

**Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΩΝ  
ΣΧΟΛΗ Σ.Ε.Υ.Π.  
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

## **ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

**Η συμβολή της νοσηλευτικής στην  
καθημερινή φροντίδα των πασχόντων  
από μεσογειακή αναιμία και  
η προληψη της νόσου**

**Σπουδάστριά:**  
**Χονδροπούλου Χριστίνα**

**Εισηγήτρια:**  
**Κ. Κάκκου - Μόσχου Αθηνά**

**ΠΑΤΡΑ 2000**

ΑΡΙΘΜΟΣ  
ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ

3117



*Αφιερωμένο σε όλα τα παιδιά που πάσχουν από  
τη νόσο αυτή και αγωνίζονται για λίγες σταγόνες  
ευτυχίας και στην οικογένειά μου.*

### ***Ευχαριστίες***

Ευχαριστώ όλους όσους με βοήθησαν να συλλέξω πληροφορίες και στοιχεία για την διεκπεραίωση της εργασίας μου. Ευχαριστώ την υπεύθυνη καθηγήτριά μου, κυρία Μόσχου-Κάκκου Αθηνά, Msc καθ. Εφαρμογών Νοσηλευτικής του ΤΕΙ, για το ενδιαφέρον και την βοήθεια της στην περάτωση της παρούσας εργασίας.

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<b>ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ ΕΙΚΟΝΩΝ</b>	<b>VII</b>
<b>ΠΡΟΛΟΓΟΣ</b>	<b>VIII</b>
<b>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</b>	<b>IX</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup></b>	<b>1</b>
<b>ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ-ΙΣΤΟΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ</b>	<b>1</b>
<b>ΤΟ ΑΙΜΑ</b>	<b>1</b>
<b>ΒΑΣΙΚΕΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ</b>	<b>1</b>
<b>ΙΔΙΟΤΗΤΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ</b>	<b>2</b>
<b>ΤΑΧΥΤΗΤΑ ΚΑΘΙΖΗΣΕΩΣ ΤΩΝ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ</b>	<b>3</b>
<b>ΑΙΜΑΤΟΚΡΙΤΗΣ</b>	<b>3</b>
<b>ΣΥΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ</b>	<b>3</b>
<b>ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ</b>	<b>4</b>
<b>ΣΥΣΤΑΣΗ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ</b>	<b>4</b>
<b>ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ</b>	<b>4</b>
<b>ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ Ή ΘΡΟΜΒΟΚΥΤΤΑΡΑ</b>	<b>6</b>
<b>ΤΟ ΠΛΑΣΜΑ</b>	<b>6</b>
<b>ΟΙ ΠΡΩΤΕΪΝΕΣ ΤΟΥ ΠΛΑΣΜΑΤΟΣ</b>	<b>6</b>
<b>ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ</b>	<b>7</b>
<b>ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ</b>	<b>10</b>
<b>ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΑΡΑΓΩΓΗΣ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ</b>	<b>10</b>
<b>ΣΙΔΗΡΟΣ (Fe)</b>	<b>13</b>
<b>Πρόσληψη Fe</b>	<b>14</b>
<b>Είσοδος Fe στα κύτταρα</b>	<b>15</b>
<b>Αποθήκευση Fe στα κύτταρα</b>	<b>15</b>
<b>Ρύθμιση γονιδίων υποδοχέα τρανσφερίνης και φερριτίνης</b>	<b>16</b>
<b>Υπερφόρτωση με Fe</b>	<b>16</b>
<b>Οξεία δηλητηρίαση με Fe</b>	<b>17</b>
<b>Αιμοχρωμάτωση</b>	<b>17</b>
<b>Συγγενής αιμοχρωμάτωση</b>	<b>18</b>
<b>Επίκτητη αιμοχρωμάτωση</b>	<b>18</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup></b>	<b>20</b>
<b>ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ)</b>	<b>20</b>
<b>ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ</b>	<b>23</b>
<b>ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ</b>	<b>24</b>
<b>ΑΝΑΙΜΙΕΣ</b>	<b>26</b>
<b>Ορισμός αναιμίας</b>	<b>26</b>
<b>Αξιολόγηση ενός αρρώστου με αναιμία</b>	<b>27</b>
<b>Κλινική προσέγγιση αναιμίας</b>	<b>27</b>
<b>Εργαστηριακή προσέγγιση αναιμίας</b>	<b>30</b>
<b>Μηχανισμοί πρόκλησης αναιμίας</b>	<b>32</b>
<b>A. Υποπλαστική Αναιμία</b>	<b>33</b>
<b>B. Αναιμία από μη αποδοτική ερυθροποίηση</b>	<b>35</b>
<b>Γ. Αναιμία από αιμόλυση</b>	<b>35</b>
<b>Δ. Αναιμία από απώλεια αίματος</b>	<b>37</b>
<b>Διαγνωστική εκτίμηση</b>	<b>37</b>
<b>Διαγνωστική εκτίμηση</b>	<b>38</b>

<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup></b>	<b>40</b>
<b>ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΟΥ ΠΑΣΧΟΝΤΟΣ ΜΕ Μ.Α.</b>	<b>40</b>
1. ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ	41
Μετάγγιση αίματος	42
Πρακτική μεταγγίσεων	43
Ενδείξεις για μετάγγιση	43
Πως ελέγχεται το αίμα;	44
Βασικές εργαστηριακές εξετάσεις πριν την μετάγγιση	44
Ρυθμός μετάγγισης	45
Έναρξη θεραπείας	45
Είδος αίματος	45
Ποσό αίματος	46
Χορήγηση του αίματος	47
Συχνότητα και έλεγχος αποτελεσματικότητας	47
Πλεονεκτήματα μεταγγίσεων	48
Μειονεκτήματα μεταγγίσεως	49
Σειρά εργασίας μετάγγισης αίματος	49
Αντιδράσεις και Επιπλοκές	53
Απώτερες επιπλοκές μεταγγίσεων	58
Νέα προοπτική στις μεταγγίσεις	59
2. ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ	59
Εκτίμηση αποθεμάτων σιδήρου	61
Μέθοδοι εκτίμησης ολικών αποθεμάτων σιδήρου	61
Σίδηρος μεταγγίσεων	61
Κλινική εικόνα	62
Πως αντιμετωπίζεται η υπερφόρτιση με σίδηρο;	62
Συστηματική αποσιδήρωση:	64
Πότε πρέπει να αρχίζει η αποσιδήρωση και πως εφαρμόζεται;	65
Τρόπος χορήγησης Desferal	65
Αντιμετώπιση αντιδράσεων και επιπλοκών	66
Αποσιδήρωση με χάπια...	67
3. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ	67
4. ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ ΣΕ ΑΡΡΩΣΤΟ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	70
ΠΩΣ ΑΝΑΓΝΩΡΙΖΕΤΑΙ Η ΙΣΤΙΚΗ ΟΜΟΙΟΤΗΤΑ ΜΕΤΑΞΥ ΔΥΟ ΑΤΟΜΩΝ	71
ΕΙΔΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ ΜΥΕΛΟΥ	72
ΠΩΣ ΓΙΝΕΤΑΙ Η ΛΗΨΗ ΤΟΥ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ	74
Προετοιμασία του δότη και φροντίδα του μετά τη λήψη μυελού	74
Προετοιμασία του παιδιού και δέκτη για τη μεταμόσχευση	75
Νοσηλευτική παρέμβαση πριν από τη μεταμόσχευση, κατά τη φάση της προετοιμασία	76
Νοσηλευτική παρέμβαση κατά τη διάρκεια της μεταμόσχευσης μυελού	78
Νοσηλευτική παρέμβαση μετά τη μεταμόσχευση	79
ΜΟΝΑΔΕΣ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ	86
ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ	87
Γονιδιακή θεραπεία:	87
Αύξηση παραγωγής της HbF:	87
Μεταγγίσεις δικτυοερυθροκυττάρων (νεαρά ερυθρά):	88
Η ΟΛΟΣΩΜΗ ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΗΣΗ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ	88
5. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΝΟΣΟΥ	89
Ενδοκρινικές διαταραχές	89
Καθυστέρηση ανάπτυξη υπογοναδισμού	89

Υποθυρεοειδισμός	90
Υποπαραθυρεοειδισμός	91
Διαταραχές από άλλους αδένες	91
Καρδιακές επιπλοκές	92
Ηπατικές επιπλοκές	93
Νευρολογικές επιπλοκές	94
- Οστεοπόρωση	95
Άλλα προβλήματα	96
<b>ΠΡΟΤΟΚΟΛΛΟ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ ΤΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΕ Μ.Α.</b>	97
Μετάγγιση αίματος σε ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια	99
Παράμετροι που πρέπει να αξιολογούνται κατά τον ηχοκαρδιογραφικό έλεγχο	100
<b>ΜΟΝΑΔΑ Μ.Α</b>	100
Οργάνωση και λειτουργία Μ.Μ.Α.	101
Β. Ο ρόλος της νοσηλεύτριας σε μονάδα ενδονοσοκομειακής νοσηλείας για παιδιά	103

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4ο** **107**

### **ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΑ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ**

#### **ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ** **107**

1. Η αντίληψη του πληθυσμού για τη θέση του πάσχοντος από Μ.Α. στην Ελλάδα.	107
2. Κοινωνικές παροχές προς τους πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία	109
3. Η ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΘΕΣΗ ΤΟΥ ΠΑΣΧΟΝΤΑ ΑΠΟ Μ.Α. σε άλλες χώρες	110
<b>ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΩΝ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ Μ.Α.</b>	111
<b>ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ Μ.Α. ΣΤΟ ΠΑΙΔΙ</b>	115
Παιδί - Οικογένεια - Παραϊατρικό προσωπικό	115
Ειδικές προτάσεις	116
Ατομική συμβουλευτική ή ψυχοθεραπευτική εργασία	118
Ομαδικές συμβουλευτικές ή ψυχοθεραπευτικές συζητήσεις με παιδιά ή εφήβους	118
Προγράμματα επαγγελματικής εκπαίδευσης και κοινωνικής ενσωμάτωσης	119

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5ο** **121**

### **ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΑΝΑΙΜΙΩΝ** **121**

<b>ΑΝΕΥΡΕΣΗ ΚΑΙ ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗ ΤΩΝ ΦΟΡΕΩΝ</b>	124
Που μπορεί κάποιος να εξεταστεί και ποιες είναι αυτές οι εξετάσεις:	124
<b>ΤΙ ΓΙΝΕΤΑΙ ΟΜΩΣ ΟΤΑΝ ΒΡΕΘΕΙ ΕΝΑ ΖΕΥΓΑΡΙ ΠΟΥ ΚΑΙ ΟΙ ΔΥΟ ΕΙΝΑΙ ΦΟΡΕΙΣ ΤΗΣ β- ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ</b>	129
<b>ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ</b>	130
<b>ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ</b>	131
Πότε γίνεται η παρακέντηση	132
Προγεννητική διάγνωση με εξέταση του εμβρυϊκού DNA	134

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6ο** **136**

### **ΠΡΟΣΕΛΚΥΣΗ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ** **136**

<b>ΕΠΙΛΟΓΗ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ</b>	137
Αρχές συντήρησης του αίματος	139
<b>ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΠΡΑΓΜΑΤΙΚΗΣ ΕΘΕΛΟΝΤΙΚΗΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ</b>	139
Τι προνόμια έχει ο εθελοντής αιμοδότης	141
Ποια τα κίνητρα διαδικασίας ένταξης στην Ε.Α.	142
Προτάσεις για τη διάδοση της εθελοντικής αιμοδοσίας	142

ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΠΡΟΣΕΛΚΥΣΗΣ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ _____	144
ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ ΠΡΟΣΦΟΡΑΣ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ _____	145
ΒΑΣΙΚΕΣ ΕΠΙΔΙΩΞΕΙΣ ΤΗΣ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΠΡΟΣΕΛΚΥΣΗ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ _____	146
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup> _____</b>	<b>148</b>
<b>ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΣΤΗΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ _____</b>	<b>148</b>
ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΣΤΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΩΝ ΠΑΣΧΟΤΩΝ ΑΠΟ Μ.Α. _____	153
<b>ΕΠΙΛΟΓΟΣ _____</b>	<b>155</b>
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ _____</b>	<b>156</b>
<b>ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι _____</b>	<b>162</b>
<b>ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ _____</b>	<b>163</b>



## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1. Σχηματική παράσταση του αιμοσφαιρίνης. ....	8
Εικόνα 2. Σχηματική παράσταση εστιών αιμοποίησης σε συνάρτηση με την ηλικία .....	13
Εικόνα 3. Κατανομή του Fe στον ανθρώπινο οργανισμό .....	14
Εικόνα 4. Διάγραμμα εντερικής απορρόφησης Fe. ....	15
Εικόνα 5. Το μόριο της φεριτίνης .....	15
Εικόνα 6. Ρύθμιση παραγωγής φεριτίνης.....	16
Εικόνα 7. Απεικόνιση ετεροζυγωτών β- Μεσογειακής Αναιμίας κατά νομούς .....	25
Εικόνα 8. Πίνακας γεωγραφικής κατανομής Β- Μ.Α. ανά τον κόσμο.....	26
Εικόνα 9. Πίνακας απεικόνισης της συχνότητας ανωμάτων ερυθροκυτταρικών γονέων .....	26
Εικόνα 10. Φυσιολογικές τιμές παραμέτρων ερυθρών (ενήλικες) .....	30
Εικόνα 11. Νοσηλευτικός οδηγός για τη μετάγγιση αίματος .....	52
Εικόνα 12. Μέθοδοι εκτίμησης ολικών αποθεμάτων σιδήρου.....	61
Εικόνα 13. Επιπλοκές υπερβολικής θεραπείας με DFO.....	66
Εικόνα 14. Πρωτόκολλο θεραπείας με DFO.....	67
Εικόνα 15. Ερυθροκύτταρα φυσιολογικού ατόμου .....	126
Εικόνα 16. Ερυθροκύτταρα σε άτομα με ετερόζυγη β- Μεσογειακή αναιμία .....	127
Εικόνα 17. Απεικόνιση γονέων φορέων Μ.Α. με φορέα Μ.Α. ....	128
Εικόνα. 18. Απεικόνιση υγιούς γονέα και φορέα β- Μ.Α.....	129

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

«Να προλαβαίνεις μια αρρώστια είναι πάντα καλύτερο από το να τη θεραπεύεις». Ένα από τα σημαντικότερα και πολυτιμότερα αγαθά που προσφέρονται στον άνθρωπο είναι η υγεία. Η Μεσογειακή αναιμία πληγώνει ανθρώπινες ψυχές στιγματίζει πρόσωπα και καταστάσεις. Εκείνο που απομένει είναι ο αγώνας, η πάλη, η προσπάθεια για ζωή και ευκολία, μια ευτυχία που μόνο με την υγεία μπορεί να φτάσει στο μέγιστο σημείο, αλλά και από μας τους ίδιους που μόνο με τη δική μας συμπαράσταση θα βοηθήσουμε αυτά τα άτομα.

Η Μεσογειακή αναιμία είναι σοβαρή αιματολογική κατάσταση. Η βασική ανωμαλία είναι η ανεπαρκής σύνθεση HbA, αποτέλεσμα της ελαττωματικής συνθέσεως β- αλύσεων. Ταυτόχρονα η επιβίωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι μικρή και γι αυτό η αρρώστια κατατάσσεται στις αιμολυτικές αναιμίες.

Μεταξύ των γνωστών κληρονομικών νοσημάτων η μεσογειακή αναιμία, έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον, για τους εξής λόγους: α) η γενετική ανωμαλία, που ευθύνεται για τη νόσο, απαντάται σε μεγάλη συχνότητα, στη χώρα μας, ώστε να μην είναι η μεσογειακή αναιμία ένα καθαρά ιατρικό και νοσηλευτικό πρόβλημα αλλά και μεγάλο κοινωνικό και β) είναι δυνατόν να προληφθεί σήμερα η νόσος

Η ύπαρξη της νόσου αυτής μπορεί να πάψει να διαιωνίζεται με την πρόληψη. Κυρίως τα άτομα που έχουν σχέση με την υγεία, αλλά και κάθε καλλιεργημένο άτομο, θα πρέπει να ασχοληθούν με το θέμα αυτό και να ενημερώνουν το κοινό, έτσι ώστε να ελαχιστοποιηθεί ο αριθμός γεννήσεως παιδιών με μεσογειακή αναιμία.

Η πρακτική μου άσκηση σε μονάδα μεσογειακής αναιμίας με προβλημάτισε και με έκανε να συνειδητοποιήσω το καθήκον μου σαν νοσηλεύτρια και ήταν η αφετηρία για την παρούσα εργασία. Με την εργασία θέλω να θίξω ένα θέμα που απασχολεί πολλές οικογένειες στην Ελλάδα. Να σκύψουμε με αγάπη και φροντίδα πάνω στις ελληνικές οικογένειες και στις οικογένειες όλου του κόσμου που αντιμετωπίζουν το πρόβλημα ακόμα και από την έλλειψη της αιμοδοσίας για να βοηθήσουν τους πάσχοντες και να τους προσφέρουν μια ποιοτική ζωή.

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

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Μεσογειακή Αναιμία αποτελεί το πρώτο σε συχνότητα κληρονομικό νόσημα στην Ελλάδα. Περίπου 8% του γενικού πληθυσμού είναι φορείς β- Μεσογειακής Αναιμίας (ΜΑ) και περίπου 1,5% είναι φορείς της Δρεπανοκυτταρικής Αναιμίας, ενώ υπάρχουν περιοχές όπου το ποσοστό ξεπερνά το 15%. Υπολογίζεται, ότι περίπου 1/ 150 ζευγάρια βρίσκονται κάθε χρόνο σε κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με Μεσογειακή Αναιμία, ενώ στις περιοχές όπου η συχνότητα των φορέων είναι υψηλότερη, ο κίνδυνος φτάνει στο 1 στα 24 ζευγάρια. Κάθε χρόνο προσέρχονται στη Μονάδα Προγεννητικού Ελέγχου του ΚΜΑ 500-550 ζευγάρια, προκειμένου να υποβληθούν σε προγεννητικό έλεγχο, και αυτός είναι ο αναμενόμενος αριθμός ζευγαριών που βρίσκονται σε κίνδυνο κάθε χρόνο.

Ο καλύτερος τρόπος για την αντιμετώπιση του προβλήματος της ΜΑ είναι η πρόληψη, δηλαδή να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιών με ΜΑ, και πράγματι μπορούμε να προλάβουμε τη γέννηση παιδιών με ΜΑ γιατί μπορούμε να αναγνωρίσουμε τους φορείς της ΜΑ πριν αυτοί αποκτήσουν παιδιά. Χωρίς μέτρα πρόληψης υπολογίζεται ότι θα γεννιόταν στην Ελλάδα κάθε χρόνο 150-200 παιδιά με ΜΑ. Γι αυτό η πρόληψη της ΜΑ είναι επιτακτική ανάγκη και χρέος της πολιτείας μέσω των επαγγελματιών υγείας να ενημερώνουν τα νέα άτομα, ώστε κατόπιν να θεωρούν υποχρέωση τους να ελέγχονται για ΜΑ, πριν αποφασίσουν να κάνουν οικογένεια. Η εξέταση για την αναγνώριση των φορέων δεν είναι δύσκολη, αλλά ούτε και απλή και χρειάζεται ειδικά εκπαιδευμένο προσωπικό.

Οι νοσηλευτές οφείλουν να είναι ιδιαίτερα ευαίσθητοι στο πρόβλημα “Μεσογειακή Αναιμία” και πρέπει να συμβουλεύουν και να ενημερώνουν τον πληθυσμό σχετικά με την νόσο και ταυτόχρονα να παρέχουν κάθε δυνατή βοήθεια στους ήδη πάσχοντες και στις οικογένειές τους. Βέβαια η ευαισθησία δεν πρέπει να περιορίζεται μόνο στην ενημέρωση του πληθυσμού σχετικά με την νόσο, αλλά να δίδεται έμφαση στην πρόληψή της. Με την αναζήτηση των φορέων και την κατάλληλη διαφώτιση αυτών, και του υπόλοιπου πληθυσμού, με διδασκαλία στα σχολεία και την προβολή των σχετικών γενετικών προβλημάτων, με την βοήθεια των μέσων μαζικής ενημέρωσης και με διάφορα ειδικά έντυπα συντεταγμένα απλά και με πειστική διατύπωση, συμβάλλουμε με τον καλύτερο δυνατό τρόπο στην πρόληψη της Μ.Α.

Από το 1975 άρχισε στον τόπο μας ένα εθνικό πρόγραμμα για την πρόληψη της ΜΑ από το Υπουργείο Υγείας Πρόνοιας. Το Πρόγραμμα αυτό συνίσταται στη δημιουργία, της Κεντρικής Μονάδας Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας (Μ.Π.Μ.Α.) στην Αθήνα, στο Λαϊκό Νοσοκομείο και στη συνέχεια των 20 Περιφερειακών Μονάδων σε περιοχές όπου υπάρχει αυξημένο ποσοστό φορέων Μεσογειακής Αναιμίας. Στόχος του εθνικού προγράμματος για την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας του Υπουργείου Υγείας είναι η μείωση στο ελάχιστο των γεννήσεων παιδιών, που πάσχουν από Μεσογειακή Αναιμία.

Το πρόγραμμα κινείται σε τρεις άξονες: α) ενημέρωση του κοινού για το πρόβλημα της Μ.Α και τον τρόπο αντιμετώπισης, β) δημιουργία Μονάδων Πρόληψης Μ.Α για την ασφαλή διάγνωση των φορέων, γ) δημιουργία Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης για τον έλεγχο του εμβρύου, όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς και κινδυνεύουν να αποκτήσουν πάσχον παιδί. <sup>54</sup>

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup>

## ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ-ΙΣΤΟΠΑΘΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ

### ΤΟ ΑΙΜΑ

Αίμα καλείται ο μεσάζων υγρός ιστός, μεταξύ του εξωτερικού περιβάλλοντος και κυττάρου. Στους μονοκύτταρους οργανισμούς δεν υφίσταται ανάγκη κυκλοφορίας, διότι περιβάλλον αυτών είναι το μεγάλο περιβάλλον της φύσεως, στο οποίο παραλαμβάνουν χρήσιμες ουσίες για τη διατροφή και το οξυγόνο προς εξυπηρέτηση της αναπνοής τους, αποδίδοντας σε αυτό άχρηστα και επιβλαβή προϊόντα της ανταλλαγής της ύλης. Αντιθέτως άμεσο περιβάλλον των κυττάρων των οργανισμών, είναι τα ίδια τα κύτταρα, και μεταξύ των κυττάρων υπάρχει το παρεμβαλλόμενο υγρό (το υγρό των ιστών), του οποίου η σύσταση θα αλλοιωνόταν γρήγορα, εάν δεν υφίσταται η κυκλοφορία του αίματος.<sup>38</sup>

### ΒΑΣΙΚΕΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα επιτελεί τις παρακάτω βασικές λειτουργίες:

- Μεταφέρει το αίμα από τους πνεύμονες στους ιστούς. Το οξυγόνο είναι στοιχείο απαραίτητο για την καύση (οξειδωση) ορισμένων θρεπτικών ουσιών και την παραγωγή της θερμότητας και ενέργειας που χρειάζεται κάθε οργανισμός. Η μεταφορά του οξυγόνου και η απόδοσή του στους ιστούς γίνεται με τη βοήθεια μιας εξειδικευμένης σιδηρούχου κόκκινης πρωτεΐνης, που ονομάζεται αιμοσφαιρίνη. Η αιμοσφαιρίνη δεν είναι διαλυμένη μέσα στο αίμα, αλλά περιέχεται σε μικρά “σακκίδια” που ονομάζονται ερυθροκύτταρα ή ερυθρά αιμοσφαίρια. Τα ερυθροκύτταρα εναιωρούνται μέσα στο πλάσμα, που αποτελεί υδατικό διάλυμα ενός πλήθους ουσιών με αυστηρά καθορισμένη σύνθεση.
- Μεταφέρει από τους ιστούς το διοξείδιο του άνθρακα, που παράγεται από τις καύσεις, στους πνεύμονες από όπου αυτό αποβάλλεται
- Παραλαμβάνει από το έντερο διάφορα χρήσιμα συστατικά που περιέχονται στις τροφές και τα μοιράζει στα όργανα από τα οποία θα χρησιμοποιηθούν. Παράδειγμα το σάκχαρο τροφοδοτεί τις καύσεις σε όλους τους ιστούς ή αποθηκεύεται, τα αμινοξέα, που τροφοδοτούν επίσης τις καύσεις, αποτελούν όμως και τα δομικά για την ανασύνθεση των λευκωμάτων του

οργανισμού και τα μέταλλα, που χρησιμοποιούνται σαν προσθετικές ομάδες, εντελώς απαραίτητες για την λειτουργία ορισμένων πρωτεϊνών.

- Παραλαμβάνει από τους ιστούς διάφορα άχρηστα και συχνά τοξικά προϊόντα του μεταβολισμού και τα μεταφέρει στα σημεία από τα θα απεκκριθούν ή θα εξουδετερωθούν. Παράδειγμα η ουρία, που παράγεται από τον καταβολισμό των λευκωμάτων και αποβάλλεται από τους νεφρούς μέσα στα ούρα.
- Μεταφέρει χρήσιμες ουσίες από τα όργανα παραγωγής στα σημεία, όπου αυτές θα χρησιμοποιηθούν. Παράδειγμα η κορτιζόνη (ορμόνη), που συντίθεται στα επινεφρίδια και σκορπίζει για να χρησιμοποιηθεί σε όλα σχεδόν τα κύτταρα του οργανισμού.
- Συμβάλει στην ομοιογενή κατανομή της θερμότητας σε όλο το σώμα και στη διατήρηση σταθερής θερμοκρασίας.
- Συμμετέχει στην άμυνα του οργανισμού εναντίον διαφόρων παθογόνων μικροοργανισμών και άλλων τοξικών ουσιών. Η λειτουργία αυτή επιτελείται με τα λευκοκύτταρα, που “φαγοκυτταρώνουν” τους βλαπτικούς παράγοντες και τα αντισώματα που τους “αδρανοποιούν” με χημική αντίδραση. Τόσο τα λευκοκύτταρα όσο και τα αντισώματα περιέχονται σταθερά στο αίμα όλων των ανωτέρων ζώων. Οι παραπάνω μεταφορικές λειτουργίες του αίματος εξασφαλίζονται με την κυκλοφορία του.

## ΙΔΙΟΤΗΤΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα εμφανίζει ορισμένες χαρακτηριστικές ιδιότητες, των οποίων η αλλοίωση έχει σοβαρό αντίκτυπο στη λειτουργία του αίματος.

Οι ιδιότητες αυτές είναι οι εξής:

- Η χροιά, αυτή είναι ερυθρά και ζωηρώς ερυθρά του αρτηριακού, και κυανοερυθρός του φλεβικού. Η χροιά του σώματος οφείλεται στη σιδηρούχο χρωστική την αιμοφαιρίνη, η οποία υπάρχει εντός των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Η διαφορά της χροιάς μεταξύ αρτηριακού και φλεβικού οφείλεται στο ότι το μεν αρτηριακό αίμα περιέχει οξυαιμοσφαιρίνη, το δε φλεβικό περιέχει αιμοσφαιρίνη.
- Η αδιαφάνεια, το αίμα είναι υγρό, αδιαφανές παρά το γεγονός ότι τα στοιχεία, τα οποία το αποτελούν είναι διαφανή.

- Η αντίδραση, το αίμα είναι υγρό ελαφρώς αλκαλικής αντίδρασης. Έχει  $P.h=7,3$ . Η κλίμακα των μονοιδών  $P.h$  είναι από 0-14, ώστε  $P.h=7$  σημαίνει ουδέτερο διάλυμα,  $P.h:0-6$  σημαίνει όξινο και  $P.h:7-14$  σημαίνει αλακαλικό διάλυμα.
- Το ειδικό βάρος, είναι 1,060 (δηλ.  $1cm^3$  αίματος ζυγίζει 1,060 γρ.).
- Η γλοιότητα, αυτή είναι η εσωτερική τριβή του αίματος. Λαμβανομένου ως μονάδα τη μονάδα γλοιότητας του νερού, το αίμα έχει γλοιότητα 3,5-5.

### **TACHYTHTA KATHIZHSEΩΣ TΩN EPYΘPΩN AIMOΣΦAIPIΩN**

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια έχουν την κυτταρική μεμβράνη ομότιμη περιβλημένη από αρνητικά φορτία, για το λόγο αυτό απωθούνται με τεράστιες δυνάμεις και αιωρούνται εντός του πλάσματος. Στο γεγονός αυτό οφείλεται η βραδύτατη πτώση των ερυθρών αιμοσφαιρίων στον πυθμένα του δοχείου στο οποίο έχει τοποθετηθεί το αίμα. Ο λόγος για τον οποίον τα ερυθρά αιμοσφαίρια πέφτουν άλλοτε με άλλη ταχύτητα, στον πυθμένα του δοχείου, στο οποίο βρίσκεται το αίμα, οφείλεται στο άλλο ηλεκτρικό φορτίο των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε φυσιολογικές και παθολογικές καταστάσεις. Από το μέγεθος της τιμής ΤΚΕ εξάγονται συμπεράσματα εάν η κατάσταση είναι φυσιολογική ή όχι και περίπου για ποια νόσο πρόκειται. Η ΤΚΕ μετράται με τοποθέτηση του αίματος μέσα σε ειδικό αντιπηκτικό σωληνάριο (σωληνάριο Westergen) και με τις κατάλληλες επεξεργασίες μας δείχνει την τιμή της ΤΚΕ <sup>38</sup>

### **AIΜΑΤΟΚΡΙΤΗΣ**

Η εκατοστιαία κατ' όγκον αναλογία των εμμόρφων συστατικών προς το συνολικό όγκο του αίματος, καλείται αιμοτοκρίτης. Φυσιολογικά ο αιματοκρίτης στους άντρες είναι περίπου 42% και στις γυναίκες περίπου 38%, με φυσιολογικές αποκλίσεις  $\pm 10\%$ . Ο αιμοτοκρίτης 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 σωληνάκια.

### **ΣΥΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ**

Το αίμα αποτελείται από το πλάσμα και τα έμμορφα συστατικά

	Πλάσμα	Έμμορφα στοιχεία
Λειτουργικά	Μεταφερόμενα	• ερυθρά αιμοσφαίρια
• νερό	• γλυκόζη	• λευκά αιμοσφαίρια
• ηλεκτρολύτες	• γαλακτικό οξύ	• αιμοπετάλια ή
• λευκώματα	• λίπη-λιποειδή	θρομβοκύτταρα
- ινωδογόνοι	• ουσίες υπολοιπίου αζώτου	
- σφαιρίνες	- ουρία	
- λευκωματίνες	- ουρικό οξύ	
	- κρεατίνη	
	- κρεατινίνη	
	- ινδικάνη	

### ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι κύτταρα που παράγονται στον ερυθρό μυελό των οστών από ένα αρχικό κύτταρο που λέγεται προερυθροβλάστη. Το κύτταρο αυτό υφίσταται μια σειρά από μεταβολές μέσα στον ερυθρό μυελό των οστών, που η σημαντικότερη από όλες είναι ότι χάνει τον πυρήνα του. Έτσι το ώριμο ερυθρό αιμοσφαίριο, που βρίσκουμε στο περιφερικό αίμα, είναι ένα κύτταρο με σχήμα αμφίκοιλου δίσκου χωρίς πυρήνα και περιέχει την αιμοσφαιρίνη. Η διάρκεια ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι 120 ημέρες περίπου και ο αριθμός τους κυμαίνεται από 4,5 ως 5,5 εκατομύρια κατά κυβικό χιλιοστό αίματος. Η κύρια λειτουργία των ερυθρών αιμοσφαιρίων στηρίζεται στο ότι περιέχουν την αιμοσφαιρίνη, που χρησιμεύει για τη μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες στα κύτταρα του οργανισμού.<sup>1</sup>

### ΣΥΣΤΑΣΗ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια αποτελούνται κατά 60% από νερό και κατά 40% από στερεά στοιχεία. Τα στερεά στοιχεία είναι 95% αιμοσφαιρίνη και 5% από το στρώμα του αιμοσφαιρίου. Το στρώμα αποτελείται από ένζυμα, άλατα, λευκώματα, λίπη και λιποειδή.

### ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Η δεύτερη κατηγορία κυττάρων του αίματος είναι τα λευκά αιμοσφαίρια. Αυτά είναι πολύ λιγότερα από τα ερυθρά (4000 ως 11000 ανά κυβικό χιλιοστό αίματος). Ανήκουν στο αμυντικό σύστημα του οργανισμού. Την άμυνα ασκούν είτε εντός του κυκλοφορικού συστήματος όπου βρίσκονται, είτε εκτός αυτού, στους ιστούς όπου φθάνουν αφού διαπηδήσουν το τοίχωμα



των αγγείων. Διακρίνονται σε: Πολυμορφοπύρρηνα ή κοκκιοκύτταρα, Λεμφοκύτταρα, και Μεγάλα μονοπύρρηνα

Τα πολυμορφοπύρρηνα όπως και τα ερυθρά αιμοσφαίρια, παράγονται στον ερυθρό μυελό των οστών από ένα αρχικό κύτταρο που λέγεται μυελοβλάστη, ο πυρήνας τους μπορεί να πάρει διάφορα σχήματα και στο πρωτόπλασμα τους έχουν κόκκια. Ανάλογα με το είδος των κοκκίων που περιέχουν διακρίνουμε τα κοκκιοκύτταρα σε 3 κατηγορίες: τα ουδέτερα (66% περίπου), τα ηωσινόφιλα (1-3%) και τα βασεόφιλα (0,5%)<sup>38</sup>.

Τα λεμφοκύτταρα αποτελούν το 20-30% περίπου του συνολικού αριθμού των λευκών, έχουν μεγάλο στρογγυλό πυρήνα και λίγο πρωτόπλασμα. Παράγονται στον ερυθρό μυελό των οστών, το θυμο αδένα, λεμφαδένες και το σπλήνα.

Τα μεγάλα μονοπύρρηνα αποτελούν το 3-4% περίπου του συνολικού αριθμού των λευκών. Παράγονται από το ΔΕΣ και είναι κύτταρα με μεγάλο νεφροειδή πυρήνα.

Η αύξηση των λευκών αιμοσφαιρίων καλείται λευκοκυττάρωση ενώ η ελάττωση τους λευκοπενία. Π.χ. σε περιπτώσεις μικροβιακών λοιμώξεων αυξάνεται η παραγωγή μιας ειδικής κατηγορίας λευκών αιμοσφαιρίων των ουδετερόφιλων. Σε άλλες παθολογικές καταστάσεις μεταβάλλεται ο αριθμός άλλων κατηγοριών. Έτσι δημιουργείται η ανάγκη να γνωρίζουμε όχι μόνο το συνολικό αριθμό των λευκών αιμοσφαιρίων αλλά και την εκατοστιαία αναλογία των διαφόρων μορφών που την ονομάζουμε λευκοκυτταρικό τύπο.<sup>1</sup>

Λευκοκυτταρικός τύπος, καλείται η εκατοστιαία αναλογία των διαφόρων ειδών των λευκών αιμοσφαιρίων, δηλ. πολυμορφοπύρρηνα 70%, ουδετερόφιλα, 66%, ηωσινόφιλα, 30%, βασεόφιλα 1%, λεμφοκύτταρα 26%, μεγάλα μονοπύρρηνα 4%.

Η διάρκεια ζωής των λευκών αιμοσφαιρίων είναι: πολυμορφοπύρρηνα: ώρες-ημέρες, λεμφοκύτταρα: 60-90 ημέρες, μεγάλα μονοπύρρηνα: 4-10 ημέρες.

Οι λειτουργίες των λευκών αιμοσφαιρίων είναι η αμοιβαδοειδής κίνηση, χημειοταξία, η ικανότητα να αντιδρούν σε χημικά ερεθίσματα, η διαπίδυση δηλ. η ικανότητα να διέρχονται διαμέσου του τοιχώματος των αγγείων στους ιστούς, η φαγοκυττάρωση, δηλ. η ικανότητα να τρώνε και πέπτουν μικρόβια οπότε όμως και τα ίδια αποθνήσκουν σε πυοσφαίρια και η μεταφορά αντισωμάτων, μεταφέρουν μόνο λεμφοκύτταρα.

## ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ Ή ΘΡΟΜΒΟΚΥΤΤΑΡΑ

Τα αιμοπετάλια είναι μικροσκοπικά κύτταρα και έχουν ωσειδή ή ακανόνιστο σχήμα. Έχουν μέγεθος 2-4μ. Ζουν 4-10 ημέρες, καταστρέφονται στο ΔΕΣ και ιδίως στο σπλήνα, γι αυτό επί σπληνεκτομής εμφανίζεται αύξηση των θρομβοκυττάρων. Ο αριθμός τους κυμαίνεται από 2.500.000-5.000.000/κυβ.χιλ. αίματος. Η αύξηση τους καλείται θρομβοκυττάρωση και η ελάττωση τους θρομβοπενία. Παράγονται στο μυελό των οστών.

Οι λειτουργίες των θρομβοκυττάρων αφορούν την πήξη του αίματος και την αιμόσταση επί αιμορραγίας και είναι:

α) η παραγωγή αιμοπεταλιακού θρόμβου, που δημιουργείται για τη συγκόλληση αυτών και πωματίζει το αιμορραγικό αγγείο, η β) παραγωγή σεροτονίνης, η παραγωγή θρομβοπλαστίνης και δ) η συμβολή στη διατήρηση της στεγανότητας των αγγείων.

## ΤΟ ΠΛΑΣΜΑ

Το πλάσμα είναι το καθαρό υγρό συστατικό του αίματος. Είναι μέρος του εξωκυττάρου υγρού του σώματος και έχει σχεδόν την ίδια σύσταση με το διάμεσο υγρό, εκτός από μια σημαντική διαφορά: το πλάσμα περιέχει περίπου 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 διαμέσου 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, συμβάλλει στη μεταφορά άλλων σημαντικών ουσιών καθώς και στη 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. <sup>8</sup>

## ΟΙ ΠΡΩΤΕΪΝΕΣ ΤΟΥ ΠΛΑΣΜΑΤΟΣ

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

- τις Λευκοματίνες, σε ποσότητα 4-4,5 gr%
- τις Σφαιρίνες, σε ποσότητα 2,2-3,1gr% και
- το Ινωδογόνο, σε ποσότητα 0,2-0,4 gr%.

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

Οι σφαιρίνες αποτελούνται από έναν αριθμό κλασμάτων και έχουν ταξινομηθεί σε  $\alpha_1$ -,  $\alpha_2$ -,  $\beta_1$ -,  $\beta_2$ - και  $\gamma$ - σφαιρίνες. Από τα κλάσματα αυτά οι  $\alpha_1$ ,  $\alpha_2$ ,  $\beta_1$  και  $\beta_2$ - σφαιρίνες παράγονται στο ήπαρ και χρησιμεύουν για τη μεταφορά διαφόρων ουσιών δια του αίματος - με αυτές μεταφέρονται, για παράδειγμα, οι θυροειδικές ορμόνες, οι ορμόνες του φλοιού των επνεφριδίων, των γεννητικών αδένων κτλ. Επίσης δρουν σαν υποστρώματα για το σχηματισμό άλλων ουσιών και μεταφέρουν άλλες πρωτεΐνες από ένα μέρος του σώματος σε ένα άλλο. Οι  $\gamma$ - σφαιρίνες παράγονται από τα λεμφοκύτταρα πλασματοκύτταρα και αποτελούν τα αντισώματα της χημικής ανοσίας, τις λεγόμενες ανοσοσφαιρίνες. Το ινωδογόνο, που είναι κι αυτό ένα κλάσμα των σφαιρίνων, παράγεται στο ήπαρ και χρησιμεύει στην πήξη του αίματος.

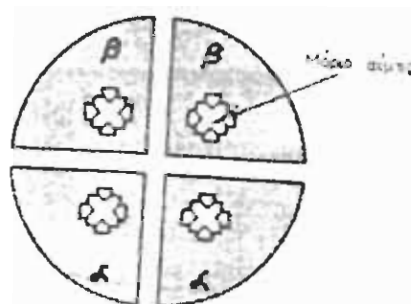
Μια άλλη σπουδαία λειτουργία των πρωτεϊνών του πλάσματος και κυρίως των λευκωματινών είναι η ανάπτυξη ωσμωτικής πίεσης στο τοίχωμα των τριχοειδών και τούτο γιατί το τριχοειδικό τοίχωμα είναι αδιαπέραστο για τις πρωτεΐνες. Η ωσμωτική αυτή πίεση προέρχεται από τη συγκράτηση νερού από τις πρωτεΐνες μέσα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

Οι πρωτεΐνες του πλάσματος συμμετέχουν σε σημαντικό ποσοστό, περίπου 15%, στη ρυθμιστική ικανότητα του αίματος και αυτό γιατί παρουσιάζουν ασθενή ιονισμό των καρβοξυλικών (-COOH) και αμινικών (-NH<sub>2</sub>) ομάδων τους. Σε ένα φυσιολογικό pH πλάσματος, που είναι το 7,40, οι πρωτεΐνες βρίσκονται κυρίως σαν ανιόντα και αποτελούν ένα σημαντικό μέρος των ανιόντων του πλάσματος.<sup>9</sup>

## ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Η αιμοσφαιρίνη είναι μια κόκκινη χρωστική, έχει πρωτεϊνική σύσταση και μοριακό βάρος 64.450. το μόριο πρωτεΐνης αποτελείται από 4 υποομάδες (πολυπεπίδια). Ανά δύο οι υποομάδες αυτές είναι ίδιες και ονομάζονται α και

β. Έτσι το μόριο της αιμοσφαιρίνης περιέχει δύο πολυπεπίδια α και δύο πολυπεπίδια β. Σε καθένα από αυτά τα πολυπεπίδια έχει συνδεθεί μια χρωστική, που ονομάζεται αίμη και που το μόριο της έχει ένα άτομο σιδήρου (Εικ. 1).



*Εικόνα 1. Σχηματική παράσταση του αιμοσφαιρίνης. Βλέπουμε ότι αποτελείται από 4 υποομάδες 2α και 2β. Η κάθε υποομάδα είναι συνδεδεμένη μ' ένα μόριο αίμης.*

Η αίμη περιέχει σίδηρο κι, έτσι δίνει στην αιμοσφαιρίνη την ικανότητα να μεταφέρει το οξυγόνο, διότι ο σίδηρος της αίμης έχει την ικανότητα να δεσμεύει και να αποδεσμεύει πολύ εύκολα το οξυγόνο. Έτσι στους πνεύμονες ο σίδηρος της αίμης δεσμεύει οξυγόνο, που περνά στο αίμα από τον αέρα που αναπνέουμε, αντίθετα στους διάφορους ιστούς του σώματος το οξυγόνο φεύγει από την αιμοσφαιρίνη και μεταφέρεται στα κύτταρα, όπου και χρησιμοποιείται. Κάθε άτομο σιδήρου της αίμης μπορεί να δεσμεύσει ένα μόριο οξυγόνου. Έτσι ένα ολόκληρο μόριο αιμοσφαιρίνης μπορεί να δεσμεύσει 4 μόρια οξυγόνου. Η αιμοσφαιρίνη που έχει δεσμεύσει οξυγόνο λέγεται αναχθείσα αιμοσφαιρίνη.

Η αιμοσφαιρίνη που περιγράψαμε μέχρι τώρα ονομάζεται αιμοσφαιρίνη Α και είναι η μορφή της αιμοσφαιρίνης που υπάρχει στα φυσιολογικά ενήλικα άτομα με ποσότητα 14 ως 16 g ανά 100 κ.εκ. αίματος. Το αίμα όμως του εμβρύου περιέχει μια άλλη μορφή αιμοσφαιρίνης που λέγεται αιμοσφαιρίνη F ή εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη. Η αιμοσφαιρίνη F διαφέρει από την Α στις πολυπεπτιδικές αλυσίδες β (που στην F ονομάζονται γ) και στην ικανότητα δεσμεύσεως οξυγόνου (η F έχει μεγαλύτερη ικανότητα). Η αιμοσφαιρίνη F αντικαθίσταται από την Α νωρίς μετά την γέννηση.

Εκτός από τις αιμοσφαιρίνες Α και F σε παθολογικές καταστάσεις που χαρακτηρίζονται από αναιμία, στα ερυθρά αιμοσφαίρια υπάρχουν διάφορες παθολογικές αιμοσφαιρίνες. Μια τέτοια αιμοσφαιρίνη είναι η S που υπάρχει στα ερυθρά αιμοσφαίρια ασθενών που πάσχουν από τη γνωστή και στην Ελλάδα δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ένα πολύ καλό παράδειγμα αρρώστιας με γενετική αιτιολογία, που κληρονομείται με τους νόμους που περιέγραψε ο Mendel. Η βλάβη στην αρρώστια αυτή

βρίσκεται στο γονίδιο, που ρυθμίζει την παραγωγή των αλυσίδων β με αποτέλεσμα να παράγονται παθολογικές αλυσίδες β, πράγμα που καθιστά το σύνολο του μορίου της αιμοσφαιρίνης παθολογικό. Η παθολογική λοιπόν αυτή αιμοσφαιρίνη S γίνεται αδιάλυτη και καθιζάνει μέσα στο κυταρρόπλασμα, όταν τα ερυθρά αιμοσφαίρια βρεθούν σε χαμηλές πυκνότητες οξυγόνου, δηλαδή στα αγγεία των ιστών. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τα ερυθρά αιμοσφαίρια να παίρνουν το περίεργο αυτό σχήμα που μοιάζει με δρεπάνι και να καταστρέφονται (αιμολύονται) μέσα στα τριχοειδή. Μια άλλη αναιμία γενετικής αιτιολογίας είναι η θαλασσαιμία ή μεσογειακή αναιμία. Η αναιμία αυτή χαρακτηρίζεται από ελαττωμένη βιοσύνθεση ή και πλήρη έλλειψη των α ή των β πολυπεπτιδικών αλυσίδων.

Εκτός από το οξυγόνο, μια άλλη ουσία που έχει μεγάλη χημική συγγένεια με την αιμοσφαιρίνη είναι το μονοξειδίο του άνθρακα. Η χημική συγγένεια του μονοξειδίου είναι μεγαλύτερη από αυτή του οξυγόνου. Έτσι σε περιπτώσεις που στον ατμοσφαιρικό αέρα υπάρχει μονοξειδίο του άνθρακα, αυτό εκτοπίζει το οξυγόνο από την αιμοσφαιρίνη και σχηματίζεται ανθρακυλαιμοσφαιρίνη με αποτέλεσμα τη δηλητηρίαση από μονοξειδίο του άνθρακα. Όταν καταστρέφονται τα ερυθρά αιμοσφαίρια, διασπάται και το μόριο της αιμοσφαιρίνης και ο μόν σίδηρος ξαναχρησιμοποιείται για την παραγωγή νέων μορίων η δε υπόλοιπη αίμη μετατρέπεται σε μια άλλη χρωστική που λέγεται χολερυθρίνη.

Η χολερυθρίνη προσλαμβάνεται από τα κύτταρα του ήπατος, από εκεί μεταφέρεται στη χολή και από τη χολή στο έντερο, όπου μετατρέπεται σε μια σειρά από άλλες χρωστικές, που αποβάλλονται από τον οργανισμό με τα κόπρανα. Μερικές από τις χρωστικές αυτές απομυζώνονται από το έντερο, μπαίνουν στο αίμα και από εκεί αποβάλλονται στα ούρα. Όταν κάποιος πάσχει από ίκτερο, τότε η χολερυθρίνη ξαναγυρίζει από το κύτταρο του ήπατος στο αίμα και από εκεί μεταφέρεται στους διάφορους ιστούς, όπως στο δέρμα, σε αυτό οφείλεται και το κίτρινο χρώμα όσων πάσχουν από ίκτερο. <sup>4</sup>

Αιμοσφαιρίνος δείκτης καλείται ο λόγος της εκατοστιαίας αναλογίας της Hb προς την εκατοστιαία αναλογία του αριθμού των αιμοσφαιρίων π.χ. εάν ένα άτομο έχει 14gr Hb και 4000 ερυθρά έχει εκατοστιαία αναλογία αιμοσφαιρίνης 87% και ερυθρών 80% ο αιμοσφαιρίνος δείκτης είναι  $87/80 = 1,08$

Όταν ο δείκτης είναι ίσος με τη μονάδα σημαίνει ότι κάθε αιμοσφαίριο περιέχει φυσιολογικό ποσό Hb (ορθοχρωμία), όταν είναι μεγαλύτερος της μονάδας σημαίνει αυξημένη περιεκτικότητα σε Hb, άνω των 33γγ (υπερχρωμία) και όταν είναι μικρότερος της μονάδας σημαίνει ελαττωμένη περιεκτικότητα σε Hb, κάτω των 33γγ (υποχρωμία).

Οι έννοιες ορθοχρωμία, υποχρωμία, υπερχρωμία είναι απαραίτητες για το χαρακτηρισμό των αναιμιών.

### **ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ** χ

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια παράγονται στον ερυθρό μυελό των οστών. Σε ένα νεογνό είναι ολόκληρος ο ερυθρός και επομένως αιμοποιητικό όργανο. Βαθμιαία όμως αντικαθίστανται από λίπος ονομαζόμενο λιπώδης ή ωχρός, ώστε κατά το 15<sup>ο</sup> έτος της ηλικίας έχει παραμείνει ερυθρός μόνο ο μυελός των βραχέων οστών και των επιφύσεων των μακρών οστών, ο οποίος και μόνο είναι πλέον αιμοποιητικό όργανο.

Μητρικές μορφές των ερυθρών στο μυελό είναι:

- το ερυθρογίνιο, κύτταρο αμπύρηνο χωρίς αιμοσφαιρίνη
- η ερυθρόβλαστη, κύτταρο με μικρότερο πυρήνα και μόλις υποφαινόμενη Hb
- το δικτυοερυθροκύτταρο, κύτταρο με αρκετή Hb και υποτυπώδες πυρηνικό δύκτιο
- το ώριμο ερυθρό αιμοσφαίριο, κύτταρο απύρηνο και πλήρες Hb.

Ερέθισμα του μυελού των οστών προς παραγωγή ερυθρών αποτελεί η ανοξία, την οποία υφίστανται τα κύτταρα του οργανισμού μετά την αθρόα καταστροφή γηρασκόμενων ερυθρών. Τότε τα κύτταρα παράγουν ορμόνη, την ερυθροποιητική, που δρα επί του μυελού των οστών, που ερεθίζει προς παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων.

