύτριας» Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής Πάτρα, 1989.



- Ζούμπας Ν.- Ματσούκα Π. «Παθολογία II» Τεύχος I, Θέματα Αιματολογίας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Εκδόσεις Πανεπιστήμιο Πατρών, 1996.
- Harrison «Παθολογία» Τόμος 3<sup>ος</sup>, 12<sup>η</sup> έκδοση, Εκδόσεις: Μαρία, Γρ. Παρισιανού, Οίκος: Παρισιάνου, Αθήνα 1995.
- Harrison «Εσωτερική Παθολογία» Τόμος 3<sup>ος</sup>, 13<sup>η</sup> έκδοση, Επιστημονικές εκδόσεις Γρ. Παρισιάνου, Αθήνα 1995.
- Καττάκης Χ., «Κοινωνικές επιπτώσεις των Μεσογειακών συνδρόμων», Ε΄ Ιατρικό συνέδριο ενόπλων δυνάμεων με θέμα «Μεσογειακή αναιμία», Αιμοσφαιρινοπάθειες, Κληρονομικές ενζυμοπάθειες ερυθρών αιμοσφαιρίων, Θεσσαλονίκη, Μάϊος, 1976.
- Κυριακοπούλου Γεωργία «Μεσογειακή αναιμία- Νοσηλευτική παρέμβαση», Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής Πάτρα, 1996.
- Κοντοπούλου Ε.- Γρίβα, «Στρατηγική περιορισμού των μεταγγίσεων» 21<sup>ο</sup> Ετήσιο Πανελλήνιο Ιατρικό Συνέδριο, Ιατρική Εταιρεία Αθηνών (1995).
- Λαγκανίσου Παναγιώτα- Μπερλιγιαννίδης Απόστολος. «Ομόζυγη- β΄ μεσογειακή αναιμία» Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής, Πάτρα 1991.
- Μαλγαρινού Μ.Α.- Κωνσταντινίδου Σ.Φ. «Βασικά Αρχαί» Παθολογική, Χειρουργική Νοσηλευτική, Τόμος Β΄, Αθήνα 1985.

- **Ματσανιώτης Ν.**, «Παιδιατρική», Τόμος 2, Αθήνα, 1973, Ίδρυμα Μπέμπη Καραμανδάνη.
- **Μπίζιου Ξανθή, Νησίδη Δέσποινα, Φιλιτισσένιου Παρασκευή** «Β΄ Μεσογειακή Αναιμία» Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής, Πάτρα 1990.
- **Πάνου Μ.** «Παιδιατρική Νοσηλευτική» Εκδόσεις «ΒΗΤΑ» Αθήνα 1992.
- **Πιζανία Σεβαστή**, «Μεσογειακή Αναιμία», Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής Πάτρα, 1991.
- **Σοφιανός Ηλίας** «Θέματα Μεσογειακής αναιμίας». Περιοδικό του Πανελληνίου συλλόγου πασχόντων από μεσογειακή αναιμία, Τεύχος 10ο, Επιμέλεια - Εκτύπωση: «Τάγκας», Νοέμβριος 1993.
- **Tierney Jr- Lawrence M.** «Medical Diagnosis & Treatment» Έκδοση 37<sup>η</sup>, Appleton & Lange.
- **Τριχοπούλου Αντωνία, Τριχόπουλος Δημήτριος** «Προληπτική Ιατρική- Αγωγή Υγείας, Κοινωνική Ιατρική, Δημόσια Υγιεινή», εκδόσεις : Γρ. Παρισιάνος, Αθήνα 1986.
- **Τσεφρένης Ιπποκράτης- Κοντόπουλος - Γρίβα** «Αιμοδοσία» 1<sup>η</sup> έκδοση, εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1991.
- **Υπουργείο υγείας και Πρόνοιας** «Το αίμα, όλα όσα πρέπει να ξέρει κανείς για το αίμα και την αιμοδοσία». Αγωγή Υγείας,, Αθήνα 1998.

- **Υφαντή Αμαλία**, «Επιπτώσεις της Μεσογειακής Αναιμίας στην οικογένεια Πτυχιακή εργασία τμήματος Νοσηλευτικής, Πάτρα 1990.
- **Harrison's Principles of internal medicine-** 14<sup>th</sup> edition, Disorders of Hemoglobin- Ernest Beutler (Internet).
- **Griffin P. Rodgers** «Hemoglobinopathies: The Thalassemias» Cecil Textbook of Medicine, 21st Edition, copyright 2000, Saunders Company.