### **ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΑΡΑΓΩΓΗΣ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ** :

Απαραίτητοι παράγοντες τους οποίους χρειάζεται ο μυελός των οστών για παραγωγή ερυθρών είναι οι εξής:

- ο σίδηρος, είναι απαραίτητο συστατικό της Hb. Α πάντα σε σύνολο στον οργανισμό 5γρ. Fe εξ αυτών τα 3γρ. είναι τοποθετημένα στο αίμα, τα 2γρ.

είναι απαραίτητα στο μυελό για ερυθροποίηση δεδομένου ότι τα κύτταρα δίχως λευκώματα δεν υπάρχουν, αφού το λεύκωμα είναι απαραίτητο στοιχείο των κυττάρων. Σε έλλειψη λευκωμάτων εμφανίζεται μειωμένη παραγωγή ερυθρών (σιτιογενής αναιμία)

- Η βιταμίνη B<sub>12</sub> και το φυλλικό οξύ, προάγουν τη ωρίμανση των ερυθρών. Σε έλλειψη των παραγόντων έχουμε υπερμεγέθη ερυθρά με πολλή Hb (υπερχρώμος αναιμία)<sup>38</sup>

Ερυθροποίηση είναι η διαδικασία παραγωγής ώριμων ερυθροκυττάρων στο μυελό των οστών, από αρχέγονα κύτταρα δεσμευμένα (committed) προς την ερυθρά σειρά. Ο περιορισμένος χρόνος ζωής των τελικών απογόνων απαιτεί τη συνεχή απεπανάτροφοδότηση του αίματος από τη δεξαμενή των προγονικών κυττάρων, μέσω συγκεκριμένης αλληλουχίας γεγονότων, που οδηγούν τελικά στη διαφοροποίηση και ωρίμανση κυττάρων της ερυθράς σειράς. Η ημερήσια παραγωγή ώριμων ερυθροκυττάρων υπό φυσιολογικές συνθήκες εγγίζει τα 10<sup>11</sup> κύτταρα, αριθμό που αυξάνεται σημαντικά σε περιπτώσεις αυξημένων αναγκών (αιμόλυση, αιμορραγία). Ο πολλαπλασιασμός και η ωρίμανση των προγονικών κυττάρων λαμβάνει χώρα σε συγκεκριμένες ανατομικές θέσεις, όπου εξασφαλίζεται η στενή επαφή των κυττάρων αυτών με άλλα (όπως κύτταρα του στρώματος του μυελού και βοηθητικά αιμοποιητικά κύτταρα) τα οποία αποτελούν το μικροπεριβάλλον τους. Μέσω αυτής της επαφής επιτυγχάνεται η επίδραση στην ανάπτυξη της ερυθράς σειράς διαφόρων κυτοκινών, οι οποίες είτε εκκρίνονται από τα κύτταρα του μικροπεριβάλλοντος είτε παράγονται σε άλλες θέσεις και δεσμεύονται στην εξωκυττάρια ουσία του στρώματος.

Η ερυθροποιητίνη δρα μέσω δύο μηχανισμών: αφ' ενός εμποδίζει την απόπτωση των κυττάρων και αφ' ετέρου μειώνει το μεσοδιάστημα των κυτταρικών διαιρέσεων, επιτυγχάνοντας έτσι τη διαδικασία διαφοροποίησης. Επιπλέον φαίνεται ότι επάγει τη σύνθεση των δομικών πρωτεϊνών της μεμβράνης, της αίμης και της σφαιρίνης, χωρίς να είναι γνωστό αν τα παραπάνω συμβαίνουν σε μεγαλύτερη αναλογία κυττάρων-στόχων ή αν απλώς αυξάνει ο βιοσυνθετικός ρυθμός του κάθε κυττάρου. Το βέβαιο είναι ότι η ερυθροποίηση ευοδώνει τις απαραίτητες βιοχημικές αντιδράσεις για την ωρίμανση των ερυθροκυττάρων, όπως τη βιοσύνθεση της αίμης και της σφαιρίνης και τη σύνθεση δομικών πρωτεϊνών του κυτταροσκελετού. Σε περιπτώσεις αναιμίας ή υποξίας, η αυξημένη παραγωγή (Epo) επιτρέπει επιβίωση μεγάλου αριθμού κυττάρων ερυθράς σειράς στη φάση της Epo-

εξαρτώμενης διαφοροποίησης. Δηλαδή, κύτταρα που απαιτούν μεγαλύτερη από τη φυσιολογική συγκέντρωση ερυθροποιητίνης (>25 mU/ ml πλάσματος) και υπό φυσιολογικές συνθήκες θα απέπιπταν τώρα επιβιώνουν και ωριμάζουν προς δικτυοερυθροκύτταρα. Αντιθέτως σε νοσήματα του νεφρού ή καταστάσεις υπεροξυγοναιμίας, η παραγωγή ερυθροποιητίνης μειώνεται σε επίπεδα μικρότερα των φυσιολογικών (<5 mU/ ml) με αποτέλεσμα απόπτωση της πλειονότητας των κυττάρων, των οποίων η επιβίωση εξαρτάται από αυτήν. Συνέπεια αυτής της απόπτωσης κυττάρων τα οποία υπό φυσιολογικές συνθήκες θα ωριμάζαν, είναι μείωση των δικτυοερυθροκυττάρων και επομένως αναιμία.

Η αιμοποίηση και ειδικότερα η ερυθροποίηση μεταβάλλεται κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης από την εμβρυϊκή προς την ενήλικη ζωή. Συγκεκριμένα οι μεταβολές που λαμβάνουν χώρα είναι:

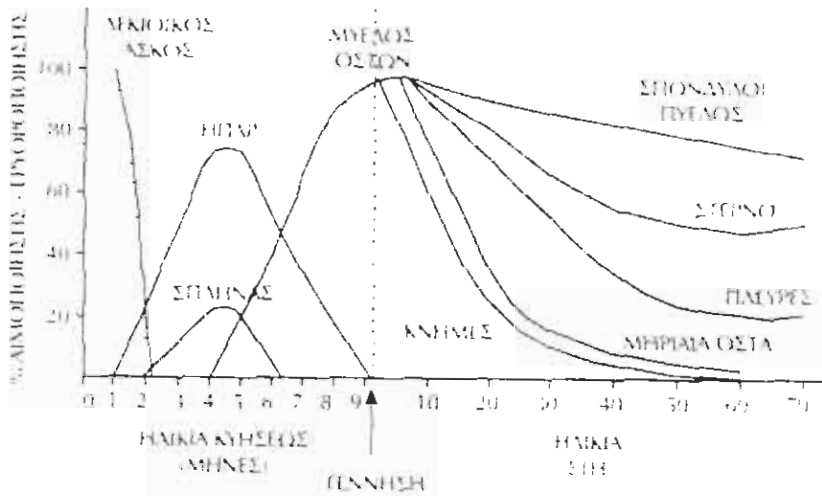
1. Μετατόπιση της κύριας ερυθροποιητικής εστίας
2. Μεταβολή του είδους και των ιδιοτήτων των παραγόμενων κυττάρων και
3. Μετάβαση από την αιμοσφαιρίνη του εμβρύου στην αιμοσφαιρίνη του ενηλίκου

Η ερυθροποίηση στον άνθρωπο αρχίζει από το μεσόδερμα, στις αιμοποιητικές νησίδες του λεκιθικού ασκού κατά την 16<sup>η</sup> 19<sup>η</sup> ημέρα της ενδομητρίου ζωής. Πρόσφατες έρευνες παρέχουν ισχυρές ενδείξεις ότι οι πρωτογενείς εστίες αιμοποίησης εμφανίζονται κατά την 3<sup>η</sup> έως 7<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης, όχι μόνο στα ζώα όπως έχει σαφώς αποδειχθεί αλλά και στον άνθρωπο. Οι εστίες αυτές εντοπίζονται στην περιοχή AGM (τοίχωμα αορτής, γονάδες, μεσόνεφρος). Ομάδες ανώριμων ακόμα ερυθροκυττάρων αρχίζουν να κυκλοφορούν και μεταναστεύουν στο ήπαρ, όπου και ανευρίσκονται περί την 5<sup>η</sup> εβδομάδα στα πυλαία διαστήματα. Από τότε αρχίζει η εμβρυϊκή ή ηπατική φάση της ερυθροποίησης, που διαρκεί έως τον 6<sup>ο</sup> μήνα της ενδομητρίου ζωής, ενώ παράλληλα αναπτύσσεται μικρού βαθμού αιμοποίηση και στο σπλήνα. Περιορισμένη παραγωγή ερυθροκυττάρων έχει βρεθεί κατά το ίδιο διάστημα στο θύμο αδένι και σπανιότερα στους λεμφαδένες.

Ο μυελός των οστών εισέρχεται στη διαδικασία της αιμοποίησης και της ερυθροποίησης ειδικότερα- μετά τον 4<sup>ο</sup> μήνα και προοδευτικά 2 μήνες αργότερα αναλαμβάνει τον κύριο ρόλο, υποσκελίζοντας σταδιακά μέχρι τη γέννηση το ήπαρ, το οποίο αποτελούσε κατ' αρχήν το κύριο αιμοποιητικό όργανο. Η ηπατική αιμοποίηση περιορίζεται στην παραγωγή μεγάλων



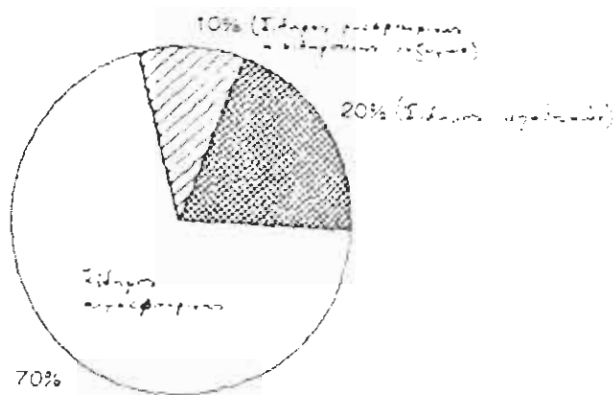
εμυρήνων ερυθροκυττάρων και λεμφοκυττάρων. Μετά τον 4<sup>ο</sup> μήνα, με την έναρξη της μυελικής αιμοποίησης, εμφανίζονται η μεγακαρυοκυτταρική και η κοκκιώδης σειρά. Η μυελική αιμοποίηση συνεχίζεται εφ' όρου ζωής στον αξονικό σκελετό, ενώ ο μυελός των μακρών οστών φθίνει προϊούσης της ηλικίας αντικαθιστάμενος από λιπώδη ιστό. Στην εικόνα 2 συνοψίζονται οι μεταβολές των εστιών αιμοποίησης σε συνάρτηση με την ηλικία.<sup>12</sup>



*Εικόνα 2. Εστίες αιμοποίησης σε συνάρτηση με την ηλικία*

### ΣΙΔΗΡΟΣ (Fe)

Ο σίδηρος υπάρχει σε όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου οργανισμού και ένας μεγάλος αριθμός κυτταρικών λειτουργιών εξαρτάται από την παρουσία του. Οι δράσεις του σιδήρου είναι πολλαπλές. Ενδεικτικά αναφέρουμε η μεταφορά O<sub>2</sub> στο μόριο της αίμης, η μεταφορά ηλεκτρονίων σε διάφορες αντιδράσεις, η συμμετοχή στην διαδικασία παραγωγής ελευθέρων ριζών από τα ουδετερόφιλα και τα μακροφάγα κ.ά. Η ποσότητα Fe στον ανθρώπινο οργανισμό είναι 40-50 mg/kg βάρους σώματος. Η ποσότητα αυτή κατανέμεται ως εξής: 60%-70% βρίσκεται ενσωματωμένος στην αιμοσφαιρίνη, 10-12% υπάρχει στη μυοσφαιρίνη και στα σιδηρούχα ένζυμα όπως η κατάλαση και 16-29% είναι το ποσό του αποθηκευμένου στα κύτταρα Fe (Εικ.3)



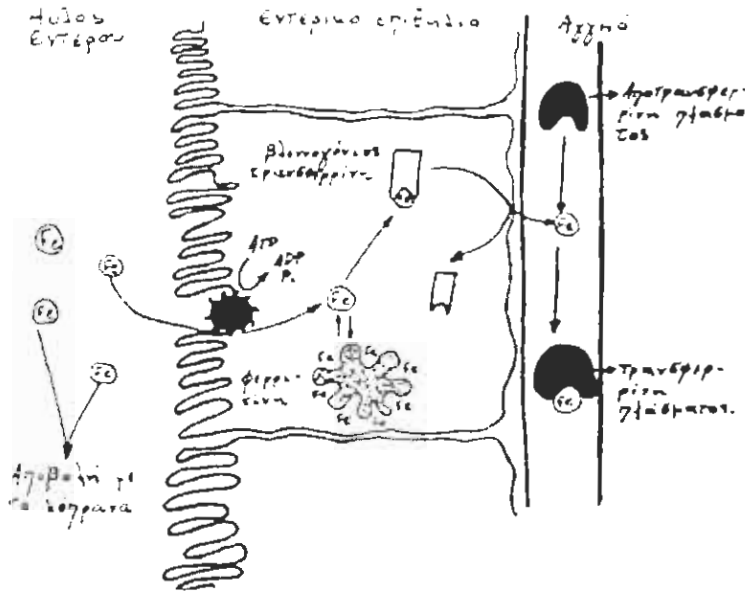
**Εικόνα 3: Κατανομή του Fe στον ανθρώπινο οργανισμό.**

Οι ημερήσιες ανάγκες σε Fe κυμαίνονται ανάλογα με το φύλλο και την ηλικία και είναι περίπου οι εξής:

- Άνδρες: 0,5-1 mg ημερησίως
- Προεμμηνοπαυσιακές γυναίκες: 1,2-2 mg ημερησίως
- Μεταεμμηνοπαυσιακές γυναίκες: 0,5-1 mg ημερησίως
- Έγκυες γυναίκες: 2,4-4 mg ημερησίως
- Νεογνά: 1 mg ημερησίως

### Πρόσληψη Fe

Αποτελεί ιδιαίτερα σημαντικό βήμα στο μεταβολισμό του Fe διότι ο ανθρώπινος οργανισμός αδυνατεί να αποβάλλει την περίσσεια Fe και επομένως πρέπει να ελέγχει την πρόσληψη. Μία φυσιολογική και ισορροπημένη διατροφή περιέχει 7mg Fe/ 1000kcal. Από την ποσότητα αυτή απορροφάται μόνο το 5-25% ενώ το υπόλοιπο αποβάλλεται στα κόπρανα. Ευκολότερα προσλαμβάνεται ο σίδηρος της αίμης (οργανικός Fe) ενώ η παρουσία φυτικών ινών στον αυλό του εντέρου δυσκολεύει την απορρόφηση Fe. Ο μηχανισμός εντερικής πρόσληψης Fe και η ρύθμιση του δεν είναι πλήρως διευκρινισμένα σε μοριακό επίπεδο. Μία αδρή σχηματική παράσταση της διαδικασίας αυτής φαίνεται στην Εικόνα 4. Η απορρόφηση Fe γίνεται στο εγγύς λεπτό έντερο.



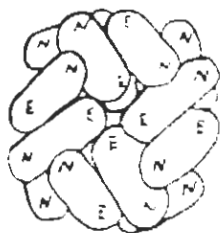
Εικόνα 4: Διάγραμμα εντερικής απορροφησης Fe.

### Είσοδος Fe στα κύτταρα

Ο Fe μπαίνει στα κύτταρα μέσω μίας διαδικασίας που περιλαμβάνει τη σύνδεση της τρανσφερρίνης με το ειδικό μεμβρανικό υποδοχέα, την ενδοκύττωση του συμπλέγματος τρανσφερρίνης-υποδοχέα, την αποδέσμευση του Fe σε όξινο pH και την ανακύκλωση της αποτρανσφερρίνης και του υποδοχέα της. Ο υποδοχέας της τρανσφερρίνης από όλα τα κύτταρα του οργανισμού. Σε αυξημένα ποσά ανευρίσκεται στα πρόδρομα ερυθρά, στα κύτταρα του πλακούντα, στα ηπατοκύτταρα και γενικώς στα ταχέως πολλαπλασιαζόμενα κύτταρα. Η ρύθμιση του γονιδίου του υποδοχέα της τρανσφερρίνης εξαρτάται από το ποσό του σιδήρου στον οργανισμό.

### Αποθήκευση Fe στα κύτταρα

Κυριότερη πρωτεΐνη αποθήκευσης μορίων Fe είναι η φερριτίνη. Υπάρχουν δύο τύποι φερριτίνης, ένας με μικρό και ένας με μεγάλο μοριακό βάρος. Άλλη πρωτεΐνη με παρόμοια λειτουργία και λίγο διαφορετικό μόριο είναι η αιμοσιδηρίνη.

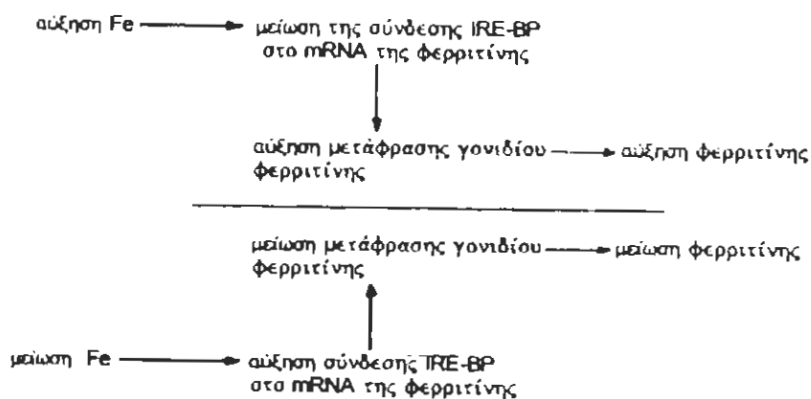


Εικόνα 5. Το μόριο της φερριτίνης Αποτελείται από πολλές υπομονάδες με αμινοτελικό άκρο (N) και ελικοειδή περιοχή (E).

Η φερριτίνη υπάρχει σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού και κυρίως στους ερυθροβλάστες, τα μακροφάγα και τα ηπατοκύτταρα. Μπορεί να αποθηκεύσει μεγάλα ποσά Fe. Μικρά ποσά φερριτίνης κυκλοφορούν φυσιολογικά στο πλάσμα. Επειδή η κυκλοφορούσα φερριτίνη προέρχεται κατά κύριο λόγο από τις ιστικές αποθήκες σιδήρου, το ποσόν της αποτελεί πολύ καλό δείκτη των αποθηκών αυτών (με εξαίρεση τις περιπτώσεις ηπατικής νόσου, φλεγμονής, καθώς και ορισμένων νεοπλασμάτων όπου μπορεί να αυξηθεί ψευδώς). Κάθε  $\mu\text{gr/l}$  φερριτίνης πλάσματος αντιστοιχεί σε 8  $\text{mgr}$  αποθηκευμένου Fe. Στη σιδηροπενία τα επίπεδα φερριτίνης πλάσματος είναι κάτω από  $12\mu\text{gr/lit}$  ενώ σε υπερφόρτωση με Fe φθάνουν τα  $5000\mu\text{gr/lit}$ . υπό φυσιολογικές συνθήκες υπάρχουν μόνο ίχνη αιμοσιδηρίνης κυρίως στο δικτυοενθηλιακό σύστημα.

### Ρύθμιση γονιδίων υποδοχέα τρανσφερίνης και φερριτίνης

Το mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή του γονιδίου της φερριτίνης φέρει μία αλληλουχία που λέγεται I.R.E. (Iron Responsive Element). Στην αλληλουχία ασκεί τη ρυθμιστική της δράση η IRE-BP (I.R.E. Binding Protein) ανάλογα με τα επίπεδα Fe στον οργανισμό. Το τελικό αποτέλεσμα της ρύθμισης είναι η αύξηση του ποσού της παραγόμενης φερριτίνης όταν αυξάνουν τα ποσά Fe και το αντίστροφο. (Εικ. 6)



*Εικόνα 6: Ρύθμιση παραγωγής φερριτίνης ανάλογα με τα επίπεδα Fe.*

### Υπερφόρτωση με Fe

Η υπερφόρτωση των ιστών με Fe όπως και σιδηροπενία, παθολογική κατάσταση που μάλιστα απειλεί και την ίδια τη ζωή του ασθενούς. Μπορεί κανείς να διακρίνει δύο μεγάλες κατηγορίες υπερφόρτωσης με Fe την οξεία δηλητηρίαση από λήψη μεγάλων ποσών Fe και την αιμοχρωμάτωση.

## Οξεία δηλητηρίαση με Fe

Οφείλεται σε κατά λάθος πρόσληψη μεγάλων ποσοτήτων Fe per os και συχνότερα συμβαίνει σε μικρά παιδιά. Παλαιότερα (πριν την ανακάλυψη της deferoxamine) η θνητότητα έφθανε ως και 50% με λήψη πάνω από 3-10 gr Fe. Αρχικά παρατηρούνται κυρίως συμπτώματα από το γαστρεντερικό όπως εμετοί και αιματηρή διάρροια που αποδίδονται στην ερεθιστική δράση των μεγάλων ποσών Fe τοπικά στο βλεννογόνο του γαστρεντερικού με πρόκληση πολλαπλών εξελκώσεων. Στην συνέχεια μπορεί να εμφανισθεί shock, δύσπνοια, λήθαργος ή και κώμα. Το πρώτο αυτό στάδιο διαρκεί περίπου 6 ώρες από τη λήψη του Fe. Στο επόμενο στάδιο (6-24 ώρες από την πρόσληψη του Fe) παρατηρείται παροδική βελτίωση που μπορεί να οδηγήσει σε πλήρη ίαση. Αρκετοί ασθενείς μεταβαίνουν σε ένα τρίτο στάδιο με μεταβολική οξέωση και συχνά θάνατο εντός 48 ωρών από τη λήψη του Fe.

Ως μακροπρόθεσμη επιπλοκή αναφέρεται η απόφραξη του εντέρου από ανάπτυξη ουλώδους ιστού.

Η παθοφυσιολογία των παραπάνω φαινομένων δεν είναι πλήρως διευκρινισμένη. Εκτός από τη τοπική δράση του Fe στο γαστρικό και εντερικό βλεννογόνο, έχουν ενοχοποιηθεί η διαστολή των τριχοειδών με εξαγγείωση ερυθρών καθώς και η υπερβολική αύξηση του Fe στο πλάσμα (ως και 3000μg/dl) που μεταξύ άλλων προκαλεί και ηπατοκυτταρική βλάβη.

Η αντιμετώπιση της δηλητηρίασης με Fe πρέπει να είναι γρήγορη και αποφασιστική. Αρχικά γίνεται πλύση στομάχου με 1% NaHCO<sub>3</sub> και χορήγηση deferoxamine μέσω ρινογαστρικού σωλήνα. Στη συνέχεια μετά τη μέτρηση του Fe στο πλάσμα και της TIBC γίνεται ενδοφλέβια χορήγηση 1λιτ 5% dextrose με 100gr deferoxamine ή EDTA. Τέλος, όπου είναι απαραίτητο εφαρμόζονται και γενικά μέτρα υποστήριξης των ζωτικών λειτουργιών, κυρίως στους ασθενείς με shock ή οξέωση.

## Αιμοχρωμάτωση

Πρόκειται για διαταραχή του μεταβολισμού του Fe που οδηγεί σε υπερφόρτωση με Fe ο οποίος εναποτίθεται στους ιστούς και προκαλεί νέκρωση των κυττάρων, ίνωση και τελικώς ανεπάρκεια πολλών οργάνων. Κυρίως προσβάλλονται το ήπαρ, το πάγκρεας, η υπόφυση και το μυοκάρδιο. Όπως θα αναφερθεί στη συνέχεια, διακρίνουμε δύο μορφές της νόσου την κληρονομική και την επίκτητη με διαφορετική παθογένεια και διαφορετικό

τρόπο αντιμετώπισης. Ανεξάρτητα από την αιτία όμως, κοινός παρανομαστής σε όλους τους ασθενείς με αιμοχρωμάτωση είναι η προοδευτική εναπόθεση Fe στα κύτταρα που οδηγεί τελικά σε νέκρωση αυτών και ίνωση. Η παρουσία του Fe με τη μορφή της φερριτίνης ή της αιμοσιδηρίνης μπορεί να αποδειχθεί ιστοπαθολογικώς με τη βοήθεια ειδικών χρώσεων.

Κλινικά η νόσος χαρακτηρίζεται από ηπατομεγαλία και ηπατική δυσλειτουργία, υπέρχρωση του δέρματος λόγω αύξησης της παραγωγής μελανίνης από την εναπόθεση του Fe σακχαρώδη, υποφυσιακή δυσλειτουργία και υπογοναδισμό, καρδιακή ανεπάρκεια και αρθροπάθεια. Από τις κλινικές αυτές εκδηλώσεις η ηπατική και καρδιακή ανεπάρκεια αποτελούν τα συχνότερα αίτια θανάτου των ασθενών με αιμοχρωμάτωση.

### **Συγγενής αιμοχρωμάτωση**

Είναι από τα συχνότερα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα με επίπτωση 0,3% στο γενικό πληθυσμό. Οφείλεται σε αυτοσωματικό υπολειπόμενο γονίδιο που έχει συσχετισθεί με τα HLA-A3, B14 και B7 γονίδια ιστοσυμβατότητας. Πιστεύεται ότι σε μοριακό επίπεδο υπάρχει διαταραχή του μηχανισμού ρύθμισης της απορρόφησης Fe στον οργανισμό παρά τα υψηλά ποσά Fe στις αποθήκες και το πλάσμα. Κλινική εκδήλωση της νόσου παρατηρείται μεταξύ 40 και 60 ετών και επηρεάζεται από παράγοντες όπως η απώλεια αίματος (ηπιότερη νόσος) και το ποσό του Fe στις τροφές.

Η διάγνωση της νόσου γίνεται με βάση την κλινική εικόνα που προαναφέρθηκε και την εργαστηριακή ανεύρεση τιμών φερριτίνης πλάσματος μεγαλύτερων από 300-400μg/l και TIBC κάτω από 300mg/dl. Ο κορεσμός της τρανσφρίνης είναι επίσης αυξημένος (>60%-65%). Επιβεβαίωση της διάγνωσης γίνεται με βιοψία ήπατος για μέτρηση του περιεχομένου Fe και εκτίμηση της εκτάσεως της ηπατικής βλάβης. Κύριος τρόπος θεραπείας είναι η αφαίρεση 500 ml αίματος μία ή δύο φορές την εβδομάδα και δευτερευόντως η χορήγηση deferoxamine παρεντερικός.

### **Επίκτητη αιμοχρωμάτωση**

Είναι η συνηθέστερη μορφή αιμοχρωμάτωσης τουλάχιστον στις μεσογειακές χώρες. Στην συντριπτική πλειοψηφία των περιπτώσεων παρατηρείται σε ασθενείς που λαμβάνουν συχνές μεταγγίσεις με ερυθρά αιμοσφαίρια συμπυκνωμένα ή μη. Κυριότερα νοσήματα που απαιτούν τόσο

συχνές μεταγγίσεις ώστε να προκληθεί αιμοχρωμάτωση είναι: α) ομόζυγος θαλασσαιμία, β) μυελοϋπερπλαστικά και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα, γ) απλαστική αναιμία.

Υπό φυσιολογικές συνθήκες η ρύθμιση του ποσού του Fe στον οργανισμό βασίζεται στο μηχανισμό μείωσης της απορρόφησης Fe από το έντερο. Στις μεταγγίσεις όμως παρακάμπτεται το στάδιο της εντερικής απορρόφησης Fe και χορηγείται παρεντερικά Fe που υπάρχει στα ερυθρά του δότη. Υπολογίζεται ότι μία μονάδα αίματος περιέχει 200-250 mg Fe. Επομένως, αν ένας ασθενής με θαλασσαιμία χρειάζεται 3 μεταγγίσεις το μήνα θα παίρνει μόνο από αυτή την οδό 8γρ. Fe το χρόνο, ποσό αρκετό για να προκαλέσει τις πρώτες αλλοιώσεις της αιμοχρωμάτωσης. Επιπλέον οι ασθενείς με θαλασσαιμία παρουσιάζουν για άγνωστη αιτία (πιθανόν λόγω της έντονης ερυθροποίησης) αυξημένη εντερική απορρόφηση Fe, που επιβαρύνει το πρόβλημα.

Από την κλινική εικόνα που προαναφέρθηκε οι σοβαρότερες επιπτώσεις της επίκτητης αιμοχρωμάτωσης είναι η καρδιακή και ηπατική ανεπάρκεια. Εργαστηριακός υπάρχει πάντα στους ασθενείς αυτούς χαμηλή TIBC και αυξημένη φερριτίνη και Fe. Περισσότερες πληροφορίες παίρνουμε από την ηπατική βιοψία και τη μέτρηση του ηπατικού περιεχομένου σε Fe. Η μόνη αποτελεσματική πρόληψη και θεραπεία της επίκτητης αιμοχρωμάτωσης είναι η χορήγηση deferoxamine υποδορίως με αντλία έγχυσης. Με τη μέθοδο αυτή μπορούμε να προλάβουμε και ως ένα βαθμό να αναστρέψουμε τις συνέπειες της υπερφόρτωσης με Fe.<sup>29</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup>

### ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ) ·

Μεσογειακή αναιμία είναι, μια ετερογενής ομάδα κληρονομικών αναιμιών που χαρακτηρίζονται από ποσοστική και όξι ποιοτική διαταραχή στη σύνθεση μιας ή περισσοτέρων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Χωρίζεται σε διάφορες υποομάδες ανάλογα με τα είδη των αλυσίδων που δεν παράγονται, όπως:

α- μεσογειακή αναιμία στην οποία διαταράσσεται η παραγωγή των α-αλυσίδων

β- μεσογειακή αναιμία όπου διαταράσσεται η παραγωγή των β-αλυσίδων

γ- μεσογειακή αναιμία όπου διαταράσσεται η παραγωγή των γ-αλυσίδων

δ- μεσογειακή αναιμία όπου διαταράσσεται η παραγωγή των δ-αλυσίδων

Για την ονοματολογία των διαταραγμένων γονιδίων χρησιμοποιούνται οι εξής συμβολισμοί:

β: έλλειψη β-αλυσίδων

β<sup>+</sup>: ελαττωμένη παραγωγή β-αλυσίδων

δ: έλλειψη δ-αλυσίδων

γ: έλλειψη γ-αλυσίδων

α: έλλειψη α-αλυσίδων

Πρέπει να σημειωθεί ότι η γ- μεσογειακή αναιμία δεν παρατηρείται στην κλινική πράξη γιατί ένα παιδί με έλλειψη γ-αλυσίδων αποβάλλεται (λόγω έλλειψης της εμβρυϊκής HbF). Επίσης, η δ- μεσογειακή αναιμία είναι μια 'αθώα' μορφή αναιμίας στην οποία υπάρχει έλλειψη της HbA<sub>1</sub>, η οποία όμως βρίσκεται ούτως ή άλλως σε πολύ μικρά ποσά στο φυσιολογικό ενήλικα. Το πρόβλημα σε αυτήν είναι η διαφοροδιάγνωση της από την ετερόζυγη (δβ) θαλασσαιμία αφού εκεί η HbA<sub>2</sub> είναι ελαττωμένη.

Οι κλινικές εκδηλώσεις των θαλασσαιμιών οφείλονται σε δυο κύριες διαταραχές: (α) ανεπαρκή παραγωγή Hb, με συνέπεια αναιμία, υποχρωμία και μικροκυττάρωση, και (β) ανισόρροπη παραγωγή των αλυσίδων της Hb, με συνέπεια κατακρήμνιση των πλεοναζουσών αλυσίδων και καταστροφή της ερυθροκυτταρικής μεμβράνης.



Σε ότι αφορά στην παθοφυσιολογία των θαλασσαιμιών υπάρχουν τρεις σημαντικές διαφορές μεταξύ α- και β- θαλασσαιμίας: α). στους περισσότερους τύπους β- θαλασσαιμίας η διαταραχή είναι μία σημειακή μετάλλαξη, ενώ στην α- θαλασσαιμία είναι η απώλεια ολόκληρων τμημάτων γενετικού υλικού (υπάρχουν βέβαια εξαιρέσεις), β). η έναρξη των συμπτωμάτων στην α- θαλασσαιμία γίνεται από τη στιγμή της γέννησης, αφού διαταράσσεται η παραγωγή της HbF. Στην β- θαλασσαιμία τα συμπτώματα εμφανίζονται 6 μήνες μετά τη γέννηση διότι τότε η παραγωγή των β- αλυσίδων φθάνει στο μέγιστο, (γ) η αιτία της αναιμίας στη β- θαλασσαιμία είναι κυρίως η μη αποδοτική ερυθροποίηση, ενώ στην α- θαλασσαιμία η περιφερική αιμόλυση<sup>34</sup>

Κάθε φυσιολογικός άνθρωπος έχει 4 γονίδια που κωδικοποιούν τη σύνθεση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Στην περίπτωση που υπάρχουν βλάβες σε κάποιο ή κάποια κύτταρα από αυτά τα – γονίδια έχουμε ανεπαρκή σύνθεση α- αλυσίδων και ανάλογα με τη βαρύτητα της διαταραχής η οποία εξαρτάται από τη γενετική ανωμαλία, έχουμε τις ακόλουθες μορφές α- θαλασσαιμίας:

- **Φυσιολογικό άτομο:**     α    α  
  α    α

4 φυσιολογικά γονίδια, 2 σε κάθε χρωμόσωμα

- **α<sub>2</sub>- μεσογειακή αναιμία:** α    α<sup>th</sup>  
  α    α

Στην περίπτωση αυτή το ένα α- γονίδιο ανεπαρκή. (α<sup>th</sup>). Παρόλα αυτά η μορφή θαλασσαιμίας είναι ήπια χωρίς κλινικές συνέπειες και ιδιαίτερα εργαστηριακά ευρήματα. Τα ερυθρά φαίνονται φυσιολογικά ενώ η HbA<sub>2</sub> είναι 2,0 - 2,1 gr%. (φ.τ. = 2,5 - 3,0 gr%)

- **α<sub>1</sub>- μεσογειακή αναιμία:** α    α<sup>th</sup>  
  α    α<sup>th</sup>    ή   α<sup>th</sup> α<sup>th</sup>  
  α    α

Δηλαδή είτε έχουμε δύο παθολογικά α- γονίδια στο ίδιο χρωμόσωμα, είτε έχουμε ένα παθολογικό και ένα φυσιολογικό γονίδιο σε κάθε χρωμόσωμα. Συνεπώς το άτομο αυτό έχει δύο λειτουργικά και δύο μη λειτουργικά γονίδια α- αλύσεων. Το άτομο αυτό αντιστοιχεί στο φορέα της β- μεσογειακής αναιμίας και εμφανίζει ήπια αναιμία (Hct = 28% - 40%), υποχρωμία, ανισοκυττάρωση, σφαιροκυττάρωση και επίπεδα HbA<sub>2</sub> περίπου 1,5 gr% (φ.τ. = 2,5 - 3.0 gr%).

- Αιμοσφαιρινοπάθεια H:  $\underline{\alpha}$   $\underline{\alpha^{th}}$   
 $\underline{\alpha^{th}}$   $\underline{\alpha^{th}}$

Συχνά η νόσος αυτή ονομάζεται ομόζυγη α- μεσογειακή αναιμία επειδή κλινικά η έκφρασή της αντιστοιχεί περίπου στην ομόζυγη β- μεσογειακή αναιμία. Τα άτομα που πάσχουν παρουσιάζουν έντονη αιμόλυση (Hct = 22% - 32%), σπληνομεγαλία, ηπατομεγαλία και χρειάζονται μεταγγίσεις αίματος, όχι όμως στο βαθμό που χρειάζεται ένας ομόζυγος ασθενής β- μεσογειακής αναιμίας. Οι ασθενείς αυτοί βέβαια δεν παύουν να είναι επιρρεπείς σε αιφνίδιες πτώσεις της αιμοσφαιρίνης, όπως συμβαίνει σε περιπτώσεις λοίμωξης.

Η διαφορά μεταξύ αιμοσφαιρινοπάθειας H (ομόζυγη α- μεσογειακή αναιμία) και β- μεσογειακής αναιμίας είναι ότι στη μεν αιμοσφαιρινοπάθεια H υπάρχει έντονη περιφερική αιμόλυση με αποτέλεσμα αναιμία, ενώ στη β- μεσογειακή αναιμία υπάρχει μη αποδοτική ερυθροποίηση. Συγκεκριμένα, στην περίπτωση της αιμοσφαιρινοπάθειας H, οι πλεονάζουσες β- αλυσίδες, λόγω έλλειψης α- αλυσίδων, συσσωρεύονται προς σχηματισμό β<sub>4</sub>- τετραμερών. Η HbH είναι ένα τέτοιο τετραμερές, το οποίο είναι πιο διαλυτό από τα αντίστοιχα α<sub>4</sub>- τετραμερή (που σχηματίζονται επί ομόζυγης β- θαλασαιμίας). Έτσι η HbH δεν καθιζάνει τόσο πολύ στους μυελικούς ερυθροβλάστες με αποτέλεσμα αυτοί να επιβιώνουν στο μυελό. Συνεπώς αυτοί οι ασθενείς δεν πάσχουν από μη αποδοτική ερυθροποίηση, και δεν αναπτύσσουν οστικές αλλοιώσεις αφού οι λειτουργικοί ερυθροβλάστες οδηγούν στην παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων, τα οποία εξέρχονται στην κυκλοφορία (δεν υπάρχει ενδομυελική καταστροφή κυττάρων). Παρόλα αυτά με την πάροδο του χρόνου, τα ερυθρά αυτά καταστρέφονται στο σπλήνα (περιφερική αιμόλυση). Πρέπει να ειπωθεί ότι η αιμοσφαιρίνη H είναι σχετικά λειτουργική παρόλο που δεν είναι ιδανική για μεταφορά O<sub>2</sub>. Στην περίπτωση της ομόζυγης β- θαλασαιμίας τα α<sub>4</sub> τετραμερή που δημιουργούνται λόγω έλλειψης των β- αλύσεων είναι ιδιαίτερα ασταθή και κατακρημνίζονται επί της μεμβράνης των ερυθροβλαστών, οδηγώντας σε ρήξη της και συνεπώς σε ενδομυελική καταστροφή κυττάρων, κάτι που προκαλεί οστικές αλλοιώσεις. Υπάρχει δηλαδή στην περίπτωση αυτή μη αποδοτική ερυθροποίηση.

- Εμβρυϊκός ύδρωψ:  $\underline{\alpha^{th}}$   $\underline{\alpha^{th}}$   
 $\underline{\alpha^{th}}$   $\underline{\alpha^{th}}$

## ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

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 Μεσογειακή Αναιμία (Μ.Α.) παρατηρήθηκε αρχικά από Έλληνες γιατρούς κυρίως από τον Α. Αραβαντινό (καθηγητή της ειδικής νοσολογίας στο πανεπιστήμιο Αθηνών), ο οποίος πρώτος το 1911 παρατήρησε σε παιδί ηλικίας 10 μηνών, στις Σπέτσες, ότι είχε σπληνομεγαλία και πυρετό, στο αίμα πολλά εμπύρηννα ερυθρά και πολλά με κοκκία, τα δε συμπτώματα αυτά τα χαρακτήρισε ως συμπτώματα της νόσου ψευδολείσημνιαση.

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 πολύ καιρό η βαριά μορφή αυτής της αναιμίας η οποία ήταν η μόνη γνωστή λεγόταν ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ COOLEY.

Το 1927 ο Cooley, ο Witner και ο Lee περιέγραψαν 2 παρόμοιες περιπτώσεις. Ο όρος θαλασσαιμία 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 εμφανιζόταν 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 ROBYNS 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 επίσης μελέτες σε οικογένειες απέδειξαν ότι οι γονείς των πασχόντων με ομόζυγη μορφή είχαν σοβαρές μεταβλητές αιματολογικές ανωμαλίες που άρχισαν από σοβαρή αιμολυτική αναιμία και κατέληγαν σε ήπια αιμολυτική αναιμία η σε μερικές περιπτώσεις σε μικρή μείωση της οσμωτικής αντίστασης των ερυθροκυττάρων σαν την μοναδική ανωμαλία. Η τελευταία αυτή εργασία προσδιόρισε την ομάδα των κληρονομικών αναιμιών σαν μεσογειακό αιμοπαθητικό σύνδρομο. Αργότερα η νόσος μελετήθηκε εντατικά στην Ελλάδα από τις σχολές Α. Γάπα, Κ.Χωρέμη, Β. Μαλύμου και Φ. Φέσσα.<sup>26</sup>

## ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η β-μεσογειακή αναιμία έχει υψηλή επίπτωση στους Μεσογειακούς λαούς των Βαλκανίων και εκδηλώνεται με σταθερά υψηλή συχνότητά 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 αναιμίας 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 ετεροζυγοί β- μεσογειακής αναιμίας και συνεπώς κινδυνεύουν να αποκτήσουν άρρωστο παιδί με ομόζυγη β - μεσογειακή αναιμία.

Σύμφωνα με στατιστικές μελέτες του *African 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.



*Εικόνα 7: Απεικονίζεται η συχνότητα ετεροζύγων β-Μεσογειακής αναιμίας κατά νομούς. Με τους κύκλους περιγράφονται περιοχές με αυξημένη συχνότητα ετεροζύγων αιμοσφαιρινοπάθειας S*

Η β-μεσογειακή αναιμία αποτελεί την πιο διαδεδομένη ανωμαλία συνθέσεως της αιμοσφαιρίνης, ουσιαστικά δε βρίσκονται περιπτώσεις σε κάθε πληθυσμό. Μέχρι σήμερα λίγα μόνο είναι γνωστά για την γεωγραφική κατανομή ετεροζυγων 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.

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	

*Εικόνα 8. Πίνακας γεωγραφικής κατανομής Β- Μ.Α. ανά τον κόσμο*

Οι Έλληνες μετανάστες στην Αυστραλία εμφανίζουν Συχνότητα ετεροζυγων β-Μ.Α. 5% έναντι 2% των Ιταλών.

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

ΠΕΡΙΟΧΗ	ΥΨΟΜΕΤΡΟ	ΕΞΕΤΑΣΘΕΝΤΑ 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

*Εικόνα 9. Πίνακας απεικόνισης της συχνότητας 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.<sup>11</sup>

## **ΑΝΑΙΜΙΕΣ**

### **Ορισμός αναιμίας**

Αναιμία ονομάζουμε τη μείωση της τιμής του αιματοκρίτη, της συγκέντρωσης της αιμοσφαιρίνης και συνήθως και του αριθμού των ερυθρών

αιμοσφαιρίων στη μονάδα όγκου του περιφερικού αίματος, κάτω από τις φυσιολογικές τιμές για την ηλικία και το φύλο του ασθενούς.<sup>6</sup>

Η αναιμία δεν αποτελεί αυτή καθ' αυτή ξεχωριστή νοσολογική οντότητα. Είναι εκδήλωση νόσου και για το λόγο αυτό ο αναιμικός ασθενής πρέπει πάντοτε να διερευνείται λεπτομερώς. Στατιστικές μελέτες δείχνουν πως η πλειοψηφία των αναιμιών δεν οφείλονται σε πρωτοπαθές αιματολογικό νόσημα αλλά είναι δευτεροπαθείς άλλων παθολογικών καταστάσεων, όπως αυτοάνοσα νοσήματα, κακοήθεις νεοπλασίες, χρόνια απώλεια αίματος κλπ.<sup>5</sup>

### Αξιολόγηση ενός αρρώστου με αναιμία

Η αναιμία είναι σημαντικό σημείο νόσου που αποκαλύπτεται συχνά με την αντικειμενική εξέταση και τη συνοδό γενική εξέταση που γίνεται σε κάθε εξεταζόμενο άρρωστο. Πάντοτε είναι δευτεροπαθής λόγω κάποιας άλλης νόσου αλλά η βαρύτητά της δεν σχετίζεται πάντα με την βαρύτητα της υποκειμενικής νόσου (βαριά αναιμία λόγω χρόνιας αιμορραγίας από πεπτικό έλκος, ήπια αναιμία λόγω κατάληψης του μυελού από μεταστατικό νεόπλασμα κλπ.)

Η αναιμία αναπτύσσεται όταν η ερυθροποίηση αδυνατεί να ικανοποιήσει τις απαιτήσεις σε νεαρά ερυθρά για την αναπλήρωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων που καταστρέφονται φυσιολογικά κάθε μέρα ή των αυξημένων απαιτήσεων λόγω αυξημένης καταστροφής τους. Τρεις καταστάσεις ευθύνονται για την εμφάνιση της αναιμίας είτε μόνες τους ή σε συνδυασμό μεταξύ τους (η απώλεια αίματος, η αυξημένη καταστροφή ερυθρών και η μείωση της παραγωγής τους από τον μυελό)<sup>28</sup>

### Κλινική προσέγγιση αναιμίας

α. Συμπτώματα: Η συμπτωματολογία του αναιμικού ασθενούς εξαρτάται από τους εξής παράγοντες:

- 1) υποκειμενική νόσος που προκαλεί αναιμία
- 2) μείωση της ικανότητας του αίματος να μεταφέρει  $O_2$
- 3) μεταβολή του όγκου και της γλοιότητας του αίματος
- 4) ικανότητα του καρδιοαναπνευστικού συστήματος να προσαρμοστεί στην αναιμία

##### 5) ταχύτητα εγκατάστασης των παραπάνω μεταβολών

Στην κλινική πράξη βλέπουμε ένα ευρύ φάσμα συμπτωμάτων στους ασθενείς με αναιμία στο ένα άκρο του οποίου βρίσκεται η χρόνια βραδέως αναπτυσσόμενη αναιμία και στο άλλο η οξεία απώλεια μεγάλου όγκου αίματος που οδηγεί σε ολιγαιμικό shock.

Ασθενείς με ήπιου βαθμού αναιμία είναι συνήθως ασυμπτωματικοί στην ηρεμία, ενώ παραπονούνται για εύκολο κάματο, δύσπνοια και αίσθημα παλμών στο προκάρδιο που εμφανίζονται με την σωματική άσκηση. Όταν η συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης και η τιμή του αιματοκρίτη μειωθούν αρκετά ( $Hb < 7,5$  gr/dl) παρουσιάζονται συμπτώματα και κατά την ηρεμία, παράλληλα με μία σημαντικού βαθμού μείωση της ικανότητας για φυσική δραστηριότητα. Η παθοφυσιολογία των καρδιοαναπνευστικών συμπτωμάτων της αναιμίας βασίζεται κατά κύριο λόγο στη μείωση της ικανότητας του αίματος να μεταφέρει  $O_2$  και στη μείωση της γλοιότητας του αίματος, η όποια επιτρέπει μεγάλη αύξηση του όγκου του παλμού. Μέσω αυτών των μηχανισμών η αναιμία προκαλεί υπερδυναμική κυκλοφορία με αύξηση τόσο της καρδιακής συχνότητας όσο και του όγκου παλμού. Η κατάσταση αυτή μπορεί να οδηγήσει σε ανάπτυξη καρδιακής ανεπάρκειας υψηλής παροχής που οφείλεται στο συνδυασμό αυξημένου έργου που επιτελεί το μυοκάρδιο και χαμηλής οξυγόνωσης λόγω της αναιμίας. Επίσης ασθενείς με λανθάνουσα στεφανιαία νόσο μπορεί να παρουσιάσουν στηθαγχικά επεισόδια εάν αναπτύξουν αναιμία μετρίου ή μεγάλου βαθμού.

Η μειωμένη παροχή  $O_2$  στα κύτταρα του εγκεφάλου ευθύνεται για τα περισσότερα νευρολογικά συμπτώματα του αναιμικού ασθενούς. Μεταξύ αυτών περιλαμβάνονται η δυσκολία συγκέντρωσης της προσοχής, η υπνηλία, η ευερεθιστότητα, ο ίλιγγος, τα συγκοπικά επεισόδια και η κεφαλαλγία, που παρουσιάζονται κυρίως σε σοβαρού βαθμού αναιμία. Η μεγαλοβλαστική αναιμία συχνά συνοδεύεται από διαταραχή της εν τω βάθει αισθητικότητας με κύριο χαρακτηριστικό τη μείωση της παλλαισθησίας (αντίληψη των δονήσεων).

Εκτός από τις μεταβολές της καρδιακής λειτουργίας, η αντιρρόπηση της αναιμίας επιτυγχάνεται και με εκτροπή της ροής του αίματος από το δέρμα και το γαστρεντερικό προκειμένου να αυξηθεί η αιμάτωση και η προσφορά  $O_2$  προς τα ζωτικά όργανα όπως ο εγκέφαλος. Η εκτροπή αυτή γίνεται μέσω σύσπασης των μικρών αρτηριδίων και διάνοιξης αρτηριοφλεβικών



αναστομάσεων. Ως αποτέλεσμα αυτού του φαινομένου οι ασθενείς με αναιμία παρουσιάζουν ευαισθησία στο ψύχος, ανορεξία και δυσπεπτικά ενοχλήματα. Ορισμένα ειδικά συμπτώματα υπό το γαστρεντερικό είναι δυνατόν να μας κατευθύνουν ως προς τα αίτια της αναιμίας. Έτσι μαύρο χρώμα κοπράνων συνήθως υποδηλώνει απώλεια αίματος απ' το ανώτερο γαστρεντερικό. Το μαύρο χρώμα οφείλεται στην αποδόμηση της αιμοσφαιρίνης. Αίσθημα καύσου στη γλώσσα και γωνιακή χειλίτις συχνά συνοδεύουν της έλλειψη Β<sub>12</sub> ενώ η δυσφαγία μπορεί να εμφανισθεί σε ασθενείς με σοβαρή σιδηροπενία <sup>44</sup>

**β. Σημεία:** Το κοινότερο εύρημα όλων των μορφών αναιμίας ανεξαρτήτως αιτιολογίας είναι η ωχρότητα του δέρματος και των βλεννογόνων. Το πάχος του δέρματος σε ορισμένες περιοχές και η παρουσία χρωστικής όπως η μελανική ή η χολερυθρίνη μπορεί να παρεμποδίσουν την κλινική εκτίμηση της παρουσίας ωχρότητας. Για το λόγο αυτό καλό είναι να εξετάζονται και οι επιπεφκοίες, ο βλεννογόμος του στόματος και οι πτυχές των παλάμων. Όταν οι πτυχές αυτές είναι εξ ίσου ωχρές με το περιβάλλον δέρμα, η συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης είναι συνήθως είναι συνήθως κάτω από 7 gr/dl. Η ανάπτυξη ωχρότητας δέρματος και βλεννογόνων στους αναιμικούς ασθενείς οφείλεται τόσο στη χαμηλή τιμή της αιμοσφαιρίνης όσο και στην εκτροπή της αιματικής ροής από το δέρμα προς όφελος άλλων πιο ζωτικών οργάνων.

Η φυσικής εξέταση της καρδιάς αποκαλύπτει συνήθως ταχυκαρδία, υπερδυναμική ώση στο προκάρδιο και ευρεία διαφορά συστολικής και διαστολικής πίεσης. Φυσήματα εξωθήσεως μπορεί να ακουστούν στην εστία της αορτικής ή της πνευματικής βαλβίδας. Τα φυσήματα αυτά είναι λειτουργικά, οφείλονται στην αύξηση του όγκου παλμού και εξαφανίζονται όταν διορθωθεί η αναιμία. Από το αναπνευστικό ο ασθενής μπορεί να παρουσιάζει ταχύπνοια κυρίως στη μέτρια κόπωση ή και στην ηρεμία όταν η αναιμία είναι μεγάλου βαθμού.

Ασθενείς με αιμολυτική αναιμία εμφανίζουν ικτερική (κίτρινη) χρώση δέρματος λόγω αύξησης της έμμεσου χολερυθρίνης. Στις περιπτώσεις αυτές είναι δυνατόν να υπάρχει και σπληνομεγάλια.

Τέλος, ορισμένα ειδικά σημεία απαντώνται σε αναιμίες με συγκεκριμένη αιτία. Ενδεικτικώς αναφέρονται η ατροφική γλωσσίτις και η γωνιακή χειλίτις στην μεγαλοβλαστική αναιμία, η κοιλονυχία στη σοβαράς μορφής σιδηροπενία και οι αυλορραγίες και αιμορραγίες στο βυθό του οφθαλμού στη λευχαιμία.<sup>43</sup>

## Εργαστηριακή προσέγγιση αναιμίας

Η Εικόνα 10 συνοψίζει τις κυριώτερες αιματολογικές παραμέτρους που λαμβάνονται υπόψη κατά τη διερεύνηση της αναιμίας καθώς και τις φυσιολογικές τιμές αυτών ανάλογα με το φύλο.

Εργαστηριακές παράμετροι	♂ Άνδρες	♀ Γυναίκες
Ερυθρά αιμοσφαίρια (RBCs)	$5,4 \pm 0,8 \times 10^6 / \text{ml}$	$4,8 \pm 0,6 \times 10^6 / \text{ml}$
Αιματοκρίτης (Ht)	$47 \pm 5\%$	$42 \pm 5\%$
Συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης (Hb)	$16 \pm 2 \text{gr} / \text{dl}$	$14 \pm 2 \text{gr} / \text{dl}$
MCV (Ht/ RBCs)	$87 \pm 5 \mu\text{m}^3$	$87 \pm 5 \mu\text{m}^3$
MCH (Hb/ RBCs)	$29 \pm 2 \text{pgr}$	$29 \pm 2 \text{pgr}$
MCHC (Hb/ Ht)	$34 \pm 2 \text{gr} / \text{dl}$	$34 \pm 2 \text{gr} / \text{dl}$
Ποσοστό δικτυοερυθροκυττάρων	0,5 – 1,5%	1,8 – 2%

*Εικόνα 10. Φυσιολογικές τιμές παραμέτρων ερυθρών (ενήλικες)*

Οι διαφορές που παρατηρούνται μεταξύ των δύο φύλων οφείλονται κυρίως στη δράση των ανδρογόνων που διεγείρουν την ερυθροποίηση και δευτερευόντως στην απώλεια αίματος κατά την έμμηνο ρύση. Διαφορές παρατηρούνται και στην παιδική ηλικία σε σχέση με τους ενήλικες.

Σήμερα όλες οι αιματολογικές παράμετροι υπολογίζονται από αυτόματους αναλυτές αίματος. Η τιμή του Ht και της Hb είναι απαραίτητες για τον ορισμό της αναιμίας. Ο MCV (mean corpuscular volume) αντιπροσωπεύει το μέσο όγκο των κυκλοφορούντων ερυθρών αιμοσφαιρίων. Μικρός MCV χαρακτηρίζει τις λεγόμενες μικροκυτταρικές αναιμίες ενώ μεγάλος MCV τις μακροκυτταρικές. Σημασία έχει επίσης και η διασπορά της τιμής του MCV. Όταν το εύρος αυτής είναι μεγάλο, τότε έχουμε ανισοκυττάρωση.

Η MCH (mean corpuscular hemoglobin) αντιπροσωπεύει κατά μέσο όρο το ποσό της αιμοσφαιρίνης ανά ερυθρό (σε pgr). Μειωμένη τιμή MCH παρατηρείται σε υπόχρωμη αναιμία. Η MCHC (mean corpuscular hemoglobin concentration) φανερώνει την συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης ανά ερυθρό (μέσος όρος).

Μεγάλη σημασία για την κατάταξη των αναιμιών από πλευράς παθοφυσιολογίας, έχει η μέτρηση του αριθμού των δικτυοερυθροκυττάρων (ΔΕΚ) στο περιφερικό αίμα. Η αύξηση των ΔΕΚ υποδηλώνει έντονο ρυθμό μυελικής παραγωγής ερυθρών, ενώ μείωση ή απουσία ΔΕΚ είναι σημάδι

καταστολής της ερυθροποίησης. Η μέτρηση του αριθμού των ΔΕΚ στο μικροσκόπιο μπορεί να μας δώσει ψευδή αποτελέσματα όταν ο Ηt είναι μειωμένος. Αυτό συμβαίνει διότι, αν μειωθεί ο συνολικός αριθμός RBCs και ο αριθμός των Δεκ παραμένει σταθερός, το ποσοστό των ΔΕΚ θα αυξηθεί. Για το λόγο αυτό υπολογίζουμε τον δικτυοερυθροκυτταρικό δείκτη με βάση τον τύπο: Δικτυοερυθροκυτταρικός δείκτης = (% ΔΕΚ x Ηt ασθενή)/ 45, όπου 45 αντιπροσωπεύει τον φυσιολογικό Ηt. Υπό φυσιολογικές συνθήκες (φυσιολογικός αιματοκρίτης και φυσιολογικός ρυθμός ερυθροποίησης) ο δείκτης αυτός θα ισούται με το ποσοστό των ΔΕΚ στο περιφερικό αίμα.

Όταν οι ανάγκες παραγωγής ερυθρών δεν είναι αυξημένες τα ΔΕΚ παραμένουν στο μυελό για 48 ώρες και στη συνέχεια απελευθερώνονται στην κυκλοφορία όπου ολοκληρώνουν την ωρίμανση τους σε 24 ώρες. Επί αυξημένων αναγκών όμως, τα ΔΕΚ βγαίνουν νωρίτερα από τον μυελό. Αυτά τα άωρα κύτταρα που λέγονται και stress ΔΕΚ ή πολυχρωματόφιλα αναγνωρίζονται στο μικροσκόπιο από το βασεόφιλο κυτταρόπλασμα και το σχετικά μεγάλο μέγεθος. Η παρουσία τους στο περιφερικό αίμα υποδηλώνει έντονη διέγερση μυελού για ερυθροποίηση (π.χ σε βαριά αιμορραγία), ο οποίος απελευθερώνει άωρα ΔΕΚ συχνά δε και ερυθροβλάστες. Στις περιπτώσεις αυτές ο δικτυοερυθροκυτταρικός δείκτης υπολογίζεται με βάση την εξής σχέση:

$$\text{Δικτυοερυθροκυτταρικός δείκτης} = \frac{1}{2} \times (\% \text{ ΔΕΚ} \times \text{Ηt ασθενή}) \times 45$$

Πολλαπλασιάζουμε δηλαδή επί ½ θεωρώντας κάπως αυθαίρετα βέβαια, ότι το 50% των κυκλοφορούντων ΔΕΚ είναι άωρα. Η διόρθωση αυτή γίνεται μόνο όταν στην εξέταση αίματος στο μικροσκόπιο βρεθούν άωρα ΔΕΚ με σκοπό να αποφύγουμε την πλασματική αύξηση του δείκτη από δικτυοκύτταρα που δεν δημιουργήθηκαν εκ νέου, αλλά απλώς μετακινήθηκαν νωρίτερα προς την περιφέρεια. Υπενθυμίζεται πως ο δικτυοερυθροκυτταρικός δείκτης μας ενδιαφέρει ως ένδειξη του ρυθμού ερυθροποίησης και επομένως θα πρέπει να είναι ανεξάρτητος από την κατανομή των ΔΕΚ, η εξέταση του επιχρίσματος περιφερικού αίματος στο μικροσκόπιο είναι απαραίτητη και για τον προσδιορισμό της μορφολογίας των ερυθρών.

Ορισμένες μορφολογικές αλλοιώσεις υποδηλώνουν συγκεκριμένο αίτιο αναιμίας.

Η λήψη μυελού και η εξέτασή του στο μικροσκόπιο ενδείκνυται σε κάθε αναιμία που παραμένει αγνώστου αιτιολογίας ή παρουσιάζει διαφοροδιαγνωστικά προβλήματα. Ελέγχουμε την κυτταροβρίθεια του μυελού, την τυχόν παρουσία νεοπλασματικών κυττάρων και επίσης προσδιορίζουμε το λόγο των κυττάρων της μυελοειδούς σειράς (M) προς τα κύτταρα της ερυθράς σειράς (E). Ο λόγος M/E είναι φυσιολογικά ίσος με 2-3 : 1 περίπου. Αυξημένο λόγο M/E παρατηρούμε σε λοιμώξεις, λευχαιμοειδή αντίδραση, λευχαιμία και επίσης σε εκλεκτική υποπλασία των κυττάρων της ερυθράς σειράς. Μειωμένο λόγο M/E έχουμε σε περιπτώσεις αυξημένης ερυθροποίησης (π.χ. σε αιμόλυση ή απώλεια αίματος) καθώς και σε μη αποδοτική ερυθροποίηση (π.χ. μεγαλοβλαστική αναιμία). Σημασία έχει ακόμη η μορφολογική εκτίμηση των μυελικών σειρών και η διαπίστωση σημείων όπως δυσπλασία, κακή αιμοσφαιρίνοποίηση κλπ. Η εξέταση του μυελού δίνει επίσης στοιχεία για την επάρκεια των αποθηκών σιδήρου.

Η άμεση αντίδραση Coombs είναι ιδιαίτερα χρήσιμη στη διερεύνηση της αιμολυτικής αναιμίας. Αποσκοπεί στην ανίχνευση IgG αντισωμάτων τα οποία έχουν τ κυκλοφορούντα ερυθρά. Η διαδικασία γίνεται ως εξής: Απομονώνονται ερυθροκύτταρα του ασθενούς και τοποθετούνται σε ισότονο διάλυμα NaCl. Στη συνέχεια προστίθεται αντι- IgG, αντί C και αντί- IgM ορός. Η εμφάνιση κροκίδωσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων υποδηλώνει θετική αντίδραση Coombs.

Τέλος, η εργαστηριακή διερεύνηση της αναιμίας θα πρέπει να περιλαμβάνει και τη μέτρηση της χολερυθρίνης (ολικής και έμμεσης), του Fe του ορού, και της σιδηροδεσμευτικής ικανότητας, της φεριτίνης, της Βιταμίνης B<sub>12</sub> , του φυλλικού οξέως, καθώς και την εξέταση των ούρων για παρουσία αιμοσφαιρίνης, αιμοσιδηρίνης και των κοπράνων για ύπαρξη μικρών ποσών αίματος (occult blood).

### Μηχανισμοί πρόκλησης αναιμίας ↘

Υπάρχουν τρεις κύριοι παθογενετικοί μηχανισμοί πρόκλησης αναιμίας:

- 1) Υποπλάσια, όταν ο ερυθροποιητικός μυελός αδυνατεί να καλύψει τις ανάγκες σε ερυθροκύτταρα.
- 2) Μη αποδοτική ερυθροποίηση, όταν παράγονται αρκετά ερυθρά που όμως καταστρέφονται πριν βγουν στην κυκλοφορία.

3) Αιμόλυση- απώλεια αίματος , όπου έχουμε απώλεια ερυθρών. Στην πρώτη περίπτωση πρόκειται για καταστροφή τους εντός του σώματος ενώ στη δεύτερη για διαφυγή του προς τα έξω.

Στη διάκριση μεταξύ αυτών των μηχανισμών βοηθά ιδιαίτερα ο υπολογισμός του δικτυοερυθροκυτταρικού δείκτη διορθωμένου ως προς τον Ht και τον ρυθμό ερυθροποίησης. Αύξηση του ΔΕΚ δείκτη υποδηλώνει αιμορραγία ή αιμόλυση με αντιρροπιστική υπερπλάσια της ερυθράς σειράς. Η αύξηση αυτή των ΔΕΚ συμβαίνει 2-5 ημέρες μετά την απώλεια του αίματος ενώ μπορεί να συμβεί γρηγορότερα κατά την αιμόλυση. Στην αιτιολογική διάγνωση θα οδηγηθούμε με τη βοήθεια του λεπτομερούς ιστορικού και της κλινικής εξέτασεως, των εργαστηριακών ευρυμάτων καθώς και από τη μικροσκοπική εξέταση του αίματος. Αν για παράδειγμα στο μικροσκόπιο παρατηρήσουμε σφαιροκύτταρα ή σχιστοκύτταρα η αναιμία είναι κατά πάσα πιθανότητα αιμολυτική.

Μείωση του ΔΕΚ δείκτη έχουμε σε περιπτώσεις μη αποδοτικής ερυθροποίησης ή υποπλάσιας των προγονικών ερυθροποιητικών κυττάρων. Στη διαφορική διάγνωση αυτών των δυο καταστάσεων βοηθά η μορφολογία και οι δείκτες των ερυθρών καθώς και η εξέταση του μυελού των οστών. Οι ερυθροκυτταρικοί δείκτες στην υποπλάσια είναι φυσιολογικοί, ενώ στη μη αποδοτική ερυθροποίηση είναι συνήθως παθολογικοί (π.χ. μεγάλη αύξηση του MCV επί μεγαλοβλαστικής αναιμίας). Ο λόγος M/E στο μυελό είναι αυξημένος σε περίπτωση υποπλάσιας της ερυθράς σειράς, ενώ είναι μειωμένος σε περίπτωση μη αποδοτικής ερυθροποίησης.

Σε κάθε έναν από τους προαναφερθέντες μηχανισμούς, υπάγεται ένας αριθμός αιτιών αναιμίας. Στη συνέχεια θα εξεταστούν λεπτομερέστερα οι μηχανισμοί αυτοί και θα γίνει αναφορά και στα επιμέρους αίτια.

### **A. Υποπλαστική Αναιμία**

Η υποπλαστική αναιμία είναι η αναιμία που οφείλεται στην ανεπάρκεια των προγονικών ερυθροποιητικών κυττάρων να παράγουν επαρκή αριθμό ερυθρών, ώστε να καλύψουν τις ανάγκες του οργανισμού. Αναφερόμαστε εδώ στην αμιγή υποπλάσια της ερυθράς σειράς, η οποία θα πρέπει να διαφοροποιηθεί από την απλασία όλου του μυελού που προκαλεί απλαστική αναιμία ή σωστότερα πανκυτταροπενία. Τα κυριότερα αίτια υποπλάσιας της ερυθράς σειράς είναι τα εξής:

- 1) *Μειωμένη παραγωγή ερυθροποιητίνης.* Η επιβίωση και η διαφοροποίηση των προδρόμων των ερυθρών, κυρίως από το CFU-E και μετά, εξαρτάται από την παρουσία ερυθροποιητίνης σε επαρκείς ποσότητες. Υπενθυμίζεται πως η ερυθροποιητίνη παράγεται στους νεφρούς ως απάντηση στην ιστική υποξία. Επομένως μειωμένη παραγωγή ερυθροποιητίνης συμβαίνει σε περίπτωση νεφρικής βλάβης (το συνηθέστερο αίτιο) ή σπανιότερα επί παρουσίας ανώμαλης δομικά αιμοσφαιρίνης που παραχωρεί ευκολότερα το O<sub>2</sub> στους ιστούς, 'ξεγελώντας' κατά κάποιο τρόπο των αυτορρυθμιστικό μηχανισμό έκκρισης της ορμόνης.
- 2) *Βλάβη του μυελού.* Μπορεί να οφείλεται σε χημικές ουσίες όπως το βενζένιο ή τα κυτταροστατικά φάρμακα, σε ιοντίζουσα ακτινοβολία, σε διήθηση και αντικατάσταση του μυελού από λευχαιμικούς βλάστες, κύτταρα μυελώματος, ινώδη ιστό και ινοβλάστες (μυελοϊνώση), νεοπλασματικά κύτταρα εκ μεταστάσεως από άλλο όργανο, κοκκιωματώδη ιστό (φυματίωση, ιστοπλάσμιση, σαρκοείδωση), ή τέλος σε ενδογενή μυελική νόσο (απλαστική αναιμία). Η προαναφερθείσα διήθηση του μυελού από κύτταρα ή συνδετικό ιστό καλείται μυελόφθοση και προκαλεί καταστολή ολόκληρου του μυελού και όχι μόνο της ερυθράς σειράς. Ο μηχανισμός μέσω του οποίου γίνεται αυτή η καταστολή φαίνεται πως βασίζεται κυρίως στην παραγωγή κυττοκινών τοπικά που αναστέλλουν των πολλαπλασιασμό των αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων και λιγότερο στην αντικατάσταση των φυσιολογικών αιμοποιητικών κυττάρων από βλάστες ή κοκκιώματα.
- 3) *Έλλειψη σιδήρου.* Η σιδηροπενία στα αρχικά της στάδια προκαλεί υποπλάσια της ερυθράς σειράς.
- 4) *Αναιμία χρονίας νόσου.* Παρατηρείται σε κακοήθη νεοπλάσματα (εξωμυελικά), χρόνιες φλεγμονές, κοκκιωματώδη νοσήματα (φυματίωση, σαρκοείδωση κ.λ.π.) καθώς και αυτοάνοσα νοσήματα. Οφείλεται στην καταστολή της ερυθροποίησης από την παρουσία στο μυελό TNF ή και άλλων κατασταλτικών κυττοκινών, που παράγονται στην εστία της φλεγμονής ή στον όγκο. Συνδυασμοί των παραπάνω αιτίων είναι επίσης δυνατόν να παρατηρηθούν σε αρκετούς ασθενείς.

Εργαστηριακώς η κατηγορία αναιμιών χαρακτηρίζεται από φυσιολογικούς κατά κανόνα ερυθροκυτταρικούς δείκτες (νορμόχρωμη,

νορμοκυτταρική) με λίγες μόνο εξαιρέσεις. Ο δικτυοερυθροκυτταρικός δείκτης είναι μειωμένος ως αποτέλεσμα της ελλειπούς απάντησης του μυελού στην αναιμία. Η εξέταση του μυελού επιτρέπει την άμεση εξέταση των διηθούντων κυττάρων και την εκτίμηση της έκτασης της βλάβης.

### **B. Αναιμία από μη αποδοτική ερυθροποίηση**

Ο όρος αναφέρεται στην παραγωγή ερυθροκυττάρων 'ελαττωματικών' τα οποία καταστρέφονται πριν την έξοδό τους από το μυελό. Έτσι ενώ ο μυελός εμφανίζεται υπερπλαστικός ως προς τα κύτταρα της ερυθράς σειράς, ο αριθμός των κυκλοφορούντων ερυθροκυττάρων είναι μικρός.

Εργαστηριακώς η μη αποδοτική ερυθροποίηση, χαρακτηρίζεται από μείωση του δικτυοερυθροκυτταρικού δείκτη, αυξημένη διακίνηση Fe στην αιμοσφαιρίνη. Ο μυελός παρουσιάζει υπερπλάσια της ερυθράς σειράς συνοδευόμενη από μορφολογικές διαταραχές των ερυθροβλαστών. Η αυξημένη καταστροφή των ερυθρών στο μυελό μπορεί να οδηγήσει σε αύξηση της ασύζευκτης (εμμέσου) χολερυθρίνης στον ορρό. Στη μελέτη με ραδιενεργό γλυκίνη η χολερυθρίνη αυτή εμφανίζεται ως μέρος του πρώιμα σημαίνόμενου κλάσματος.

Η παθογένεια της αναιμίας από μη αποδοτική ερυθροποίηση, μπορεί να συνοψισθεί σε δυο βασικούς μηχανισμούς.

A) Διαταραχή ωρίμανσης του πυρήνα, η οποία χαρακτηρίζει τις μεγαλοβλαστικές αναιμίες.

B) Διαταραχή της ωρίμανσης του κυτταροπλάσματος η οποία παρατηρείται στη βαρειά σιδηροπενική αναιμία, στις σιδηροβλαστικές αναιμίες, στη θαλασσαιμία, στην αναιμία από λήψη φαρμάκων και τέλος σε ορισμένες προλευχαιμικές καταστάσεις (μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα).

### **Γ. Αναιμία από αιμόλυση**

Η αιμόλυση αποτελεί μια από τις συχνότερες αιτίες αναιμίας και μπορεί να συνοδεύει πληθώρα νοσημάτων. Λέγοντας αιμόλυση εννοούμε την πρόωρη καταστροφή των κυκλοφορούντων ερυθροκυττάρων. Διακρίνουμε τις αιμολυτικές αναιμίες σε δυο μεγάλες κατηγορίες ανάλογα με τον τόπο καταστροφή των ερυθρών: α) ενδοαγγειακή αιμόλυση, που αποτελεί και τη συχνότερη μορφή. Εδώ η λύση των ερυθρών γίνεται από τα μακροφάγα του ήπατος και κυρίως του σπληνός τα οποία αναλαμβάνουν και τον καταβολισμό

της αίμης. Προϋπόθεση για να συμβεί εξωαγγειακή αιμόλυση είναι η μείωση της παραμορφωσιμότητας των ερυθροκυττάρων καθώς και η ύπαρξη στην επιφάνειά τους μορίων (π.χ. ανοσοσφαιρινών) που να αναγνωρίζονται από υποδοχείς των μακροφάγων. Υπενθυμίζεται πως η εξωαγγειακή αιμόλυση συμβαίνει σε μικρό βαθμό σε όλους τους φυσιολογικούς ανθρώπους, αφού αποτελεί το μηχανισμό απομάκρυνσης των γηρασμένων ερυθρών από την κυκλοφορία.

Εργαστηριακώς η αιμολυτική αναιμία προκαλεί αύξηση του δικτυοερυθροκυτταρικού δείκτη. Ο μυελός παρουσιάζει αύξηση του αριθμού των κυττάρων της ερυθράς σειράς. Στο μικροσκόπιο τα κυκλοφορούντα ερυθρά παρουσιάζουν συνήθως μορφολογικές αλλοιώσεις, οι οποίες αν και δεν είναι παθολογικές, μπορούν να μας κατευθύνουν ως προς το αίτιο της αιμόλυσης. Σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις υπάρχουν σφαιροκύτταρα, αλλά ο αριθμός τους είναι πολύ μεγάλος στην κληρονομική σφαιροκυττάρωση και στην ανοσολογικής αιτιολογίας αιμόλυση που γίνεται στο σπλήνα. Η παρουσία 'σχισμένων' και κατακερματισμένων ερυθροκυττάρων υποδηλώνει μηχανικό τραυματισμό αυτών όπως στις περιπτώσεις προσθετικής βαλβίδας ή μικροαγγειοπαθητικής αιμόλυσης ουραιμικό σύνδρομο και τη θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα. Από τις υπόλοιπες μορφολογικές διαταραχές των ερυθρών πιο χαρακτηριστική και παθολογική είναι η δρεπάνωση στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Από τη βιοχημικό έλεγχο αξιοσημείωτη είναι η παρουσία ίκτερου από αύξηση της μη συζευγμένης χολερυθρίνης. Το κλάσμα αυτό της χολερυθρίνης συνδέεται με την αλβουμίνη του ορού και συνεπώς δεν αποβάλλεται στα ούρα. Το γεγονός αυτό βοηθά στη διαφορική διάγνωση από τη υπερχολερυθριναιμία αποφρακτικής αιτιολογίας η οποία συνοδεύεται και από χολερυθρινουρία.

Ένα άλλο χρήσιμο διαγνωστικό μέσο είναι η μέτρηση της απτοσφαιρίνης του πλάσματος. Η πρωτεΐνη αυτή συνδέεται με την αιμοσφαιρίνη και το σύμπλεγμα τους καταβολίζεται ταχύτατα στο ήπαρ. Έτσι σε ασθενείς με αιμόλυση κυρίως ενδοαγγειακή, η απτοσφαιρίνη του ορού βρίσκεται μειωμένη. Όταν το ποσό της ελεύθερης στο πλάσμα αιμοσφαιρίνης ξεπεράσει τη δεσμευτική ικανότητα της απτοσφαιρίνης, τότε διμερή αβ αιμοσφαιρινικών αλύσεων διηθούνται στα νεφρικά σπειράματα και βγαίνουν στο πρόουρο. Στη συνέχεια επαναρροφώνται από τα νεφρικά σωληνάκια, καταβολίζονται και ο παραγόμενος σίδηρος ενσωματώνεται τοπικά στη



φερριτίνη. Η απόπτωση των κυττάρων των σωληναρίων οδηγεί στην παρουσία φερριτίνης στα κύτταρα του ιζήματος που προκύπτει από τη φυγοκέντρωση των ούρων. Όταν ο ρυθμός σπειραματικής διήθησης της αιμοσφαιρίνης ξεπεράσει τη μέγιστη σωληναριακή ταχύτητα επαναρρόφησης, εμφανίζεται αιμοσφαιρινουρία. Αξίζει να τονισθεί ότι ποσά αιμοσφαιρίνης ικανά να προκαλέσουν αιμοσφαιρινουρία απελευθερώνονται μόνο σε σοβαρή ενδοαγγειακή αιμόλυση.

#### **Δ. Αναιμία από απώλεια αίματος**

Στην οξεία απώλεια αίματος αρχικά είναι δυνατόν να έχουμε φυσιολογικό Ht και Hb διότι ο ασθενής χάνει εξίσου ερυθρά και πλάσμα. Μετά από λίγες ώρες όμως, λόγω της κατακράτησης H<sub>2</sub>O, για να αποκατασταθεί ο όγκος του αίματος εμφανίζεται αναιμία (λόγω αιμοαραίωσης) χωρίς μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών (νορμόχρωμη, νορμοκυτταρική). Μετά από 4-5 ημέρες παρουσιάζεται αύξηση των ΔΕΚ και του δικτυοερυθροκυτταρικού δείκτη σε τιμές περίπου διπλάσιες ή τριπλάσιες των φυσιολογικών.

Η χρόνια απώλεια αίματος εκδηλώνεται ως σιδηροπενική αναιμία αφού η επί μακρό χρονικό διάστημα απώλεια μικρών ποσών ερυθρών αιμοσφαιρίων προκαλεί υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία με φυσιολογικό ή και μειωμένο δικτυοερυθροκυτταρικό δείκτη.

#### **Διαγνωστική εκτίμηση**

Η διάγνωση εξαρτάται κυρίως από το αίτιο της αναιμίας. Γενικά, την αναιμία μπορεί κανείς να την υποψιασθεί από το ιστορικό και τη φυσική εξέταση, όπως μειωμένη ενεργητικότητα, εύκολη κόπωση και ωχρότητα, εκτός αν η αναιμία είναι βαριά, οπότε η πρώτη υποψία για μια τέτοια διαταραχή μπορεί να προέρχεται από μεταβολές στη γενική αίματος, όπως μείωση των ερυθροκυττάρων, της αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη. Αν και μερικοί συγγραφείς ως αναιμία καθορίζουν τη μείωση της αιμοσφαιρίνης κάτω από 10 ή 11g/dL, η άποψη αυτή δεν ευσταθεί για τα παιδιά, των οποίων τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης ποικίλλουν ανάλογα με την ηλικία.

Διάφορα ευρήματα στη γενική αίματος είναι επίσης αξιόλογα, όπως η αύξηση των δικτυοερυθροκυττάρων που δείχνει την αυξημένη ανάγκη του οργανισμού για ερυθροκύτταρα, όπως σε βαριά αιμολυτική αναιμία.. Το

περιφερικό επίχρισμα μπορεί να δείχνει αξιολογες μεταβολές στο σχήμα των ερυθροκυττάρων, όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σπάνια, η αναρρόφηση μυελού των οστών μπορεί να είναι αναγκαία για την αξιολόγηση της ικανότητας του οργανισμού να παράγει φυσιολογικά κύτταρα, όπως στη λευχαιμία και την απλαστική αναιμία. Στη λευχαιμία ο μυελός των οστών είναι υπερπλαστικός, ενώ στην απλαστική αναιμία ο μυελός των οστών είναι υποπλαστικός ή απλαστικός.

Οι δοκιμασίες που γίνονται για τον έλεγχο της λειτουργίας του αιμοποιητικού συστήματος δεν αντανakλούν πάντοτε τις άμεσες μεταβολές που συμβαίνουν στο αίμα, π.χ. σε οξεία μαζική αιμορραγία η αιμοσφαιρίνη και ο αιματοκρίτης μπορεί να μην είναι αξιόπιστοι δείκτες, διότι ο αριθμός των ερυθροκυττάρων κ.κ. χλσμ, ο αιματοκρίτης και το ποσό της αιμοσφαιρίνης στην αρχή παραμένουν αμετάβλητα λόγω της αγγειοσύσπασης και της ρυθμιστικής ανακατανομής του αίματος, όμως μετά από 16 ώρες αρχίζει η ελάττωσή τους λόγω μετακίνησης υγρών από τους ιστούς στην κυκλοφορία, προς αντικατάσταση του όγκου αίματος. Επομένως, η εκτίμηση της ποσότητας αίματος που χάθηκε σε ένα βαριά άρρωστο παιδί μπορεί να είναι δύσκολη. Τα δείγματα αίματος που παίρνονται από κεντρικά αγγεία μπορεί να αντανakλούν ακριβέστερα την κατάσταση του παιδιού από ότι τα δείγματα που παίρνονται από ένα άκρο εξαιτίας της περιφερικής αγγειοσύσπασης.

Η συστολική αρτηριακή πίεση μπορεί να είναι ευαίσθητος δείκτης της απώλειας αίματος. Π.χ. συστολική αρτηριακή πίεση κάτω από 65mmHg σε παιδιά ηλικίας κάτω των 4 ετών ή 75mmHg σε παιδιά ηλικίας 5-8 ετών ή 85mmHg σε παιδιά ηλικίας κάτω 9-12 ετών ή 99mmHg στους εφήβους μπορεί να σηματοδοτεί μείωση του όγκου του αίματος γύρω στο 30% ή και περισσότερο.

### Διαγνωστική εκτίμηση

Στον Ελληνικό χώρο, σε σχετικά πρόσφατη (1987) μελέτη, που αφορούσε 66 ασθενείς (33 αγόρια και 33 κορίτσια) που είχαν συμπληρώσει το 18<sup>ο</sup> έτος της ηλικίας (η ηλικία του κυμαινόταν από 18-25 ετών) παρατηρήθηκε ότι, σαν ομάδα οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία είχαν μικρότερο ύψος από τους συνομηλίκους τους, στον ελληνικό πληθυσμό.

Το ευχάριστο όμως είναι ότι το 24% των ασθενών είχαν μεγαλύτερο ύψος από το μέσο όρο του αναμενόμενου για την ηλικία τους και μόνο ένα

ποσοστό περίπου 10% όταν συμπλήρωσαν την περίοδο αύξησης είχαν πολύ χαμηλό τελικό ύψος.

Αξιοσημείωτο είναι ότι, όπως φάνηκε στη μελέτη, οι θαλασσαιμικοί εξακολουθούν να ψηλώνουν και μετά τα 18 χρόνια τους, ηλικία κατά την οποία φυσιολογικά συμπληρώνεται η αύξηση του ύψους. Έτσι, αγόρια και κορίτσια κερδίζουν τελικά ένα μεγάλο μέρος της καθυστέρησης ύψους και δεν διαφέρουν σημαντικά από τους συνομηλίκους τους, στο γενικό πληθυσμό.

Από πλευρά σεξουαλικής ωρίμανσης παρατηρήθηκε ότι, 1 στους 3 ασθενείς δεν παρουσίαζε κανένα σημείο ήβης. Η μέση ηλικία εμφάνισης της έμμηνης ροής στα κορίτσια ήταν τα 15 χρόνια, ενώ για τις Ελληνίδες γενικά η μέση ηλικία εμμηναρχής είναι τα 12,5 χρόνια.

Η έμμηνη ροή άρχισε αυτόματα σε ποσοτό 61% αλλά σε ορισμένα κορίτσια σταμάτησε μετά από ένα χρονικό διάστημα (αμηνόρροια). Όπως είναι γνωστό, η μη εμφάνιση της ήβης, η αμηνόρροια, καθώς και η ανεπάρκεια σπερματογένεσης είναι δυνατόν να αντιμετωπιστούν, με κατάλληλη ορμονική θεραπεία, που θα συστήσει ειδικός ενδοκρινολόγος, μετά από ειδικές εργαστηριακές εξετάσεις.

Θα πρέπει να σημειωθεί ότι τα ευνοϊκά αυτά αποτελέσματα που παρατηρούνται ως προς την αύξηση και την ήβη, είναι αποτέλεσμα του συνδυασμού υπερμεταγγίσεων και συστηματικής αποσιδήρωσης, που εφαρμόστηκαν σε σχετικά μεγάλη ηλικία συνήθως μετά τα 10 έτη- στους ασθενείς που σήμερα έχουν ηλικία μεγαλύτερη από 18 ετών.

Η αξιολόγηση της αύξησης και ήβης στους μικρότερους ασθενείς που άρχισαν συστηματική θεραπεία από τα πρώτα έτη της ζωής τους θα δείξει την αποτελεσματικότητα της σύγχρονης θεραπείας της μεσογειακής αναιμίας.

Οι μέχρι τώρα παρατηρήσεις μας στην ομάδα αυτή των θαλασσαιμικών δίνουν κάθε δικαίωμα να είμαστε αισιόδοξοι για το μέλλον.<sup>48</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup>

### ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΟΥ ΠΑΣΧΟΝΤΟΣ ΜΕ Μ.Α.

Η αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης του θαλασσαιμικού ατόμου, από 2-3 χρόνια που ήταν στη δεκαετία του '50 σε 30 και πλέον χρόνια σήμερα, είναι οπωσδήποτε απότοκος της βελτίωσης των θεραπευτικών μέσων τα τελευταία 30 χρόνια. Παρ' όλες όμως τις προόδους η θεραπευτική εξακολουθεί να μην είναι οικολογική -- ριζική, αλλά καθαρά συμπτωματική και ανακουφιστική. Έτσι πολύ απέχει από του να θεωρηθεί ικανοποιητική, γιατί είναι δαπανηρή, αλλά και ταλαιπωρεί και εκθέτει τα θαλασσαιμικά άτομα σε κινδύνους.<sup>33</sup>

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας, βασίζεται στη παθογένεια της και στοχεύει στην αντιμετώπιση της αναιμίας, στην πρόληψη του οστικών αλλοιώσεων και του υπερσπληνισμού, και στην αντιμετώπιση της αιμοσιδήρωσης, η οποία είναι απότοκος όχι τόσο της αυξημένης απορρόφησης σιδήρου όσο της σύγχρονης θεραπείας με μεταγγίσεις.<sup>34</sup> Ο ιατρός πρέπει να σταθμίζει πάντοτε το όφελος και το κόστος, λαμβάνοντας υπ' όψιν όχι μόνο την ταλαιπωρία του ασθενούς, την ασφάλεια των θεραπευτικών παρεμβάσεων και τις ψυχολογικές τους επιπτώσεις, αλλά και την επίπτωση της νόσου στην οικονομικά της υγείας. Για τους λόγους αυτούς, ο σχεδιασμός της θεραπευτικής αντιμετώπισης πρέπει να είναι στην αρχή μεν ενιαίος και παγίος, έπειτα όμως πρέπει να εξατομικεύεται για να καλύψει της προσωπικές ανάγκες και ιδιομορφίες κάθε ασθενούς.<sup>12</sup>

Όπως αναφέρθηκε δεν υπάρχει ειδική θεραπεία με την κλασική έννοια του όρου. Υπάρχει όμως μια ευρύτερη θεραπευτική αγωγή που τόσο στο εξωτερικό όσο και στην Ελλάδα αποτελούν τις βάσεις της θεραπευτικής αντιμετώπισης.

Σ' αυτήν περιλαμβάνονται:



- οι μεταγγίσεις αίματος
- η αποσιδήρωση
- η έγκαιρη σπληνεκτομή (εφ' όσον χρειαστεί).
- η μεταμόσχευση μυελού των οστών (μελλοντικά).

Ακόμα, η αντιμετώπιση των ειδικών επιπλοκών της νόσου και η ψυχοκοινωνική υποστήριξη των πασχόντων συμπληρώνουν το θεραπευτικό πλαίσιο που εξασφαλίζει μακροβιότητα και καλή ποιότητα ζωής στους πάσχοντες.<sup>70,13</sup>

## 1. ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ

1<sup>α</sup>. Στόχος των μεταγγίσεων είναι:

□ Η επαρκής οξυγόνωση των ιστών για την κανονική ανάπτυξη και φυσιολογική δραστηριότητα των ασθενών.

□ Η μείωση της μη αποδοτικής ερυθροποίησης προς αποτροπή των οστικών παραμορφώσεων, την αποτροπή των εξωμυελικών εστιών και την μείωση της 'φθοράς' του οργανισμού.

□ Η μείωση της περιφερικής αιμόλυσης προς αποτροπή αύξησης της χολερυθρίνης και της χολολιθίασης, αποτροπή υπερλειτουργίας ΔΕΣ (διόγκωση ήπατος, διόγκωση σπληνός και σπληνική υδραιμία) και αποτροπή δημιουργίας αρτηριοφλεβικών αναστομών μυελού που επιβαρύνει το καρδιακό έργο.

□ Μείωση της απορρόφησης σιδήρου που επιβαρύνει την αυξημένη συσσώρευση του στον οργανισμό από μετάγγιση.

Εξασφάλιση καταλλήλου προς μετάγγιση αίματος

Κατάλληλοι αιματοδότες είναι οι υγιείς ενήλικες των οποίων η αιμοσφαιρίνη υπερβαίνει τα 14g/100 ml (αρρένες) ή τα 12g/100 ml (θήλειες).

Στην αιμοδοσία πρέπει να αποκλείονται άτομα προσφάτως εμβολισμένα, άτομα ευαισθητοποιημένα είτε από μεταγγίσεις ασυμβάτου αίματος είτε κατά την κύηση και γενικώς άτομα που έχουν αντισώματα κατά των ερυθροκυττάρων, των λευκοκυττάρων ή των αιμοπεταλίων.

Τέλος, απαραίτητως πρέπει να επιλέγεται αυστηρώς το ιδανικότερο για τον καθένα δέκτην αίμα. Αυτό είναι της αυτής ομάδος ABO και Rhesus

προς το αίμα του δέκτου. Η χρήση αίματος της ομάδος Ο δεν είναι πάντοτε ασφαλής, διότι το αίμα ενίοτε περιέχει υψηλό τίτλο αιμοσυγκολλητινών αντι-Α και αντι-Β και επομένως δύναται να προκαλέσει αντιδράσεις. Η συμβατότητα του προς μετάγγισι αίματος απαιτητήτως πρέπει να επιβεβαιούται προ της μεταγγίσεως δια σχολαστικής διασταυρώσεως του αίματος του δότη και του δέκτου. Μεταξύ των απαιτητών εξετάσεων είναι και η δοκιμασία Coombs.

### Μετάγγιση αίματος

Η αντιμετώπιση της χρόνιας και βαριάς αναιμίας γίνεται με τακτικές μεταγγίσεις αίματος, με σκοπό τη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε σχετικά σταθερά επίπεδα, που να επιτρέπουν την ικανοποιητική οξυγόνωση των ιστών και να παρεμποδίζουν την υπερτροφία του μυελού των οστών και τη βράχυνση του χρόνου ζωής των ερυθροκυττάρων. Με τον τρόπο αυτό είναι δυνατό να προλαμβάνεται ή να καθυστερεί η υπερλειτουργία του σπλήνα, που οδηγεί σε υπερσπληνισμό.

Για τον κάθε πάσχοντα το ποσό αίματος και το μεσοδιάστημα των μεταγγίσεων ποικίλλουν ανάλογα με τη γενική και αιματολογική κατάσταση, ενώ η έναρξη των μεταγγίσεων εξαρτάται βασικά από τον κλινικό φαινότυπο. Στη χώρα μας πάνω από 80% των πασχόντων έχουν κλασσική ομόζυγη με κλινικό φαινότυπο σοβαρής Μεσογειακής Αναιμίας. Στις περιπτώσεις αυτές οι μεταγγίσεις αρχίζουν πολύ νωρίς με τη διάγνωση, όπου διαπιστώνεται αναιμία με επίπεδα αιμοσφαιρίνης κάτω από 8 γραμμάρια.

Από τα διάφορα σχήματα μεταγγισιοθεραπείας που εφαρμόζονται τα τελευταία χρόνια, προτιμάται το σχήμα της υψηλής μετάγγισης (η πριν τη μετάγγιση τιμή της αιμοσφαιρίνης πάνω από 10 γραμμάρια, η μετά τη μετάγγιση αιμοσφαιρίνη, περίπου 14 γραμμάρια με μέση τιμή 12 γραμμάρια με μεταγγίσεις κάθε 3-4 εβδομάδες. Στα μικρά παιδιά η διατήρηση των υψηλών αυτών επιπέδων της αιμοσφαιρίνης γίνεται με συχνές μεταγγίσεις (κάθε 2 περίπου εβδομάδες) με μικρές ποσότητες αίματος.

Η αποτελεσματικότητα της μετάγγισης, όσον αφορά την αποκατάσταση της αναιμίας και τη διατήρηση ικανοποιητικής οξυγόνωσης των ιστών, αξιολογείται για τον κάθε ασθενή με την καταγραφή και εκτίμηση ορισμένων αιματολογικών στοιχείων, που παρέχουν πληροφορίες για το άμεσο αποτέλεσμα της μετάγγισης και επιτρέπουν τον ετήσιο υπολογισμό της μέσης πριν τη μετάγγιση αιμοσφαιρίνης και την κατανάλωση αίματος.

Η καλή συνεργασία του κάθε ασθενή με τη μονάδα μεταγγίσεων είναι μεγάλης σημασίας, ώστε να μην διακόπτεται το κατάλληλο για τον καθένα σχήμα μετάγγισης είτε από υπαιτιότητα του πάσχοντα (αδιαφορία, αμέλεια, ταξίδι, άλλη απασχόληση κλπ.) είτε από αντικειμενικές δυσκολίες της αιμοδοσίας, όπως οι συχνές εποχιακές ελλείψεις αίματος ή σπανιότητα ομάδας αίματος και η αλλοανοσοποίηση (παρουσία αντι-ερυθροκυτταρικών αντισωμάτων), που παρατηρείται σε 10% περίπου των ασθενών.<sup>30,13</sup>

### Πρακτική μεταγγίσεων

Στη θεραπεία των αρρώστων με μεταγγίσεις υπάρχουν μερικά βασικά ερωτήματα που πρέπει να απαντηθούν, όπως:

- 1) Ποιος ο χρόνος έναρξης θεραπείας;
- 2) Ποιο το καταλληλότερο σκεύασμα αίματος;
- 3) Ποιο το ποσό του αίματος;
- 4) Ποια η συχνότητα των μεταγγίσεων;
- 5) Πως ελέγχεται η αποτελεσματικότητα των μεταγγίσεων;<sup>34</sup>

### Ενδείξεις για μετάγγιση

Οι μεταγγίσεις αίματος αποσκοπούν στα ακόλουθα:

A) να επιτρέψουν την κανονική ανάπτυξη των πασχόντων παιδιών. Η καχεκτική εμφάνιση και το μικρό ύψος των αρρώστων παιδιών πριν από την εισαγωγή των τακτικών μεταγγίσεων σε αντιπαράθεση με την κανονική ανάπτυξη των νεώτερων πασχόντων που μεταγγίζονται κανονικά, δεν αφήνει αμφιβολία για την ανάγκη εξασφάλισης ενός σχετικά υψηλού αιματοκρίτη με μεταγγίσεις αίματος. Οι ανάγκες σε αίμα αυξάνονται ανάλογα με το συνολικό βάρος του ασθενούς.

B) να επιτρέψουν την κανονική δραστηριότητα των πασχόντων στην εκπαίδευση και την εργασία τους και την συμμετοχή τους στην κοινωνική ζωή.

Γ) να αποτρέψουν τις οστικές παραμορφώσεις και την ανάπτυξη εξωμυελικών εστιών αιμοποίησης. Με τις τακτικές μεταγγίσεις, σήμερα η εμφάνιση των παιδιών με MA δεν διαφέρει σημαντικά από το φυσιολογικό, ενώ παλαιότερα όταν ο φόβος των μεταγγίσεων (ή και η αδυναμία χορήγησης σωστών μεταγγίσεων) ανέστελλε τους θεράποντες από την απόφαση να μεταγγίσουν

τους ασθενείς τους, οι τελευταίοι εμφάνιζαν φοβερές δυσμορφίες και μεγάλες εξυμνελικές μάζες ερυθροποιητικού ιστού με νευρολογικά σύνδρομα και έντονους πόνους.

Η απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων συνήθως τίθεται ενωρίς, αφού στις περισσότερες περιπτώσεις, η νόσος εκδηλώνεται ήδη στον πρώτο χρόνο της ζωής, όταν η επαρκής εμβρυϊκή αιμοσφαιρινοποίηση δίνει την θέση της στην αιμοσφαιρινοποίηση του ενηλίκου. Κριτήρια για την απόφαση είναι (1) η αδυναμία του πάσχοντος παιδιού να κρατήσει επίπεδα αιμοσφαιρίνης πάνω από 7,0g/dL, (2) η αναστολή της αύξησης του παιδιού με βάση τα πρότυπα διαγράμματα των παιδιάτρων και (3) η προοδευτική ανάπτυξη οστικών παραμορφώσεων ιδίως στο πρόσωπο. Στην τελευταία περίπτωση, η σύγκριση διαδοχικών πλάγιων φωτογραφιών (ή και ακτινογραφιών) του παιδιού μπορεί να αποτελέσει πολύτιμο βοήθημα. <sup>12</sup>

### **Πως ελέγχεται το αίμα;**

Σήμερα, στις αιμοδοσίες γίνεται σχολαστικός έλεγχος για την διασφάλιση ποιοτικά κατάλληλου αίματος. Χορηγείται στον πάσχοντα ελεγμένο αίμα για τα συστήματα Rhesus, και Kell και καταβάλλεται προσπάθεια να δίνεται στους ασθενείς με αντιερυθροκυτταρικά αντισώματα το κατάλληλο συμβατό αίμα, ώστε να αποφεύγονται επιπλοκές, όπως η επίταση της χρόνιας αιμόλυσης. Ο κάθε πάσχοντας πρέπει να φροντίζει να μεταγγίζεται έγκαιρα, ώστε να μην 'πέφτει' η αιμοσφαιρίνη του κάτω από το 'επιθυμητό' όριο, που αν και εξατομικεύεται, κατά κανόνα είναι 10 γραμμάρια.

Ο πάσχων πρέπει να παραμένει στη μονάδα θεραπείας μισή ώρα μετά το τέλος της μετάγγισης αιμοσφαιρίνης, που είναι στοιχείο απαραίτητο, για τον προσδιορισμό του χρόνου της επόμενης μετάγγισης. Τα άτομα που έχουν αλλο-αντισώματα, πρέπει να έχουν πάντα μαζί τους την κάρτα τους με την ομάδα αίματος και του φαινότυπο των αντιγονικών συστημάτων των ερυθροκυττάρων για τις περιπτώσεις μεταγγίσεων σε επείγουσα κατάσταση, ταξίδι κτλ. <sup>30,13</sup>

### **Βασικές εργαστηριακές εξετάσεις πριν την μετάγγιση**

#### **1. Καθορισμός ομάδων αίματος και Rhesus**

Σε ασθενείς που προβλέπεται από την νόσo ότι θα μεταγγισθού περισσότερο από τρεις φορές, επιβάλλεται έλεγχος και των μη συνηθισμένων ανιγόνων σε



Rhesus (-) αίμα, για αποφυγή μη συμβατού αίματος. Μετάγγιση απολύτως συμβατού αίματος είναι αδύνατος. Έλεγχος επίσης υποομάδων Α<sub>1</sub> και Α<sub>2</sub> όταν απαιτείται.

2. Ορολογικός έλεγχος για σύφιλη, Ηπατίτιδα Β. Σήμερα γίνεται έλεγχος επίσης και για ηπατίτιδα C και AIDS.

3. Διασταύρωση και συμβατότητα δότη-δέκτη

Ερυθρά φιάλης υπό αραίωση αντιδρά με όρο ασθενούς, συγχρόνως δεν γίνεται επαλήθευση της ομάδας από γνωστή ομάδα αίματος και τίθεται τα στοιχεία από παρασκευαστή πάνω στην φιάλη.

Ο έλεγχος φιάλης αίματος περιλαμβάνει:

- όνομα δέκτη
- Ημερομηνία αιμοληψίας και λήξεως
- Τακτοποίηση αριθμού φιάλης με την ετικέτα της αιμοδοσίας

Αίμα με ημερομηνία αιμοληψίας μεγαλύτερη των 28 ημερών αποφεύγεται. Τα στοιχεία της φιάλης διαβάζονται δυνατά εις επήκου των πισισταμένων.

### **Ρυθμός μετάγγισης**

Γενικά σκοπός της μετάγγισης είναι να κατορθώσουμε την επιθυμητή μάζα ερυθρού (Ht) και να μην φορτώσουμε την κυκλοφορία. Ο ρυθμός μετάγγισης έχει σχέση με την:

- 1) Κατάσταση καρδιαγγειακού συστήματος και
- 2) Υποκείμενη αιμοσφαιρίνη του αρρώστου:50

### **Έναρξη θεραπείας**

Ο χρόνος έναρξης εξαρτάται από τον κλινικό, σε συνδυασμό με τον αιματολογικό φαινότυπο. Σε περιπτώσεις ομόζυμου Β μεσογειακής αναιμίας, οι μεταγγίσεις αρχίζουν σε πολύ μικρή ηλικία, ακόμα και με υψηλή Hb>9g/dL, εφόσον συνυπάρχουν εκδηλώσεις συμβατές με μείζουσα μεσογειακή αναιμία.

### **Είδος αίματος**

Για τη μετάγγιση χρησιμοποιούνται συμπυκνωμένα ερυθρά κατά προτίμηση πτωχά σε λευκά αιμοσφαίρια για τον περιορισμό των πυρετικών αντιδράσεων που οφείλονται σε αντιλευκοκυτταρικά αντισώματα. Τα πλυμένα

ερυθρά φαίνεται να αποτελούν τον οικονομικότερο τρόπο χορήγησης ερυθρών πτωχών σε λευκά αιμοσφαίρια. Προτιμάται ακόμα πρόσφατο αίμα ηλικίας μικρότερης των 7 ημερών γιατί έχει μεγαλύτερο χρόνο επιβίωσης, και υψηλότερα επίπεδα ATP και 2,3 DBG που εξασφαλίζουν φυσιολογική απόδοση οξυγόνου στους ιστούς και καλή παραμορφωσιμότητα στα ερυθρά. Η έλλειψη όμως πρόσφατου αίματος δεν πρέπει να καθυστερεί τη μετάγγιση<sup>34</sup>.

### Ποσό αίματος

Όταν η ένδειξη για μεταγγίσεις τεθεί, τότε το επόμενο ερώτημα είναι ποιο θα είναι το επίπεδο αιμοσφαιρίνης μέχρι το οποίο θα πρέπει να μεταγγισθεί ο ασθενής. Το ερώτημα αυτό πέρασε από την φάση του “όσο χρειάζεται την απλή επιβίωση” στη φάση των “υπερμεταγγίσεων” (αιμοσφαιρίνη μέχρι 13-15g/dL ή αιματοκρίτης 40-45%) σε μια προσπάθεια καταστολής της θαλασσαιμικής ερυθροποίησης.<sup>5</sup> Σήμερα, το θέμα έχει ισορροπήσει με την αποδοχή ενός μέσου επιπέδου αιμοσφαιρίνης (για τα αναπτυσσόμενα παιδιά) στα 12gr (αιματοκρίτης 35%) μετά την μετάγγιση. Στους μεγαλύτερους πάσχοντες (όταν η ανάπτυξη έχει συμπληρωθεί), το μέσο επιθυμητό επίπεδο μετά την μετάγγιση μπορεί να μειωθεί στα 9-10g/dL που είναι επαρκή για κάθε δραστηριότητα., ο πάσχων δεν επιβαρύνεται σημαντικά με σίδηρο. Η ποσότητα του αίματος που χρειάζεται για την εξασφάλιση των παραπάνω εξαρτάται από το βάρος του ασθενούς για το μέγεθος του σπληνός. Όταν το μέγεθος του σπληνός βρίσκεται σε φυσιολογικά όρια, τότε ισχύουν οι ακόλουθες αδρές παράμετροι:

Συνολική ποσότητα αίματος στον φυσιολογικό άνθρωπο	80ml
Συνολική μάζα ερυθροκυττάρων στον φυσιολογικό άνθρωπο με αιματοκρίτη 40%	35ml
Συνολική ποσότητα αίματος σε θαλασσαιμικό ασθενή με αιματοκρίτη 30%	80ml
Συνολική μάζα ερυθροκυττάρων σε θαλασσαιμικό ασθενή με αιματοκρίτη 30%	25ml
Μάζα ερυθροκυττάρων που χρειάζεται για την αύξηση του αιματοκρίτη από 30% στο 40% (μέσος αιματοκρίτης 35%)	10ml
Ημέρες που χρειάζονται για την μείωση του αιματοκρίτη από το 40% στο 30% (0,4 ml/kg βάρους ημερησίως)	25 ημέρες

Κατά συνέπεια, η εξασφάλιση ενός μέσου αιματοκρίτη περί το 35% προαπαιτεί μετάγγιση 10ml ερυθροκυττάρων για κάθε kg βάρους του ασθενούς και 25 ημέρες. Και επειδή ο αιματοκρίτης στους ασκούς συμπυκνωμένων

ερυθροκυττάρων είναι περίπου 80%, η παραπάνω εκτίμηση αυξάνεται σε 12ml συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων /kg ανά 25 ημέρες.

Η συχνότητα των μεταγγίσεων εξαρτάται από το διατιθέμενο αίμα και τεχνικές συνθήκες. Όπως είναι ευνόητο, τα μεγάλα μεσοδιαστήματα προαπαιτούν πολλές μεταγγίσεις μαζί, και αυτές όχι μόνο κουράζουν τους ασθενείς, αλλά μπορούν να γίνουν επικίνδυνες λόγω υπέρμετρης επιβάρυνσης του κυκλοφορικού συστήματος. Στην πράξη, η συνήθης τακτική είναι η χορήγηση αναγκαίας ποσότητας αίματος κάθε 3-4 εβδομάδες. Οι υπολογισμοί αυτοί αποτρέπονται όταν υπάρχει διόγκωση σπληνός (υπερσπληνισμός και σπληνική δραιμία), όταν ο ασθενής αναπτύξει αλλοαντισώματα ή όταν το προς μετάγγιση αίμα δεν είναι πρόσφατο.

### Χορήγηση του αίματος

Στις περισσότερες περιπτώσεις σήμερα στην Ελλάδα, το αίμα χορηγείται σε ειδικές Μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας που έχουν αναπτυχθεί σε πολλά Νοσοκομεία της χώρας και εξυπηρετούν κατά τον καλύτερο δυνατό τρόπο τους ασθενείς χωρίς αυτοί να πρέπει να εισαχθούν στις Κλινικές. Ανάγκη και περιθώρια βελτίωσης υπάρχουν πολλά. Το αίμα χορηγείται με ρυθμό 3-5ml ανά λεπτό (δυο μονάδες συμπυκνωμένων ερυθρών σε 3-4 ώρες). Ευνόητο είναι ότι όταν υπάρχει φόβος καρδιακής κάμψης, τότε η μετάγγιση γίνεται με βραδύτερο ρυθμό με μικρότερη ποσότητα και βραχύτερα μεσοδιαστήματα και υπό χορήγηση διουρητικών κλπ.

### Συχνότητα και έλεγχος αποτελεσματικότητας

Η συχνότητα των μεταγγίσεων ως ένα βαθμό εξατομικεύεται, με βάση τα στοιχεία που έχουν ήδη συζητηθεί. Για κάθε άρρωστο η συχνότητα των μεταγγίσεων ρυθμίζεται ώστε ο άρρωστος να μεταγγίζεται με Hb~ 10-11 g/dL και η Hb μετά την μετάγγιση να μην υπερβαίνει τα 14g/dL για τα παιδιά και τα 15-16g/dL για τους ενήλικες. Σε αρρώστους χωρίς επιπλοκές (υπερσπληνισμός-αλλοανοσοποίηση) οι παράμετροι αυτοί επιτυγχάνονται με μεταγγίσεις κάθε 2-4 εβδομάδες.

Για την παρακολούθηση της θεραπείας συνιστάται η καταγραφή των πιο κάτω στοιχείων:

A) Ημερομηνία μετάγγισης

Β) καθαρό βάρος, αιματοκρίτης και αιμοσφαιρίνη του μεταγγιζόμενου αίματος (συμπεπυκνωμένων ερυθρών).

Γ) Αιμοσφαιρίνη και αιματοκρίτης πριν και μετά την μετάγγιση. Ο προσδιορισμός Hb και Hct γίνεται 1-2 ώρες μετά το τέλος της μετάγγισης.

Δ) Ακριβής μέτρηση βάρους σώματος 2-4 φορές το χρόνο.

Τα στοιχεία αυτά δίνουν χρήσιμες πληροφορίες για το άμεσο αποτέλεσμα των μεταγγίσεων.

Η μέση ετήσια κατανάλωση αίματος, υπολογίζεται σε ml συμπεπυκνωμένων ερυθρών, ανά kg βάρους σώματος, με βάση την εξίσωση:

$$\text{Ετήσια κατανάλωση PCR σε ml / kg} = \frac{\text{Ολικός όγκος σε ml, μεταγγισθέντων ερυθρών ετησίως}}{\text{Βάρος σε kg (μέσο βάρος έτους)}}$$

Σημείο αναφοράς των ετησίων αναγκών θεωρείται η μέση ετήσια κατανάλωση σπληνεκτομηθέντων αρρώστων που υπολογίζεται σε 250-300ml συμπεπυκνωμένων ερυθρών (PCR) ανά kg. Αύξηση της κατανάλωσης πάνω από 50%, υπόδηλοι αύξηση των αναγκών που μπορεί να οφείλεται σε υπερσπληνισμό, αλλοανοσοποίηση ή και σε αίμα κακής ποιότητας.

Λόγω των ατομικών διαφορών που υπάρχουν στην κατανάλωση αίματος, στη μονάδα M.A. χρησιμοποιείται σαν μέτρο αναφοράς οι ετήσιες ανάγκες του ίδιου του αρρώστου τα πρώτα δυο χρόνια της θεραπείας. Θεωρείται ότι υπάρχει αύξηση της κατανάλωσης όταν η ετήσια κατανάλωση αυξηθεί πάνω από 50% της ετήσιας κατανάλωσης των πρώτων ετών 4%.

### Πλεονεκτήματα μεταγγίσεων

- 1) Περιορίζει στο ελάχιστο την εμφάνιση σοβαρών λοιμώξεων. Προσχεδιασμένη μελέτη απέδειξε ότι η συχνότητα των λοιμώξεων σε ασθενείς με συχνές μεταγγίσεις δεν διαφέρει από εκείνη των φυσιολογικών μαρτύρων. Επίσης δεν υπάρχουν διαφορές και στα επίπεδα των ανοσοσφαιρινών IgG, IgA, IgM μεταξύ ασθενών και φυσιολογικών μαρτύρων (Valassi-Adam et al, 1975).
- 2) Αναστέλλει την αυξημένη απορρόφηση Fe από το έντερο η οποία απαντάται σε ασθενείς με χαμηλά επίπεδα Hb.
- 3) Παρεμποδίζει ή περιορίζει την εκδήλωση έντονου υπερσπληνισμού (σε έγκαιρη έναρξη θεραπείας). Όλο και περισσότεροι ασθενείς αποφεύγουν

την σπληνεκτομή, διατηρώντας το σπλήνα ως πρόσθετο μέσο προστασίας εναντίον της υπερφόρτωσης με σίδηρο και πιθανά των κεραυνοβόλων βαρέων λοιμώξεων. Άρρωστοι ηλικίας 2-4 ετών με έντονη σπληνική διόγκωση, λόγω ατελούς θεραπείας, βελτιώνονται κατόπιν συστηματικής θεραπείας με μεταγγίσεις και η διόγκωση του σπληνός υποχωρεί σημαντικά (αδημοσίευτες παρατηρήσεις).

- 4) Αποκατάσταση του όγκου του κυκλοφορούντος αίματος στο φυσιολογικό.<sup>34</sup>

### Μειονεκτήματα μεταγγίσεως

- Οι αυξημένες ανάγκες σε αίμα και προσωπικό,
- Οι συχνές προσελεύσεις ασθενών στο νοσοκομείο και
- Οι αυξημένοι κίνδυνοι από τις επιπλοκές των μεταγγίσεων (πυρετός, κίνδυνοι, ηπατίτιδα, ελονοσία, σύφιλη, δευτεροπαθείς αιμοσιδήρωση, αντισώματα κατά ερυθροκυττάρων<sup>33</sup>).

### Σειρά εργασίας μετάγγισης αίματος

#### *Βασικές προϋποθέσεις και νοσηλευτικές ενέργειες*

- Φροντίζετε για την ετοιμασία και αποστολή του δελτίου αίτησης αίματος στο τμήμα αιμοδοσίας καθώς και των απαραίτητων δειγμάτων αίματος με το ανάλογο ιατρικό σημείωμα (παραπεμπτικό) για:
  - Καθορισμό ομάδας αίματος
  - Καθορισμό παράγοντα Rhesus
  - Διασταύρωση κατά Coombs
  - Συστήνετε στον παραλήπτη της φιάλης του αίματος από το τμήμα αιμοδοσίας να προσέξει στη μεταφορά του. Να μην καθυστερήσει στη διαδρομή διότι το αίμα αλλοιώνεται όταν μένει εκτός ειδικού ψυγείου για πολύ ώρα. Η όλη διαδικασία της μετάγγισης- από την παραλαβή της φιάλης από το τμήμα αιμοδοσίας μέχρι το τέλος της μετάγγισης- δεν πρέπει να υπερβαίνει τις 2 ώρες.
  - Ενημερώνετε έγκαιρα το γιατρό που θα κάνει τη φλεβοκέντηση για να κερδίσετε χρόνο και έχετε έτοιμα τα πάρα κάτω:

- Τροχοφόρο νοσηλείας
- Φιάλη και συσκευή αίματος
- Έντυπη απάντηση εργαστηρίου ομάδας και Rhesus
- Στήλη ορού
- βεβαιωθείτε ότι είναι ο συγκεκριμένος άρρωστος που πρόκειται να πάρει το αίμα και ενημερώστε τον σχετικά.
- Κάνετε τον έλεγχο των στοιχείων στις δυο ετικέτες της φιάλης σε συνεργασία με το γιατρό συγκρίνοντας αυτό με τα στοιχεία του αρρώστου.
- Το ονοματεπώνυμο του αρρώστου να είναι σωστό. Σε συνωνυμία στο ίδιο νοσηλευτικό τμήμα να υπάρχει και πατρώνυμο.
- Ο αριθμός της φιάλης αίματος να είναι ο ίδιος με τον αριθμό της ετικέτας διασταύρωσης (αριθμός συμβατότητας).
- Η ομάδα, το Rhesus και το γονότυπο να συμφωνούν με την απάντηση του εργαστηρίου.
- Η υπογραφή γιατρού του τμήματος αιμοδοσίας που εκτέλεσε τη συμβατότητα και να είναι ευανάγνωστη.
- Κλινική που νοσηλεύεται ο άρρωστος, να αναγράφεται.
- Ημερομηνία λήξεως αίματος, όχι πέρα από τα καθορισμένα όρια.

Μετά τον προσεκτικό έλεγχο των παραπάνω στοιχείων υπογράφει στην ετικέτα της φιάλης αίματος ο γιατρός της κλινικής που θα φλεβοκεντήσει, βεβαιώνοντας ότι όλα είναι σωστά και μπορεί να γίνει η μετάγγιση.

- Ακολουθείτε τη σειρά εργασίας φλεβοκέντησης.
- Εφαρμόζεται τη συσκευή μετάγγισης στη φιάλη με άσηπτη τεχνική.
- Κρεμάστε τη φιάλη στη στήλη με κλειστό το πίεστρο της συσκευής.
- Πιέζετε το θαλαμίσκο της συσκευής, αφήνοντας να γεμίσει με αίμα κατά το 1/3 περίπου.
- Ανοίγετε το πίεστρο, αφαιρείτε τον αέρα από το σωλήνα της συσκευής, προσέχοντας να μην χάσετε αίμα και εφαρμόζετε το μπεκ στη βελόνα, εφ' όσον έγινε η φλεβοκέντηση. Αν καθυστερήσει η φλεβοκέντηση για

οποιοδήποτε λόγο, αφήνετε το μπεκ της συσκευής με το κάλυμμα για την πρόληψη μόλυνσης.

- Στερεώνετε τη βελόνα με λευκοπλάστ.
- Ρυθμίζετε τη ροή αίματος αρχικά 15-20 σταγ./1' και παρακολουθείται τον άρρωστο για πιθανές αντιδράσεις και στη συνέχεια αυξάνεται τις σταγόνες 40-50 ανάλογα με την περίπτωση.
- Για την άνεση του αρρώστου, ενημέρωση δελτίου νοσηλείας, διδασκαλία αρρώστου- οικογενείας και φροντίδα αντικειμένων.<sup>2</sup>

Τύπος Αίματος	Περιγραφή	Ενδείξεις	Coombs	Quedo	Rhesus	Αντισώματα	Ρυθμός ροής	Υαλό νουσήλας	Διατήρηση Αίματος
Πλήρες αίμα	Όλο το αίμα δηλαδή με όλα τα στοιχεία του ή αυτούσιο	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Οξείες αιμορραγίες οποιασδήποτε αιτιολογίας (σωτερική, τραυματική, χειρουργική κ.λπ)</li> <li>• Βαρείς αναιμίες</li> <li>• Αποαιματοποίηση</li> <li>• Εξωσωματική αιμοκάθαρση για όσα πλάσματα του απολασθέντος αίματος.</li> </ul>	Ναι/ Όχι	Ναι/ Όχι	Ναι/ Όχι	Ναι	Αρχικά 15-20 σπιν και στη συνέχεια 40-60 σπιν /l	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Συγκεκριμένη μέτρηση με φάκρο για την απομάκρυνση τυχόν θρόμβων ή κωφών</li> <li>• Χορήξη βιταμίνης Αποκαίεται η τοξικότητα των ερυθροκυττάρων κατά τη διόδό τους από τον πνεύμονα</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο κλασικός διαγνωστικός ορισμός με τον τύπο του αντιπλάσματος (βλ σελ 414)</li> <li>• Ψυγία καθαρή ή με υποκατάστατο ή φιλτράριση διατηρητικού</li> <li>• Θερμολαοσία (μικτή 4 ή 6 C)</li> <li>• Συνθήκη του φέσιου με νιφίτρω και εφαινωτικό του με αντισωματοκτόνο σήμα (αντικατάσταση για παρασκευασμένο ή μερτικό ή πλήρες με σπινίτρω) με σπινίτρω</li> <li>• Δεπιπύκνωση στις άλλες επιδέσεις όπως και το πλάσμα αίμα</li> <li>• Μείωση να διατηρηθούν για χρόνια σε μικρά κοψύδια Το κριτικό σπινίτρω αυτής της μεθόδου είναι υπέρ του σπινίτρω γι' αυτό η ευρεία ποσότητα τέτοιων τραπεζιών είναι αρκετά δυνατά</li> </ul>
Συμπυκνωμένο ερυθρό αιμοσφαίριο	Αφαιρείται το πλάσμα από το πλήρες αίμα Προστίθεται στο ερυθρό αιμοσφαίριο ποσότητα φυσιολογικού ορού που είχε προετοιμασθεί	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Οξείες αναιμίες, λευχαιμίες, ογκολογική αναιμία κ.ο</li> <li>• Περιφερικές καρδιοπαθειών, νεφροπάθειών για την αποκατάσταση της δυνατά της μετπαροχής οξυγόνου στους ιστούς χωρίς αύξηση του όγκου αίματος</li> </ul>	Ναι/ Όχι	Ναι/ Όχι	Ναι/ Όχι	Ναι	Συνήθως βραδύτερα από το ρυθμό ολικού αίματος διότι είναι πυκνότερα από το αυτούσιο αίμα	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ολικός και στο πλήρες αίμα</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Δεπιπύκνωση στις άλλες επιδέσεις όπως και το πλάσμα αίμα</li> <li>• Μείωση να διατηρηθούν για χρόνια σε μικρά κοψύδια Το κριτικό σπινίτρω αυτής της μεθόδου είναι υπέρ του σπινίτρω γι' αυτό η ευρεία ποσότητα τέτοιων τραπεζιών είναι αρκετά δυνατά</li> </ul>
Πλάσμα	Αφαιρείται το πλάσμα από το πλήρες αίμα Προστίθεται στο ερυθρό αιμοσφαίριο ποσότητα φυσιολογικού ορού που είχε προετοιμασθεί	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Βαρείς μη αιμολυτικές ολιγυμικές αναιμίες μετά από μετάγγιση</li> <li>• Αρρωστίες για μεταμόσχευση</li> <li>• Ντροποειδή κ.ο</li> <li>• Στις παραπάνω περιπτώσεις μειώνεται ο εφιδρωστικός αντιδραστών με την αφαίρεση των λευκοκυττάρων.</li> </ul>	Ναι/ Όχι	Ναι/ Όχι	Ναι/ Όχι	Ναι	Συνήθως βραδύτερα από τον ρυθμό του ολικού αίματος	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ολικός και στο πλήρες αίμα</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η πύκνωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων γίνεται για προαρμοσμένη χρήση Δεν διατηρούνται στο ψυγείο περισσότερο από 24 ώρες</li> </ul>
Αυμοπλάσμα	Η αιμοπλάσμα γίνεται με κενό πλάσμα οόου Αποαιματοποίηση από το αυτούσιο πλάσμα μετά από φυσιολογική Περιέχονται σε 40-60cc πλάσμα και σπινίτρω	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Μυελοειδή αντιδράσεις παραγωγής αιμοπλάσματος όπως λευχαιμίες, λεμφώματα, ογκολογική αναιμία ή μετά τοξικών επιδράσεων φαρμάκων στο μυελό που επινοήθηκαν την παραγωγή σπινίτρω</li> <li>• Άλλων ή η χειρουργοπαθία Προκαλείται η ανακατασκευή η σωματοπλάσμα.</li> </ul>	Όχι/ Ναι/ Όχι	Όχι/ Ναι/ Όχι	Όχι/ Ναι/ Όχι	Όχι	Ακίνητο ή ταχέως ροή	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Διηθηκότητα 24-48 ώρες από την απομάκρυνση και</li> <li>• Μέχρι 72 ώρες με ειδική συσκευή ανακατασκευή σε ειδικό ψυγείο με σπινίτρω ή Βιταμινολογία 4 ή 6 C</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Διηθηκότητα 24-48 ώρες από την απομάκρυνση και</li> <li>• Μέχρι 72 ώρες με ειδική συσκευή ανακατασκευή σε ειδικό ψυγείο με σπινίτρω ή Βιταμινολογία 4 ή 6 C</li> </ul>
Αιματικό ορό	Η αιματικό ορό γίνεται με τη τεχνική της κυτταροκένωσης με ειδικό μηχανήμα ώστε να μην παρεμβαίνει το άλλα συστατικά του αίματος Τέτοια οόου είναι συνήθως γενικές λευχαιμίες που δεν που παρασκευάζονται σε ειδικό ψυγείο για τη ζωή των ποσίδων τους	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Αναιμίες αναιμίες</li> <li>• Λευχαιμίες</li> <li>• Περιφερικές καρδιοπαθειών της παραγωγής λευκών αιμοσφαιρίων από το μυελό των οστών οφειλόμενη κυρίως σε λήψη τοξικών φαρμάκων. Αντικαταφέρεται η λευκοπενία</li> </ul>	Όχι/ Ναι/ Όχι	Όχι/ Ναι/ Όχι	Όχι/ Ναι/ Όχι	Όχι	Ανάλογα με τις ανάγκες του αρρώστου	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η επιφύλαξη τους είναι μεγάλη Διηθηκότητα μόνο λίγες ώρες σε ψυγείο σε 4-6 C σπινίτρω</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Η επιφύλαξη τους είναι μεγάλη Διηθηκότητα μόνο λίγες ώρες σε ψυγείο σε 4-6 C σπινίτρω</li> </ul>

Εικόνα 11. Νοσημειωτικός οδηγός για τη μετάγγιση αίματος



## Αντιδράσεις και Επιπλοκές

Οι βασικότερες επιπλοκές της θεραπείας είναι οι αιμολυτικές αντιδράσεις και διακρίνονται σε δυο τύπους: τις άμεσο και της επιβραδυνόμενες. Οι άμεσες, που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της μετάγγισης με πυρετό, ρίγος, ναυτία, υπόταση, δύσπνοια, αιμοσφαιρινουρία, οφείλονται σε αντιερυθροκυτταρικά αντισώματα συνήθως του συστήματος ABG και προκαλούν ενδαγγειακή αιμόλυση με σοβαρά επακόλουθα, όπως νεφρική ανεπάρκεια και αιμορραγική διάθεση, είναι σπάνιες (1:5.000 μεταγγίσεις), αλλά λόγω της σοβαρότητας τους είναι οι πιο γνωστές.

Οι επιβραδυνόμενες (delayed) αιμολυτικές αντιδράσεις οφείλονται σε αιμόλυση, συνήθως εξωαγγειακή που εμφανίζεται 5-7 ημέρες μετά τη μετάγγιση και εκδηλώνονται με πτώση αιματοκρίτου και αύξηση των δικτυοερυθροκυττάρων και της χολερυθρίνης. Αντισώματα των συστημάτων Kidd, Duffy και Rhesus είναι εκείνα που συνήθως προκαλούν τις αντιδράσεις αυτές σε άτομα ευαισθητοποιημένα από προηγούμενες μεταγγίσεις ή εγκυμοσύνες.

Παρ' όλες τις προόδους που έχουν γίνει σχετικά με την πρόληψη όλων των παραπάνω αντιδράσεων, η μετάγγιση αίματος εξακολουθεί να έχει σοβαρά επακόλουθα σ' ένα ποσοστό 4-6% των αρρώστων.

### Άμεσες επιπλοκές μεταγγίσεων

#### *1. Πυρετικές αντιδράσεις*

Οι πυρετικές αντιδράσεις είναι οι πιο συχνές και παρατηρούνται συνήθως προς το τέλος ή αμέσως μετά την μετάγγιση. Οφείλονται στην παρουσία λευκών ή και αιμοπεταλίων στο μεταγγιζόμενο αίμα και αναλόγων αλλοαντισωμάτων στον ορρό των αρρώστων. Αντιμετωπίζονται με τη χορήγηση αντιπυρετικών και με διακοπή της μετάγγισης σε απότομη και έντονη πυρετική αντίδραση.

Σε αρρώστους με επαναλλειμένες πυρετικές αντιδράσεις χρησιμοποιούνται παρασκευάσματα αίματος πτωχά σε λευκά ή και αιμοπεταλίων στο μεταγγιζόμενο αίμα και αναλόγων αλλοαντισωμάτων στον ορρό των αρρώστων. Αντιμετωπίζονται με τη χορήγηση αντιπυρετικών και μια διακοπή της μετάγγισης σε απότομη και έντονη πυρετική αντίδραση.

Σε αρρώστους με επαναλειμμένες πυρετικές αντιδράσεις χρησιμοποιούνται παρασκευάσματα αίματος πτωχά σε λευκά, όπως είναι τα πλυμένα ερυθρά, ή φιλτραρισμένα με ειδικά φίλτρα . Φίλτρα από νάυλον που χρησιμοποιούνται την ώρα της μετάγγισης, αφού προηγουμένως το αίμα φυγοκεντρηθεί και παραμένει στο ψυγείο τουλάχιστον για τρεις ώρες πριν την μετάγγιση. Αν δεν τηρηθούν οι προϋποθέσεις καλής και ψύξης η αποτελεσματικότητα του φίλτρου με νάυλον είναι ιδιαίτερα πτωχή, όπως έδειξε προσχεδιασμένη κλινική μελέτη σε αρρώστους μονάδας Μ.Α.. Η δεύτερη μέθοδος φιλτραρίσματος γίνεται με φίλτρο από βάμβακα, με ή χωρίς συνδυασμό πλύσης των ερυθροκυττάρων. Η μέθοδος είναι πιο αποτελεσματική, αλλά και πιο επίπονος και δεν μπορεί να εφαρμοστεί εύκολα σε μεγάλο αριθμό αρρώστων.

Σε περίπτωση που παρά τη χρήση αίματος πτωχού σε λευκά, εξακολουθούν οι πυρετικές αντιδράσεις, χρησιμοποιούνται κορτικοστεροειδή πριν από την μετάγγιση. Με τη χρήση αίματος πτωχού σε λευκά οι πυρετικές αντιδράσεις έχουν σημαντικά περιορισθεί.

### *II. Αλλεργικές αντιδράσεις :*

Αυτές εκδηλώνονται συνήθως με τη μορφή του αλλεργικού εξανθήματος και σπανιότερα του αλλεργικού shock. Οι αλλεργικές αντιδράσεις συνδυάζονται με τη μετάγγιση πλάσματος και όχι των εμμόρφων συστατικών του αίματος. Το αλλεργικό εξάνθημα αντιμετωπίζεται με ανιϊσταμινικά. Σε περίπτωση επανειλημμένων επεισοδίων αλλεργικού εξανθήματος χορηγούνται πλυμένα ερυθρά και αντιϊσταμινικά πριν την μετάγγιση.

Σπανιότερες αλλά σοβαρές είναι οι εκδηλώσεις αλλεργικού shock με χαρακτηριστικά συμπτώματα βήχα, προκάρδιο άλγος, ναυτία, εμετούς, διάρροια, υπόταση και απώλεια συνείδησης. Επιβάλλεται άμεση διακοπή της μετάγγισης και χορήγηση αδρεναλίνης. Αυτός ο τύπος της αλλεργικής αντίδρασης απαντάται σε άτομα με έλλειψη IgA, που έχουν αναπτύξει αντι-IgA αντισώματα. Η ενδεδειγμένη πρόληψη είναι χορήγηση αίματος από δότη με έλλειψη IgA.<sup>34,13</sup>

### *III. Μετάγγιση μολυσμένο αίματος·*

Σπάνια αλλά σοβαρή επιπλοκή που μπορεί να είναι θανατηφόρος. Η παρουσία ενδοτοξινών στο αίμα προκαλεί πυρετό, shock, αιμοσφαιρινουρία,

διάχυτο ενδοαγγειακή πήξη και νεφρική ανεπάρκεια. Τα πρώτα συμπτώματα εκδηλώνονται με την έναρξη της μετάγγισης που πρέπει να διακοπεί αμέσως, και ο άρρωστος να αντιμετωπισθεί όπως σε κάθε περίπτωση περιφερικής κυκλοφορικής ανεπάρκειας. Ανεύρεση μικροβίων θετικών κατά Gram σε άμεσο παρασκευάσμα, παρουσία πηγμάτων ή αιμόλυσης στο μεταγγιζόμενο αίμα είναι ενδεικτικά μόλυνσης. Εκτός από τη θεραπεία του shock χορηγούνται και αντιβιοτικά.

#### *IV. Οξεία αιμολυτική αντίδραση*

Πρόκειται για σπανιώτατη επιπλοκή που οφείλεται σε χορήγηση ασύμβατου αίματος σ' ότι αφορά στις βασικές ομάδες ABO και Rhesus. Σχολαστικός έλεγχος συμβατότητας αίματος δότη και δέκτη, και συστηματική εξακρίβωση ότι η μεταγγιζόμενη μονάδα αίματος δίνεται στον ασθενή για τον οποίο έχει ετοιμασθεί, μηδενίζει τις πιθανότητες μιας οξείας αιμολυτικής αντίδρασης, που εμφανίζεται με τη μετάγγιση μικρής ποσότητας αίματος. Σαν ασφαλιστική δικλείδα συνιστάται η βραδεία έγχυση αίματος τα πρώτα 15 λεπτά της μετάγγισης, ώστε να υπάρχει ασυμβατότητα, να έχει δοθεί όσο το δυνατόν μικρότερη ποσότητα αίματος.

Σε οξεία αιμολυτική αντίδραση τα συμπτώματα είναι πόνοι στο θώρακα, στην κοιλιά, ρίγος, πυρετός, ναυτία και έμετοι. Τα συμπτώματα αυτά μπορούν να συγχυθούν και με βαρείες πυρετικές ή αλλεργικές αντιδράσεις. Στις περιπτώσεις αυτές χρειάζεται άμεση διακοπή της μετάγγισης και συστηματικότερος έλεγχος για την αιτιολογική διάγνωση των συμπτωμάτων. Αυτός περιλαμβάνει:

A) Έλεγχο των στοιχείων της φιάλης αίματος και του λήπτου, και ενημέρωση της τράπεζας αίματος.

B) Αποστολή της φιάλης μαζί με 2 δείγματα αίματος από τον άρρωστο (1 με αντιπηκτικό και 1 χωρίς) στην τράπεζα αίματος.

Γ) Μέτρηση αιμοσφαιρίνης και αιπτοσφαιρινών πλάσματος και αναζήτηση αιμοσφαιρινουρίας.

Δ) Έλεγχος άμεσου παρασκευάσματος του μεταγγιζόμενου αίματος για μικροβιακή μόλυνση.

Βαρείες αιμολυτικές συνδρομές, χρειάζονται εντατική νοσηλευτική παρακολούθηση και αντιμετώπιση.<sup>34</sup>

### *V. Κυκλοφοριακή υπερφόρτωση*

Σε ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια, όταν συνηπάρχει και βαριά αναιμία, η μετάγγιση είναι ο κυριότερος κίνδυνος θανάτου. Αυτό συμβαίνει κυρίως σε ασθενείς, που για πρώτη φορά προσέρχονται ή μεταφέρονται στο νοσοκομείο σε κρίσιμη κατάσταση, λόγω μεγάλης αναιμίας. Μπορεί όμως να παρατηρηθεί και σε χρόνια μεταγγιζόμενους ασθενείς. Η επείγουσα μετάγγιση ποσότητας αίματος για την αποκατάσταση της μάζας των ερυθρών αιμοσφαιρίων συχνά υπερεκτιμάται. Απλός αριθμητικός υπολογισμός δείχνει ότι η ολική μάζα των ερυθρών αιμοσφαιρίων αυτών των ασθενών μπορεί να είναι μικρή (400-500ml). Η μετάγγιση μιας μονάδας αίματος (200ml συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων) αυξάνει τη μάζα των ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά 40%.

Μετάγγιση δυο μονάδων αίματος επίσης αυξάνει τη μάζα των ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά 80%. Με τον τρόπο αυτών προκαλείται πολύ σημαντική αύξηση της ικανότητας μεταφοράς του οξυγόνου, που είναι αρκετή για τις πρώτες 24 ώρες, εκτός εάν ο ασθενής χάσει αίμα.

Ο ρυθμός της μετάγγισης είναι συνήθως 1-3 ml/kg σωματικού βάρους την ώρα (200ml την ώρα για τον ενήλικα). Για τον ασθενή με βαριά αναιμία και με καρδιακή ανεπάρκεια συνιστάται ο ρυθμός της μετάγγισης να μην υπερβαίνει το 1ml/kg την ώρα. Η παραπάνω τακτική είναι άριστη για την άμεση ανάνηψη του ασθενή και επιτρέπει την μελλοντική αντιμετώπισή του με μεγαλύτερη άνεση. Η μετάγγιση αίματος, εκτός από επείγουσες περιπτώσεις αποκατάστασης του χαμένου αίματος, πρέπει να γίνεται με αργό ρυθμό και ο ασθενής να παρακολουθείται πολύ στενά.

Πριν από τη χορήγηση του αίματος στον ασθενή, πρέπει να καταγράφονται: Η θερμοκρασία του σώματος, ο σφυγμός, η αρτηριακή πίεση και η συχνότητα της αναπνοής. Στη συνέχεια να καταγράφονται κάθε 10' την πρώτη ώρα και μετά κάθε 30' μέχρι το τέλος της μετάγγισης. Ο ρυθμός χορήγησης του αίματος δεν πρέπει να υπερβαίνει το 1ml/kg σωματικού βάρους - δηλαδή 10-15 σταγόνες το 1' - κατά τα πρώτα 10'-20'. Έτσι θα επιτραπεί η επισήμανση τυχόν αντιδράσεων. Στη συνέχεια ο ρυθμός μπορεί να αυξηθεί σε 60-70 σταγόνες το λεπτό.

Όλες οι παρατηρήσεις μαζί με τα χορηγούμενα υγρά., πρέπει να καταγράφονται στο διάγραμμα του ασθενή. 23

## *VI. Ισοευαισθητοποίηση.*

Η ισοευαισθητοποίηση των θαλασσαιμικών ασθενών είναι ατυχώς σύνηθες φαινόμενο και συχνά δημιουργεί δυσκολίες ή και αδυναμία συνέχισης των μεταγγίσεων. Στην Ελλάδα το ποσοστό των ευαισθητοποιημένων ατόμων φθάνει τα 15%, και είναι μικρότερο στους ασθενείς που αρχίζουν τις μεταγγίσεις τους ενωρίς και πολύ υψηλότερο σε εκείνους που μπαίνουν στο πρόγραμμα αργότερα, προφανώς γιατί οι πρώτοι αναπτύσσουν προοδευτικά ανοσολογική ανοχή. Τα υπόλογα αντιγόνα είναι τα αντιγόνα του συστήματος Rhesus, τι αντιγόνο Kell και Lewis και πολλά άλλα αντιγόνα αναγνωρίσιμα και μη. Για την πρόληψη της ισοανοσοποίησης η ιδεώδης λύση θα ήταν το να δίνεται βάσει γονότυπου. Όμως αυτό σπάνια μόνον είναι δυνατό γιατί οι τιθέμενες μονάδες αίματος είναι περιορισμένες και η εργαστηριακή επιβάρυνση που συνεπάγεται η πλήρης αναγνώριση του γονότυπου σημαντική. Έτσι στη συνήθη πράξη, ο έλεγχος συμβατότητας περιορίζεται στο σύστημα ABO/ Rhesus με την έμμεση αντίδραση Coombs με το προς μετάγγιση αίμα. Επί πλέον, σκοπός είναι πριν από την πρώτη μετάγγιση, να γίνει λεπτομερής αναγνώριση του γονότυπου του ασθενούς και η κατοχύρωση ότι ο ορός του δεν περιέχει κανενός είδους αντισώματα. Ατυχώς η ισοευαισθητοποίηση δεν θεραπεύεται. Η χορήγηση κορτιζόνης έχει αμφισβητούμενα και ίσως επιβλαβή αποτελέσματα και η πλασμαφαίρεση δεν ωφελεί. Στην περίπτωση αυτή οι μεταγγίσεις γίνονται με πλήρη γονοτυπική ταυτότητα, φυσικά αν το αντιγόνο αναγνωρισθεί.<sup>12</sup>

## *VII. Υπερσιδηραιμία*

Η υπερσιδηραιμία είναι αναπόφευκτο αποτέλεσμα μακροχρόνιας χορήγησης αίματος, εάν δεν ληφθούν προφυλακτικά μέτρα. Κάθε μονάδα αίματος, προμηθεύει στον οργανισμό περίπου 200mg σιδήρου. Αυτά δεν αποβάλλονται από τον οργανισμό με φυσιολογικό μηχανισμό. Έτσι η σταθερή συσσώρευση ανεπιθύμητου ποσού σιδήρου προκαλεί λειτουργική βλάβη του μυοκαρδίου, του ήπατος, του παγκρέατος και άλλων ενδοκρινολογικών αδένων. Γι αυτό θα πρέπει να προληφθούν η καρδιακή ανεπάρκεια, η ηπατική ανεπάρκεια και ο διαβήτης. Οι παρακάτω δύο τρόποι θεωρείται ότι βοηθούν να ελαχιστοποιηθούν αυτοί οι κίνδυνοι.

1<sup>ος</sup> τρόπος: Η χορήγηση αίματος σε ποσότητες ίσες με τις ελάχιστες ανάγκες του οργανισμού. Αυτό δεν ισχύει για τους ασθενείς με μεσογειακή

αναιμία ή άλλες αναιμίες, που παρουσιάζουν δυστροφική παραγωγή της ερυθροποίησης.

2<sup>ος</sup> τρόπος: χορήγηση δραστικών χημικών ουσιών όπως είναι η δεσφεριοξαμίνη Β, που χρησιμοποιείται ευρύτατα σήμερα. Σκοπός της θεραπείας αυτής είναι η αποβολή του σιδήρου σε περιπτώσεις σιδηραιμίας 23

### Απώτερες επιπλοκές μεταγίσεων

Από τις απώτερες επιπλοκές οι πιο σοβαρές είναι α) η μετάδοση λοιμωδών νόσων, β) η αλλοανοσοποίηση σε σπάνια ερυθροκυτταρικά αντιγόνα και γ) η αιμοσυδήρωση

Με τις μεταγίσεις μεταδίδονται και άλλα λοιμώδη νοσήματα, που η κλινική τους προβολή παρουσιάζεται μετά πάροδο ημερών ή και μηνών. Πολλές φορές η μόλυνση μπορεί να είναι ασυμπτωματική όπως συμβαίνει π.χ. με τον ιό ηπατίτιδας Β ή τον ιό των μεγαλοκυτταρικών εγκλείστων και μόνο η ανεύρεση αντισωμάτων συνηγορεί για τη μόλυνση που προηγήθηκε. Άλλοτε πάλι η εμφάνιση συμπτωμάτων μπορεί να καθυστερήσει για χρόνια, όπως συμβαίνει με μόλυνση με τον ιό της επίκτητης ανοσοανεπάρκειας (HIV).

Η ποικιλία των λοιμωδών νοσημάτων που μπορούν δυνητικά να μεταδοθούν με τις μεταγίσεις είναι μεγάλη. Πολλά από τα νοσήματα αυτά είναι γνωστά από μακρό, άλλων η αιτιολογία έχει διευκρινιστεί τα τελευταία χρόνια, και σε άλλα όπως της μη Α και μη Β ηπατίτιδας δεν είναι ακόμα πλήρως διευκρινισμένα.

Από τα λοιμώδη αίτια που είναι γνωστά από παλιά και που εξακολουθούν να δημιουργούν προβλήματα, αναφέρονται η ωχρή σπειροχαίτη, το πλασμάδιο της ελονοσίας, η σαλμονέλλα, η βρουκέλλα και σε ορισμένες περιοχές η λεϊσμάνια, το τοξόπλασμα, το τρυπανόσωμα και η μικροφιλάρια. Ακόμα μια σειρά από νοσήματα που η αιτιολογία τους έχει αποκαλυφθεί τις τελευταίες δεκαετίες μεταδίδονται με τις μεταγίσεις. Στην ομάδα αυτή υπάγονται οι ιοί της ηπατίτιδας Β και Α, ο ιός ή οι ιοί της μη Α μη Β ηπατίτιδας, ο ιός της ηπατίτιδας δ, ο ιός Epstein Barr, ο ιός των μεγαλοκυτταρικών εγκλείστων και ορισμένα στελέχη της τελευταίας ομάδας, κυρίως το στέλεχος B19, έχουν συσχετισθεί με την εμφάνιση απλαστικών κρίσεων σε αρρώστους με δρεπανοκυτταρική αναιμία. Από όλους τους λοιμώδεις παράγοντες που μεταδίδονται με τις μεταγίσεις ο πιο επικίνδυνος

είναι ο ιός HIV, που ευθύνεται για το σύνδρομο της επίκτητης ανοσοανεπάρκειας (AIDS)

Με την κατάλληλη επιλογή των αιμοδοτών και με τον σχολαστικό εργαστηριακό έλεγχο του αίματος έχει μηδενιστεί ο κίνδυνος μετάδοσης των περισσότερων από τα πιο πάνω νοσήματα, και ιδιαίτερα της συφίλιδος, της ηπατίτιδας Β, και του συνδρόμου AIDS.<sup>20</sup>

### Νέα προοπτική στις μεταγγίσεις

Είναι η μεταγγιοθεραπεία με νεοκύτταρα (ερυθρά αιμοσφαίρια με μεγαλύτερο από μέσο όρο χρόνο ζωής του συνόλου των ερυθρών), που κατορθώνεται με κατάλληλο διαχωρισμό των νεοκυττάρων από τα άλλα ερυθροκύτταρα.<sup>30,31</sup> Ο διαχωρισμός αυτός γίνεται με βάση στις ανώτερες στοιβάδες του ερυθροκυτταρικού πληθυσμού κατά την φυγοκέντρωση. Η μέση επιβίωση του επιλεγμένου ερυθροκυτταρικού πληθυσμού εκφρασμένη ως ημιπερίοδος ζωής με ραδιοχρώμιο υπολογίζεται σε 45 ημέρες περίπου, ενώ η μέση επιβίωση των ερυθροκυττάρων των κοινών μεταγγίσεων είναι 27 έως 29 ημέρες.

Πλεονεκτήματα της μεθόδου είναι: (α) η επιμήκυνση του χρονικού διαστήματος μεταξύ δύο μεταγγίσεων κατά 30%, β) η απότοκη μείωση του συνολικού ποσού των ερυθροκυττάρων που λαμβάνουν οι ασθενείς γ) η αντίστοιχη μείωση του σιδήρου που συσσωρεύεται, και δ) η μείωση της ταλαιπωρίας των ασθενών.

Μειονεκτήματα είναι α) η αλλοανοσοποίηση, β) οι τεχνικές δυσκολίες (συσκευές και προσωπικό) που ανεβάζουν το κόστος, γ) η σπατάλη αίματος που δεν δικαιολογείται αφού στη χώρα μας η έλλειψη αίματος αποτελεί μόνιμο πρόβλημα και η συγκέντρωση λευκοκυττάρων από πολλές μονάδες αίματος η οποία αυξάνει τον κίνδυνο μετάδοσης λοιμώξεων, ιδιαίτερα ιογενών που δεν μπορούν να ελεγχθούν πάντοτε.<sup>12</sup>

## 2. ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Η αποσιδήρωση παραμένει ο δεύτερος άξονας της βασικής αγωγής στην Μεσογειακή Αναιμία. Πρόκειται για τη διαδικασία αντιμετώπισης της πιο επικίνδυνης επιπλοκής των πολλαπλών μεταγγίσεων, της αιμοσιδήρωσης, της συσσώρευσης δηλαδή στους ιστούς σιδήρου, που προκύπτει από την αποδομή της αιμοσφαιρίνης των μεταγγιζόμενων ερυθροκυττάρων στους

πάσχοντες από Μεσογ. Αναιμία . Στόχος της αποσιδήρωσης είναι η μείωση του “ελεύθερου” σιδήρου πλάσματος και ιστών και η μείωση των βλαπτικών αποθεμάτων σιδήρου στα παρεχυματώδη όργανα και το μυοκάρδιο <sup>30</sup>.

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.

Δυστυχώς ο οργανισμός δεν διαθέτει μηχανισμούς αποκέντρωσης του σιδήρου στις περιπτώσεις υπερφόρτισης, με αποτέλεσμα “ο σίδηρος των μεταγγίσεων” να συσσωρεύεται σε όλους τους ιστούς ανάλογα με το συνολικό όγκο των μεταγγισθέντων ερυθροκυττάρων, βλάπτοντας με την πάροδο του χρόνου τη λειτουργία των οργάνων του σώματος. Εκτός από την αυξημένη πρόσληψη σιδήρου με τις μεταγγίσεις, ένας άλλος μηχανισμός αύξησης των ολικών αποθεμάτων σιδήρου στη Μεσογειακή Αναιμία οφείλεται στην αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το έντερο (σίδηρος των τροφών), πράγμα συνηθισμένο γενικά στην αναιμία. Οι δυνατότητες αποβολής του σιδήρου από τον οργανισμό είναι περιορισμένες (1-2 χιλιοστά του γραμμαρίου αποβάλλονται με τα ούρα και τα κόπρανα καθημερινά).

Στις περιπτώσεις πασχόντων από μεσογειακή αναιμία “απελευθερώνεται” επιπλέον σίδηρος με τον μηχανισμό της χρόνιας αιμόλυσης. Γενικά ο “αποθεματικός” σίδηρος αλλά και αυτός που κυκλοφορεί ελεύθερος έχει ολέθρια αποτελέσματα, που αρχίζουν να εκδηλώνονται στη δεύτερη δεκαετία της ζωής, όταν τα ολικά αποθέματα σιδήρου έχουν αυξηθεί σημαντικά (πάνω από 20-25 γραμμάρια). Το πόσο παραπάνω σίδηρος βρίσκεται στον οργανισμό, το βρίσκουμε με πολλούς τρόπους, όπως με υπολογισμό σιδήρου των μεταγγίσεων, δοκιμασία αποσιδήρωσης με Desferal, φερριτίνη ερυθρών, ελεύθερο σίδηρο ορού, μυελική παρακέντηση, βιοψία ήπατος (αποθέματα σιδήρου και φερριτίνης) και υπολογιστική και μαγνητική τομογραφία ήπατος.

Η μέτρηση της φερριτίνης ορού συνηθίζεται καθημερινά στις μονάδες MA. Αν και δεν είμαστε βέβαιοι για το ιδανικό επίπεδο της φερριτίνης ορού για τους πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία, μπορούμε να πούμε, ότι τα μικρά παιδιά, πριν αρχίσουν μεταγγίσεις αίματος έχουν φυσιολογικές τιμές φερριτίνης ορού (100-400 ng/ml) Κατά την διάρκεια όμως των μεταγγίσεων η τιμή αυξάνεται σιγά σιγά. Για παράδειγμα, ένα μεταγγιζόμενο παιδί, που δεν



κάνει αποσιδήρωση, στα δύο χρόνια θα έχει φερριτίνη περίπου 2000 και στα πέντε του χρόνια θα έχει 7000. Στην περίοδο της εφηβείας (π.χ στα 13- 14 χρόνια) θα έχει 10000 και αργότερα πάνω από 15000.<sup>30</sup>

### Εκτίμηση αποθεμάτων σιδήρου

Τα αυξημένα αποθέματα σιδήρου στους αρρώστους με μεσογειακή αναιμία που μεταγγίζονται ελέγχονται με διάφορους μεθόδους, που φαίνονται στην (Εικόνα 12)

### Μέθοδοι εκτίμησης ολικών αποθεμάτων σιδήρου

1. Υπολογισμός σιδήρου μετάγγισης
2. Φερριτίνη ορού
3. Δοκιμασία Desferrioxamine (IV ή IM)
4. Μυελική παρακέντηση (αποθέματα σιδήρου)
5. Βιοψία ήπατος (αποθέματα σιδήρου)
6. Φερριτίνη ερυθρών
7. Ελεύθερος σίδηρος ορού
8. Υπολογιστική τομογραφία (Computer Tomography) ήπατος.

*Εικόνα 12. Μέθοδοι εκτίμησης ολικών αποθεμάτων σιδήρου*

Οι πιο ακριβείς μέθοδοι προσδιορισμού των ολικών αποθεμάτων σιδήρου είναι η μέτρηση του σιδήρου των ιστών, ιδίως του ήπατος, που αντανakλά τα ολικά αποθέματα σιδήρου, ενώ ο σίδηρος του μυελού των οστών αντανakλά κατά κανόνα το σίδηρο του δικτυοενδοθηλιακού συστήματος. Η βιοψία ήπατος είναι ιδιαίτερα διαφωτιστική γιατί εκτός της μέτρησης του σιδήρου και της φερριτίνης παρέχει τη δυνατότητα εκτίμησης του βαθμού ίνωσης του ήπατος. Η μέθοδος αυτή εκτός της ταλαιπωρίας έχει και ένα ποσοστό κινδύνου, γι' αυτό και δεν χρησιμοποιείται συχνά. Τελευταία έχουν ανακοινωθεί ενθαρρυντικά αποτελέσματα για τη μέτρηση σιδήρου του ήπατος με την υπολογιστική τομογραφία του ήπατος. Στην κλινική πράξη συνηθέστερα χρησιμοποιούνται ο υπολογισμός του σιδήρου των μεταγγίσεων, η φερριτίνη ορού, και η δοκιμασία D.F.O.

### Σίδηρος μεταγγίσεων

Το ποσό του σιδήρου που προσλαμβάνεται από τους αρρώστους σε κάθε μετάγγιση υπολογίζεται με βάση τις παραμέτρους. Έτσι το ολικό ποσό του σιδήρου υπολογίζεται με μια από τις δυο εξισώσεις:

$$\text{Fe μεταγγίσεων σε mg} = \frac{\text{όγκος μεταγγιζόμενου αίματος (ml)} \times \text{Hbg / dL αίματος} \times 3,4}{100} \text{ ή}$$

$$\text{Fe μεταγγίσεων σε mg} = \frac{\text{συμπυκνωμένο ερυθρά (ml)} \times \text{Αιματοκρίτης} \times 1.16}{100}$$

Για την επεξήγηση των εξισώσεων υπενθυμίζεται ότι 1g αιμοσφαιρίνης περιέχει 3.4mg Fe, ενώ 1ml συμπυκνωμένων ερυθρών (PCR) με αιματοκρίτη 100% 1.16mg σιδήρου.<sup>34</sup>

### **Κλινική εικόνα**

Πολύ χαρακτηριστικές είναι οι λειτουργικές διαταραχές από την καρδιά, το ήπαρ και της ενδοκρινείς αδένες. Εξάλλου οι κύριες αιτίες θανάτου συνδέονται κυρίως με επιπλοκές από την καρδιά (υπερτροφία κοιλιών, καρδιακή διάταση, καρδιακή ανεπάρκεια, αρρυθμία, άσηπτος περικαρδίτις), το ήπαρ χρόνια ηπατική ανεπάρκεια και εκσεσημασμένη ινώση) και σπανιότερα σε βαριές λοιμώξεις. Είναι φανερό πως η αιμοσιδήρωση αποτελεί το βαρύ τίμημα που καλούνται να καταβάλλουν οι άρρωστοι με μεσογειακή αναιμία σε μεγαλύτερη ηλικία, ενώ η ιατρική καλείται να αντιμετωπίσει το δύσκολο έργο της θεραπείας αλλά κυρίως της προφύλαξης από την αιμοσιδήρωση.

Οι κλινικές εκδηλώσεις της αιμοσιδήρωσης αρχίζουν να εμφανίζονται στην δεύτερη δεκαετία της ζωής, όταν τα ολικά αποθέματα σιδήρου αυξηθούν σημαντικά, (πάνω από 20-25g)<sup>34</sup>.

Τι είναι η φερριτίνη και ποια είναι τα επίπεδα της στη Μεσογειακή Αναιμία;

### **Πως αντιμετωπίζεται η υπερφόρτιση με σίδηρο;**

Ευτυχώς, σήμερα υπάρχουν φάρμακα που απομακρύνουν τον παθολογικό σίδηρο από τους ιστούς, με αποτέλεσμα την αποβολή του στα ούρα και τα κόπρανα. Ανάμεσα στα 'σιδηροδεσμευτικά' αυτά φάρμακα είναι το Desferal, που χρησιμοποιείται σχεδόν αποκλειστικά και σε παγκόσμια κλίμακα με εξαιρετική επιτυχία εδώ και 15 χρόνια. Το αποτέλεσμα του κυριολεκτικά άλλαξαν την πρόγνωση της νόσου.



Το Desferal επιδρά ευεργετικά στην διαδικασία αποσιδήρωσης, όχι μόνο με απομάκρυνση του σιδήρου από τους ιστούς, αλλά και με την αποκατάσταση της φυσιολογικής λειτουργίας πολλών οργάνων, που έχουν πάθει βλάβη. Αυτό όμως δεν είναι πάντοτε εύκολο, ειδικά σε πάσχοντες μεγάλης ηλικίας, που επέζησαν με σοβαρή αιμοσιδήρωση πολλά χρόνια πριν την ανακάλυψη της θεραπείας αποσιδήρωσης. Στα άτομα αυτά η αποσιδήρωση βοηθά να μην χειροτερέψει η λειτουργία των οργάνων, που ήδη πάσχουν. Αυτό το καταφέρει, μειώνοντας την υπερβολική φόρτιση του οργανισμού με σίδηρο σε επίπεδα μη τοξικά. Η αποσιδήρωση έχει φανερά αποτελέσματα, όταν λειτουργεί προληπτικά σε νέους πάσχοντες, που αρχίζουν μεταγγίσεις, εμποδίζοντας έτσι τη συσσώρευση σιδήρου στους ιστούς και άρα τις βλάβες στα διάφορα όργανα.

Οι πάσχοντες, που κάνουν αποσιδήρωση, έχουν επίπεδα φερριτίνης ορού που διαφέρουν, ανάλογα με τον χρόνο της αποσιδήρωσης, τη δόση του λαμβανόμενου φαρμάκου, τον τρόπο χορήγησης, και βασικά το φορτίο του αποθηκευμένου σιδήρου στον οργανισμό τους. Έτσι πρέπει να σημειώσουμε ατομικές διαφορές στα επίπεδα φερριτίνης σε πάσχοντες, που έχουν ίση ποσότητα αποθηκευμένου σιδήρου και ακολουθούν ίδια θεραπεία με Desferal. Η φερριτίνη είναι μια ουσία, που συγκρατεί σίδηρο στις αποθήκες του ήπατος και γενικά στους ιστούς. Ένα μικρό μέρος από το σύνολο της φερριτίνης κυκλοφορεί στο αίμα, σε ποσά ανάλογα με τα ποσά του αποθηκευμένου σιδήρου. Τα ποσά αυτά μπορεί να υπολογισθούν με ειδικές μετρήσεις στο ορό του αίματος.

Μπορούμε να χωρίσουμε τους πάσχοντες σε πέντε ομάδες ανάλογα με τα επίπεδα φερριτίνης (και τη χορήγηση Desferal).

1. Άτομα με φερριτίνη κάτω από 1000. Τα άτομα αυτά πρέπει να παρακολουθούνται συστηματικά για πιθανές τοξικές παρενέργειες, γιατί έχουν πιθανώς πάρει περισσότερο απ' όσο πρέπει Desferal. Στις περιπτώσεις αυτές, ο γιατρός συνιστά διακοπή του φαρμάκου και στη συνέχεια μείωση της δόσης του Desferal ή και αντικατάστασή του με άλλο σιδηροδεσμευτικό παράγοντα.

2. Άτομα με φερριτίνη 1000-2000. Τα άτομα αυτά έχουν την καλύτερη θεραπεία αποσιδήρωσης.
3. Άτομα με φερριτίνη 2000-4000. Είναι αναγκαίο να γίνει πιο εντατική προσπάθεια για λήψη του φαρμάκου.
4. Άτομα με φερριτίνη 4000-7000. Τιμές εξαιρετικά υψηλές. Δημιουργούνται βλάβες στα διάφορα όργανα, ειδικά στα παιδιά, στα οποία συνήθως καθυστερεί η σωματική ανάπτυξη και ήβη.
5. Άτομα με φερριτίνη πάνω από 7000. Κατάσταση επικίνδυνη για τη ζωή του πάσχοντα.
6. Άτομα με φερριτίνη πάνω από 10.000. Ο κίνδυνος είναι μεγάλος και χρειάζεται άμεση ιατρική παρέμβαση.

Από τα παραπάνω αποδεικνύεται ότι οι πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία δεν πρέπει να έχουν 'φυσιολογικές' τιμές φερριτίνης ορού, όπως τα υγιή άτομα, γιατί αυτό θα σήμαινε υπερβολική χρήση του φαρμάκου και πιθανές παρενέργειες. Αντίθετα, όταν έχει συσσωρευτεί στους ιστούς κάποιο ποσό σιδήρου, τότε η επίδραση του Desferal είναι ευεργετική. Οι καλύτερες λοιπόν τιμές φερριτίνης βρίσκονται μεταξύ 1000-1.500.<sup>30</sup>

### **Συστηματική αποσιδήρωση:**

Αν η αποσιδήρωση με Desferal επετύγχανε κατά 100% και η Hb ρυθμιζόταν στα 11gr% με τις μεταγγίσεις, θα είχαμε πλήρη αντιμετώπιση της νόσου. Παρόλ' αυτά, οι ασθενείς εξακολουθούν να εμφανίζουν προβλήματα αιμοχρωμάτωσης (αφού η αποσιδήρωση δεν είναι πλήρης) με κύριες κλινικές εκδηλώσεις αυτές που προαναφέρθηκαν. Οι λόγοι για τους οποίους η αποσιδήρωση δεν είναι αποτελεσματική κατά 100% είναι οι εξής:

- Τα χρησιμοποιούμενα χημικά σκευάσματα δεν μπορούν να δεσμεύσουν πλήρως τον Fe.
- Η θεραπεία απαιτεί καθημερινή υποδόρια έγχυση του φαρμάκου με ειδική συσκευή επί 10-12 ώρες, με αποτέλεσμα να δημιουργεί προβλήματα στην καθημερινή ζωή του ασθενούς. Έτσι, αναγκαζόμαστε να εφαρμόζουμε τη θεραπεία σε πιο αραιά χρονικά διαστήματα, με αποτέλεσμα την ελάττωση της αποτελεσματικότητας της.<sup>29</sup>

### **Πότε πρέπει να αρχίζει η αποσιδήρωση και πως εφαρμόζεται:**

Σε κάθε πάσχοντα πετυχαίνουμε με διαφορετικό τρόπο την ισορροπία σιδήρου στον οργανισμό. Ισχύει όμως ο γενικός κανόνας ότι η θεραπεία πρέπει να αρχίζει μεταξύ 10ης και 20ης μετάγγισης. Η δοσολογία εξαρτάται από την περίπτωση του κάθε πάσχοντα. Όπως είπαμε πριν, η ρύθμιση και ο έλεγχος της πορείας της αποσιδήρωσης γίνονται με βάση τα επίπεδα φερριτίνης ορού, αλλά και με την δοκιμασία αποσιδήρωσης με Desferal. Υπολογίζεται η αποβολή του σιδήρου σε 3-4 δείγματα ούρων 24ωρου μετά τη χορήγηση διαφορετικών δόσεων Desferal (0,5-4 γραμμάρια του φαρμάκου) με ή χωρίς την παράλληλη λήψη από το στόμα μικρών δόσεων βιταμίνης C (100-200 χιλιοστόγραμμα την ημέρα), που βοηθά στην αποβολή σιδήρου από τον οργανισμό. Οι μετρήσεις αυτές γίνονται 1-2 φορές το χρόνο σε κάθε πάσχοντα και έτσι μπορούμε να υπολογίσουμε την ισορροπία σιδήρου και το βαθμό της αποσιδήρωσης με βάση την λήψη και την αποβολή σιδήρου μέσα σε ένα χρόνο. Η συστηματική παρακολούθηση και η συνεργασία του πάσχοντα, βοηθά να βρεθεί για τον καθένα ξεχωριστά η κατάλληλη θεραπεία.

Είναι πολύ σημαντικό να γνωρίζει ο πάσχων και η οικογένειά του τα επίπεδα φερριτίνης, το ποσό του αποβαλλόμενου σιδήρου, που αποβάλλεται με τα ούρα, και την ιδανική γι' αυτόν δόση Desferal, για να είναι επιτυχής η θεραπεία.<sup>30</sup>

### **Τρόπος χορήγησης Desferal**

Στην καθημερινή πρακτική, ο πιο συχνός τρόπος χορήγησης της DFO είναι η στάγδην υποδόρεια έγχυση με φορητή αντλία. Η ενδοφλέβια έγχυση φυλάσσεται κυρίως για ενδονοσοκομειακή χρήση. Υπάρχουν διάφοροι τύποι αντλιών, που εφαρμόζονται καλά στο σώμα και επιτρέπουν πλήρη ελευθερία κινήσεων. Η ελληνικής κατασκευής συσκευές είναι τεχνικά άριστες και εκτός του χαμηλότερου κόστους έχουν και άλλα πλεονεκτήματα στη λειτουργία και στη χρήση τους.

Αρχικά η υποδόρεια έγχυση διαρκούσε 24 ώρες. Κλινικές όμως μελέτες έδειξαν πως η αποτελεσματικότητα στην απέκκριση του σιδήρου, ήταν η ίδια και σε μικρότερο χρόνο έγχυσης. Σήμερα η υποδόρεια έγχυση ολοκληρώνεται σε 8-12 ώρες.

Άρρωστοι με όμοιο φορτίο αποθεματικού σιδήρου απεκκρίνουν από τα ούρα διαφορετικό ποσό σιδήρου, με την ίδια δόση DFO. Επί πλέον

παρατηρούνται και στον ίδιο άρρωστο διαφορές στην ημερήσια απέκκριση σιδήρου με την ίδια δόση φαρμάκου. 34

### Αντιμετώπιση αντιδράσεων και επιπλοκών

Οι πιο συχνές αντιδράσεις της χορήγησης DFO είναι:

A) Ανώδυνη διήθηση στη θέση της έγχυσης. Συνήθως είναι αποτέλεσμα κακής τοποθέτησης της βελόνας στο υποδόρειο λίπος, ή υπερτονικότητας του διαλύματος, λόγω διάλυσης της DFO με φυσιολογικό διάλυμα NaCl. Συνιστάται η διάλυση πάντοτε με απεσταγμένο νερό, η σωστή υποδόρεια τοποθέτηση της βελόνας και η μεγαλύτερη αραιώση του φαρμάκου. Συχνότερα απαντώνται οι τοπικές αντιδράσεις σε παχύσαρκα άτομα που χρησιμοποιούν μικρή βελόνα.

B) Τοπική αντίδραση με κνησμό, ερυθρότητα και τοπικό εξάνθημα: Αντιμετωπίζεται εύκολα με προσθήκη υδροκορτιζόνης σε δόση 2mg/ml διαλύματος DFO.

Γ) Γενικευμένη αλλεργική αντίδραση. Βαρειές γενικευμένες αλλεργικές αντιδράσεις είναι σπάνιες. Σε τέτοιες περιπτώσεις χρειάζεται απευαισθητοποίηση, με μικρές αυξανόμενες δόσεις DFO ενδοφλέβια.

Δ) Επιπλοκές από τους οφθαλμούς. Καταρράκτης, μείωση οπτικού πεδίου, νυκταλωπία. Εμφανίζονται με χορήγηση μεγάλων δόσεων για μακρό χρονικό διάστημα και αποκαθίστανται με την αναστολή της θεραπείας.

E) Λοιμώξεις με *Yersinia Enterocolitica*. Υποστηρίχτηκε, με βάση τις ιδιότητες της *Y. Enterocolitica* ότι η χορήγηση DFO σε άτομα με αιμοσιδήρωση ευνοεί την ανάπτυξη και πολλαπλασιασμό του μικροβίου και την επέκταση της λοίμωξης. Γι' αυτό συνιστάται σε περιπτώσεις πυρετικών επεισοδίων όπου υπάρχει πιθανότητα λοίμωξης με *Yersinia*, να αναστέλλεται η χορήγηση DFO για βραχύ χρονικό διάστημα.<sup>46</sup>

1. Παρακώλυση της αύξησης σε ύψος 2. Οπτικές νευροπάθειες 3. Ακουστικές βλάβες	ΣΥΝΑΡΤΗΣΗ	A. ηλικία B. Δόση DFO Γ. Επίπεδα φερριτίνης ορού
--	-----------	--

*Εικόνα 13. Επιπλοκές υπερβολικής θεραπείας με DFO*

1. Χρόνος έναρξης	Μεταξύ 10ης-20ης μετάγγισης
2. Τρόπος χορήγησης	S.C. ημερήσια έκχυση 8-10 ωρών με μέση δόση Μ.Δ.) 40 mg/kg/ ημέρα
3. Δοσολογία	(Όχι <20mg/kg/ημέρα
	Όχι >60mg/kg/ημέρα)
	Συνδυασμός S.C. και I.V. 6-12 gr/24ωρο
	Δόση >125mg/kg/ημέρα δεν πρέπει να χορηγείται

*Εικόνα 14. Πρωτόκολλο θεραπείας με DFO*

### Αποσιδήρωση με χάπια...

Τα 'χάπια' αυτά δεν έχουν αποδειχθεί ιδιαίτερα αποτελεσματικά και πολλά είναι τοξικά, ενώ ένα πρόσφατο σχετικά φάρμακο, το L<sub>1</sub>, που προς το παρόν δοκιμάζεται σε περιορισμένο αριθμό ασθενών και παρόμοια αλλά που επίσης δοκιμάζονται σε πειραματόζωα, υπόσχονται πολλά. Οι μέχρι τώρα έρευνες έχουν μεν αποδείξει την αποτελεσματικότητα των φαρμάκων αυτών ως προς την απομάκρυνση σιδήρου από τους ιστούς και την αποβολή του στα ούρα, δεν έχει όμως ακόμα πιστοποιηθεί η ατοξική τους δράση.

Το χάπι L<sub>1</sub> που έχει χρησιμοποιηθεί στην Αγγλία, Καναδά, Ινδία, Ολλανδία κλπ. φαίνεται να αφαιρεί τόσο σίδηρο από τον οργανισμό, όσο και το Desferal, παραμένει όμως ακόμα να αποδειχθεί η μακροχρόνια ασφάλεια στη χρήση του και να οργανωθεί η σε ευρεία κλίμακα παρασκευή του φαρμάκου αυτού. Το χάπι λοιπόν ή τα χάπια της αποσιδήρωσης αποτελούν μια πολύ σημαντική και αρκετά κοντινή ευεργετική προοπτική, που θα απελευθερώσουν τον πάσχοντα / οικογένεια από τις ταλαιπωρίες της υποδόριας ή ενδοφλέβιας θεραπείας με το Desferal. Μέχρι τότε όμως οι πάσχοντες δεν πρέπει να εγκαταλείψουν την προσπάθεια αποσιδήρωσης με το Desferal, που μαζί με τις τακτικές μεταγγίσεις αρκετού και κατάλληλης ποιότητας αίματος, βοηθά για μακροβιότητα και καλή ποιότητα ζωής.<sup>30,31</sup>

### 3. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ :

Παράλληλα με την μετάγγιση και αποσιδήρωση οι πάσχοντες από Μ.Α. έχουν άμεση ανάγκη γενικής υποστήριξης. Στα πλαίσια αυτά εντάσσεται η σπληνεκτομή, η προφύλαξη από τις λοιμώξεις, χορήγηση πενικιλίνης, εμβόλιο για πνευμονιόκοκκο / μηνιγγιτιδόκοκκο, εμβόλιο για ηπατίτιδα Β (απαραίτητη προϋπόθεση ο καλός έλεγχος του αίματος)<sup>35</sup>

## ΠΟΤΕ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΙΝΕΤΑΙ ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ;

Σήμερα, με τις προόδους που έχουν συντελεστεί στη θεραπεία των μεταγγίσεων, ολοένα και λιγότεροι πάσχοντες έχουν ανάγκη σπληνεκτομής για αντιμετώπιση του υπερσπληνισμού τους. Στις περιπτώσεις όμως εκείνων που δεν μεταγγίζονται ικανοποιητικά και στο παρελθόν ζούσαν για πολλά χρόνια με χαμηλή αιμοσφαιρίνη, ο σπλήνας δραστηριοποιείται και καταστρέφει τα έμμορφα στοιχεία (ερυθρά, λευκά, αιμοπετάλια) τόσο του πάσχοντα όσο και του αιμοδότη, με αποτέλεσμα την βράχυνση του χρόνου ζωής των ερυθρών (αναιμία), λευκοπενία (μειωμένα λευκά αιμοσφαίρια) και θρομβοπενία (μειωμένα αιμοπετάλια). Η αναιμία οδηγεί σε ολοένα αυξανόμενη κατανάλωση αίματος και κατ' επέκταση σε σοβαρή αιμοσιδήρωση, ενώ η λευκοπενία και θρομβοπενία ευθύνονται αντίστοιχα για λοιμώξεις και αιμορραγίες. Εδώ θα πρέπει να τονίσουμε πως στον υπερσπληνισμό ακόμα και η εντατική αποσιδήρωση δεν είναι αποτελεσματική (ακόμα και με συνδυασμό υποδόριας και ενδοφλέβιας έγχυσης).

Η σπληνεκτομή είναι απλή χειρουργική επέμβαση με ευεργετικά και κατά κανόνα- αποτελέσματα εφ' όσον στην μεγάλη πλειοψηφία των σπληνεκτομηθέντων πασχόντων μειώνονται μετεγχειρητικά οι ανάγκες αίματος για μετάγγιση.

Παρ' όλα αυτά, τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής διαφέρουν από άρρωστο σε άρρωστο, ανάλογα με την κλινική και αιματολογική εικόνα. Αναλυτικότερα, υπάρχει μια μικρή μερίδα ασθενών που δεν ανταποκρίνονται πολύ ικανοποιητικά στη σπληνεκτομή (οι ανάγκες για μετάγγιση δεν μεταβάλλονται σημαντικά). Επιπλέον, για τους σπληνεκτομημένους υπάρχει ο κίνδυνος σοβαρών λοιμώξεων, ακόμα και πολλά χρόνια μετά την επέμβαση. Οι λοιμώξεις αυτές μπορεί να εμφανισθούν κεραυνοβόλα και να θέσουν σε κίνδυνο τη ζωή του πάσχοντα. Και αυτό γιατί ο σπλήνας, κάτω από κανονικές συνθήκες, 'χρειάζεται' στην άμυνα του οργανισμού κατά των μικροβίων και ιογενών και άλλων λοιμογόνων παραγόντων.

Οι κίνδυνοι αυτοί αντιμετωπίζονται σε μεγάλο βαθμό με εμβολισμό, πριν την επέμβαση της σπληνεκτομής, κατά του πνευμονιόκοκκου (μικροβίου που ευθύνεται για τις περισσότερες λοιμώξεις στους σπληνεκτομημένους) και με προφυλακτική λήψη πενικιλίνης, είτε από το στόμα είτε ενδομυϊκός. Η



θεραπεία αυτή γίνεται για πολλά χρόνια μετά την σπληνεκτομή ή ακόμα καλύτερα για όλη τη ζωή. Σε περίπτωση που κάποιος πάσχω, παρά τη χρήση της πενικιλίνης, παρουσιάσει πυρετό και άλλα συμπτώματα φλεγμονής, είναι σκόπιμο να αποτανθεί στο Κέντρο Θεραπείας του. Για το ενδεχόμενο εμφάνισης μιας επίμονης λοίμωξης στη διάρκεια του ταξιδιού, είναι καλό να εφοδιάζεται ο πάσχω και με ένα ευρέως φάσματος' αντιβιοτικό, μέχρι να ειδοποιηθεί ο γιατρός.<sup>30.15</sup>

Ενδείξεις σπληνεκτομής είναι η παρουσία υπερσπληνισμού και μάλιστα όταν οι ανάγκες των πασχόντων σε μεταγγιζόμενο αίμα υπερβαίνουν κατά 20-25% τις εκτιμώμενες ανάγκες αίματος (175 ml συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων /kg βάρους ετησίως). Επειδή η σπληνεκτομή συνεπάγεται μείωση της ανοσολογικής απάντησης του πάσχοντος σε διάφορα παθογόνα αίτια, σκόπιμο είναι να αποφεύγεται στην πολύ μικρή ηλικία (π.χ. μέχρι 5 ετών, αν και αυτό με την σημερινή τακτική των συστηματικών μεταγγίσεων είναι εξαιρετικά απίθανο). Για την διατήρηση μικρής ποσότητας σπληνικού ιστού πριν από λίγα χρόνια είχε προταθεί η “μερική” σπληνεκτομή, αυτή όμως δεν καθιερώθηκε στη συνέχεια. Επίσης, επί μερικά χρόνια εφαρμόστηκε και η μέθοδος της σπληνεκτομής με εμβολιασμό, αλλά χωρίς να καθιερωθεί λόγω των συχνών της επιπλοκών. Η χειρουργική επέμβαση δεν είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη.

Οι κύριες μετεγχειρητικές φροντίδες που επιβάλλονται είναι η έγκαιρη κινητοποίηση του αναπνευστικού συστήματος για την αποτροπή ατελεκτασιών και λοιμώξεων και, ενδεχομένως της ανάπτυξης αντιδραστικής υπεζωκοτικής συλλογής, που δεν είναι ασυνήθης. Επίσης επιβάλλεται έγκαιρη κινητοποίηση του ασθενούς για την αποφυγή φλεβοθρομβώσεων. Όταν η σπληνεκτομή είναι προγραμματισμένη, τότε το κύριο μέλημα των θεραπόντων είναι ο εμβολιασμός των ασθενών 15-30 ημέρες πριν από την εγχείρηση με αντιπνευμονιοκοκκικό εμβόλιο γιατί οι σπληνεκτομηθέντες ασθενείς έχουν εξαιρετική ευαισθησία προς τον πνευμονιόκκο. Τα εμβόλια που διατίθενται στην αγορά παρέχουν προφύλαξη έναντι των οροτύπων των πνευμονιοκόκκων που επικρατούν στον γενικό πληθυσμό των ΗΠΑ (23 ορότυπη). Τα τελευταία χρόνια υπάρχει και το εμβόλιο για τον αιμόφιλο Β (πρόληψη μηνιγγίτιδος από αιμόφιλο Β και μηνιγγιτιδόκοκκο τύπου Α και C).<sup>12</sup>

#### 4. ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ ΣΕ ΑΡΡΩΣΤΟΥ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ✕

Για ριζική θεραπεία της Μ.Α. υπάρχει και ερευνάται η δυνατότητα εφαρμογής:

- A) μεταμόσχευση μυελού των οστών (Μ.Μ.Ο.)
- B) επαναδραστηριοποίηση του γόνου για σύνθεση γ- αλυσίδας
- Γ) διόρθωση του παθολογικού γόνου της β- αλυσίδας με γενετικούς χειρισμούς.

Για κάθε μια από αυτές υπάρχουν ουσιαστικά επιτεύγματα. Στην κλινική όμως πράξη μόνο η μεταμόσχευση μυελού έχει εφαρμοσθεί με επιτυχία. 64

Η μεταμόσχευση μυελού είναι η πιο ριζική θεραπευτική αντιμετώπιση των σοβαρών αιματολογικών νοσημάτων. Πρόκειται για ενδοφλέβια χορήγηση κυττάρων και αίματος από το μυελό κατάλληλου δότη στον ασθενή (δέκτης). Προηγείται καταστροφή του παθολογικού μυελού του δέκτη με ακτινοβολία όλου του σώματος ή χορήγηση υψηλών δόσεων κυτταροστατικών, όπως η κυκλοφωσφαμίδη. Με τον τρόπο αυτό καταστρέφονται όλα τα αιμοποιητικά κύτταρα του δέκτη, παραμένει όμως το στρώμα του μυελού και υπό την επίδραση αυξητικών παραγόντων πολλαπλασιάζονται και διαφοροποιούνται ξεκινώντας έτσι μια καινούργια διαδικασία αιμοποίησης.

Τα είδη του μόσχευματος γίνεται από πολλά σημεία του δότη στα οποία υπάρχει εξέλιξη της μεταμόσχευσης, είναι τα εξής:

- A) αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα (stem cells) καθώς και εντεταλμένα (committed)
- B) αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα διαφόρων κυτταρικών σειρών.
- Γ) Μονοδύναμα προγονικά κύτταρα.
- Δ) Λεμφοειδή προγονικά κύτταρα.

Το μόσχευμα μπορεί να ληφθεί μόνο από συμβατό αδελφό ή αδελφή, οι οποίοι δεν πάσχουν από μεσογειακή αναιμία (το μόσχευμα είναι αποδεκτό ακόμη και αν ο δότης είναι ετερόζυγος).

Στο θέμα της μεταμόσχευσης σήμερα παρουσιάζονται δυο προβλήματα:

- 1) Η τεχνική της μεταμόσχευσης δεν είναι άμοιρη συνεπειών, διότι για την καταστροφή του ήδη υπάρχοντα μυελού (ώστε να δημιουργηθεί κατάλληλο 'έδαφος' για το μόσχευμα), χρησιμοποιούνται φάρμακα τα οποία προκαλούν βαρειές 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 θνησιμότητας 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 διατηρείται στην καλύτερη δυνατή κατάσταση για να είναι σε θέση να δεχθεί οποιαδήποτε θεραπευτική μέθοδο προκύψει στο μέλλον (π.χ. γονιδιακή θεραπεία).

### **ΠΩΣ ΑΝΑΓΝΩΡΙΖΕΤΑΙ Η ΙΣΤΙΚΗ ΟΜΟΙΟΤΗΤΑ ΜΕΤΑΞΥ ΔΥΟ ΑΤΟΜΩΝ**

Πάνω σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού μας υπάρχει μια ομάδα αντιγόνων, που ονομάζονται αντιγόνα ιστοσυμβατότητας (HLA) και τα οποία είναι διαφορετικά σε κάθε άτομο καθορίζοντας την 'Ιστική Ταυτότητά' του. Τα αντιγόνα αυτά προσδιορίζονται από το ειδικό εργαστήριο σε δείγμα αίματος και η σύγκριση της 'Ιστικής Ταυτότητας' δυο ατόμων έχει σαν αποτέλεσμα την εκτίμηση της ομοιότητας- συμβατότητας μεταξύ τους.<sup>49</sup>

#### **Επιλογή δότη**

Η ομοιότητα στο σύστημα HLA δότη- δέκτη θεωρείται απαραίτητη και γίνεται με την εξής σειρά προτεραιότητας.: Μονωγενής δίδυμος αδελφός, γονοτυπικά HLA ταυτόσημος, γονείς ή αδέρφια φαινοτυπικά HLA ταυτόσημα, μέλη της οικογένειας μη HLA ταυτόσημα, δότης μη συγγενείς, HLA

ταυτόσημος δότης. Σε όλες τις περιπτώσεις η δοκιμασία MLC μεταξύ δότη-δέκτη πρέπει να είναι αρνητική.

Παρά την αυστηρή επιλογή δότη, σε όλες τις περιπτώσεις, πλην της πρώτης (μονωγενής δίδυμος αδελφός), είναι δυνατό να εμφανιστεί αντίδραση απόρριψης και αντίδραση GVH.

Η συμβατότητα στο σύστημα ABO δεν φαίνεται να έχει ιδιαίτερη σημασία για τη μεταμόσχευση μυελού και κυρίως σε ανοσοανεπάρκειες. Στις άλλες περιπτώσεις εφαρμόζεται πλασμαφαίρεση στο δέκτη, όταν υπάρχει μεγάλη ABO ασυμβατότητα (π.χ. δέκτης O, δότης AB ή A) για περιορισμό της αντίστοιχης συγκολλητίνης.

Η θεραπεία ανοσοκαταστολής εφαρμόζεται σε όλες τις περιπτώσεις για την καλύτερη ανοχή του μοσχεύματος εκτός την ανοσοανεπάρκειας.

Προηγηθείσες μεταγγίσεις αίματος δεν έχουν καλή επίδραση στο αποτέλεσμα της μεταμόσχευσης μυελού, όπως συμβαίνει με τη μεταμόσχευση νεφρού. Σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να χρησιμοποιείται αιμοδότης, μέλος της οικογένειας, όταν υπάρχει προοπτική να χρησιμοποιηθεί ο ίδιος δότης μυελού.

Τα αποτελέσματα της μεταμόσχευσης μυελού σήμερα θεωρούνται γενικά βελτιωμένα, παρά τις αντιδράσεις απόρριψης μοσχεύματος και της GVH. Η βελτίωση οφείλεται στις συνεχείς ανοσολογικές έρευνες γύρω από τα δευτερεύοντα συστήματα ιστοσυμβατότητας, στην εφαρμογή μηχανισμών ανοσοκαταστολής για καλύτερη ανοχή του μοσχεύματος και ακόμη στην καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση των επιπλοκών.<sup>23</sup>

## **ΕΙΔΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ ΜΥΕΛΟΥ**

Υπάρχουν 4 είδη μεταμόσχευσης μυελού

1. Η αυτόλογη, όταν ο μεταμοσχευόμενος μυελός έχει ληφθεί από τον, ίδιο τον άρρωστο κατά τη διάρκεια ύφεσης της νεοπλασματικής νόσου και έχει συντηρηθεί σε βαθιά κατάψυξη.
2. Η συγγενική, όταν ο δότης και ο δέκτης είναι μονοωγενείς δίδυμοι.
3. Η αλλογενής συμβατή ως προς το σύστημα HLA, όταν το όσχευμα έχει, ληφθεί από αδέρφια HLA γονοτυπικώς συμβατά.

4. Η αλλογενής όχι πλήρως συμβατή (mismatched) ως προς το σύστημα HLA, οπότε γίνεται μεταμόσχευση μη ιστοσυμβατού μυελού. Η μεταμόσχευση αυτή είναι επιτυχής, μόνον εάν αφαιρεθούν τα T- λεμφοκύτταρα από το μυελό του δότη. Η πιο συνηθισμένη μεταμόσχευση μυελού των οστών είναι η αλλογενής.<sup>10</sup>

Για την επιτυχία της ΜΜΟ υπάρχουν ορισμένες βασικές προϋποθέσεις. Αυτές είναι:

1. Η επιλογή του κατάλληλου δότη, που πρέπει να είναι ιστοσυμβατός με τον πάσχοντα.
2. Προσεκτική επιλογή του υποψηφίου για ΜΜΟ ασθενούς. Πρέπει να βρίσκεται σε καλή γενική κατάσταση, η λειτουργία ζωτικών οργάνων (καρδιά, νεφροί, πνεύμονες, ήπαρ) να είναι ικανοποιητική, και να μην εμφανίζει ενεργό λοίμωξη.
3. Ο χρόνος που θα γίνει η ΜΜΟ. Ταχύτητα μετά την διάγνωση εφόσον πρόκειται να αντιμετωπισθεί απλαστική αναιμία. Όταν η νόσος βρίσκεται σε ύφεση και η νεοπλασματική μάζα είναι ελάχιστη προκειμένου για κακοήθες νεοπλασματικό νόσημα.
4. Η κατάλληλη ανοσοκατασταλτική/ αντινεοπλασματική θεραπεία- "προετοιμασία" του ασθενούς για τη Μεταμόσχευση.
5. Η υποστήριξη του ασθενούς μετά την ΜΜΟ, στη φάση της απλασίας, που πρέπει να είναι συνεχείς και έντονη μέχρι την πλήρη αιμοποιητική και ανοσολογική αποκατάσταση.<sup>33</sup>

Σαν μειονεκτήματα αναφέρονται: ο σοβαρός κίνδυνος οξείας ή χρόνιας απόρριψης του μοσχεύματος (GVHD), η αυξημένη συχνότητα κακοηθειών σαν επακόλουθο της έντονης μυελοκαταστολής ή της ολόσωμης ακτινοβολίας και οι παρεμπόπτουσες ευκαιριακές λοιμώξεις (opportunistic infections). Ιδανικό για μεταμόσχευση θα ήταν άτομο ηλικίας μικρότερης των 5 ετών, με βαρειά θαλασσαιμία, μη ανταποκρινόμενη στη συμβατή θεραπεία, χωρίς σημαντική αιμοσιδήρωση από μεταγγίσεις και με HLA- ιστοσυμβατό στενό συγγενή. Πλεονεκτήματα της μεταμόσχευσης είναι το ότι αν και ακριβή μέθοδος, επί επιτυχίας είναι σημαντικά οικονομικότερη της συμβατικής θεραπείας.<sup>21</sup>

## ΠΩΣ ΓΙΝΕΤΑΙ Η ΛΗΨΗ ΤΟΥ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Η λήψη του μυελού γίνεται με οστική παρακέντηση κάτω από γενική ή ραχιαία αναισθησία από τους ειδικούς Αιματολόγους, που ασχολούνται με την μεταμόσχευση. Το ποσό του μυελού, που συλλέγεται αποτελεί 2-3% του συνόλου του μυελού των οστών του δότη, το οποίο και αναγεννάται γρήγορα χωρίς να επηρεάζεται η γενική κατάσταση του. Ένας ελαφρός πόνος στο σημείο της παρακέντησης για λίγες μέρες είναι το μόνο σύμπτωμα, που παρουσιάζει ο δότης, ο οποίος και επιστρέφει στο σπίτι του μετά από μια ή δυο ημέρες.

Σήμερα εν τούτοις είναι δυνατή η συλλογή προγονικών αιμοποιητικών κυττάρων ικανών να αποκαταστήσουν την λειτουργία του μυελού, από το περιφερικό αίμα με τη διαδικασία της αιμοφαίρεσης. Τα προγονικά αιμοποιητικά κύτταρα κυκλοφορούν στο αίμα σε μικρό αριθμό ο οποίος μπορεί να αυξηθεί με τη χορήγηση αυξητικών παραγόντων. Ο δότης δηλαδή αντί να υποβληθεί σε παρακεντήσεις οστού, υποβάλλεται σε αιμοφαίρεση με την ειδική συσκευή που προϋποθέτει δυο φλεβοκεντήσεις και χρόνο 2 περίπου ωρών.

Τέλος, σήμερα είναι δυνατή η συλλογή προγονικών αιμοποιητικών κυττάρων από τον ομφάλιο λώρο κατά τον τοκετό.<sup>27</sup>

### Προετοιμασία του δότη και φροντίδα του μετά τη λήψη μυελού

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

2. Ετοιμασία του δότη για τη λήψη μυελού. Ο δότης παραμένει στο νοσοκομείο 1-3 ημέρες για πλήρη έλεγχο ιστοσυμβατότητας και διαβεβαίωση ότι είναι ο κατάλληλος δότης. Για την αποφυγή της αναιμίας, πολλοί δότες δίνουν αίμα μήνες ή και εβδομάδες πριν από τη μεταμόσχευση, το οποίο διατηρείται στην αιμοδοσία, για να τους μεταγγισθεί κατά τη διάρκεια της αναρρόφησης του μυελού. Με τον τρόπο αυτόν αποφεύγονται οι κίνδυνοι μετάδοσης νοσημάτων. Ο δότης παραμένει νηστικός για 12 ώρες πριν από τη λήψη μυελού, η οποία γίνεται στο χειρουργείο μετά τη γενική αναισθησία. Αναρροφώνται 400-800 mL μυελού από διάφορες περιοχές της πρόσθιας και οπίσθιας λαγόνιας άκανθας ή του στέρνου. Ο μυελός στη συνέχεια τοποθετείται σε υλικό καλλιέργειας κυττάρων με ηπαρίνη, διηθείται για την αφαίρεση λίπους και τεμαχίων οστού και / ή χορηγείται αμέσως στο δέκτη από περιφερική φλέβα ή συντηρείται σε βαθιά κατάψυξη με διάφορες μεθόδους. Όταν αποφασισθεί να γίνει η μεταμόσχευση, αφού αποψυχθεί και ελεγχθεί η ποιότητά του (αιματολογικές μετρήσεις, μικροβιακός έλεγχος, καλλιέργειες CFU-U, ανοσολογικός έλεγχος), χορηγείται στον άρρωστο.

#### Μετά τη λήψη του μυελού:

1. - Στενή παρακολούθηση του δότη για πιθανή αιμορραγία. Στις περιοχές απ' όπου πάρθηκε μυελός εφαρμόζεται πιεστική επίδεση, η οποία παραμένει ανέπαφη για αρκετές ώρες.
2. - Χορήγηση αναλγητικών για ανακούφιση του πόνου.
3. - Έλεγχος των ζωτικών σημείων του δότη, τόσο κατά τη διάρκεια της αναρρόφησης όσο και μετά από αυτή, μέχρι να ανακτήσει πλήρως τις αισθήσεις του από τη νάρκωση.
4. - Η έγερση συνήθως επιτρέπεται λίγες ώρες μετά τη λήψη μυελού εκτός από ελαφρά εξάντληση και δυσχέρεια που αισθάνεται ο δότης, δεν διατυπώνονται αλλά παράπονα.

#### Προετοιμασία του παιδιού και δέκτη για τη μεταμόσχευση

Το παιδί εισάγεται στο νοσοκομείο αρκετές ημέρες πριν από τη μεταμόσχευση. Είναι αναγκαίο να κατασταλεί η δυνητική ιστική απόρριψη του παιδιού πριν από τη μεταμόσχευση. Η ιστική απόρριψη είναι μορφή κυτταρικής ανοσίας, ιδιότητας των T-λεμφοκυττάρων, τα οποία προέρχονται

από το μυελό των οστών. Καταστολή της κυτταρικής ανοσίας επιτυγχάνεται με την καταστροφή της λειτουργίας του μυελού.

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

### **Νοσηλευτική παρέμβαση πριν από τη μεταμόσχευση, κατά τη φάση της προετοιμασίας**

Περιλαμβάνει:

#### **A. Νοσηλευτικές παρεμβάσεις**

- Στενή παρακολούθηση του παιδιού για έγκαιρη διαπίστωση επιπλοκών, οφειλόμενων στη χημειοθεραπεία και την ολόσωμη ακτινοβολία. Η τοξικότητα της χημειοθεραπείας και της ακτινοβολίας κατά τη φάση της προετοιμασίας αφορά στους βλεννογόνους, στον πεπτικό σωλήνα, στο ήπαρ, στους πνεύμονες, στην ουροδόχο κύστη, στην καρδιά και στο ΚΝΣ. Οι δύο πρώτες εβδομάδες συνοδεύονται από πλήρη μυελική απλασία. Κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου, οι λοιμώξεις από μικρόβια και μύκητες είναι συχνές καθώς και άλλες επιπλοκές όπως αιμορραγίες, ναυτία και εμετός, διάρροια και αλωπεκία.
- Νοσηλεία του παιδιού σε μονόκλινο δωμάτιο, απαλλαγμένο από μικρόβια, για να προληφθούν λοιμώξεις.
- Λήψη θερμοκρασίας κάθε 4 ώρες όταν το παιδί είναι ξυπνητό.
- Επισκόπηση της στοματικής κοιλότητας για στοματίτιδα και, σε εμφάνιση εξελκώσεων, χρήση τοπικών αναισθητικών (ιζώδης ξυλοκαΐνη).
- Έλεγχος ούρων, κοπράνων και εμεσμάτων για αίμα, επισκόπηση για πετέχειες.
- Χορήγηση αντιεμετικών μετά από ιατρική εντολή, εάν χρειάζεται.
- Ενθάρρυνση για λήψη υγρών, χορήγηση συχνών και μικρών γευμάτων.



- Ακριβής μέτρηση και καταγραφή προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών.
- Χορήγηση υγρών ενδοφλεβίως εάν η διάρροια είναι βαριάς μορφής.
- Προσδιορισμός των ηλεκτρολυτών για διατήρηση της ηλεκτρολυτικής ισορροπίας.
- Διαβεβαίωση του παιδιού ότι η απώλεια των μαλλιών του είναι προσωρινή και ότι αυτά θα ξαναμεγαλώσουν. Εάν προτιμά, μπορεί να καλύψει το κεφάλι του με καπέλο ή μαντίλι.

#### **B. - Συγκινησιακή υποστήριξη του δέκτη (παιδιού).**

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

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

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

#### **Γ. - Συγκινησιακή υποστήριξη των γονέων**

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

Οι γονείς του παιδιού βιώνουν αισθήματα ενοχής και δισταγμού μόλις ληφθεί η απόφαση για μεταμόσχευση. Η ελπίδα ότι θα ζήσει το παιδί τους

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

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

### **Νοσηλευτική παρέμβαση κατά τη διάρκεια της μεταμόσχευσης μυελού**

Η χορήγηση του μυελού πρέπει να πραγματοποιηθεί σε 4 ώρες από την ώρα της λήψης του, διότι μετά αλλοιώνεται. Ο μυελός των οστών είναι όμοιος στην εμφάνιση με το αίμα και πρέπει να παίρνονται οι ίδιες προφυλάξεις για διαβεβαίωση της ακριβούς ταυτότητας του δέκτη. Η έγχυση του μυελού γίνεται σε περιφερική φλέβα του παιδιού δέκτη με συσκευή που δεν φέρει φίλτρο και με βραδύ ρυθμό, ήτοι πάνω από 60 μέχρι 90 λεπτά. Στα πρώτα 15 λεπτά ο μυελός εγχέεται πολύ αργά (15 σταγόνες στο λεπτό) στενή παρακολούθηση του παιδιού για ανεπιθύμητες αντιδράσεις. Αν δεν εμφανιστούν ανεπιθύμητες αντιδράσεις ο ρυθμός αυξάνεται σε 150-200 ml/ώρα. Ο νοσηλευτής μένει κοντά στον άρρωστο σε όλη τη διάρκεια της έγχυσης μυελού. Το παιδί είναι συνδεδεμένο με καρδιακό monitor και παίρνονται τα ζωτικά σημεία κάθε 15 λεπτά κατά τη διάρκεια της μεταμόσχευσης και κάθε 2 ώρες μετά το πέρας αυτής.

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

Αφού γίνει η έγχυση, ο νέος μυελός έχει τέτοιο τροπισμό, ώστε μόνος του πηγαίνει και εγκαθίσταται στα οστά όπου προηγουμένως είχαν ακτινοβοληθεί. Με ποιον ακριβώς τρόπο ο μυελός μεταναστεύει στους χώρους του μυελού των οστών του δέκτη δεν είναι γνωστός, αλλά σημεία εμβολιασμού εμφάνιση ερυθροκυττάρων, λευκοκυττάρων και θρομβοκυττάρων-εμφανίζονται μέσα σε 1 μέχρι 3 εβδομάδες μετά τη μεταμόσχευση. Ο αριθμός των μυελικών κυττάρων αρχίζει να αυξάνεται 3 εβδομάδες περίπου μετά την μεταμόσχευση και μέχρις ότου κυκλοφορήσει ικανοποιητικός αριθμός κυττάρων στο αίμα, υπάρχει κίνδυνος αναιμίας, αιμορραγικών διαθέσεων και λοίμωξης. Η αποκατάσταση των πολυμορφοπυρήνων και του ανοσιακού συστήματος μέσα σε ένα έτος περίπου.

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

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

### **Νοσηλευτική παρέμβαση μετά τη μεταμόσχευση**

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

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

### **A. Νοσηλευτικές παρεμβάσεις σε επιπλοκές**

### (α) Λοίμωξη

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

- Συνέχιση της προστατευτικής απομόνωσης. Το παιδί νοσηλεύεται σε μονόκλινο δωμάτιο. Μερικά κέντρα μεταμοσχεύσεων χρησιμοποιούν μάσκα και πλύσιμο των χεριών, ενώ άλλα έχουν “Laminar airflow unit” που εξασφαλίζει αέρα ελεύθερο παθογόνων μικροβίων. Όλοι οι επισκέπτες και το προσωπικό φορούν σκούφια, μάσκα, κάλυμμα παπουτσιών, αποστειρωμένη ρόμπα και αποστειρωμένα γάντια προτού μπουν στο δωμάτιο του παιδιού.
- Χρησιμοποίηση αυστηρά άσηπτης τεχνικής για όλες τις διαδικασίες
- Πλύσιμο δέρματος (μπάνιο καθημερινά) και των μαλλιών με αντιμικροβιακό διάλυμα (povidone iodine)
- Φροντίδα πρωκτικής περιοχής γιατί αποτελεί εστία μόλυνσης. Καθημερινός έλεγχος της περιοχής αυτής για εμφάνιση ερεθισμού και καλό πλύσιμο μετά από κάθε κένωση
- Λήψη θερμοκρασίας κάθε 4 ώρες και άμεση αναφορά σε κάθε ανύψωσή της
- Χορήγηση αντιβιοτικών ευρέως φάσματος προληπτικά. Σε μη αόκριση του πυρετού στην αντιβιοτική θεραπεία, μελετάται η χορήγηση λευκών αιμοσφαιριών.
- Φροντίδα φλεβικού καθετήρα. Συχνή αλλαγή των γαζών με άσηπτη τεχνική και έλεγχος για σημεία φλεγμονής. Προληπτικά γίνεται επανάληψη της συγκεκριμένης περιοχής με βακτηριοκτόνες αλοιφές.
- Παρατήρηση για σημεία πνευμονίας. Πυρετό, ταχύπνοια, πνευμονική πύκνωση. Η διάμεση πνευμονία είναι βαριά επιπλοκή με μεγάλη θνησιμότητα
- Χορήγηση αποστειρωμένης τροφής. Αποκλείονται από τη διαίτα τροφές που ενδέχεται να μεταδώσουν την ψευδομονάδα την πυοκυανική και άλλα μικρόβια. Στο παιδί επιτρέπεται να τρώει τροφές που μπορούν να

μαγειρευθούν. Όλες οι βιομηχανοποιημένες τροφές και τα φαγητά εστιατορίου απαγορεύονται. Μετά το πέρας της απομόνωσης επιτρέπονται φρούτα με χονδρή φλούδα, όπως μπανάνες, πεπόνι ή πορτοκάλια. Σχεδόν 6 μήνες μετά τη μεταμόσχευση και με εντολή του γιατρού το παιδί μπορεί να φάει όλες τις απαγορευμένες τροφές.

### (β) Αιμορραγία

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

### (γ) Στοματίτιδα

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

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

### (δ) Αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή

Η αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή προκαλείται από τη χορήγηση αλλογενών T-λεμφοκυττάρων σε ανοσοκατασταλμένο άτομο, ανίκανο δηλαδή να τα καταστρέψει με ανοσιακούς μηχανισμούς. Ο ακριβής μηχανισμός δεν έχει διευκρινισθεί πλήρως.

Η οξεία αντίδραση GVHD μπορεί να εμφανισθεί σε άλλοτε άλλο χρονικό διάστημα μετά τη μεταμόσχευση μυελού. Πιο συχνά κάνει την εμφάνισή της κατά τη διάρκεια της δεύτερης ή της τρίτης εβδομάδας σπανιότερα παρουσιάζεται από την πρώτη και ακόμα πιο σπάνια μεταξύ 50ης και 100ης ημέρας μετά τη μεταμόσχευση (Μελέτης, 1988). Τα πρώιμα συμπτώματα της εμφανίζονται συνήθως ταυτόχρονα με τα πρώτα σημεία της αιμοτολογικής αποκατάστασης. Η πρώιμη εμφάνισή της αποτελεί σημείο πολύ κακής πρόγνωσης. Η επιπλοκή αυτή μπορεί να αφορά το γαστρεντερικό σωλήνα, το ήπαρ, την καρδιά, τους πνεύμονες, το λεμφικό ιστό και το μυελό. Οι εκδηλώσεις οξείας αντίδρασης οφείλονται στην προσβολή του δέρματος (κηλιδοβλατιδώδες εξάνθημα, ανεμευλοιοειδές εξάνθημα, νέκρωση της επιδερμίδας), του γαστρεντερικού σωλήνα (ήπια ή έντονη διάρροια που μερικές φορές φθάνει στα 6-10 λίτρα το 24ώρο, συλλογή ασκίτικου υγρού, σημεία παγκρεατικής προσβολής, σύνδρομο δυσαπορρόφησης και βλενοαιματηρές κενώσεις) και του ήπατος (εμφάνιση μετρίου ή έντονου ίκτερου). Τις παραπάνω εκδηλώσεις συνήθως ακολουθεί η εμφάνιση χρόνιας αντίδρασης, οι κλινικές εκδηλώσεις οφείλονται κυρίως στην εμφανιζόμενη λεμφική ατροφία, την ανοσιακή ανεπάρκεια και την εμφάνιση αυτοάνοσων διαταραχών. Η σοβαρότητα των εκδηλώσεων ποικίλλει αλλά να προσβληθούν ζωτικά όργανα, μπορεί να επέλθει ο θάνατος.

Για να αντιμετωπιστεί η GVHD παίρνονται τρία προφυλακτικά μέτρα: (α) ιστοσυμβατότητα, (β) ακτινοβολήση όλων των προϊόντων αίματος που χορηγούνται στο παιδί με μεταμόσχευση μυελού, για να ελαχιστοποιηθεί η εισαγωγή πρόσθετων αντιγόνων (Woods, 1984), και (γ) ενδοφλέβια χορήγηση μικρών δόσεων ανοσοκατασταλτικών φαρμάκων, κυρίως κυκλοσπορίνης-A, μεθοτρεξάτης ή συνδυασμούς τους. Τα ανοσοκατασταλτικά όμως αυξάνουν περαιτέρω τον κίνδυνο λοίμωξης.

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

- Εκτίμηση του βαθμού συμμετοχής του δέρματος και του βαθμού δυσχέρειας του παιδιού
- Επάλειψη με κρέμα ή αλοιφή για ανακούφιση από τον κνησμό ή τη δερματική δυσχέρεια
- Υπενθύμιση στο παιδί να μην ξύνεται και κόψιμο των νυχιών του.
- Ενθάρρυνση του παιδιού να εκτελεί ενεργητικές και παθητικές ασκήσεις πλην τροχιάς
- Ενημέρωση των γονέων και του παιδιού για τη μεταβολή των χαρακτηριστικών κενώσεων και του αριθμού, σε προσβολή του γαστρεντερικού σωλήνα

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

- Διδασκαλία του παιδιού να πλένει την περινεϊκή περιοχή μετά από κάθε κένωση και να γίνεται εκτίμηση της περιπρωκτικής περιοχής για εξέλκωση και εφαρμόζει μια αλοιφή αν χρειάζεται
- Τοποθέτηση θερμοφόρας στην κοιλιά για ανακούφιση από τις κράμπες
- Εξέταση των κοπράνων για κρυφές αιμορραγίες
- Παρατήρηση για σημεία αφυδάτωσης
- Παρακολούθηση της αιματολογικής εικόνας του παιδιού καθημερινά και αναρρόφηση μυελού σε τακτά χρονικά διαστήματα για έλεγχο της καλής εγκατάστασης και λειτουργίας του μοσχεύματος
- Στενή παρακολούθηση για ανεπιθύμητες ενέργειες από την στεροειδή θεραπεία και για σημεία λοίμωξης (βήχα, πυρετό και μεταβολές στα ζωτικά σημεία)

B. - Συγκινησιακή υποστήριξη του παιδιού. Με την εμφάνιση επιπλοκών τα αισθήματα του αβοήθητου και της ευπάθειας εντείνονται. Συχνά, εμφανίζονται περίοδοι κατάθλιψης ως αποτέλεσμα των επιπλοκών. Οι περίοδοι

αυτές χαρακτηρίζονται από προσπάθεια του παιδιού να αποτραβηχτεί από τους γονείς του και το προσωπικό μέσω της παθητικότητας και της αδράνειας του. Η πιο αποτελεσματική παρέμβαση φαίνεται να είναι η παραδοχή των αισθημάτων θλίψης του παιδιού. Παρατηρήσεις για καλή συμπεριφορά και αναφορές για ευνοϊκά εργαστηριακά αποτελέσματα έχουν πολύ μικρή επίδραση. Η κατανόηση βοηθάει το παιδί να παραδεχτεί τη συμπεριφορά του και να στραφεί προς μια καλύτερη αντιμετώπιση. Μέχρι τώρα, δεν έχουν αναφερθεί ψυχολογικά προβλήματα παρόλο που όλα τα παιδιά με μεταμόσχευση υποφέρουν από κάποιες φυσικές μεταβολές, προβλήματα αλλαγής σωματικού ειδώλου δεν παρουσιάστηκαν τόσο σοβαρά όσο αναμενόταν. Ίσως η ανησυχία για τον πόνο και την επιβίωση να έχουν μειώσει τη σπουδαιότητα της εμφάνισής τους στα παιδιά αυτά.

Γ. Συγκινησιακή υποστήριξη γονέων. Η περίοδος μετά τη μεταμόσχευση είναι περίοδος αγωνιώδους αναμονής για τους γονείς. Παρακολουθούν πολύ στενά τις αιματολογικές εξετάσεις και την αντιμετώπιση του παιδιού και κατά το χρόνο αυτό πολλοί ενημερώνονται για όλες τις όψεις της φροντίδας. Οι γονείς είναι τόσο απασχολημένοι με τη φροντίδα του άρρωστου παιδιού τους που δεν αντιλαμβάνονται πόσο χρόνο διαθέτουν στο νοσοκομείο, με αποτέλεσμα να εγκαταλείπουν τα άλλα παιδιά τους και το σπιτικό τους να διαλύεται. Ο νοσηλευτής μπορεί να βοηθήσει τους γονείς να αντιμετωπίσουν το άγχος, καθώς θέλουν να βρίσκονται και στους δύο χώρους συγχρόνως και να χρησιμοποιήσουν φίλους, συγγενείς και το δικός τους χρόνο όσο γίνεται περισσότερο αποτελεσματικά.

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

Δ. Σχεδιασμός εξόδου και διδασκαλία. Το άγχος των γονέων αυξάνεται και πάλι, καθώς πλησιάζει η έξοδος του παιδιού από το νοσοκομείο. Η προοπτική της φροντίδας του παιδιού στο σπίτι φοβίζει τους γονείς, ιδιαίτερα εκείνους που βρίσκονται σε κάποια απόσταση από το κέντρο μεταμόσχευσης .



Το νοσηλευτικό προσωπικό πρέπει να εργάζεται με τους γονείς , για να τονώσει την αυτοπεποίθησή τους στη φροντίδα του παιδιού στο σπίτι και τους παρέχει ψυχολογική υποστήριξη μετά την έξοδο από το νοσοκομείο.

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

Όσον αφορά τις μονάδες μετάγγισης θα πρέπει να είναι σε θέση:

1. Να ενημερώνουν σωστά τους γονείς και τους αρρώστους για τις δυνατότητες και τις αδυναμίες της μεταμόσχευσης μυελού των οστών.
2. Να επιλέγουν τους αρρώστους για μεταμόσχευση, ύστερα από λεπτομερή κλινική και εργαστηριακή εκτίμηση.
3. Να διασφαλίζουν συμβατό HLA συγγενή δότη.

4. Να τους παρακολουθούν μετά την έξοδό τους από την Μονάδα μεταμόσχευσης και να αντιμετωπίζουν τις πιθανές πρώιμες και όψιμες επιπλοκές της μεταμόσχευσης.
5. Να συνεργάζονται στενά με την μονάδα μεταμόσχευσης μυελού των οστών και με άλλες συγγενείς μονάδες και εργαστήρια.

Συμπερασματικά, από την υπάρχουσα μέχρι σήμερα εμπειρία, η μεταμόσχευση μυελού των οστών συνιστάται για επιλεγμένους αρρώστους με μεσογειακή αναιμία, που διαθέτουν HLA συγγενή συμβατό δότη. Αντίθετα υπάρχει σκεπτικισμός για αρρώστους με παράγοντες κινδύνου και μη συγγενή συμβατό ή μερικά συμβατό δότη.<sup>64</sup>

### ΜΟΝΑΔΕΣ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ

Η μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων είναι ισχυρό θεραπευτικό όπλο για την αντιμετώπιση σοβαρών νεοπλασματικών και μη νόσων της παιδικής ηλικίας. Από το 1993 άρχισε να λειτουργεί στην Ελλάδα, η πρώτη μονάδα μεταμόσχευσης μυελού των οστών (Μ.Μ.Ο.) για παιδιά. Το μόσχευμα ήταν μυελός των οστών, περιφερικό αίμα, αίμα ομφάλιου λώρου ή συνδυασμός αυτών.

Η μονάδα Μ.Α. χρησιμοποίησε πολύ νωρίς το αίμα του ομφάλιου λώρου σαν αιμοποιητικό μόσχευμα. Για πρώτη φορά εφαρμόστηκε στην Ελλάδα σε ασθενή με Μεσογειακή αναιμία και είναι από τις λίγες περιπτώσεις που έχουν αναφερθεί παγκοσμίως σε ασθενή με τέτοια πάθηση. Το παιδί είχε μια πολύ καλή ανεπίλεκτη πορεία και ευρίσκεται σήμερα, 22 μήνες μετά την μεταμόσχευση σε πλήρη αιματολογική αποκατάσταση. Έκτοτε ακολούθησαν δυο ακόμη ΜΑΚ (σε συνδυασμό με μυελό) που είχαν επιτυχή έκβαση. Το αίμα ομφάλιου λώρου, λόγω των πλεονεκτημάτων του (μικρή πιθανότητα ανάπτυξης GHVHD, χαμηλά ποσοστά μετάδοσης λοιμογόνων παραγόντων), αποτελεί πολύ καλό μόσχευμα ιδιαιτέρως για τα γενετικά νοσήματα. Φυλάσσονται σε βαθιά κατάψυξη ομφάλια μοσχεύματα αδελφών ασθενών με μεσογειακή αναιμία και μερικά από αυτά πρόκειται να χρησιμοποιηθούν σύντομα για μεταμόσχευση.

Συμπερασματικά, η μονάδα ΜΑΚ για παιδιά στη χώρα μας αν και καθυστέρησε σε σχέση με άλλα Ευρωπαϊκά κράτη, λειτουργεί πλέον με ικανοποιητικά αποτελέσματα και πολλαπλά οφέλη, που αφορούν τη σωστή και

αποτελεσματική αντιμετώπιση των αρρώστων παιδιών, την αποφυγή της ταλαιπωρίας αυτών και των οικογενειών τους για μετάβαση σε κέντρα του εξωτερικού, αλλά και τη μεγάλη εξοικονόμηση συναλλάγματος για τη χώρα μας.

Προοπτική είναι η διερεύνηση του φάσματος των μεταμοσχεύσεων που θα εκτελούνται και από μη συγγενείς εθελοντές ή μη πλήρως συμβατούς συγγενείς δότες ώστε να μπορούν περισσότερα παιδιά να επωφελούνται από το ισχυρό αυτό θεραπευτικό μέσο.<sup>67</sup>

### **ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ**

Στις προοπτικές βελτίωσης της αντιμετώπισης της Μεσογειακής Αναιμίας εντάσσονται η ασφαλής και αποδοτική αποσιδήρωση με φάρμακα που θα χορηγούνται από το στόμα, η αύξηση της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης με διάφορα φάρμακα ή και ειδικές ακολουθίες βάσεων, η χρήση ουσιών που διευκολύνουν την απόδοση του οξυγόνου από την ανασυνδυασμένη ή την φυσική αιμοσφαιρίνη, τα υποκατάστατα του αίματος και η γονιδιακή θεραπεία. Είναι βέβαιο, ότι κάθε μια από τις θεραπευτικές αυτές παρεμβάσεις θα επιφέρει μεγάλη βελτίωση στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Όμως είναι εξ ίσου βέβαιο, ότι προς το παρόν όλες οι παραπάνω προοπτικές είναι ακόμη στο στάδιο των πειραματισμών και, κατά συνέπεια δεν επιτρέπουν καμία απόκλιση από την συμβατική αγωγή που εκτέθηκε στο κείμενο.<sup>12</sup>

### **Γονιδιακή Θεραπεία:**

Αποτελεί το μέλλον στη θεραπεία της β-θαλασσαιμίας. Πρόκειται για τη 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 κι η επίτευξη της φυσιολογικής έκφρασης του υγιούς γονιδίου στο νέο περιβάλλον.

### **Αύξηση παραγωγής της HbF:**

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

βρεθεί ότι η χορήγηση υδροξυ-ουρίας προκαλεί επαγωγή του φγρονιδίου 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 τη χορήγηση υδροξυ-ουρίας τιμές HbF=9-10gr%, που βρίσκονται κοντά στην επιθυμητή τιμή, ενώ άτομα με HbA=4gr%, δεν μπορούν να πλησιάσουν την τιμή αυτή).

### **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.<sup>29</sup>

### **Η ΟΛΟΣΩΜΗ ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΗΣΗ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ**

Η ολόσωμη ακτινοβολήση (ΟΣΑ) σε συνδυασμό με χημειοθεραπεία αποτελεί την καλλίτερη προετοιμασία για τη μεταμόσχευση μυελού των οστών (ΜΜΟ), η οποία εφαρμόζεται κατά τη θεραπεία αιματολογικών νεοπλασιών και της απλαστικής αναιμίας. Ο θεραπευτικός σκοπός της ολόσωμης ακτινοβολήσεως είναι συμπληρωματικός της χημειοθεραπείας και η βελτιστοποίηση της ακολουθητέας τεχνικής πρέπει να γίνεται με βάση την ανοσοκαταστολή. Τα πρακτικά προβλήματα της εφάπαξ ολόσωμης ακτινοβολήσεως με μειωμένο ρυθμό δόσεως, σε συνδυασμό με την ευρεία χρήση των γραμμικών επιταχυντών, οδήγησαν στη χρήση κερματισμένων τεχνικών εντατικού ρυθμού δόσεως. ΟΙ τελευταίες παρουσιάζονται βελτιωμένες έναντι της κλασσικής τεχνικής, λόγω μεγαλύτερης αποτελεσματικότητας επί των κυττάρων- στόχων του αιμοποιητικού και του ανοσιακού συστήματος, με ταυτόχρονη μεγαλύτερη ανοχή εκ μέρους των κυττάρων των κρίσιμων οργάνων (πνεύμονες, γαστρεντερικός σωλήνας). Το μέγεθος της συνολικής δόσεως και ο κερματισμός της εξαρτώνται από τη συμβατότητα των λευκοκυττάρων του δότη και την κατάσταση του μεταμοσχευμένου μυελού (πλήρης ή απαλλαγμένος T-λεμφοκυττάρων). Όσον αφορά στα φυσικοτεχνικά χαρακτηριστικά της ακολουθητέας τεχνικής, κρίνεται ότι η ακτινοβολήση του ασθενούς σε θέση πλαγίας κατακλίσεως κατά την προσθιοπισθία και οπισθοπροσθία διεύθυνση, με κατάλληλη προστασία

των πνευμόνων και με οριζόντια δέσμη ακτινοβολίας φωτονίων μικρής ενέργειας (4-6MeV), συνιστά αποτελεσματική μέθοδο ολόσωμης ακτινοβολήσεως.<sup>66</sup>

## **5. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΝΟΣΟΥ**

Παρά τη θεραπεία σε αρρώστους μεγαλύτερης ηλικίας απαντώνται συχνά ορισμένες επιπλοκές της νόσου, που συνδέονται κυρίως με την αιμοσιδήρωση. Η εμφάνιση των επιπλοκών αυτών οφείλεται πιθανώς στους πιο κάτω παράγοντες:

1. Ανεπαρκής αποσιδήρωση στα πρώτα χρόνια της θεραπείας με αποτέλεσμα την πρόκληση μη επανορθώσιμων βλαβών.
2. Ατελής εφαρμογή προτεινόμενης θεραπείας αποσιδήρωσης ή ακόμα και περιορισμένη χορήγηση DFO, από το φόβο τοξινών παρενεργειών.
3. Αυξημένες ανάγκες αίματος.

Οι πιο συχνές και σοβαρές επιπλοκές αφορούν κυρίως στους ενδοκρινείς αδένες, την καρδιά και το ήπαρ.<sup>34</sup>

### **Ενδοκρινικές διαταραχές**

Είναι συνέπεια της χρόνιας αναιμίας και της αιμοσιδήρωσης. Κατά κανόνα, οι πάσχοντες από Μ.Α. με επίπεδα φερριτίνης πάνω από 3.000μg/l και αυξημένα ηπατικά ένζυμα εμφανίζουν σημαντική έκπτωση της λειτουργίας των ενδοκρινών αδένων σε σύγκριση με πάσχοντες χωρίς τις παραπάνω ανωμαλίες. Ωστόσο, ένα μικρότερο ποσοστό ασθενών εμφανίζει ενδοκρινολογικά προβλήματα χωρίς ιδιαίτερη επιβάρυνση με σίδηρο. Εδώ προφανώς ενοχοποιούνται και άλλοι μηχανισμοί όπως η χρόνια αναιμία, η κακή ηπατική λειτουργία, η ατομική υπερευαισθησία προς το σίδηρο, κ.α. που επιφέρουν διαταραχή της μικροκυκλοφορίας και της φυσιολογικής λειτουργίας των ενδοκρινών αδένων. Οι συχνότερες ενδοκρινικές διαταραχές στην Μεσογειακή Αναιμία είναι η καθυστέρηση της ανάπτυξης, ο υπογοναδισμός, ο υποθυρεοειδισμός, ο σακχαρώδης διαβήτης και ο υποπαραθυρεοειδισμός (ανασκόπηση).<sup>24,25</sup>

### **Καθυστέρηση ανάπτυξη υπογοναδισμός**

Στο παρελθόν αποτελούσαν τις συχνότερες διαταραχές και αποδίδονταν στις ανεπαρκείς μεταγγίσεις και την χρόνια αναιμία. Σήμερα

ενοχοποιείται η εναπόθεση σιδήρου στην υπόφυση και τις γονάδες. Αναστολή της ανάπτυξης μπορεί επίσης να επιφέρει η υπερβολή στην χορήγηση δεσφερριόξαμίνης σε παιδιά μικρότερα των 10 ετών.<sup>26</sup> Πλήρης έλλειψη αυξητικής ορμόνης δεν έχει αποδειχθεί. Στις σχετικές μελέτες φάνηκε ότι πρόκειται μάλλον για μείωση του ρυθμού έκκρισης της ορμόνης.<sup>27</sup> Θεραπευτικά, σε ασθενείς με σοβαρή καθυστέρηση της σωματικής αύξησης έχει δοκιμασθεί η χορήγηση βιοσυνθετικής αυξητικής ορμόνης, η οποία επέφερε σχετική αύξηση του ρυθμού ανάπτυξης των ασθενών και των επιπέδων του IGF-1 (Insulin like Growth factor 1)<sup>28</sup>.

Ο υπογοναδισμός εκδηλώνεται ως καθυστέρηση ή αναστολή της έναρξης της εφηβείας. Τα κορίτσια εμφανίζουν πρωτοπαθή ή δευτερογενή αμηνόρροια που οφείλεται σε βλάβη της υπόφυσης ή/ και των γονάδων. Στα αγόρια η καθυστέρηση της εφηβείας αποδίδεται κυρίως σε έλλειψη γοναδοτροφινών και λιγότερο σε ανεπάρκεια των γονάδων.<sup>29</sup> Στα θήλεα η θεραπεία υποκατάστασης περιλαμβάνει την χορήγηση συνδυασμού οιστρογόνων και προγεστερόνης. Ενδείξεις θεραπείας έχουν τα θήλεα ηλικίας μεγαλύτερης των 13-14 ετών και οστικής ηλικίας μεγαλύτερης των 11 ετών. Η θεραπεία αρχίζει με οιστρογόνα (0,3mg ημερησίως) επί 6 έως 9 μήνες. Έπειτα δίνεται κυκλική θεραπεία με οιστρογόνα επί 21 ημέρες και προγεστερόνη, 5-10mg ημερησίως, από την 12<sup>η</sup> μέχρι την 21<sup>η</sup> ημέρα του κύκλου. Τα οιστρογόνα αυξάνονται προοδευτικά στα επόμενα δυο έως τρία χρόνια με τελική δόση 1,25 mg ημερησίως. Στα αγόρια με υπογοναδισμό δίνεται τεστοστερόνη. Ένδειξη θεραπείας έχουν τα αγόρια ηλικίας μεγαλύτερη των 14-15 ετών με οστική ηλικία μεγαλύτερη των 12 ετών. Η ορμόνη χορηγείται σε μηνιαία διαστήματα σε δόση 50mg ενδομυϊκά. Μετά από 6 έως 12 μήνες δόση προοδευτικά αυξάνεται για τα επόμενα τρία έως τέσσερα χρόνια μέχρι τη δόση των ενηλίκων, που είναι 200mg κάθε 3 εβδομάδες.<sup>25</sup> Επισημαίνεται ότι οι υψηλές δόσεις ορμονών του φύλου μπορούν να επιφέρουν πρόωμη σύγκλιση των επιφύσεων και αναστολή λειτουργίας των γονάδων. Επίσης έχει αναφερθεί ότι η πρόωμη έναρξη της αποσιδήρωσης προλαμβάνει την απορύθμιση των γονάδων.<sup>30,31</sup>

### Υποθυρεοειδισμός

Ένας σημαντικός αριθμός ασθενών με MA (περίπου 6%) μπορεί να εμφανίσει πρωτοπαθή υποθυρεοειδισμό με ή χωρίς κλινικά σημεία, ιδίως όταν συνηπάρχουν και άλλες ενδοκρινοπάθειες. Οι γυναίκες αναπτύσσουν

υποθυροειδισμό ενωρίτερα από τους άνδρες, μεταξύ των ηλικιών 11 και 20 ετών.<sup>24</sup> Οι ασθενείς έχουν ανάγκη θεραπείας υποκατάστασης με θυροξίνη και πρέπει να παρακολουθούνται συστηματικά με έλεγχο των θυροειδικών ορμονών.

### Υποπαραθυροειδισμός

Στην μεγάλη πολυκεντρική μελέτη των De Sanctis και συνεργατών<sup>24</sup> αναφέρεται, ότι το 4% των πασχόντων από ΜΑ έχουν υποπαραθυροειδισμό. Οι άνδρες προσβάλλονται συχνότερα κυρίως μεταξύ των ηλικιών 16 και 20 ετών, ιδιαίτερα όταν συνυπάρχει βαρεία αιμοχρωμάτωση. Χαρακτηριστικά συμπτώματα της υποασβεστιαμίας είναι ο κνησμός, τα νυγμώδη άλγη και το μυρμήγκισμα των άκρων. Εάν δεν χορηγηθεί άμεσα ασβέστιο μπορεί να εμφανισθεί τετανία. Σε ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια, οι οποίοι λαμβάνουν δακτυλίδια, οι στάθμες του ασβεστίου στον ορό πρέπει να μετρούνται συχνά και να ρυθμίζονται ανάλογα, γιατί η υποασβεστιαμία περιορίζει τη δράση του φαρμάκου. Επισημαίνεται ακόμη, ότι η υποασβεστιαμία αυξάνει την τοξικότητα της δακτυλίτιδας, αλλά και ότι η ενδοφλέβια χορήγηση ασβεστίου μπορεί να επιφέρει αιφνίδιο θάνατο σε ασθενείς υπό δακτυλισμό.<sup>12</sup>

### Διαταραχές από άλλους αδένες

Η λειτουργία των επινεφριδίων σπάνια διαταράσσεται και μόνον εργαστηριακή υπολειτουργία έχει διαπιστωθεί, σε ορισμένους αρρώστους σε βαρεία κατάσταση λόγω σοβαρών επιπλοκών. Το ίδιο συμβαίνει και με την υπόφυση και τον υποθάλαμο.<sup>34</sup>

Ασθενείς με ιομόζυγο β- μεσογειακή αναιμία, λόγω πολλαπλών μεταγγίσεων και υπερφόρτωση σε σίδηρο, εμφανίζουν αυξημένη συχνότητα, Παθολογικής Ανοχής Γλυκόζης (IGT) και Σακχαρώδη Διαβήτη. Ο Σ.Δ. είναι μια σχετικά συχνή επιπλοκή της Μ.Α. στους ενήλικες. Στους ασθενείς αυτούς, η ανάπτυξη του Σ.Δ. σχετίζεται με ανεπάρκεια ινσουλίνης λόγω εναπόθεσης σιδήρου στο πάγκρεας. Άλλοι παράγοντες που μπορεί να ενέχονται στο φαινόμενο της μειωμένης ανοχής στη γλυκόζη στους ασθενείς αυτούς, είναι η γενετική προδιάθεση και η περιφερική αντίσταση στην ινσουλίνη.<sup>29</sup>

Ο διαβήτης στη Μεσογειακή Αναιμία αντιμετωπίζεται όπως και σε άλλα άτομα, που έχουν πρόβλημα με τον μεταβολισμό της γλυκόζης., μόνο

που η θεραπεία στη Μεσογειακή Αναιμία παρουσιάζεται με δύο φορές τον κλινικό και τον υποκλινικό ή χημικό διαβήτη. Περίπου 5-8% των ασθενών με Μεσογειακή Αναιμία πάσχουν από κλινικό διαβήτη με συμπτώματα όπως πολυουρία, πολυφαγία και έντονη δίψα και χρειάζονται ειδική θεραπεία με δίαιτα και υπογλυκαιμικά φάρμακα, ή κυρίως με ινσουλίνη. Πολλοί περισσότεροι (περίπου 30% των ασθενών) παρουσιάζουν υποκλινικό διαβήτη, δηλαδή χωρίς συμπτώματα, που περνάει απαρατήρητος και μπορεί να φανερωθεί σε χρόνο που διαφέρει από ασθενή σε ασθενή. Τη μορφή αυτή του διαβήτη τη βρίσκουμε εργαστηριακά με τη δοκιμασία ανοχής γλυκόζης. Στην περίπτωση αυτή ο ασθενής παίρνει από το στόμα 50-100 γραμμάρια ζάχαρης για να 'ερεθίσει' τον μεταβολισμό του σακχάρου. Στη συνέχεια γίνονται διαδοχικές αιμοληψίες και προσδιορίζονται τα επίπεδα σακχάρου στο αίμα, που καταγράφονται σε μια καμπύλη. Στον υποκλινικό διαβήτη το σάκχαρο ανεβαίνει πάνω από το κανονικό και η καμπύλη θεωρείται παθολογική.

Ο συχνός έλεγχος του βάρους του σώματος, η υγιεινή ζωή με τακτική και χωρίς υπερβολές σωματική άσκηση και βασικά η εντατική αποσιδήρωση έχουν βελτιώσει την παθολογική καμπύλη σακχάρου σε αρκετούς ασθενείς με υποκλινικό διαβήτη, όπως και τις ανάγκες για ινσουλίνη εκείνων που έχουν κλινικό διαβήτη και κάνουν θεραπεία με το φάρμακο αυτό. Στην περίπτωση κλινικού διαβήτη και ινσουλινοθεραπείας που την κάνουμε στο σπίτι, δίνονται όλες οι απαραίτητες πρακτικές οδηγίες για δίαιτα με ορισμένες θερμίδες για κάθε ασθενή καθώς και για χρήση της ινσουλίνης (προετοιμασία μέτρηση της ακριβούς δόση και χορήγηση του φαρμάκου). Σε πολλές περιπτώσεις ασθενών συνιστάται ο συνδυασμός χορήγησης με το Desferal, Στα άτομα αυτά δίνονται από τη μονάδα θεραπείας και τον συνεργαζόμενο ενδοκρινολόγο οδηγίες για τον έλεγχο στο σπίτι του σακχάρου στα ούρα με την ειδική ταινία.<sup>30</sup>

### **Καρδιακές επιπλοκές**

Οι επιπλοκές από την καρδιά είναι ιδιαίτερα σοβαρές και σχετίζονται με το βαθμό αιμοσιδήρωσης αλλά και την έναρξη και την αποτελεσματικότητα της αποσιδήρωσης. Είναι χαρακτηριστικό πως με την πάροδο του χρόνου και την εφαρμογή της σύγχρονης θεραπείας, οι καρδιακές επιπλοκές αποτελούν την κύρια αιτία θανάτου. Οι βασικές επιπλοκές από την καρδιά είναι οι αρρυθμίες, η περικαρδίτιδα και η μυοκαρδιοπάθεια. Η παθογένεια των καρδιακών επιπλοκών δεν είναι απόλυτα διευκρινισμένη. Αναμφισβήτητα η υπερφόρτωση σιδήρου αποτελεί βασικό παράγοντα, υπάρχουν όμως ενδείξεις



πως στην εμφάνιση των εκδηλώσεων συμβάλλουν και άλλοι παράγοντες όπως λοιμώξεις, διαταραχές του μεταβολισμού της γλυκόζης και του ασβεστίου, ακόμα και δε και ανοσοποιητικοί παράγοντες.

Η συμμετοχή ανοσολογικών παραγόντων ενισχύεται από τα ευεργετικά αποτελέσματα χορήγησης κορτικοστεροειδών σε περιπτώσεις περικαρδίτιδας και μυοκαρδιοπάθειας, υποτροπών με την διακοπή τους, και βελτίωση μέχρι αποκατάσταση των λειτουργικών διαταραχών με την επαναχορήγηση και μακροχρόνιο συντηρητική αγωγή (αδημοσίευτες παρατηρήσεις).

Η αντιμετώπιση των καρδιακών επιπλοκών, δεν διαφέρει από την θεραπεία των ιδίων καρδιακών βλαβών σε αρρώστους που δεν έχουν μεσογειακή αναιμία. Εκτός της συμπτωματικής θεραπείας θα πρέπει να αρχίσει εντατική αποσιδήρωση με μεγάλες δόσεις DFO ενδοφλέβια (150-200mg/Kg σώματος). Έχει αποδειχθεί πως η εντατική και μακροχρόνια αποσιδήρωση βελτιώνει σημαντικά τη λειτουργικότητα του μυοκαρδίου σε αρρώστους με μυοκαρδιοπάθεια.<sup>52</sup>

### **Ηπατικές επιπλοκές**

Διαταραχές στην ηπατική λειτουργία άλλοτε άλλου βαθμού, είναι συχνές στους αρρώστους με μεσογειακή αναιμία. Σε υψηλό ποσοστό παρατηρείται ακόμη και σε αρρώστους μικρής ηλικίας (κάτω των 10 ετών) χολολιθίαση και χολοκυστίτιδα. Η χολολιθίαση και χολοκυστίτιδα είναι πολύ πιο συχνή σε αρρώστους που μεταγγίζονται με χαμηλή αιμοσφαιρίνη, όπως επίσης και σε ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία τύπου I. Είναι χαρακτηριστικό πως στους αρρώστους με βαρεία μεσογειακή αναιμία, που μεταγγίζονται συχνά, η εμφάνιση χολολιθίασης έχει σημαντικά μειωθεί.

Εκτός της χολολιθίασης, ένα σημαντικό ποσοστό παρουσιάζει σημεία ήπιας χρονίζουσας φλεγμονής με αύξηση των ηπατικών ενζύμων, κυρίως της γ-γλουταμινικής τρανσπεπτιδάσης (γ-GT) και της πυροσταφυλικής (SGPT) και οξαλοξικής (SGOT) τρανσαμινάσης. Οι τιμές των ηπατικών ενζύμων δεν είναι ιδιαίτερα υψηλές (2-4 φορές πάνω από τα φυσιολογικά).<sup>50</sup>

Ιδιαίτερα υψηλές τιμές, που υποδηλώνουν οξεία ηπατίτιδα, συνήθως παρατηρούνται για βραχύ χρονικό διάστημα, για να διατηρηθούν σε σχετικά χαμηλά επίπεδα για μακρό διάστημα. Τα αίτια της παρατεταμένης τρανσαμινισαιμίας είναι πολλά. Τα πιο βασικά είναι, η μόλυνση με ιούς

ηπατίτιδας κυρίως ηπατίτιδας Β, ή μη Α μη Β, με μεγαλοκυτταρικό ιό, η παρουσία χολαγγειίτιδας και η βαρεία αιμοσιδήρωση. Παρά την εργαστηριακή διαπίστωση χρονίζουσας φλεγμονής, συνήθως οι αρρώστοι είναι ασυμπτωματικοί και σε σπάνιες περιπτώσεις παρατηρείται εξέλιξη προς κίρρωση.

Η προγραμματισμένη εργαστηριακή παρακολούθηση της ηπατικής λειτουργίας των αρρώστων με μεσογειακή αναιμία στη μονάδα μας, επέτρεψε την μακροχρόνια παρακολούθηση των διακυμάνσεων των ηπατικών ενζύμων και τη συσχέτισή τους με την εκδήλωση κλινικών συμπτωμάτων. Είναι χαρακτηριστικό πως στην παιδική ηλικία, η εμφάνιση κλινικών εκδηλώσεων, ακόμα και σε περιπτώσεις οξείας λοίμωξης (απότομη αύξηση ενζύμων και σταδιακή αποκατάσταση) σπανιότατα συνοδεύεται από κλινικές εκδηλώσεις. Ακόμα και η μόλυνση με ιό ηπατίτιδας παραμένει ασυμπτωματική. Τούτο αποδεικνύεται όχι μόνον από την προγραμματισμένη παρακολούθηση αλλά και από το ιστορικό αρρώστων με θετικά τα αντισώματα έναντι του ιού της ηπατίτιδας Β (anti-HBs) που ήταν αρνητικό για κλινικές εκδηλώσεις.<sup>51</sup>

### Νευρολογικές επιπλοκές

Σε αρρώστους με μεσογειακή αναιμία έχουν περιγραφεί σημεία εγκεφαλικής υπέρτασης, σπασμών και εγκεφαλικής αιμορραγίας. Οι επιπλοκές αυτές θα μπορούσαν να θεωρηθούν, σαν ιατρογενείς γιατί συνδέονται κατά κανόνα με μετάγγιση μεγάλης ποσότητας αίματος, σε αρρώστους που για μακρό χρονικό διάστημα διατηρούνται με χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης. Η χορήγηση αίματος αυξάνει την ήδη αυξημένο όγκο αίματος και επιτείνει την καρδιακή ανεπάρκεια.

Εγκεφαλική υπέρταση και σπασμοί, παρατηρούνται και σε αρρώστους μετά από σπληνεκτομή, στους οποίους δόθηκαν προεγχειρητικά μεγάλες ποσότητες αίματος. Τα επίπεδα Hb και ο όγκος αίματος αυξάνονται με την προσπάθεια των χειρουργών να ελαττώσουν τις διαστάσεις του σπληνός, μεταγγίζοντας στην κυκλοφορία το λιμνάζον στο σπλήνα αίμα. Για την αποφυγή της επιπλοκής αυτής προτείνεται η σπληνεκτομή να γίνεται με χαμηλά σχετικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης 11-12g/dl. Με την πρακτική αυτή, που χρησιμοποιούμε από δεκαετίες, οι μετά σπληνεκτομή επιπλοκές από το νευρικό σύστημα έχουν μηδενιστεί.

Εκτός των εγκεφαλικών επιπλοκών, έχουν περιγραφεί και νευρολογικές επιπλοκές που αφορούν περιφερικά νεύρα. Πρόκειται κυρίως για παρέσεις και παραλύσεις που προέρχονται από πίεση περιφερικών νεύρων από εξωμυελικές εστίες αιμοποίησης. Οι επιπλοκές αυτές απαντώνται κυρίως σε βαριές μορφές ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας που δεν μεταγγίζονται. Εκτός από τη χειρουργική θεραπεία, η συντηρητική θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις, σε συνδυασμό με κορτικοστεροειδή ή και ακτινοβολία, δίνει τις περισσότερες θεαματικά αποτελέσματα. <sup>34</sup>

### Οστεοπόρωση

Είναι συνήθης και σημαντική επιπλοκή στην μεσογειακή αναιμία. Στη γένεσή της συμβάλλουν πολλοί μηχανισμοί όπως:

- Η αναιμία. Η μη αποδοτική ερυθροποίηση και η εξωμυελική αιμοποίηση αποτελεί τον σημαντικότερο μηχανισμό
- Η αιμοχρωμάτωση και η δεσφερριόξαμίνη. Θεωρούνται ότι καταστέλλουν την οστεοβλαστική δραστηριότητα.
- Καθυστέρησης ήβης. Απουσιάζει η προστατευτική δράση των ορμονών του φύλου.
- Ο διαβήτης και ο υποθυρεοειδισμός
- Η υπερπροστατευτική συμπεριφορά των γονέων που παρεμποδίζει την άσκηση και τα αθλήματα
- Η διαίτα, όταν αυτή είναι χαμηλής περιεκτικότητας σε ασβέστιο

Η οστεοπόρωση εμφανίζεται μετά την ηλικία των 20 ετών, αλλά σε μερικές περιπτώσεις και νωρίτερα. Ενδεχομένως επιβαρύνεται και από την μείωση ή έλλειψη ορμονών του φύλου. Η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση είναι απόλυτα αναγκαία, γιατί τα οστικά άλγη και τα κατάγματα αυξάνουν τη νοσηρότητα και επιδεινώνουν τη γενική κατάσταση των πασχόντων. Η διάγνωση γίνεται με τη μέτρηση της οστικής πυκνότητας και τον προσδιορισμό των αντίστοιχων ορμονών. Η θεραπεία υποκατάστασης στις γυναίκες περιλαμβάνει τη χορήγηση οιστρογόνων ή συνδυασμού οιστρογόνων προγεστερόνης σε κύκλους, κάτω από κλινικό και εργαστηριακό ενδοκρινολογικό έλεγχο. Επί πλέον χορηγούνται ασβέστιο και βιταμίνη D. Πρόσφατα έχει αναφερθεί και η επιτυχής χρήση διφωσφονικών αλάτων. Τα

τελευταία πρέπει να χορηγούνται με προσοχή γιατί δεν είναι απαλλαγμένα παρενεργειών.<sup>47</sup>

## Άλλα προβλήματα

### 1. Διατροφή. Συμπληρώματα

Ο αυξημένος μεταβολισμός των ασθενών επιβάλλει καλή διατροφή και συμπληρώματα όπως ασβέστιο, διάφορες βιταμίνες και κυρίως το φυλλικό οξύ (5 mg ημερησίως) που είναι απόλυτα αναγκαίο για την κάλυψη της υπερλειτουργίας της ερυθροποίησης.

### 2. Χολολιθίαση

Είναι συχνό εύρημα και επιβάλλει έλεγχο κατά διαστήματα όλων των πασχόντων με υπερηχογράφημα. Όταν υπάρχουν χολόλιθοι, έστω και χωρίς συμπτώματα συνίσταται χολοκυστεκτομή λόγω κινδύνου απόφραξης και των λοιπών σοβαρών επιπλοκών. Ο συμβατικός τρόπος επέμβασης είναι προτιμότερος γιατί επιτρέπει την επισκόπηση και ψηλάφηση του ήπατος, αλλά και τη λήψη βιοπτικού υλικού, όταν αυτό κριθεί σκόπιμο.

### 3. Έλκη κνημών

Εμφανίζονται συχνά στους ενήλικους ασθενείς, είναι επίμονα, αποτρόπαια, οδυνηρά και οδηγούν σε αναπηρία. Οφείλονται στη χρόνια ανοξία και την κακή περιφερική κυκλοφορία, επιβαρύνονται όμως σημαντικά με τις επιμολύνσεις που είναι αναπόφευκτες. Η αντιμετώπιση τους είναι πάρα πολύ δύσκολη. Χρειάζεται σχολαστική καθαριότητα (πλύσεις με φυσιολογικό ορό και οξυγονούχο νερό), τοπική επίπληση με αντιβιοτικά σε μορφή αλοιφών (όχι σκόνη), ανάρροπη θέση του σκέλους στην ανάπαυση, περίδεση με ελαστικούς επιδέσμους στην ορθοστασία (που πρέπει να αποφεύγεται) και, ενδεχομένως συστηματικές μεταγγίσεις. Οι πλαστικές εγχειρήσεις σπάνια μόνο βοηθούν. Τελευταία έχει εφαρμοστεί επιτυχώς η τοπική θεραπεία με ενέσεις αυξητικών παραγόντων με σκοπό την προσέλκυση λευκοκυττάρων.

### 4. Υπερουριχαιμία

Οφείλεται στην αυξημένη παραγωγή οξέως λόγω της αποδόμησης ενός τεράστιου αριθμού πυρήνων ερυθροβλαστών στο μυελό (μη αποδοτική ερυθροποίηση). Μπορεί να δημιουργήσει προβλήματα από τις αρθρώσεις (οξεία ουρική αρθρίτιδα και χρόνια αρθρική καταστροφή) και από τους νεφρούς (νεφρολιθίαση). Επιβάλλει καλή ενυδάτωση, ενδεχομένως

αλκαλοποίηση των ούρων και συνεχή λήψη αλλοπουρινόλης (Zyloric) σε δόση 100-300 mg ημερησίως.

#### 5. Τάση για θρομβώσεις

Κατά βάση οφείλεται στα αιμοπετάλια ο αριθμός των οποίων αυξάνεται σημαντικά ιδιαίτερα μετά την σπληνεκτομή. Στην περίπτωση αυτή έχουν σημειωθεί πολλές σοβαρές επιπλοκές του τύπου της θρόμβωσης των ηπατικών φλεβών και της κάτω κοίλης (Budd – Chiari) ή απώτερα και προοδευτικά, της ανάπτυξης πνευμονικής υπέρτασης. Όταν ο αριθμός των αιμοπεταλίων υπερβαίνει τις 500.000/μl σκόπιμη είναι η χορήγηση αντι-αιμοπεταλιακών παραγόντων, όπως η ασπιρίνη (100 mg καθημερινά ή/ και η διπυριδαμόλη (75 mg δύο φορές την ημέρα)

#### 6. Εξωμυελικές εστίες ερυθροποιητικού ιστού

Αποτελούν συχνό εύρημα σε ενήλικους ασθενείς με “ενδιάμεση” μορφή Μεσογειακής Αναιμίας. Συνήθως δεν επιφέρουν ενοχλήματα, ενίοτε όμως μπορούν να εξελιχθούν στην πλέον επίφοβη επιπλοκή της. Πρόκειται για τις περιπτώσεις όπου, ο ερυθροποιητικός μυελός ξεχυλίζει μέσα στον σπονδυλικό σωλήνα και πιέζει τον νωτιαίο μυελό, επιφέροντας πόνο και κυρίως κινητικές διαταραχές (πρόσθια κέρατα και ρίζες). Στις περιπτώσεις αυτές επιβάλλεται άμεση αποσυμπίεση, η οποία επιχειρείται με ακτινοβολία, υπερμεταγγίσεις, υδροξουρία και στην ανάγκη χειρουργικά.

#### 7. Οστεαλγίες. Αρθραλγίες.

Εμφανίζονται στους ενήλικους ιδιαίτερα στις αρθρώσεις που καταπονούνται περισσότερο (ποδοκνημικές). Η παθογένειά τους είναι πολλαπλή: υπερπλασία του ερυθροποιητικού μυελού και τοπική οστεοπόρωση, χρόνια φλεβική στάση, συνυπάρχουσα εναπόθεση ουρικών κρυστάλλων, μηχανική καταπόνηση. Ο πόνος συχνά είναι αφόρητος. Εκτός από τα αναλγητικά έχουν κατά καιρούς προταθεί η χορήγηση βιταμίνης D, η ανάρροπη θέση και η ανάπαυση, η υδροξουρία και οι υπερμεταγγίσεις αίματος.<sup>42</sup>

### **ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ ΤΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΕ Μ.Α.**

Μέχρι το 10ο έτος συνίσταται σε κάθε πάσχοντα 1-2 φορές το χρόνο, να μετράται το ύψος και το βάρος και να καταγράφονται αυτά τα μεγέθη στην

κάρτα του. Μετά το 10ο έτος η μέτρηση να γίνεται συχνότερα (2-4 φορές το χρόνο). Οι τιμές βάρους και ύψους σημειώνονται σε ειδικές καμπύλες και συγκρίνονται με τον μέσο όρο φυσιολογικών ατόμων της ίδιας ηλικίας και φύλου. Παρακολουθούμε με αυτόν τον τρόπο τον ετήσιο ρυθμό ανάπτυξης. Άτομα που ο ετήσιος ρυθμός ανάπτυξης τους για ένα χρόνο είναι κάτω από την 25<sup>η</sup> εκατοστιαία θέση πρέπει να κατευθύνονται στον ενδοκρινολόγο.

Σε καθυστέρηση ανάπτυξης συνίσταται *a/a* καρπού κάθε χρόνο. Πρέπει να εκτιμώνται οι ορμόνες του πρόσθιου λοβού της υπόφυσης και η T<sub>4</sub>.

Όσον αφορά την παρακολούθηση της σεξουαλικής ανάπτυξης των πασχόντων από αιμοσφαιρινοπάθειες μεγάλη σημασία έχει η κλινική παρακολούθηση της εμφάνισης των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου. Αν στα αγόρια μέχρι την ηλικία των 14 χρόνων διαπιστωθεί ότι ο όγκος των όρχεων είναι κάτω των 3ml και στα κορίτσια μέχρι την ηλικία των 13 χρόνων καθυστερεί η έναρξη της εφηβείας πρέπει να γίνει έλεγχος για πιθανό υπογοναδιασμό. Θα πρέπει να γίνει *a/a* καρπού για καθορισμό οστικής ηλικίας.

Στους άνδρες (ενήλικες) με υπογοναδιασμό ενδείκνυται από εργαστηριακής πλευράς να γίνει:

Σπερμοδιάγραμμα

Τεστοστερόνη ορού

Και FSH και LH ορού

Στις ενήλικες γυναίκες

FSH και LH ρού

Οιστραδιόλη ορού

Και προλακτίνη ορού

Πρωτόκολλο παρακολούθησης μεταβολισμού υδατανθράκων

Σε προεφηβικά παιδιά συνίσταται να γίνεται εξέταση του σακχάρου του αίματος σε νηστεία 2-3 φορές το χρόνο

Στην εφηβεία και μετά, εκτός του σακχάρου νηστείας συνίσταται καμπύλη φόρτισης με γλυκόζη *per os* μια φορά το χρόνο. Σε άτομα που παρουσιάζουν στην καμπύλη φόρτισης με γλυκόζη ακόμη και ελάχιστες διαταραχές, ενδείκνυται η δοκιμασία ενδοφλέβιας χορήγησης γλυκόζης.<sup>62</sup>

Προτεινόμενο πρωτόκολλο καρδιολογικής παρακολούθησης ασθενών με αιμοσφαιρινοπάθειες

I. Σε ασθενείς κάτω των 10 ετών

1. Κλινική εξέταση

Ακτινογραφία θώρακος μία φορά το χρόνο

Ηλεκτροκαρδιογράφημα μία φορά το χρόνο

II. Σε ασθενείς άνω των 10 ετών

Όλες οι παραπάνω εξετάσεις δύο φορές τον χρόνο και επιπλέον

Ηχοκαρδιογραφικός έλεγχος με M-mode και Doppler μία ως δύο φορές το χρόνο

24-ωρη ΗΚΓ-ική καταγραφή ( Holter) επί αρρυθμίας

III. Σε ασθενείς οποιασδήποτε ηλικίας με οποιοδήποτε σύμπτωμα ή εργαστηριακό σημείο καρδιακής δυσλειτουργία

- Γίνονται αμέσως και επαναλαμβάνονται όσο συχνά επιβάλλεται, όλες οι ανωτέρω λειτουργίες.
- Επιπλέον, κατά περίπτωση και κατά την κρίση των ιατρών:
- Δοκιμασία ανοχής της άσκησης (treadmill stress test)
- Ραδιοϊσοτοπική κινησιοκοιλιογραφία
- Έλεγχος επιγενούς βαλβιδικής ανεπάρκειας με έγχρωμο Doppler
- Αιμοδυναμική μελέτη με καθετηριασμό.

### Μετάγγιση αίματος σε ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια

Για “ασφαλή” μετάγγιση χρειάζεται:

- Χορήγηση Furosemide 1-2 mg/kg IV αμέσως πριν
- Φρέσκα συμπυκνωμένα ερυθρά (<8 ημερών)
- Ποσότητα: 5 mg/kg ώρα
- Ρυθμός μετάγγισης: 2 mg/kg/ώρα
- Ολοκλήρωση της μετάγγισης σε διάστημα μικρότερο των 4 ωρών.

- Μικρό μεσοδιάστημα μεταγγίσεων 1-2 εβδομάδες.<sup>63</sup>

**Παράμετροι που πρέπει να αξιολογούνται κατά τον ηχοκαρδιογραφικό έλεγχο**

- Τυχόν ύπαρξη περικαρδιακού υγρού
- Πάχος μεσοκοιλιακού διαφράγματος [mm]
- Τελοδιαστολική εσωτερική διάμετρος αριστερής κοιλίας [mm]
- Τελοσυστολική εσωτερική διάμετρος αριστερής κοιλίας [mm]
- Μέγιστη εσωτερική διάμετρος εσωτερικού κόλπου [mm]
- Πάχος οπίσθιου ελεύθερου τοιχώματος αριστερής κοιλίας [mm]
- Εσωτερική διάμετρος δεξιάς κοιλίας [mm]
- Κύμα E Απόσταση “μιτροειδής βαλβίδα – μεσοκοιλιακό διάφραγμα” [mm]
- Κλάσμα βράχυνσης (fractional shortening) [%]
- Κλάσμα εξώθησης (ejection fraction) [%]
- Μάζα αριστερής κοιλίας.<sup>53</sup>

**ΜΟΝΑΔΑ Μ.Α**

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

Πως πρέπει να είναι η μονάδα μεσογειακής αναιμίας;

- Οι χώροι πρέπει να είναι άνετοι και φωτεινοί
- Έξι δίκλινα δωμάτια είναι αρκετά. Η διακόσμηση τους να είναι χαρούμενη
- Στον ίδιο χώρο πρέπει να υπάρχουν
  - α) γραφείο ιατρών
  - β) δωμάτιο νοσηλείας
  - γ) σαλόνι
  - δ) 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 στην μονάδα για την απαραίτητη μετάγγιση
- Όλη η διαδικασία διαρκεί συνήθως 3-4 ώρες
- Η μικρή ηλικία των ασθενών αλλά και οι συχνές 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 παίζει το προσωπικό. Το παιδί οπουδήποτε γεννηθεί και ανατραφεί, ανεξάρτητα από φυλή, θρησκεία ή χρώμα, ανεξάρτητα αν είναι υγιές ή άρρωστο είναι πρόσωπο με αθάνατη 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.

Τα παραπάνω είναι ορισμένα γενικά χαρακτηριστικά μιας πρότυπης μονάδας. Είναι στο χέρι της πολιτείας με τη διάθεση περισσότερων χρημάτων, όλες οι μονάδες να διαθέτουν τα παραπάνω. Όμως τα περισσότερα χρήματα πρέπει να τα διαθέσει η πολιτεία στην έρευνα για την θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας. Για την αγορά μηχανημάτων νέας τεχνολογίας, και την επιμόρφωση του νοσηλευτικού και του ιατρικού προσωπικού. <sup>25</sup>

### **Οργάνωση και λειτουργία Μ.Μ.Α.**

A. Οργάνωση και διοίκηση Νοσηλευτικής μονάδας.

Αντικειμενικός σκοπός οποιουδήποτε νοσηλευτικού τμήματος είναι η παροχή ιατρικών και νοσηλευτικών υπηρεσιών στους νοσηλευόμενους ασθενείς και κάθε άλλης δυνατής βοήθειας με τα υλικά μέσα που βρίσκονται στη διάθεσή τους , για την ανακούφιση του ασθενούς από τον πόνο και για τη θεραπεία τη νόσου του.

Η Προϊσταμένη του τμήματος δεν πρέπει να λησμονεί ότι όλες οι ενέργειες και οι προσπάθειες της πρέπει να εξυπηρετούν την εκπλήρωση αυτού του σκοπού καταβάλλοντας κάθε δυνατή προσπάθεια, ώστε οι ασθενείς του τμήματός της να τυγχάνουν την καλύτερη ή μάλλον την άριστη νοσηλευτική φροντίδα, τόσο κατά την διάρκεια της ημέρας όσο και την νύχτας. Η καλή οργάνωση και διοίκηση του νοσηλευτικού τμήματος έχει άμεση σχέση με την καλή νοσηλευτική φροντίδα και την καλή κατάρτιση και εκπαίδευση των αδελφών. Η διοίκηση της νοσηλευτικής μονάδας αναφέρεται σε ορισμένους βασικούς παράγοντες και συγκεκριμένες βασικές ενέργειες της όλης εργασίας του τμήματος, η πλήρης γνώση και αντίληψη των οποίων καθιστά πλέον ικανή την προϊσταμένη για την οργάνωση και διοίκηση του τομέος της εργασίας της.

Η διοίκηση της Νοσηλευτικής μονάδας αναφέρεται:

- Στην επίγνωση όλων των προς εκτέλεση καθηκόντων
- Στην κατάρτιση προγράμματος της καθημερινής εργασίας
- Στην ακριβή προσέλευση του προσωπικού, για την έναρξη της εργασίας νέας βάρδιας
- Στη μέριμνα και πρόνοια για την αποφυγή καθυστερήσεων, όσον αφορά την έναρξη των νοσηλειών
- Στον καθορισμό καθηκόντων ρουτίνας
- Στην χρησιμοποίηση μεθόδων δημοκρατικής τακτικής στη διοίκηση της μονάδας
- Στον προσανατολισμό του νέου προσωπικού
- Στη διατήρηση κατάλληλου και υγιεινού περιβάλλοντος
- Στην προμήθεια του απαραίτητου υλικού
- Στον καταχωρισμό των ιατρικών οδηγιών

- Στην ακριβή γραπτή λογοδοσία και τις λεπτομερείς νοσηλευτικές παρατηρήσεις
- Στην διατήρηση υψηλού ηθικού φρονήματος του προσωπικού
- Στην ανάπτυξη καλών διαπροσωπικών σχέσεων μεταξύ του προσωπικού του τμήματος, αλλά και του προσωπικού άλλων τμημάτων ή υπηρεσιών του Νοσοκομείου
- Στην ανάθεση ευθυνών και καθηκόντων
- Στον κατάλληλο και καλό προγραμματισμό του ωραρίου εργασίας
- Στην καλή κλινική εμπειρία

### **B. Ο ρόλος της νοσηλεύτριας σε μονάδα ενδονοσοκομειακής νοσηλείας για παιδιά**

Το σημείο εκκίνησης του ρόλου της νοσηλεύτριας είναι η ομάδα των ασθενών και το περιβάλλον. Οι νοσηλεύτριες που εργάζονται σε μια μονάδα νοσηλείας έχουν κοινούς γενικούς στόχους με τους άλλους ειδικούς και μαζί καθορίζουν την πολιτική που εφαρμόζεται στις εισαγωγές και τη θεραπεία. Οι λειτουργίες που περιγράφονται πιο συχνά είναι οι παρακάτω:

- Παροχή ενός θεραπευτικού περιβάλλοντος το οποίο προωθεί την υγιή εξέλιξη των παιδιών
- Αξιολόγηση ατόμων και οικογενειών
- Εκπαιδευτική αξιολόγηση και παροχή εκπαίδευσης
- Αντιμετώπιση εντοπισμένων δυσκολιών, δηλαδή διευκόλυνση αλλαγής προς υγιείς συμπεριφορές και, λιγότερο συχνά, σύσταση ιατρικής/ψυχιατρικής θεραπείας π.χ. φαρμακευτική αγωγή.
- Προγραμματισμός για την υποστήριξη της μελλοντικής εξέλιξης του παιδιού και της οικογένειας.

Στο κέντρο του βρίσκεται το σύστημα παιδί-νοσηλεύτρια. Σε αυτό το σύστημα η νοσηλεύτρια έχει τις παρακάτω λειτουργίες:

- Αξιολογεί: α. την εξέλιξη-γλώσσα του παιδιού, τη σωματική ωρίμανση, τις γνωστικές διεργασίες, τα συναισθήματα, την κοινωνική συμπεριφορά, β. Στις λειτουργίες του παιδιού μέσα σε συστήματα που μπορούν να παρατηρηθούν, όπως η οικογένεια και η ομάδα των συνομιλιών και, τέλος

γ. Το προσωπικό σύστημα, πως δηλαδή βλέπει το παιδί τον εαυτό του και τις εμπειρίες του.

- Εντοπίζει τα προβλήματα, τις ικανότητες και τις φυσιολογικές ανάγκες, σε σχέση με τα παραπάνω
- Θέτει τους στόχους για αλλαγή και ανάπτυξη
- Παρέχει φροντίδα
- Είναι φορέας αλλαγής (με νόημα που της δίνει η θεωρία κοινωνικής μάθησης)
- Παρέχει και ρυθμίζει την οριζόμενη θεραπεία
- Αποτελεί πρόσωπο κύρους
- Αποτελεί γονεϊκό υποκατάστατο
- Παρέχει ζεστές σχέσεις και λειτουργεί ως δύναμη που ωθεί προς την ωριμότητα, μια διεργασία που δεν έχει γρήγορα ή άμεσα αποτελέσματα και προϋποθέτει συναισθηματική εμπλοκή
- Παρέχει ένα μοντέλο του ρόλου
- Αξιολογεί την αλλαγή

Η νοσηλεύτρια εκπληρώνει αυτούς τους ρόλους είτε επίσημα είτε ανεπίσημα και μόνο με την παραδοχή του παιδιού. Η διαφορά ανάμεσα στην επίσημη και ανεπίσημη προσέγγιση γίνεται εμφανής στα γραπτά προγράμματα περίθαλψης. Στην αξιολόγηση, για παράδειγμα, οι νοσηλευτές μπορεί να χρησιμοποιούν την γενική παρατήρηση και την γραπτή περιγραφική έκθεση ή, όταν ενδείκνυται, μπορεί να επιλέξουν τις καταγραφές γεγονότων ή τη λειτουργική ανάλυση, εφόσον οι διαδικασίες αυτές θεωρούνται γενικά πιο αντικειμενικές μέθοδοι συλλογής στοιχείων. Οι παρεμβάσεις μπορούν επίσης να είναι ανεπίσημες, π.χ να επαινούν το παιδί να συζητούν μαζί του, ή επίσημες, π.χ. επιλεκτική ενίσχυση, ατομική συμβουλευτική. Η επιλογή της τακτικής καθορίζεται από τη φύση των δυσκολιών του παιδιού, την ικανότητα της νοσηλεύτριας, τη φιλοσοφία της μονάδας και τον ορισμό του ρόλου του παιδιού, την ικανότητα της νοσηλεύτριας, τη φιλοσοφία της μονάδας και τον ορισμό του ρόλου των άλλων ειδικών.

Το σύστημα που βρίσκεται πιο κοντά σε εκείνο του παιδιού-νοσηλεύτριας είναι το σύστημα παιδί νοσηλεύτρια-οικογένεια

Σε σχέση με την οικογένεια , η νοσηλεύτρια στοχεύει:

- Να προσφέρει ζεστές σχέσεις-να λειτουργεί σαν δύναμη που ωθεί προς την ωριμότητα
- Να σέβεται τα δικαιώματα και τις ικανότητες των γονέων
- Να διευκολύνει χρήσιμες συναλλαγές ανάμεσα στο παιδί και την οικογένεια
- Να είναι εκπαιδευτής
- Να αποτελέσει σύστημα υποστήριξης εκπαιδευτικό και υποστηρικτικό
- Να διατηρεί ένα ασφαλές περιβάλλον φυσικό - συναισθηματικό
- Να προσφέρει ερεθίσματα: μέσα από το παιχνίδι τις δραστηριότητες, το πνεύμα εξερεύνησης, τη χαρά της ζωής
- Να προωθεί την ανεξαρτησία και την αυτό-εξυπηρέτηση
- Να παρέχει μια σταθερή βάση, πάνω στην οποία θα στηριχθεί η ανάπτυξη, προσφέροντας δομή, συνέπεια, σταθερότητα.
- Να προωθεί την κοινωνικότητα και την κοινωνική συμπεριφορά
- Να προωθεί το σεβασμό και την εκτίμηση για τον εαυτό του και τους άλλους

Επίσης το σύστημα νοσηλεύτρια - διεπιστημονική ομάδα, στο οποίο πιο συνηθισμένες λειτουργίες του ρόλου της νοσηλεύτριας θεωρούνται οι παρακάτω:

- Δίοδος επικοινωνίας
- Πηγή πληροφοριών
- Εφαρμογή αποφάσεων
- Συντονισμός των σχετικών με το παιδί δραστηριοτήτων
- Δείκτης θερμοκρασίας
- Συμμετοχή στη διαχείριση και οργάνωση της ομάδας
- Σύνδεσμος με το νοσοκομείο στο οποίο ανήκει η ομάδα (ιδιαίτερα το παιδιατρικό)

Για να ανακεφαλαιώσουμε, ο ρόλος της νοσηλεύτριας στις μονάδες νοσηλείας παιδιών καθορίζεται από τις νοσηλεύτριες, τα συστήματα στα οποία ανήκουν και τους στόχους της μονάδας. Όπως φαίνεται πιο πάνω, ο ρόλος αυτός είναι πολύ ευρύς και πολύ πιθανόν αυτό συμβαίνει γιατί μέσα στην ομάδα η παρουσία των νοσηλευτριών είναι η πιο πολυάριθμη και ακόμα γιατί η φύση της εργασίας τους προϋποθέτει την παρουσία τους στην μονάδα για χρονικά διαστήματα πολύ μεγαλύτερα από ότι οι άλλες ειδικότητες. Αυτό που ξεχωρίζει τις νοσηλεύτριες, από τις άλλες εκπαιδευτικές ομάδες του προσωπικού για τη φροντίδα του παιδιού, είναι η επαγγελματική τους προσοχή στα διαταραγμένα σχήματα συναισθημάτων και συμπεριφοράς και η ικανότητάς τους να εφευρίσκουν στρατηγικές που θα επιφέρουν αλλαγή στα σχήματα αυτά, έτσι ώστε να διευκολυνθεί η φυσιολογική εξέλιξη.<sup>26</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4ο

### ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΑ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

#### 1. Η αντίληψη του πληθυσμού για τη θέση του πάσχοντος από Μ.Α. στην Ελλάδα.

Οι ασθενείς με Μ.Α. έχουν απολύτως φυσιολογική διανοητική ικανότητα, αντιμετωπίζουν όμως συνεχώς προβλήματα, γιατί η νόσος τους υποχρεώνει σε ένα ειδικό τρόπο ζωής με πολλές και συχνές ιατρικές παρεμβάσεις.<sup>12</sup> Ποιος μπορεί να αγνοήσει τα προβλήματά τους; Μεταγγίσεις από 2-3 φιάλες κάθε μήνα, συχνές νοσηλείες, καθημερινή λήψη φαρμάκων κ.α. Κι αν θελήσει κανείς να δει πίσω από τα ιατρικά τους προβλήματα τότε θα βρεθεί και μπροστά στο μέγεθος της ψυχικής τους κατανόησης. Είναι ευνόητο τι αντίκτυπο έχουν όλα αυτά τα προβλήματα των πασχόντων στην οικογένεια αντίκτυπο τεράστιο οικονομικό, ψυχολογικό αλλά και ηθικό.

Υπολογίζεται ότι οι πάσχοντες από ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία στην χώρα μας ξεπερνούν τις 3.000 και αυτοί αποτελούν ένα ανθρώπινο δυναμικό στην πιο παραγωγική ηλικία που δυσκολεύεται ακόμα η κοινωνία να το εντάξει στο ενεργό της τμήμα. Αντίθετα η οικονομική επιβάρυνση για την αντιμετώπιση των πασχόντων είναι πολύ μεγάλη. Αυτό γίνεται αντιληπτό αν αναλογιστεί κανείς ότι κάθε άρρωστος που μεταγγίζεται και κάνει συστηματική θεραπεία για την αποβολή του «εν περισεία» σιδήρου, στοιχίζει κάθε μήνα τόσα χρήματα όσο αντιστοιχούν σε ένα καλό μισθό του δημοσίου και ακόμη περισσότερα.

Οι θεραπευτικές εξελίξεις των τελευταίων ετών έχουν αυξήσει σημαντικά το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών με μεσογειακή αναιμία το γεγονός αυτό διαφοροποίησε την κοινωνική εικόνα των πασχόντων και τη στάση της κοινωνίας απέναντι σ' αυτούς. Η παγκόσμια οργάνωση υγείας (ΠΟΥ) έχει δώσει ιδιαίτερη έμφαση στην ανάγκη βελτίωσης της ποιότητας ζωής των ασθενών με μεσογειακή αναιμία. Ήδη από το 1984 έχουν αρχίσει πολυκεντρικές μελέτες που αποσκοπούν στην συλλογή κλινικών και εργαστηριακών δεδομένων ώστε να γίνουν περισσότερο κατανοητοί οι παράγοντες που επιδρούν στην σωματική και ψυχική υγεία των θαλασσαιμιών. Τέλος, έχει γίνει κατανοητή η ανάγκη της κοινωνικής τους ένταξης και για το

λόγο αυτό διερευνάται η ανάγκη θέσπισης των απαραίτητων κοινωνικών προδιαγραφών που θα την εξασφαλίσουν.

Για τον Ελληνικό χώρο, οι προβλεπόμενες από τη νομοθεσία κοινωνικές παροχές αποτελούν, προς το παρόν τουλάχιστον, αναγκαίο μέτρο βοήθειας για την κοινωνική ένταξη των θαλασσαιμικών στο μεταβατικό αυτό στάδιο της ιστορίας της νόσου τους, σε ανταπόκριση των αναγκών όλου του φάσματος των κατηγοριών της σωματικής και συναισθηματικής «μειονεξίας» των πάσχοντων από τα ακραία περιστατικά βαριάς αναπηρίας μέχρι το σχεδόν φυσιολογικά άτομα. Ειδικότερα, η ανάπτυξη προγραμμάτων επαγγελματικής κατάρτισης και απορρόφησης και κυρίως η σωστή εφαρμογή της νομοθεσίας είναι πιθανώς ο ενδεικνυόμενος τρόπος για την ενεργητική ψυχοκοινωνική στήριξη των ασθενών και τη διαμόρφωση από τον πληθυσμό της σωστής στάσης απέναντί τους. Η αύξηση του ποσού επιδότησης σε επίπεδο ισότιμο με εκείνο του κατώτερου μισθολογικού ορίου θα ανακουφίσει τα περιστατικά βαριάς αναπηρίας και τις οικογένειες με περισσότερα από ένα άτομα με Μ.Α. ενώ η παροχή φορολογικών ελαφρύνσεων σ' αυτούς πιθανώς πρέπει να ανασκευαστεί με βάση τα κριτήρια αναπηρίας της ΠΟΥ. Σε κάθε όμως περίπτωση η κοινωνική προστασία δεν πρέπει να ξεπερνά τα όριά της και η άποψη αυτή φάνηκε να αποτελεί την τάση του πληθυσμού, πράγμα που συμφωνεί με τη θεραπευτική γραμμή των Μεσογειακών Συνεδρίων της ΠΟΥ για τη ΜΑ, που συνίσταται στην προτροπή της όσο γίνεται φυσιολογικής ζωής για τους πάσχοντες.

Τα αποτελέσματα βεβαιώνουν την αποτελεσματικότητα των διαφημιστικών εκστρατειών για τη ΜΑ και την αιμοδοσία και συγχρόνως αποδεικνύουν ότι το κοινό είναι υποστηρικτικό, χωρίς να είναι υπερπροστατευτικό, απέναντι στον πάσχοντα από Μ.Α. Αυτό το γεγονός μπορεί να θεωρηθεί ως μάλλον «υγιής στάση» και αντιστοιχεί στη θεραπευτική γραμμή που τονίστηκε στις Μεσογειακές Συναντήσεις για τη ΜΑ της ΠΟΥ.

Για τον Ελληνικό χώρο, οι προβλεπόμενες από τη νομοθεσία κοινωνικές παροχές αποτελούν, προς το παρόν τουλάχιστον, αναγκαίο μέτρο βοήθειας για την κοινωνική αποκατάσταση των θαλασσαιμικών ατόμων. Η ανάπτυξη των προγραμμάτων επαγγελματικής κατάρτισης και κοινωνικής ένταξης νέων, καθώς και η σωστή εφαρμογή των ευεργετικών νομοθετικών διαταγμάτων για τους πάσχοντες από Μ.Α. θα συντελέσουν στη διαμόρφωση



αισιόδοξης ψυχολογίας στους ασθενείς και σωστής στάσης του κοινού για τα άτομα με ειδικές ανάγκες.<sup>18</sup>

## 2. Κοινωνικές παροχές προς τους πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία

### 1. Οικονομικής φύσης πλην της δωρεάν ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης

- α. Επιδότηση
- β. Φορολογικές ελαφρύνσεις
- γ. Έγκαιρη συνταξιοδότηση

### 2. Επαγγελματικής φύσης

- α. Ελεύθερη εισαγωγή στα ΑΕΙ
- β. Επαγγελματική κατάρτιση
- γ. Επαγγελματική απορρόφηση
- δ. Αύξηση χρόνου ετήσιας άδειας

### 3. Πρόγραμμα ψυχικής υγείας

Κέντρο Εκπαίδευσης και Κοινωνικής Υποστήριξης Νέων

Εργαστήρια: Φωτογραφίας, ηλεκτρονικών υπολογιστών, λογιστικών, γραφομηχανής

### 4. Πρόγραμμα Κοινωνικής Ένταξης (ΕΟΚ): Κεραμική, ζωγραφική, αργυρογοσία, βιβλιοδεσία

- α. Ομάδες ασθενών - γονέων
- β. Ψυχαγωγία
- γ. Κατασκηνώσεις
- δ. Ξενώνες επαρχιωτών πασχόντων
- ε. Εργοθεραπεία
- στ. Art Therapy

### 5. Άλλες ευεργετικές ρυθμίσεις

- α. Απαλλαγή από στρατιωτική θητεία
- β. Προτεραιότητα σε τηλεφωνικές εγκαταστάσεις
- γ. Παροχή Βενζίνης

### 3. Η ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΘΕΣΗ ΤΟΥ ΠΑΣΧΟΝΤΑ ΑΠΟ Μ.Α. σε άλλες χώρες

Στην Ιταλία που επίσης αντιμετωπίζει πρόβλημα Μ.Α, οι θαλασσαιμικοί με σοβαρή αναπηρία επιδοτούνται από το κράτος μέχρι να ενηλικιωθούν, ενώ μετά την ηλικία των 18 ετών καλούνται να επιλέξουν μεταξύ του επιδόματος αναπηρίας ή του ίσιου με όλους τους υγιείς δικαιώματος για εργασίας, χωρίς κρατική οικονομική βοήθεια. Αναφορικά με το δικαίωμα της εισαγωγής των θαλασσαιμικών στα ΑΕΙ δεν υπάρχει αντιπαράθεση με τους άλλους νέους, γιατί τα πανεπιστήμια στη χώρα αυτή είναι ανοικτά και δεν απαιτούνται εισαγωγικές εξετάσεις.

Από τις άλλες χώρες που ενδημεί η Μ.Α. στην Κύπρο επιτρέπεται η χωρίς εισαγωγικές εξετάσεις εγγραφή των θαλασσαιμικών στις Παιδαγωγικές Ακαδημίες ενώ στη Μεγάλη Βρετανία η νομοθεσία δεν προβλέπει ευεργετικές ρυθμίσεις για τους θαλασσαιμικούς ούτε φοίτηση αναπήρων ατόμων στα πανεπιστήμια.

Στην Ινδία και σε άλλες φτωχές χώρες οι προσφορές του πάσχοντα προέρχονται από φιλανθρωπικές κυρίως οργανώσεις, ενώ δεν υπάρχει κρατική μέριμνα γι' αυτούς.

#### *Κοινωνικές, Νοσηλευτικές επιπτώσεις της μεσογειακής αναιμίας*

Στον Ελλαδικό χώρο και ιδιαίτερα σε ορισμένες περιοχές η μεσογειακή αναιμία αποτελεί σοβαρό πρόβλημα με πολλές πτυχές από τις οποίες η κοινωνική και η νοσηλευτική παρουσιάζουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον. Επειδή δεν είναι δυνατόν να συζητηθούν οι πολλές πτυχές του κοινωνικού και νοσηλευτικού προβλήματος θα περιοριστούμε στα σημεία εκείνα που παρουσιάζουν μεγαλύτερο ενδιαφέρον. Τα προβλήματα διακρίνονται σε τρία επίπεδα:



1. Προβλήματα που αφορούν τον ασθενή
2. Προβλήματα που αφορούν το κοινωνικό σύνολο και την πολιτεία
3. Προβλήματα που αφορούν την οικογένεια του ασθενή.<sup>18</sup>

### **ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΩΝ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ Μ.Α.**

#### Η ανάπτυξη του παιδιού με θαλασσαιμία

Η διαδικασία της ανάπτυξης ενός παιδιού εξαρτάται από τη συνεχή αλληλεπίδραση του αναπτυσσόμενου οργανισμού του παιδιού στο σωματικό, το νοητικό, το συναισθηματικό και το κοινωνικό επίπεδο. Η σχέση μεταξύ του αναπτυσσόμενου παιδιού και του περιβάλλοντός του είναι δυναμική και οποιεσδήποτε μεταβολές στο ένα μέρος του συστήματος μπορεί να επηρεάσουν το άλλο.

Η χρόνια σωματική ασθένεια οπωσδήποτε επηρεάζει τις διαδικασίες της ανάπτυξης και υπάρχει η πιθανότητα να ανασταλεί, να επιβραδυνθεί ή να εκτραπεί από το φυσιολογικό σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό. Υπάρχουν επίσης επιπτώσεις στην οικογένεια του παιδιού. Είναι αναγκαίο να τονιστεί ότι η ανάπτυξη του παιδιού εξαρτάται και από άλλους παράγοντες, οι οποίοι είναι ανεξάρτητοι από τη χρόνια ασθένεια, και εδώ συμπεριλαμβάνονται οι ατομικές διαφορές που έχουν τα παιδιά από τη στιγμή που γεννιούνται, ατομικές διαφορές στην ιδιοσυστασία και το χαρακτήρα, που εξαρτώνται από

γενετικούς παράγοντες, όπως επίσης εξαρτώνται από το είδος και την ποιότητα των σχέσεων τον παιδιού με τους γονείς και το περιβάλλον του. Επίσης, εξαρτώνται από τον τρόπο με τον οποίο οι γονείς του, τα αδέλφια του, οι γιατροί, το νοσηλευτικό προσωπικό και γενικά ο κοινωνικός περίγυρος αντιδρούν στην αρρώστια του παιδιού.

Πρέπει ακόμα να αναφερθεί ότι κάθε παιδί έχει διαφορετικούς τρόπους αντιμετώπισης των διαφόρων ψυχοτραυματικών παραγόντων που προκαλούνται από οποιεσδήποτε βλαπτικές επιδράσεις, όπως η χρόνια ασθένεια, από τις προσωπικές ιδιότητες και χαρακτηριστικά του παιδιού και παράγοντες όπως η ηλικία, το φύλο, η γενετική προδιάθεση και οι ικανοποιητικές εμπειρίες ζωής. Όπως, δηλαδή, φαίνεται, ο αντίκτυπος της χρόνιας σωματικής ασθένειας στον ψυχικό κόσμο του παιδιού εξαρτάται από μια πολύπλοκη αλληλεπίδραση διαφόρων βιολογικών, ψυχολογικών και κοινωνικών παραγόντων. Η ηλικία έναρξης της ασθένειας, η φυσική ιστορία της ασθένειας, η πρόγνωση και η βαρύτητα της ασθένειας είναι παράγοντες που πρέπει να ληφθούν υπόψη.

Το πώς συμπεριφέρονται και αντιδρούν τα άτομα από τα' επαγγέλματα υγείας που έρχονται σε επαφή με την οικογένεια παίζει επίσης σημαντικό ρόλο στη φάση αυτή. Για παράδειγμα, ο τρόπος ανακοίνωσης της διάγνωσης έχει μεγάλη σημασία. Ανακοίνωση που γίνεται χωρίς την απαραίτητη ευαισθησία και γνώση της ψυχολογικής κατάστασης του γονέα και την κατάλληλη σχέση μεταξύ γονέων και γιατρού μπορεί να επηρεάσει και να πληγώσει ακόμα περισσότερο τους γονείς. Είναι φυσικό ότι το σοκ από την ανακοίνωση θα είναι μεγαλύτερο, αν οι γονείς αγνοούν την ύπαρξη του στίγματος. Η ενοχή και η λύπη των γονέων μπορεί επίσης να είναι έντονη, γιατί αισθάνονται ότι οι ίδιοι έχουν μεταδώσει την ασθένεια στο παιδί τους. Μεγάλη σημασία έχει επίσης η σχέση των γονέων μεταξύ τους. Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι ακόμα και στις καλύτερες περιπτώσεις θα δημιουργηθούν εντάσεις και συγκρούσεις, λόγω της συνεχούς προσπάθειας που γίνεται στα επόμενα χρόνια για να αντιμετωπιστούν τα πρακτικά θέματα που απορρέουν από την αρρώστια, όπως συχνές μεταγγίσεις, επισκέψεις στους γιατρούς, αλλά και οι ψυχολογικές αντιδράσεις. Μετά το σοκ της ανακοίνωσης αρχίζει μια πορεία που έχει τα εξής χαρακτηριστικά:

#### 1. Ιατρικές εξετάσεις.

2. Μεταγγίσεις.

3. Ενδεχόμενες εισαγωγές στα νοσοκομεία για διάφορες επιπλοκές ή και επεμβάσεις.

4. Απαραίτητες ενέργειες για να πραγματοποιείται η αποσιδήρωση.

Κάθε ένα από τα παραπάνω μπορεί να συνοδεύεται από αγωνία, άγχος, στενοχώρια και διακοπή τον ομαλού τρόπου ζωής της οικογένειας και του παιδιού.

Είναι γνωστό στους παιδίατρους, τους ψυχολόγους και τους ψυχιάτρους ότι οι ενέσεις, οι μεταγγίσεις, οι ιατρικές επεμβάσεις και εξετάσεις μπορεί να συνοδεύονται από άγχος και να κινητοποιούν φαντασιώσεις στα παιδιά, που μπορεί να αισθάνονται ότι δεν προστατεύονται αρκετά από τους γονείς τους απέναντι σε αυτά που συμβαίνουν στο σώμα τους, με αποτέλεσμα να θεωρούν τους γονείς τους υπεύθυνους. Οι αποχωρισμοί επίσης τον παιδιού από τους γονείς τον, εξαιτίας της εισαγωγής του στο νοσοκομείο, μπορεί να έχουν ψυχολογικές επιπτώσεις στο παιδί.

Οι γονείς όμως είναι υποχρεωμένοι να προσπαθήσουν να ανταποκριθούν στις τεράστιες ψυχολογικές ανάγκες του παιδιού, να συνεχίσουν να εργάζονται, συχνά πολύ περισσότερο, γιατί ακόμα και στις οικογένειες με πλήρη ασφαλιστική κάλυψη το οικονομικό κόστος στην οικογένεια, για να αντιμετωπίσουν τα θέματα που απορρέουν από την ασθένεια, είναι μεγάλο. Αν τώρα όλα αυτά γίνονται χωρίς την κατάλληλη οργάνωση των ιατροκοινωνικών υπηρεσιών, το πρόβλημα γίνεται εντονότερο. Η αγωνία για να βρεθεί αίμα συνοδεύεται με διακοπή της κανονικής ζωής της οικογένειας. Οι ανάγκες των άλλων παιδιών κουράζουν σωματικά και ψυχικά τους γονείς, που μπορεί, χωρίς να το θέλουν, να μη φέρονται μεταξύ τους, ή προς τα παιδιά τους όπως θα ήθελαν. Το αποτέλεσμα είναι βέβαια ότι το παιδί με μεσογειακή αναιμία επηρεάζεται ψυχολογικά. Πολύ συχνά έχει παρατηρηθεί ότι οι γονείς, είτε εξαιτίας της ενοχής τους είτε επειδή δεν ξέρουν πώς αλλιώς να φερθούν, αναπτύσσουν μια έντονη υπερπροστασία στα παιδιά τους. Το αποτέλεσμα είναι ότι τα παιδιά μένουν ανώριμα και εξαρτημένα από τους γονείς, δεν αποκτούν φίλους και δύσκολα δέχονται όρια στη συμπεριφορά τους, γιατί μαθαίνουν να έχουν ό,τι θέλουν, όποτε το θέλουν.

Μερικές φορές επίσης συμβαίνει οι γονείς, όντας κουρασμένοι, να φέρονται με απότομο ή απορριπτικό τρόπο στα παιδιά τους, με αποτέλεσμα να

αισθάνονται ενοχή. Ακριβώς επειδή αισθάνονται ενοχή, προσπαθούν να επανορθώσουν προσφέροντας υπερβολική αγάπη και υπερπροστασία στα παιδιά τους, και ως συνέπεια δημιουργείται φαύλος κύκλος στις σχέσεις τους. Σε άλλες πάλι περιπτώσεις οι γονείς αρνούνται ότι υπάρχει οποιαδήποτε δυσκολία στο παιδί. Έτσι, πιέζουν το παιδί τους υπερβολικά να πετύχει στον ακαδημαϊκό χώρο ή σε άλλους τομείς. Η άρνηση αυτή του προβλήματος φτάνει μερικές φορές να μετατρέπει τη λέξη αναιμία ή τη λέξη μετάγγιση σε ταμπού μέσα στην οικογένεια. Όλοι γνωρίζουν, αλλά κανείς δε μιλάει γι' αυτό. Και κάθε μέλος της οικογένειας απομονώνεται και αποξενώνεται από το άλλο, ιδίως το παιδί με το πρόβλημα, που έχει ανάγκη να εκφράσει τα συναισθήματά του. Το παιδί όμως χρειάζεται να ξέρει τι έχει. Χρειάζεται να γνωρίζει γιατί κάνει μετάγγιση. Στη σύγκρουση αυτή, δηλαδή, αν θα μιλήσουν ή όχι στο παιδί, μερικές φορές εμπλέκονται οι γιατροί και το νοσηλευτικό προσωπικό και οι απαντήσεις πού δίνουν είναι ασαφείς.

Ένα άλλο πρόβλημα είναι αυτό της σχέσης των γονέων με τα άλλα υγιή παιδιά. Συχνά, επειδή υπάρχει υπεραπασχόληση των γονέων με το αναιμικό παιδί, το άλλο αισθάνεται παραμελημένο και αποξενωμένο. Στην Ελλάδα η εκτεταμένη οικογένεια μπορεί επίσης να εμπλακεί, πράγμα πού οδηγεί σε φαύλο κύκλο σχέσεων. Μερικές φορές συμβαίνει η σχέση της οικογένειας με τη γειτονιά ή τον άμεσο κοινωνικό περίγυρό της να επηρεάζεται και η οικογένεια να είναι κοινωνικά απομονωμένη.

Προβλήματα επίσης μπορεί να δημιουργούνται με το σχολείο του παιδιού. Οι συχνές απουσίες του το εμποδίζουν να παρακολουθεί τα μαθήματα κανονικά. Η ωχρότητα ή σε μερικές περιπτώσεις το αποτέλεσμα από τη χρόνια ασθένεια στην εξωτερική εμφάνιση, ιδίως στην περίοδο της εφηβείας, μπορεί να επηρεάσει την εικόνα πού έχουν για τον εαυτό τους τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία. Αυτό μπορεί επίσης να επηρεάσει τη σχέση τους με τους συνομηλικούς τους, με αποτέλεσμα να έχουν πιο έντονες αντιδράσεις στην εφηβεία ή να απομονώνονται κοινωνικά.

Τέλος, παλιότερα τα παιδιά με αρκετά συχνά είχαν πολύ κακή εξέλιξη και πέθαιναν σε πολύ νεαρή ηλικία. Αυτό έχει χρωματίσει τη στάση τον κόσμου, των γονέων και τον ιατρικού και νοσηλευτικού προσωπικού και έχει διευκολύνει στη δημιουργία μιας παθολογικής συμπεριφοράς. Σήμερα όμως, με τις προόδους που έχουν γίνει, όπως η εφαρμογή συχνών μεταγγίσεων, η χρήση της αυτόματης ηλεκτρονικής σύριγγας και των χημικών ενώσεων του σιδήρου,

έχει βελτιωθεί αισθητά η πρόγνωση της νόσου, με αποτέλεσμα να έχουν μειωθεί οι επιπλοκές, οι εισαγωγές στο νοσοκομείο κ.ά.<sup>41</sup>

### **ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ Μ.Α. ΣΤΟ ΠΑΙΔΙ**

1. Τα παιδιά με θαλασσαιμία βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο να παρουσιάσουν ψυχικές διαταραχές ή ψυχολογικά προβλήματα, όπως εξάλλου παρατηρείται και σε άλλες καταστάσεις χρόνιων παθήσεων. Αυτό διαπιστώθηκε και από μία μελέτη που πραγματοποιήθηκε στο Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία». Νευρωσικές διαταραχές είναι συχνές, με κυριαρχία του άγχους και της κατάθλιψης.

2. Ενδιαφέρον επίσης είναι να γνωρίσουμε την εικόνα που έχουν τα παιδιά με Μ.Α. για τον εαυτό τους. Χρησιμοποιώντας μια συγκεκριμένη κλίμακα - κλίμακα Piers Harris (1969) διαπιστώθηκε ότι τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία έχουν φυσιολογική εικόνα για τον εαυτό τους. Επηρεασμένη όμως ήταν σε όσα παιδιά είχε αλλάξει σημαντικά η εξωτερική τους εμφάνιση. Δηλαδή, φαίνεται ότι τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία επιστρατεύουν τις δυνάμεις τους και αντιμετωπίζουν τα προβλήματα από τη χρόνια ασθένεια. Με βάση αυτή την υπόθεση, μπορεί να υποστηριχτεί ότι τα παιδιά με θαλασσαιμία πρέπει να αντιμετωπίζονται από τους γονείς τους ιδίως αλλά και τον κοινωνικό περίγυρο με τον ίδιο τρόπο όπως τα άλλα φυσιολογικά άτομα.

### **Παιδί - Οικογένεια - Παραϊατρικό προσωπικό**

Αναπόφευκτα το ιατρικό και παραϊατρικό προσωπικό θα αντιμετωπίσει με αυτές τις οικογενειακές καταστάσεις με συναισθηματική φόρτιση που μπορεί να επηρεάσει τους ίδιους. Χρειάζεται να ληφθεί υπόψη ότι οι ανάγκες αυτών των οικογενειών είναι μεγάλες. Οι γονείς είναι ταλαιπωρημένοι, κουρασμένοι και συχνά απογοητευμένοι από την αρρώστια, μια το ότι δεν έχει βρεθεί ακόμα ριζική θεραπεία. Αρκετά συχνά οι γονείς μπορεί να παρουσιάσουν μια κριτική στάση απέναντι στο προσωπικό των υπηρεσιών υγείας. Είναι γεγονός ότι σε μερικές περιπτώσεις αυτή τους η στάση είναι σωστή και οφείλεται στην ανεπαρκή ή πλημμελή παροχή υπηρεσιών στα παιδιά τους.

Συχνά οι γονείς αμύνονται απέναντι στο άγχος, την ενοχή τους και την αίσθηση της αδυναμίας τους, με αποτέλεσμα να προβάλλουν αυτά τα συναισθήματα στο ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό και να το κατηγορούν αναζητώντας συνέχεια ατέλειες ή παραλείψεις στη θεραπευτική αντιμετώπιση

του παιδιού, ακόμα και στις περιπτώσεις που η αντιμετώπιση γίνεται όπως θα έπρεπε. Η στάση αυτή των γονέων μπορεί να δημιουργήσει δυσκολίες στις σχέσεις με το ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό, πράγμα που μπορεί να επηρεάσει αρνητικά όλο το πρόγραμμα θεραπείας του παιδιού.

Χρειάζεται επίσης να ξέρουμε ότι, λόγω της χρονιότητας της νόσου και της τακτικής ιατρικής παρακολούθησης, αυτοί οι γονείς τείνουν να κάνουν μια σταθερή σχέση με ένα γιατρό ή το προσωπικό του τμήματος. Το τελευταίο βοηθάει ψυχολογικά και επόμενο είναι να επηρεάζονται από συχνές αλλαγές γιατρών ή προσωπικού. Αυτονόητο είναι ότι και τα παιδιά επηρεάζονται από τις παραπάνω αλλαγές.

Η ατμόσφαιρα του τμήματος μεταγγίσεων έχει επίσης μεγάλη σημασία. Μικροί χώροι που ασφυκτιούν από γονείς και παιδιά, έλλειψη κατάλληλων χώρων για παιχνίδια ή άλλη δημιουργική απασχόληση των παιδιών, καθώς και έλλειψη κατάλληλων χώρων αναμονής για τους γονείς, αυξάνουν την ένταση, το άγχος, και δημιουργούν μεγαλύτερα προβλήματα στην αντιμετώπιση.

Από αυτά που αναφέρθηκαν μέχρι τώρα είναι αναγκαίο να υπογραμμιστεί ότι χρειάζεται μια ολική αντιμετώπιση της νόσου, στην οποία να συμπεριληφθεί η σωματική αλλά και η ψυχοκοινωνική πλευρά.

### **Ειδικές προτάσεις**

Είναι σημαντικό να αναπτυχθούν στην ιατρική υπηρεσία όσον αντιμετωπίζονται τα παιδιά με θαλασαιμία παιδοψυχιατρικές ή ψυχιατρικές ομάδες, που θα αποτελούνται από παιδοψυχιάτρους, ψυχιάτρους, κοινωνικούς λειτουργούς και ψυχολόγους. Αντίστοιχα, αν η αντιμετώπιση των οικογενειών γίνεται σε επίπεδο γενικού νοσοκομείου, να αναπτυχθούν αντίστοιχες παιδοψυχιατρικές υπηρεσίες για παιδιά και εφήβους. Η διεπιστημονική αυτή ομάδα, μέσα από τις λειτουργίες της συμβουλευτικής - διασυνδετικής ψυχιατρικής να παρέχει τα εξής:

- Συμβουλευτικό έργο και εκπαιδευτικές δραστηριότητες στο προσωπικό της υγειονομικής ομάδας. Επίσης, μέσα από τις λειτουργίες της συμβουλευτικής-διασυνδετικής ψυχιατρικής, να γίνεται συνεργασία με την υγειονομική ομάδα και να συζητούνται και να διευκρινίζονται μαζί τους οι τρόποι αντίδρασης της οικογένειας και τον παιδιού με το χρόνιο νόσημα της μεσογειακής αναιμίας, καθώς επίσης και πώς αυτοί οι τρόποι μπορεί να



επηρεάσουν τα συναισθήματα και τους τρόπους συμπεριφοράς και αντιμετώπισης του παιδιού από την υγειονομική ομάδα. Συνιστάται επίσης η δημιουργία ομάδας για το νοσηλευτικό προσωπικό. Στο πλαίσιο αυτό, το νοσηλευτικό προσωπικό της μονάδας να συναντάται εβδομαδιαίως με συντονιστή ειδικό από την ψυχιατρική ομάδα. Στις ομαδικές αυτές συναντήσεις να συζητούνται θέματα σχετικά με τη διαχείριση και αντιμετώπιση παιδιών και οικογενειών με θαλασσαιμία.

Η ψυχιατρική - ψυχολογική βοήθεια στα παιδιά και τις οικογένειές τους μπορεί να χορηγηθεί με τους εξής τρόπους:

- Με ομαδική συμβουλευτική ή ψυχοθεραπευτική εργασία με γονείς και παιδιά.
- Με ατομική ψυχοθεραπευτική εργασία.
- Ομαδική συμβουλευτική ή ψυχοθεραπευτική εργασία

Πιο αναλυτικά, οι ομαδικές συζητήσεις για γονείς μπορεί να έχουν τους εξής στόχους:

- Να εντοπίσουν τα ψυχολογικά προβλήματα που δημιουργούνται στην οικογένεια εξαιτίας της χρονιότητας της αρρώστιας. Αναφέρθηκε ήδη η υπερπροστασία από τους γονείς, η άρνηση του προβλήματος, η υπερβολική πίεση του παιδιού για ακαδημαϊκή επιτυχία.
- Να διευκρινίσουν τις παραπάνω απρόσφορες συναισθηματικές αντιδράσεις, ιδίως τις συγκρούσεις παιδιών - γονέων, και να διευκολύνουν την επικοινωνία μεταξύ των μελών της οικογένειας, προσπαθώντας να «σπάσουν» το φαύλο κύκλο που δημιουργείται στις σχέσεις των μελών της. Η διευκρίνιση αυτών των συναισθηματικών αντιδράσεων σχετικά με την αρρώστια συνήθως βοηθάει στο να μειωθεί το άγχος και η ενοχή, με αποτέλεσμα να μειωθούν οι ενδο-οικογενειακές συγκρούσεις και να βελτιωθούν οι σχέσεις στην οικογένεια.
- Να πληροφορήσουν τους γονείς σχετικά με τις νεότερες εξελίξεις για την αντιμετώπιση της θαλασσαιμίας, ακόμα και με την παροχή συμβουλευτικού έργου για γενετικά θέματα.
- Να ενθαρρύνουν τους γονείς να χρησιμοποιήσουν και τις δικές τους δυνάμεις για αυτοφροντίδα με στόχο να αποκτήσουν μια πιο ρεαλιστική στάση απέναντι στην ασθένεια και να κάνουν σχέδια για το μέλλον.

- Να συζητηθούν με τους γονείς τα προβλήματα στις σχέσεις με το ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό, για να εξομαλυνθούν τυχόν συγκρούσεις. Έχει μεγάλη σημασία η συμμετοχή των γονέων στις ομάδες αυτές.

Οι ομαδικές συζητήσεις τους δίνουν τη δυνατότητα να μοιραστούν κοινές εμπειρίες, συναισθήματα και προβλήματα και να υποστηρίξουν ο ένας τον άλλο. Βοηθάει επίσης στο να μειωθεί η ένταση και η έκταση της κοινωνικής απομόνωσης αυτών των οικογενειών. Οι ομαδικές αυτές συζητήσεις μπορεί να γίνονται σε εβδομαδιαία ή δεκαπενθήμερη βάση. Η ομάδα μπορεί να είναι κλειστή ή ημικλειστή και η διάρκειά της ένα έως δύο χρόνια.

### Ατομική συμβουλευτική ή ψυχοθεραπευτική εργασία

Σε ορισμένες περιπτώσεις είναι απαραίτητο και αναγκαίο να υπάρχει η δυνατότητα για ατομική συμβουλευτική ή ψυχοθεραπευτική εργασία με γονείς και παιδιά ή ακόμα και για οικογενειακή θεραπεία. Μια λεπτομερής ανάλυση είναι έξω από τις δυνατότητες της έκτασης και του σκοπού αυτής της εργασίας. Χρειάζεται όμως να αναφερθεί ότι για να εφαρμοστεί αυτή η προσέγγιση, πρέπει το προσωπικό να είναι κατάλληλα εκπαιδευμένο. Ανάλογο δε με την τεχνική που εφαρμόζεται πρέπει να είναι και σχετική η εκπαίδευση του προσωπικού. Στην περίπτωση που εφαρμόζεται ψυχαναλυτική ψυχοθεραπεία, πρέπει ο θεραπευτής να έχει ευαισθησία, κατάλληλη εμπειρία και γνώση της τεχνικής αυτής της θεραπευτικής μεθόδου.

Οι στόχοι μιας ατομικής συνεργασίας είναι να γίνει διευκρίνιση των ενδοψυχικών συγκρούσεων και, όσον είναι δυνατόν, λύση αυτών των συγκρούσεων. Επίσης, στην ατομική ψυχοθεραπεία συζητούνται δέματα αναφορικά με τα βαθύτερα συναισθήματα για την αρρώστια, το άγχος για το θάνατο, καθώς και τις δυσκολίες που δημιουργούνται στη ζωή των ατόμων εξαιτίας της αρρώστιας.

### Ομαδικές συμβουλευτικές ή ψυχοθεραπευτικές συζητήσεις με παιδιά ή εφήβους

Οι συζητήσεις αυτές είναι ιδιαίτερης σημασίας, ιδίως για εφήβους, και μπορεί να πετύχουν τα εξής:

- Να διευκρινιστούν στους εφήβους ερωτήσεις και δέματα σχετικά με την ιατρική πραγματικότητα της αρρώστιας, καθώς και δέματα γενετικής συμβουλευτικής.
- Να δοθεί η δυνατότητα να εκφράσουν οι έφηβοι -αν είναι δυνατόν- τα βαθύτερα συναισθήματά τους αναφορικά με την αρρώστια τους, την εικόνα του σώματός τους, τις προσδοκίες τους και τις ελπίδες τους. Οι έφηβοι είναι ιδιαίτερα ευαίσθητοι στα δέματα της πιθανής καθυστέρησης στη σωματική τους ανάπτυξη, της εμμηναρχής κτλ. Σημαντικά δέματα είναι αυτά που αφορούν στις σχέσεις τους με το άλλο φύλο, το σεξ γενικότερα, και στις σχέσεις τους με την εξουσία, ιδιαίτερα τους γονείς τους.
- Να συζητηθούν θέματα σχετικά με τα συναισθήματα περιθωριοποίησης και αποξένωσης από την οικογένεια ή την κοινότητα.

Ιδιαίτερα διευκολύνονται οι έφηβοι να συζητήσουν και να μοιραστούν κοινά προβλήματα, αγωνίες και ερωτήματα γύρω από την αρρώστια τους, ιδίως αν προέρχονται από οικογένειες όσον δεν ενθαρρύνεται η ανοιχτή επικοινωνία και η έκφραση των συναισθημάτων γι' αυτά τα δέματα. Έχει μάλιστα παρατηρηθεί ότι μετά από συμμετοχή σε ομαδικές συζητήσεις ο έφηβος είναι πιο έτοιμος να συζητήσει τα ίδια δέματα με την οικογένειά του.

### Προγράμματα επαγγελματικής εκπαίδευσης και κοινωνικής ενσωμάτωσης

Στις επιπτώσεις της θαλασσαιμίας συμπεριλαμβάνεται και η αδυναμία του ατόμου να τελειώσει τη δευτεροβάθμια εκπαίδευση ή πολλές φορές, όταν την τελειώνει, να μην μπορεί να εργαστεί, είτε λόγω μεγάλου ποσοστού ανεργίας στη χώρα που ζει είτε λόγω των ψυχοκοινωνικών επιπτώσεων της αρρώστιας του. Το αποτέλεσμα αυτής της κατάστασης μπορεί να είναι αρκετά δυσάρεστο. Η εφηβεία του νέου παρατείνεται και έτσι παραμένει οικονομικά και συναισθηματικά εξαρτώμενος από τους γονείς του. Παράλληλα, αισθάνεται άχρηστος και περιθωριακός και είναι δυνατό να εμφανίζει καταθλιπτικά αισθήματα, απομόνωση και αποξένωση. Σε άλλες πάλι περιπτώσεις το άτομο μπορεί να έχει απασχόληση, αλλά είναι δυνατό να εμφανίζει μεγάλα προβλήματα στην κοινωνική του ενσωμάτωση. Είναι, δηλαδή, άτομο κοινωνικά απομονωμένο, με μεγάλες δυσκολίες στις διαπροσωπικές του σχέσεις.

Κι αν θεσπιστούν όλα τα κατάλληλα κοινωνικά μέτρα και ευεργετήματα, πάντοτε θα υπάρχει ένας αριθμός ατόμων που θα έχει την ανάγκη προγραμμάτων επαγγελματικής εκπαίδευσης και κοινωνικής αποκατάστασης. Αυτή την ανάγκη καλύπτει με το πρόγραμμα Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Ψυχοκοινωνικής Υποστήριξης, που λειτουργεί στο Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία» και χρηματοδοτείται από την ΕΟΚ. Η ομάδα του προγράμματος αποτελείται από έναν ψυχίατρο, δύο κοινωνικούς λειτουργούς, έναν ψυχολόγο, δύο εργοθεραπευτές, ειδικευμένους τεχνίτες και μια γραμματέα. Οι τελευταίοι στελεχώνουν τα εξής εργαστήρια επαγγελματικής εκπαίδευσης: ηλεκτρονικών υπολογιστών και εργασιών γραφείου, φωτογραφίας και δέρματος.

Ένας άλλος σημαντικός στόχος αυτού του προγράμματος είναι και η ψυχοκοινωνική υποστήριξη των ατόμων που το παρακολουθούν. Αυτό έχει γίνει με τη δημιουργία κοινωνικής λέσχης. Στη λέσχη αυτή συμμετέχουν όσοι νέοι το επιθυμούν, ακόμα και νέοι που δεν παρακολουθούν τα εργαστήρια.<sup>40</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup>

### ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Έχοντας κατανοήσει τη βαρύτητα της νόσου και ακόμα ότι δεν υπάρχει ριζική θεραπεία, τουλάχιστον μέχρι σήμερα μας υποχρεώνει να συνειδητοποιήσουμε ότι ο μόνος τρόπος για την αντιμετώπιση του προβλήματος είναι η πρόληψη, δηλαδή να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιών με τις κληρονομικές αυτές αναιμίες.<sup>60</sup>

Τονίστηκε ότι οι ετερόζυγοι, οι φορείς δηλ. αυτών των ανωμαλιών, δεν έχουν κανένα σύμπτωμα ή εκδήλωση και διαπιστώνονται μόνο με ειδικό έλεγχο στο αίμα. Επομένως η πρόληψη πρέπει να βασίζεται στην αναγνώριση των φορέων. Όλα τα άτομα και ιδιαίτερα τα νεαρά σε ηλικία γάμου, ενημερωμένα σχετικά με το πρόβλημα, «Μεσογειακή αναιμία» θα πρέπει να ζητούν τον ειδικό έλεγχο ώστε να γνωρίζουν αν είναι φορείς ή όχι μιας από αυτές τις ανωμαλίες και ότι 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 σοβαρά προβλήματα αναιμίας;

- Να μην προχωρήσουν σε γάμο;
- Να μην κάνουν παιδιά;
- 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.<sup>65</sup>

Οποσδήποτε 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. Η προγεννητική εξέταση έχει διαγνωστική αξία και όχι θεραπευτική.<sup>31</sup>

Σαν συμπέρασμα εξάγεται ότι η πρόληψη πρέπει κυρίως να στηρίζεται:

#### **1. Ενημέρωση του κοινού**

Η ενημέρωση του κοινού αποτελεί την πρώτη βαθμίδα πρόληψης, αφού η Μ.Α. είναι πρόβλημα όλων των ελλήνων μια και η συχνότητα των

φορέων ανέρχεται στο 7,5% του πληθυσμού. Ένα στα εκατό ζευγάρια είναι πιθανό να γεννήσει παιδί με Μ.Α. και ένα στα 400 παιδιά κινδυνεύει να γεννηθεί άρρωστο. <sup>32</sup>

Η ευθύνη λοιπόν για τις συνεχιζόμενες γεννήσεις ασθενών αναλογίζεται κατά το ήμισυ στην ανεπαρκή ενημέρωση του πληθυσμού και στο μεγάλο αριθμό λαθών στη διάγνωση των φορέων από τον ιδιώτη. Η ενημέρωση πρέπει να γίνεται συνεχώς με σαφήνεια και εκτεταμένα για να γίνει συνείδηση ότι η μεσογειακή αναιμία μπορεί να μας αφορά όλους.

Συνεπώς τα οργανωμένα προγράμματα πρόληψης καλύπτουν σήμερα περίπου τις μισές ανάγκες για την αποτελεσματική πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας. Χρειάζεται πρώτον ενημέρωση συστηματική και συνεχής του πληθυσμού και δεύτερον ενίσχυση των διαγνωστικών μονάδων ώστε να επαρκέσουν στην ολοκλήρωση του έργου τους. <sup>61</sup>

## **2. Ανεύρεση και ταυτοποίηση των φορέων**

Η ανεύρεση φορέα είναι δυνατόν να γίνει:

A. Προγραμματίζα: είναι ο τρόπος που ενδείκνυται, γιατί υπάρχει πάντα ο χρόνος για γενετική καθοδήγηση και γίνεται έγκαιρα η προγεννητική διάγνωση

B. Κατά την κύηση: Αν αποκαλυφθεί ότι η κυοφορούσα είναι φορέας Μ.Α, τότε γίνεται απαραίτητα εξέταση του πατέρα. Εάν είναι αρνητικός (-) τότε η κύηση συνεχίζεται κανονικά. Αν όμως, ο πατέρας είναι φορέας τότε γίνεται γενετική καθοδήγηση και προγεννητική διάγνωση.

## **3. Γενετική καθοδήγηση - Συμβουλευτική γενετική**

Οι βασικοί άξονες για την γενετική καθοδήγηση είναι οι εξής:

1. Η βοήθεια της μοριακής βιολογίας και των γενετικών νόμων από τον γενετικό σύμβουλο
2. Να είναι έμμεση σύμφωνα με διακήρυξη της παγκόσμιας οργάνωσης υγείας του 1981 «η καθοδήγηση δεν πρέπει να είναι ποτέ άμεση και θα πρέπει να περιλαμβάνει όλες τις πιθανότητες εκλογής» (Έλεγχος κυήσεως, εξέταση εμβρύου, διακοπή της κυήσεως).

Τα προβλήματα που μπορούν να προκύψουν είναι τα εξής:

α) Η μη αποδοχή των γενετικών συμβούλων από τους φορείς

β) Ψυχολογικά προβλήματα των φορέων (αισθήματα ενοχής)

η) Ηθικά και θρησκευτικά διλήμματα γύρω από την άμβλωση

#### **4. Προγεννητική διάγνωση**

Η προγεννητική διάγνωση γίνεται με εξέταση του εμβρυϊκού αίματος και τους εμβρυϊκού DNA. Τα τελευταία χρόνια η νόσος αυτή έχει περιοριστεί. Όχι μόνο στον βαθμό που πρέπει. Η γνώμη μας είναι πως πρέπει να εφαρμοστεί αυστηρά ο προγραμμαίος έλεγχος. Συνηθίσαμε να λέμε «τα παιδιά με τη Μ.Α.». Τώρα πλέον, με τις νέες επιστημονικές μεθόδους αντιμετώπισης της νόσου, με τις τακτικές μεταγγίσεις και την αποσιδήρωση, τα παιδιά αυτά είναι μεγάλοι και πολλοί διαπρέπουν ως επιστήμονες, γιατροί, δικηγόροι, μηχανικοί κλπ.

Λίγοι γνωρίζουν τον Σταυρό του Μαρτυρίου που περνούν τα άτομα αυτά και οι συγγενείς τους για λίγες σταγόνες αίματος που γι' αυτούς μετριέται σε μέρες, μήνες, χρόνια ζωής. Το νοσηλευτικό προσωπικό γνωρίζοντας από κοντά όλα αυτά τα προβλήματα, προσπαθεί με όλες του τις δυνάμεις να βοηθήσει και να προσφέρει όσο το δυνατόν περισσότερα ώστε να απαλλαγούν από το άγχος αυτό και απερίσπαστοι να αντιμετωπίσουν ισότιμα τις δυσκολίες της ζωής.<sup>32</sup>

Άρχισαν να γίνονται προσπάθειες για την πρόληψη και αντιμετώπιση της Μ.Α. με ενημέρωση του πληθυσμού από πανεπιστημιακές κλινικές και άλλα ιδρύματα συνήθως με την ευκαιρία διαφόρων ερευνητικών προγραμμάτων καθώς και από τους κοινοτικούς νοσηλευτές. Το πρόβλημα άρχισε να απασχολεί σοβαρά το Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας τόσο μετά από πίεση του κοινού (κυρίως γονείς παιδιών με μείζονα Μ.Α. που ποτέ δεν είχαν ενημερωθεί) όσο και μετά την κολοσσιαία αύξηση του κόστους νοσηλείας των αρρώστων παιδιών. Στο μεσοδιάστημα, οι μέθοδοι προγεννητικές διαγνώσεως έγιναν αρκετά ασφαλείς στα τελευταία χρόνια και η ευρεία εφαρμογή τους δεν άργησε να γίνει κοινωνικά αποδεκτή.

Το υπουργείο υγείας και πρόνοιας οργάνωσε πριν από μερικά χρόνια τη μονάδα προλήψεως Μ.Α. Αθηνών με σκοπό να προσφέρει τη δυνατότητα αιματολογικού ελέγχου στους μελλονύμφους που θα το επιζητούσαν και από τότε ο θεσμός αυτός επεκτάθηκε γρήγορα σε όλη τη χώρα, γιατί με την «ευαισθητοποίηση» του κοινού η ζήτηση πολλαπλασιάστηκε.

Τα αποτελέσματα της διαφωτίσεως του πληθυσμού για το θέμα της Μ.Α. μαζί με την παροχή δυνατοτήτων για προγραμμαία εξέταση και προγεννητική διάγνωση άρχισαν ήδη να είναι φανερά: η (προκαταρτική) απογραφή των πασχόντων που μεταγγίζεται στα μεγάλα κέντρα της χώρας δείχνει χωρίς αμφιβολία ότι ο αριθμός τους έχει μειωθεί σημαντικά τα τελευταία χρόνια.<sup>22</sup>

Οι κοινοτικοί νοσηλευτές είναι επιτακτική ανάγκη και χρέος να ενημερωθούν και να ενημερώνουν σωστά για τις παραμέτρους. Να σταθμίσουν σωστά την κοινωνική και την ιατρική της διάσταση και πάνω από όλα να συνειδητοποιήσουν ότι μπορούν να προλάβουν το κακό.

Τέλος να καταλάβουν ότι αυτό εξαρτάται εξ' ολοκλήρου από τους ενδιαφερόμενους αρκεί να αντιμετωπίσουν σωστά το πρόβλημα τους.<sup>56</sup>

### **ΑΝΕΥΡΕΣΗ ΚΑΙ ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗ ΤΩΝ ΦΟΡΕΩΝ**

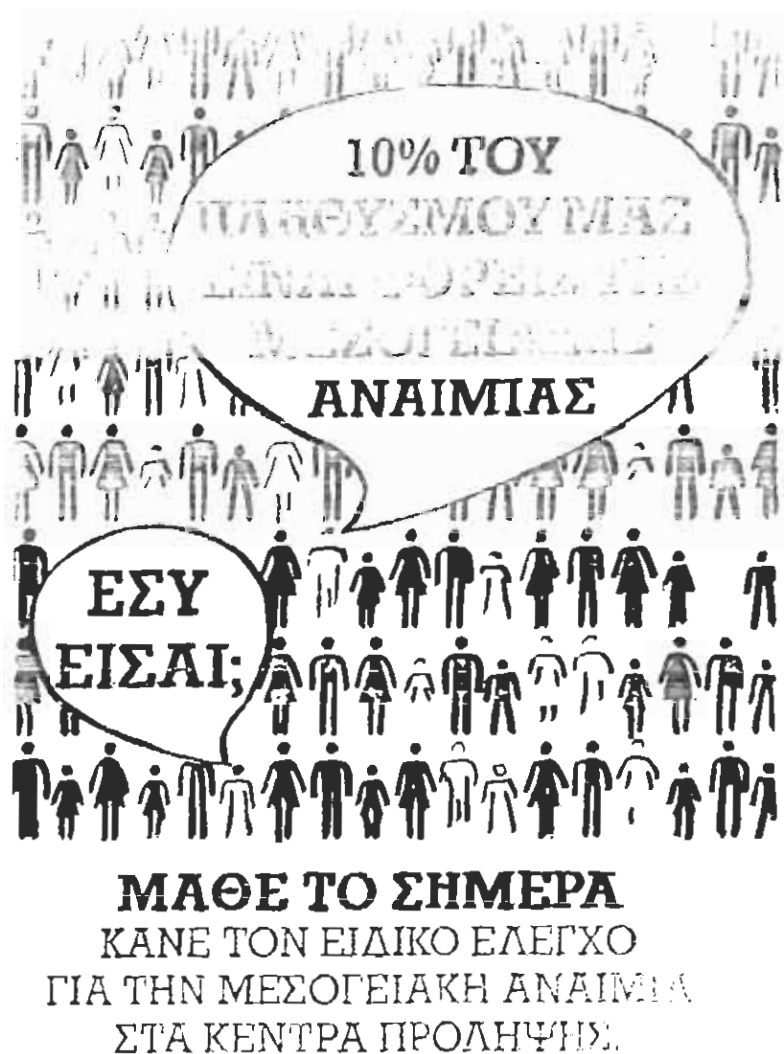
Η πρόληψη της Μ.Α. μπορεί να γίνει εύκολα, αρκεί να εξετάζονται όλοι οι γονείς που πρόκειται να αποκτήσουν παιδί (ακόμα και αν έχουν ήδη και άλλα γερά παιδιά).<sup>50</sup> Το στίγμα της Μ.Α. είναι κληρονομικό και για να το έχει κάποιος το έχει κληρονομήσει από τους γονείς του, από τους οποίους σίγουρα θα το έχει ο ένας τουλάχιστον και το έχει από τη γέννηση του και για πάντα. Παρ' ότι πρόκειται για ένα χαρακτηριστικό που «μένει» μέσα στην οικογένεια και για όλη τη διάρκεια της ζωής, εν τούτοις δεν φαίνεται από κανένα εξωτερικό χαρακτηριστικό ούτε δημιουργεί κάποιο πρόβλημα υγείας στον φορέα ή ετεροζυγώτη της Μεσ. Αναιμίας.<sup>3</sup>

### **Που μπορεί κάποιος να εξεταστεί και ποιες είναι αυτές οι εξετάσεις:**

- Κάποιος μπορεί να αποταθεί μόνο σε ειδικά αιματολογικά εργαστήρια (Μονάδες πρόληψης Μ.Α.) και με ειδικές εξετάσεις αίματος μαθαίνει με ασφάλεια κάποιος -α αν είναι φορέας της μεσογειακής αναιμίας.<sup>59</sup>
- Η εξέταση γίνεται δωρεάν. Τα αποτελέσματα και οι κατάλληλες εξηγήσεις θα δίνονται στους ενδιαφερόμενους προσωπικά από υπεύθυνα άτομα, με φροντίδα της μονάδας πρόληψης Μεσογ. Αναιμίας δέκα ημέρες μετά την αιμοληψία.
- Για τη διάγνωση των φορέων απαιτείται μια σειρά ειδικών αιματολογικών εξετάσεων. Επειδή η αιματολογική εικόνα των φορέων παρουσιάζει



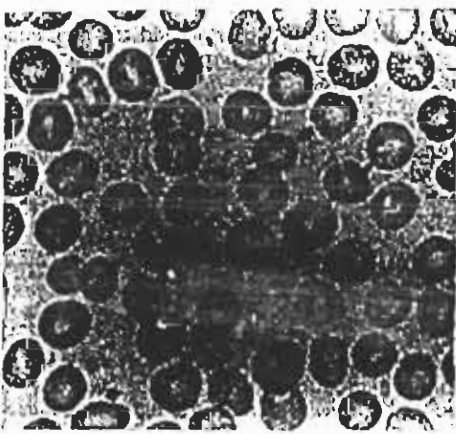
ετερογένεια η αξιολόγηση των εξετάσεων είναι ένα ευαίσθητο σημεία και πρέπει να γίνεται από ειδικά εκπαιδευμένο προσωπικό. Εκτός από την εξέταση για τη Μεσογειακή Αναιμία τα άτομα εξετάζονται και για άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες. Η παροχή γενετικών συμβουλών από εξειδικευμένο προσωπικό αποτελεί μέρος της διαδικασίας για την αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας και των άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών.



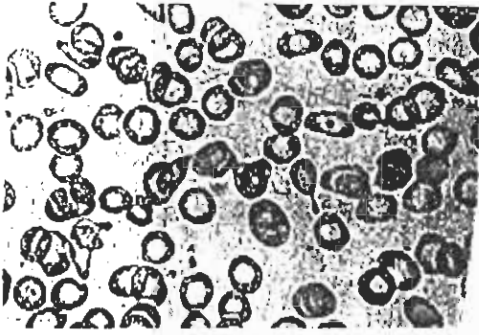
- Η διαδικασία της διάγνωσης των ετεροζυγωτών πρέπει να γίνει από όλους όσους ασχολούνται με τη διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας και των άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών βάσει ενός σταθερού σχήματος, που περιλαμβάνει μια ομάδα αιματολογικών και βιοχημικών εξετάσεων βάσει των οποίων θα αποκλειστεί ή θα επιβεβαιωθεί η παρουσία της Μεσογειακής Αναιμίας ή κάποιας άλλης αιμοσφαιρινοπάθειας.
- Η ομάδα των εξετάσεων αυτών περιλαμβάνει την γενική αίματος (προσδιορισμός: αιμοσφαιρίνης, αιματοκρίτη, ερυθρών, των

ερυθροκυτταρικών δεικτών MCH, MCV, MCHC, RDW) τη μορφολογία των ερυθρών, την ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης, ή το διαχωρισμό των κλασμάτων της αιμοσφαιρίνης με χρήση υψηλής πίεσης υγρής χρωματογραφίας, τη μέτρηση των κλασμάτων της αιμοσφαιρίνης και τον ποσοτικό προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης A2 και της αιμοσφαιρίνης F και τέλος τον αποκλεισμό σιδηροπενίας, όπου απαιτείται με μέτρηση του σιδήρου ορού και της φερίτινης ορού. Δυστυχώς δεν υπάρχει απλή διαδικασία για τον αποκλεισμό των σιωπηλών φορέων. Ενδείξεις για την παρουσία του σιωπηλού γόνου αποτελούν οι οριακοί ερυθροκυτταρικοί δείκτες και η οριακή τιμή της αιμοσφαιρίνης A2.

- Η παρουσία της α- MA περιπλέκει τη διάγνωση των φορέων. Η διάγνωση της α- MA υποδηλώνεται από την αιματολογική εικόνα, την παρουσία εγκλείστων αιμοσφαιρίνης στα ερυθρά και επιβεβαιώνεται με τη βιοσύνθεση της αιμοσφαιρίνης, ή τη μελέτη του DNA.
- Για την επιτυχή διάγνωση είναι εξ' ίσου σημαντική η συνεχής εφαρμογή του ποιοτικού ελέγχου σε όλες τις χρησιμοποιούμενες τεχνικές.<sup>54</sup>
- Με εκτίμηση της μορφολογίας των ερυθροκυττάρων των φορέων μετά από ειδική χρώση, αποκαλύπτονται στο μικροσκόπιο μικρά, ωχρά, με κάποιο βαθμό ποικιλομορφίας.



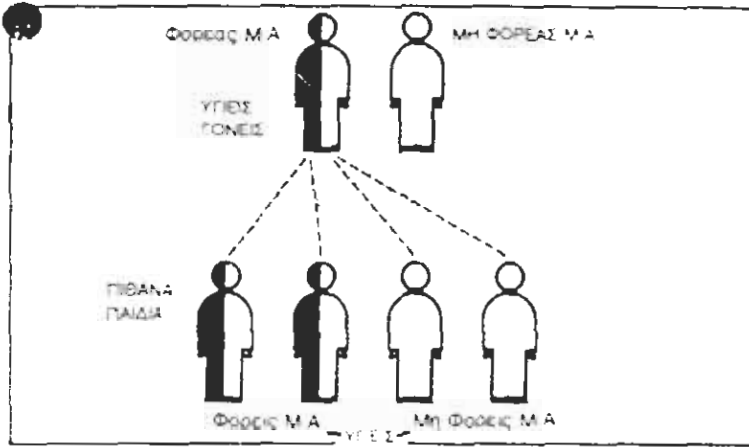
*Εικόνα 15. Ερυθροκύτταρα φυσιολογικού ατόμου*



*Εικόνα 16. Ερυθροκύτταρα σε άτομα με ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία*

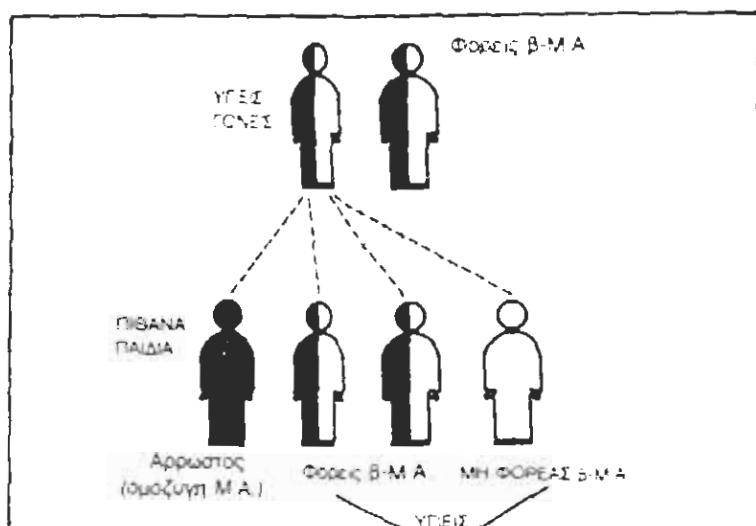
- Ποτέ, όποιος έχει το στίγμα της Μεσογ. Αναιμίας δεν πρόκειται να συναντήσει κανένα πρόβλημα υγείας από αυτό.
- Κανένα πρόβλημα υγείας δεν εμφανίζεται σε έγκυους, φορείς, της Μεσογ. Αναιμίας, είτε στα κυοφορούμενα έμβρυα από το στίγμα της Μεσογ. Αναιμίας.
- Ούτε κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας μπορεί να εμφανιστεί κάποιο πρόβλημα στην υγεία ή στην ανάπτυξη παιδιών με στίγμα Μεσογειακής Αναιμίας.
- Το φύλο (άντρας ή γυναίκα φορέας Μεσογ. Αναιμίας) δεν παίζει κανένα ρόλο στην κληρονομική μεταβίβαση του στίγματος της Μεσογειακής Αναιμίας. Δηλαδή από τον πατέρα ή την μητέρα μπορεί να κληρονομηθεί το ίδιο καλά το στίγμα της Μεσογ. Αναιμίας από το αγόρι τους ή το κορίτσι τους.
- Το στίγμα της Μεσογ. Αναιμίας δεν είναι σε καμία περίπτωση κολλητικό. Ο μόνος τρόπος της μεταβίβασης του στίγματος είναι κληρονομικός δηλ. από γονείς σε παιδιά.
- Ο φορέας της Μεσογ. Αναιμίας μπορεί κάλλιστα να είναι αιμοδότης, αρκεί να το επιτρέπει η φυσική του κατάσταση.
- Ο ειδικός αιματολογικός έλεγχος για τη Μεσογ. Αναιμία αρκεί να γίνεται μια φορά στη ζωή μας όπως άλλωστε και για την ομάδα αίματος.

- Δεν υπάρχει καμία σχέση ανάμεσα στον φορέα του AIDS και στον φορέα της Μεσογ. Αναιμίας. Γιατί ενώ ο φορέας του AIDS κινδυνεύει να νοσήσει από AIDS, ο φορέας της Μεσογ. Αναιμίας είναι αδύνατο να νοσήσει από μεσογειακή Αναιμία.



*Εικόνα 17. Όταν ο ένας από τους γονείς δεν είναι φορέας β-Μ.Α. δεν υπάρχει η πιθανότητα γέννησης άρρωστου από Μ.Α. παιδιού. (50% ετεροζυγία).*

- Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς της β- Μεσογειακής Αναιμίας ΜΟΝΟ ΤΟΤΕ υπάρχει η ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΑ να γεννηθεί παιδί άρρωστο από Μεσογειακή Αναιμία.
- Όταν ο ΕΝΑΣ ΜΟΝΟ γονιός (μητέρα είτε πατέρας) έχει το στίγμα της β- Μεσογειακής Αναιμίας είναι ΑΔΥΝΑΤΟ να γεννηθεί άρρωστο παιδί. Εδώ είναι πιθανό να γεννηθεί κάποιο παιδί φορέας β- Μεσογ. Αναιμίας, αλλά ποτέ άρρωστο παιδί.
- Φυσικό είναι ότι είναι επίσης ΑΔΥΝΑΤΟ να γεννηθεί άρρωστο ή παιδί με στίγμα μεσογειακής αναιμίας από γονείς που δεν είναι φορείς της Μεσογειακής Αναιμίας.
- Θα πρέπει όμως να θυμηθούμε ότι όταν λέμε χωρίς στίγμα β-Μ.Α. εννοούμε ότι έχει γίνει ο ειδικός αιματολογικός έλεγχος για Μεσογ. Αναιμία και όχι ότι ο γονιός είναι υγιής. Όλοι μα όλοι οι γονείς των άρρωστων από Μεσογ. Αναιμία παιδιών είναι γεροί, υγιέστατοι, και απέκτησαν το άρρωστο παιδί επειδή δεν έμαθαν για τον κίνδυνο της γέννησης άρρωστου από Μεσογ. Αναιμία παιδιού <sup>59</sup>



*Εικόνα 18. Όταν και οι δύο είναι ετερόζυγοι β-Μ.Α. τότε υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί με ομόζυγη β-Μ.Α. σε ποσοστό 25% δηλ. ένα στα τέσσερα παιδιά.*

- Η μόνη δυνατότητα για να μην γεννηθεί άρρωστο από Μ.Α. παιδί, αφού και οι δύο γονείς θα έχουν το στίγμα της β-Μ.Α. είναι ο ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ για Μ.Α. ΟΛΩΝ των παιδιών.

### ΤΙ ΓΙΝΕΤΑΙ ΟΜΩΣ ΟΤΑΝ ΒΡΕΘΕΙ ΕΝΑ ΖΕΥΓΑΡΙ ΠΟΥ ΚΑΙ ΟΙ ΔΥΟ ΕΙΝΑΙ ΦΟΡΕΙΣ ΤΗΣ β- ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Όταν μετά τον αιματολογικό έλεγχο για Μεσογειακή Αναιμία βρεθεί ένα ζευγάρι (που είτε έχει άλλα γερά παιδιά, είτε όχι) φορέων β- Μεσογ. Αναιμίας τότε δεν τους απαγορεύεται να γεννήσουν παιδιά, ούτε προτείνεται κάποιος άλλος τρόπος.

Το ΜΟΝΟ που γίνεται είναι, κάποιες ειδικές εξετάσεις (όταν η εγκυμοσύνη δεν έχει ξεπεράσει τον 5<sup>ο</sup> της μήνα), οι οποίες λέγονται «Προγεννητική διάγνωση Μεσογειακής Αναιμίας» και με ασφάλεια ενημερώνεται το ζευγάρι για την υγεία του κυοφορούμενου εμβρύου.

Πρέπει δηλ. αφ' ότου ένα ζευγάρι μάθει ότι κινδυνεύει να αποκτήσει άρρωστο από Μεσογειακή αναιμία παιδί να ελέγχει με την «προγεννητική διάγνωση της Μεσογειακής Αναιμίας» κάθε νέο κυοφορούμενο έμβρυο.

Το ζήτημα λοιπόν της πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας είναι «να εξαφανίσει από προσώπου γης» το στίγμα της Μεσογειακής Αναιμίας, ώστε να μην γεννιούνται φορείς ή ετεροζυγώτες της Μεσογ. Αναιμίας, αλλά να ενημερώνει με ευκολία και ασφάλεια όλα τα ζευγάρια (παλιά ή καινούρια) για

την υγεία ή όχι των καινούργιων παιδιών ώστε να μην ξαναγεννηθούν ΑΡΡΩΣΤΑ από ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ παιδιά.

Συνείδηση λοιπόν πρέπει να γίνει σε όλους ότι είναι ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΟ να ελέγχονται για Μεσογειακή Αναιμία όλοι οι γονείς νέων παιδιών, ώστε να ΜΗΝ ΓΕΝΝΗΘΟΥΝ καινούργια άρρωστα από Μεσογειακή Αναιμία παιδιά.<sup>59</sup>

Το κάθε ζευγάρι (κί' ας έχει ήδη γερά παιδιά) πρέπει να ελεγχθεί για Μ.Α.<sup>57</sup>

#### *Ετερόζυγη α- Μεσογειακή Αναιμία*

Για την γέννηση των άρρωστων από Μεσογειακή Αναιμία παιδιών υπεύθυνη είναι η κληρονομική ιδιομορφία που την είπαμε «στίγμα β- Μεσογειακής Αναιμίας» και που έχουμε μιλήσει γι' αυτήν.

Υπάρχει όμως μια άλλη αντίστοιχη κληρονομική ιδιομορφία που λέγεται α- Μεσογειακή Αναιμία και αυτή που την έχουν λέγονται φορείς ή ετεροζυγώτες της α- Μεσογειακής Αναιμίας».

Τα δύο στίγματα (α και β- Μεσογειακής Αναιμίας) είναι ολόϊδια τόσο στον τρόπο που μεταβιβάζονται (κληρονομικά) όσο στις επιπ.ώσεις που επιφέρουν στην υγεία (ουσιαστικά καμία), καθώς και στον τρόπο διάγνωσής τους (στις Μονάδες Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας). Έχουν όμως μια τεράστια ΔΙΑΦΟΡΑ. Ο φορέας α- Μεσογειακής Αναιμίας είναι ΑΔΥΝΑΤΟ να αποκτήσει άρρωστο από Μεσογειακή Αναιμία παιδί. Όταν δηλ. ένας φορέας α- Μεσογειακής Αναιμίας κάνει παιδιά είτε με φορέας α- Μεσογειακής Αναιμίας είτε με φορέα β- Μεσογειακής Αναιμίας, δεν υπάρχει καμία πιθανότητα να γεννηθεί κάποιο από τα παιδιά τους άρρωστο από Μεσογ. Αναιμία.<sup>59</sup>

## **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

### **Γενικά**

Είναι γεγονός ότι τα τελευταία χρόνια, μετά το 1977, αναπτύχθηκαν υγειονομικές υπηρεσίες και ασφαλή προγράμματα για την πρόληψη της νόσου σε οικογένειες και πληθυσμούς υψηλού κινδύνου. Εντοπισμός και ταυτοποίηση των ατόμων - φορέων των γονιδίων της μεσογειακής αναιμίας με screening και η χρήση της μεθοδολογίας της προγεννητικής διάγνωσης και στη συνέχεια επιλεκτικής αποβολής των ομόζυγων εμβρύων, επέτρεψαν στα ζευγάρια υψηλού κινδύνου και σύμφωνα πάντα με τη δική τους προσωπική

επιλογή να μην φέρουν στον κόσμο παιδιά με μεσογειακή αναιμία. Με την θετική παρέμβαση των μεθόδων πρόληψης ξεπερνιέται η σοβαρά υψηλή πιθανότητα του 25% να γεννήσουν παιδιά με τη νόσο τα ζευγάρια υψηλού κινδύνου και τους εξασφαλίζεται το δικαίωμα να γίνουν κανονικά γονείς.

Σ' αυτά τα ζευγάρια προσφέρεται ο προγεννητικός έλεγχος, με τον οποίο μπορούμε σε πρώιμα στάδια της εγκυμοσύνης να διαγνώσουμε αν το παιδί που πρόκειται να γεννηθεί θα έχει ένα ή δύο ή κανένα ανώμαλο γονίδιο. Αν και τα δύο γονίδια είναι παθολογικά, οι γονείς είναι ελεύθεροι να αποφασίσουν τη διακοπή της εγκυμοσύνης. Μέχρι πριν από λίγα χρόνια ο έλεγχος αυτός απαιτούσε να έχει προχωρήσει η εγκυμοσύνη αρκετά. Τώρα όμως γίνεται κατά τη διάρκεια του πρώτου τριμήνου της κύησης και γι' αυτό απαιτείται η πολύ καλή έγκαιρη προσέλευση του ζευγαριού.<sup>37</sup>

Μέχρι το 1991 η προγεννητική διάγνωση ακολουθούσε κατά κανόνα την πρώτη μεθοδολογία, εξαιτίας του γεγονότος ότι η τεχνολογία της εξέτασης εμβρυϊκού αίματος που καθιερώθηκε κατ' αρχήν ήταν για πολλά χρόνια η μόνο δυνατή προσπέλαση για όσα ζευγάρια ζητούσαν προγεννητική εξέταση μετά τον δεύτερο μήνα της εγκυμοσύνης. Σήμερα η κατάσταση έχει μεταβληθεί και η καθιέρωση των τεχνικών ανασυνδιασμένου DNA με ανάλυση DNA χοριακών λαχνών κερδίζει διαρκώς έδαφος, δεδομένου μάλιστα ότι είναι απλούστερη, ταχύτερη, ασφαλέστερη και λιγότερο δαπανηρή.<sup>55</sup>

### **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Η προγεννητική διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας είναι σοβαρή ενέργεια και προϋποθέτει την κατανόηση των πληροφοριών που δίνονται από την Μονάδα Πρόληψης της νόσου, και την καλή συνεργασία των ζευγαριών που ενδιαφέρονται. Η προγεννητική διάγνωση θεωρείται πειραματική μέθοδος και τα αποτελέσματα δεν έχουν ακόμη εκτιμηθεί με ακρίβεια. Στηρίζεται στην εξέταση μιας μικροσταγόνας αίματος που λαμβάνεται με παρακέντηση της μήτρας από τον πλακούντα (είναι το ίδιο με το αίμα του εμβρύου).

Η παρακέντηση και η εξέταση του αίματος δεν είναι απλές μέθοδοι. Απαιτούν καλή προετοιμασία, συντονισμό και συνεργασία πολλών ατόμων (γιατρών και τεχνικών) και κυρίως άνεση χρόνου, ώστε να γίνουν οι απαραίτητοι έλεγχοι για να δοθεί μια αξιόπιστη απάντηση. Κατά συνέπεια, η προγεννητική διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας δεν μπορεί να οργανωθεί

την τελευταία στιγμή, ούτε είναι μια εξέταση που γίνεται χωρίς την κατάλληλη προετοιμασία.

### Πότε γίνεται η παρακέντηση

Ο κατάλληλος χρόνος για την διενέργεια της παρακέντησης είναι η 20η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Ο χρόνος υπολογίζεται από την πρώτη μέρα της τελευταίας περιόδου.

#### 1. Προγραμματισμός

Συμπληρώνονται τα απαραίτητα στοιχεία και καθορίζεται η ημερομηνία της παρακέντησης με βάση τον υπολογισμό των εβδομάδων κύησης, από την πρώτη ημέρα της τελευταίας περιόδου.

#### 2. Προετοιμασία

Την 7<sup>η</sup> περίπου εβδομάδα της Κύησης, η έγκυος εξετάζεται με συσκευή υπερήχων που επιτρέπει την επιβεβαίωση της ηλικίας του κυήματος και τη θέση πρόσφυσης του πλακούντα.<sup>54</sup>

#### 3. Η παρακέντηση

Η λήψη εμβρυϊκού αίματος γίνεται με λεπτή βελόνα παρακέντησης απευθείας από τα αγγεία του ομφάλιου λώρου κάτω από συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο (real time). Η ποσότητα αίματος που αναροφάται είναι περίπου 0,5-1,0ml και περιέχει (στις περισσότερες περιπτώσεις σήμερα) 100% εμβρυϊκά κύτταρα. Όταν η επέμβαση γίνεται από εκπαιδευμένο προσωπικό, η πιθανότητα αποτυχίας είναι σχεδόν μηδενική. Στις σπάνιες αυτές περιπτώσεις, η εξέταση επαναλαμβάνεται μετά από λίγες ημέρες:

Επιπλέον, το γεγονός ότι πολλά από τα ζεύγη σε κίνδυνο, που προσήλθαν προοπτικά (δηλ. πριν αρχίσουν να κάνουν παιδιά), επανήλθαν για δεύτερη ή και Τρίτη προγεννητική εξέταση υποδηλώνει ότι οι έγκυες δεν φοβούνται να επανυποβληθούν στην ταλαιπωρία τους αν πρόκειται να αποκτήσουν υγιές παιδί.<sup>57</sup>

#### Επιπλοκές από την παρακέντηση

Κατά κανόνα η επέμβαση δεν έχει επιπλοκές. Ωστόσο σε μερικές περιπτώσεις, η μήτρα ερεθίζεται με την παρακέντηση, κάνει συσπάσεις και μπορεί να αποβάλει το έμβρυο. Το ατύχημα αυτό συμβαίνει σπάνια και με την



προσοχή που καταβάλλεται φαίνεται πιθανό ότι θα περιοριστεί ακόμα περισσότερο.

#### Αξιολόγηση αποτελεσμάτων

Η εξέταση γίνεται με τη μεγαλύτερη δυνατή επιμέλεια σε όλες τις περιπτώσεις. Είναι ασφαλής όχι όμως υποχρεωτικά αλάνθαστη. Τόσο στη μονάδα προγεννητικής διάγνωσης Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα όσο και σε άλλα ανάλογα κέντρα του εξωτερικού στις εκατοντάδες των περιπτώσεων που έχουν εξεταστεί μέχρι σήμερα έχουν σημειωθεί σπάνιες περιπτώσεις σφάλματος στη διάγνωση. Το ποσοστό αυτό δεν ξεπερνά το 1 στα 100 και είναι πιθανό ότι θα μειωθεί στο άμεσο μέλλον, γιατί η αιτία μερικών σφαλμάτων έχει εντοπιστεί. Οποσδήποτε, ελάχιστος κίνδυνος σφάλματος διάγνωσης θα υπάρχει πάντοτε.

Όταν η απάντηση είναι θετική η κύηση συνεχίζεται κανονικά. Κατά τον τοκετό, ο μαιευτήρας πρέπει να βάλει λίγο αίμα από τον ομφάλιο λώρο σ' ένα φιαλίδιο με αντιπηκτικό που θα χρησιμοποιηθεί για την πρώτη επιβεβαίωση. Η εξέταση του νεογνού πρέπει να ξαναγίνει στην ηλικία των 6-8 μηνών. Όταν η απάντηση είναι δυσάρεστη τότε το ζευγάρι θα πρέπει να αποφασίσει αν θα διακοπεί η κύηση. Η διακοπή γίνεται με ένεση ειδικών ουσιών, των προσταγλανδινών οι οποίες προκαλούν πρόωρη γέννα. Κάτω από συνήθεις συνθήκες είναι ακίνδυνη.<sup>56</sup>

#### Δειγματοληψία εμβρυϊκού DNA

Κύρια πηγή του εμβρυϊκού DNA αποτελεί η τροφοβλάστηση, που λαμβάνεται μεταξύ 10<sup>ης</sup> - 12<sup>ης</sup> εβδομάδας της κύησης, και τα αμνιακά κύτταρα που απομονώνονται από αμνιακό υγρό που λαμβάνεται μετά τη 14<sup>η</sup> εβδομάδα. Οι τεχνικές που βασίζονται στην αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) απαιτούν ελάχιστη ποσότητα DNA. Για το λόγο αυτό τα αμνιακά κύτταρα και η τροφοβλάστη υποβάλλονται σε επεξεργασία χωρίς να προηγηθεί καλλιέργεια, η οποία αποτελεί χρονοβόρα διαδικασία.

Κατά τη παραλαβή ενός δείγματος τροφοβλάστης, οι λάχνες ελέγχονται με μικροσκοπική εξέταση (x10 μεγέθυνση) αποχωρίζονται προσεκτικά από κάθε άλλο ίσιο και τοποθετούνται 1 ml διαλύματος T.E. (10 mM Tris, Ph7 1mM C-DTA) σε αποστειρωμένο σωληνάριο. Ακολουθεί πλύσιμο δύο φορές με TE και κατάψυξη στους -70° C για τουλάχιστον μια ώρα. Τα δείγματα αμνιακού υγρού μεταφέρονται σε αποστειρωμένα κωνικά σωληνάρια,

φυγοκεντρώνονται σε 4.000 rpm και το ίζημα των κυττάρων συλλέγεται σε σωληνάρια του 1,5ml. Ακολουθεί επίσης πλύσιμο δύο φορές με TE και κατάψυξη στους -70° C για τουλάχιστον μια ώρα πριν από οποιαδήποτε άλλη επεξεργασία.<sup>59</sup>

### Πλεονεκτήματα εμβρυϊκού DNA

Η τεχνική της ανάλυσης του DNA πλεονεκτεί έναντι της τεχνικής της ανάλυσης του εμβρυϊκού αίματος, γιατί εφαρμόζεται στο πρώτο τρίμηνο και έτσι.

1. Μειώνει το χρονικό διάστημα αναμονής
2. Προκαλούνται λιγότερα ψυχολογικά και κοινωνικά προβλήματα
3. Εξασφαλίζει στο ζευγάρι το «απόρρητο» επειδή η εγκυμοσύνη δεν είναι εμφανής

Η προγεννητική διάγνωση της Μ.Α. με εξέταση εμβρυϊκού αίματος έχει το σοβαρό μειονέκτημα, ότι γίνεται πολύ αργά κατά την κύηση. Η καθυστέρηση αυτή σημαίνει μακρά περίοδο ανυπομονησίας για την έγκυο, σοβαρά ψυχολογικά προβλήματα. Όταν τεθεί θέμα διακοπής της εγκυμοσύνης στην 22<sup>η</sup> ή και την 23<sup>η</sup> εβδομάδα αλλά και σοβαρά μαιευτικά προβλήματα, όταν η διακοπή αυτή πραγματοποιηθεί. Έτσι παρά την άμεση και ευρεία αποδοχή της προγεννητικής διάγνωσης στο 2<sup>ο</sup> τρίμηνο της εγκυμοσύνης, οι επιστήμονες αναζήτησαν τρόπους ώστε να μεταφέρουν την εξέταση όσο το δυνατό νωρίτερα κατά την κύηση.<sup>58</sup> Ξεκίνησε η εξέταση στο επίπεδο του γονιδιακού υλικού (DNA), όπου αναζητούνται άμεσα ή έμμεσα οι γόνιμοι που οδηγούν σε μείωση ή αναστολή της σύνθεσης των β - αλυσίδων σφαιρίνης και πραγματοποιείται στον δεύτερο μήνα της κύησης με λήψη τροφοβλάστης και DNA ανάλυση.<sup>37</sup>

### Προγεννητική διάγνωση με εξέταση του εμβρυϊκού DNA

Η εξέταση είναι άμεση και στηρίζεται στην αναγνώριση των παθολογικών γονιδίων με ειδικές αλληλουχίες DNA που είναι συμπληρωματικές με τα γονίδια και σχηματίζουν σταθερά υβρίδια με αυτά. Οι παραπάνω μέθοδοι εφαρμόζονται σε DNA, που εκχειλίζεται από κύτταρα χωριακών λάχνων τα τελευταία λαμβάνονται με διακολπική ή διακοιλιακή παρακέντηση στη 10<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης χωρίς συνέπειες για το έμβρυο.<sup>58</sup>

Στην Ελλάδα η μοριακή βάση των θαλασσαιμικών συνδρόμων και σχετικών αιμοσφαιρινοπαθειών είναι εξαιρετικά ετερογενής τα περισσότερα πρωτόκολλα ανάλυσης DNA που χρησιμοποιούνται σήμερα βασίζονται στην αντίδραση πολυμεράσης PCR και επιτρέπουν τον ακριβή και σε σύντομο χρονικό διάστημα χαρακτηρισμό της γενετικής διαταραχής οδηγεί σε ασφαλέστερη διακοπή της κύησης και δεν διαταράσσει το μαιευτικό μέλλον της γυναίκας.<sup>36,42</sup>

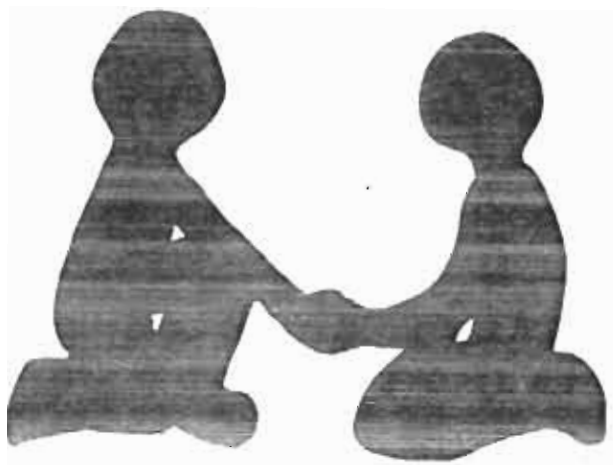
## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup>

### ΠΡΟΣΕΛΚΥΣΗ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ

Εθελοντική αιμοδοσία σημαίνει ότι: ο εθελοντής αιμοδότης προσφέρει εθελοντικά αίμα χωρίς κανενός είδους πειθαναγκασμό, ανώνυμα, χωρίς αμοιβή ή αντάλλαγμα, την ώρα που ο αιμοδότης αισθάνεται καλά και όχι την ώρα της ανάγκης. Ο αιμοδότης αντιλαμβάνεται την αιμοδοσία ως κοινωνικό χρέος και συμμετέχει ενεργά για την επίλυση ενός κοινωνικού προβλήματος.<sup>3</sup>

Συχνά ο φόβος, η άγνοια ή η κακή πληροφόρηση γίνονται εμπόδια σε πολλούς να γίνουν αιμοδότες. Η εθελοντική αιμοδοσία και μάλιστα σε τακτά χρονικά διαστήματα είναι μια ευγενής προσφορά αγάπης και θυσίας προς τον συνάνθρωπο μας. Όταν αυτό γίνει συνείδηση για τον κάθε Έλληνα πολίτη θα λυθούν πολλά προβλήματα που αντιμετωπίζονται ιδιαίτερα στα μεγάλα Νοσηλευτικά ιδρύματα<sup>17</sup>

**ΑΙΜΑ  
ΑΠΟΘΕΜΑ  
ΖΩΗΣ  
ΔΩΣΕ ΚΙ ΕΣΥ  
ΜΠΟΡΕΙΣ.**



Τι ανάγκες σε αίμα έχουμε στην χώρα μας;

Η ανάγκη έκτακτων περιστατικών όπως είναι οι τραυματισμοί από διάφορους λόγους, τα προγραμματισμένα και μη χειρουργεία, οι χρόνιοι 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 600.000 μονάδες το χρόνο.

Μια ανεπτυγμένη χώρα, σαν τη δική μας, έχει τρομακτικό κοινωνικό και οικονομικό κόστος εξαιτίας της υπάρχουσας ανεπάρκειας αίματος και την εξάρτησή μας από τον ελβετικό πληθυσμό. <sup>69</sup>

### **ΕΠΙΛΟΓΗ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ**

Η επιλογή των Αιμοδοτών γίνεται από καλά εκπαιδευμένο και επαγγελματικά καταρτισμένο προσωπικό και έχει σαν σκοπό την ασφάλεια του αιμοδότη και του δέκτη (ασθενή).

Η Αιμοδοσία διαθέτει έντυπα «Ιστορικό Αιμοδότη» στα οποία κάθε φορά καταγράφονται ορισμένες πληροφορίες που αφορούν το δότη και είναι απαραίτητες για την τακτοποίηση και την μελλοντική επικοινωνία μας μαζί του.

Οι πληροφορίες που είναι απολύτως απαραίτητες για αυτόν τον σκοπό είναι:

1. Ημερομηνία προσέλευσης για Αιμοδοσία
2. Ονοματεπώνυμο και πατρώνυμο
3. Διεύθυνση κατοικίας και εργασίας
4. Τηλέφωνο κατοικίας και εργασίας
5. Φύλο
6. Ηλικία (οι αιμοδότες πρέπει να είναι ηλικίας 18-65 ετών. Για άτομα ηλικίας 17 ετών απαιτείται η συγκατάθεση γονέων πριν αιμοδοτήσουν ενώ για αιμοδότες που δίνουν για πρώτη φορά το ανώτερο όριο ηλικίας είναι 60).
7. Επάγγελμα
8. Έγγραφη συγκατάθεση του Αιμοδότη, ότι δέχεται να αιμοδοτήσει και να εξεταστεί το αίμα του για μεταδοτικά νοσήματα. Η συγκατάθεση περιλαμβάνεται στο Ιστορικό του Αιμοδότη, είναι απαραίτητο δε να

αντιληφθεί ο αιμοδότης τη χρησιμότητα της ή να ζητήσει διευκρινήσεις σε περίπτωση που δεν τη κατανοεί.

**9. Ημερομηνία και τόπος τελευταίας αιμοδοσίας (πρέπει να έχουν περάσει λιγότερο 8 εβδομάδες από την τελευταία αιμοδοσία)**

Κάποια επιπρόσθετα στοιχεία μπορεί να είναι χρήσιμα σε ορισμένες περιπτώσεις όπως:

- Στοιχεία που αφορούν τον αριθμό μητρώου και τον φορέα έκδοσης της κάρτας του εθελοντή, είναι απαραίτητα σε περίπτωση χρήσης συστήματος υπολογιστή.

Το όνομα του ασθενούς για το οποίο δίνεται αίμα σε περίπτωση κατευθυνόμενης αιμοδοσίας.

Ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του δότη (πληροφορίες που αφορούν την ομάδα αίματος ή άλλα στοιχεία σχετικά) παρέχουν στην Αιμοδοσία τη δυνατότητα ορθολογικότερης χρήσης του αίματος.

Η λήψη του ιατρικού ιστορικού αποτελεί σημαντικό μέρος τη επιλογής του Αιμοδότη. Οι ερωτήσεις του ιατρικού ιστορικού, πρέπει να γίνονται από καλά εκπαιδευμένο προσωπικό σε ιδιαίτερο χώρο και να διασφαλίζεται ο Αιμοδότης για την πιστή εφαρμογή του απορρήτου. Ο Αιμοδότης πρέπει να έχει την ευχέρεια να συζητήσει με τον γιατρό της Αιμοδοσίας προβλήματα υγείας ή άλλους λόγους οι οποίοι θέτουν πιθανόν σε κίνδυνο την ασφάλεια του ίδιου ή του δέκτη (ασθενούς).

Σε περίπτωση απόρριψης πρέπει να δίνονται οι απαραίτητες ιατρικές πληροφορίες και εξηγήσεις που αφορούν την αιτία και την διάρκεια της απόρριψης. Ο αιμοδότης πρέπει να ενθαρρύνεται να επισκεφτεί και πάλι την Αιμοδοσία όταν εκλείψει ο λόγος της απόρριψης.

Οι ερωτήσεις που συζητιούνται με τον αιμοδότη αφορούν τα εξής θέματα:

- προηγούμενη αιμοδοσία
- προηγούμενη αναβολή
- κύηση
- χειρουργικές επεμβάσεις

- σοβαρά νοσήματα (καρδιάς, πνεύμονος, νεφρών, ήπατος)
- λιποθυμικά επεισόδια, σπασμοί
- αιμορραγικές διαθέσεις
- φάρμακα
- μεταδοτικά νοσήματα (Ηπατίτιδες, AIDS, Ελονοσία)
- εμβολιασμοί
- γενική κατάσταση υγείας

Ακόμα ο αιμοδότης εξετάζεται για αρτηριακή πίεση, τον αιματοκρίτη ή την αιμοσφαιρίνη, το σφυγμό, το βάρος, πιθανές δερματικές αλλοιώσεις στο σημείο φλεβοκέντησης καθώς και τη φυσική του κατάσταση.

### Αρχές συντήρησης του αίματος

Η συντήρηση του αίματος υπό τη ρευστή του μορφή, γίνεται στους 4° C παρουσία αντιπηκτικών ουσιών, όπως το διάλυμα ACD (Acid - Citrate - Dextrose) αρχικά και το διάλυμα CPD-A (Citrate Phosphate - Dextrose - Adenine) αργότερα. Οι συντηρητικές ουσίες προστίθενται για την παρεμπόδιση βιοχημικών μεταβολών που συμβαίνουν στη χαμηλή θερμοκρασία συντήρησης του αίματος και οδηγούν στη μείωση των ATP και 2-3 - DPG που επηρεάζουν τη δευσμωτική ικανότητα του αίματος σε οξυγόνο. Τα ερυθροκύτταρα επίσης μπορεί να συντηρηθούν και σε πολύ χαμηλές θερμοκρασίες των -80 και -150° C μέσα σε γλυκερίνη που χρησιμεύει σαν κρυοπροστατευτική ουσία. Η συνήθης διάρκεια συντήρησης του αίματος στους 4° C είναι 30 ημέρες.<sup>39</sup>

### ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΠΡΑΓΜΑΤΙΚΗΣ ΕΘΕΛΟΝΤΙΚΗΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ

1. Οι εθελοντές αιμοδότες κάθε φορά που αιμοδοτούν ελέγχονται και επιβεβαιώνεται η καλή τους υγεία. Ελέγχεται η πίεση, ο αιματοκρίτης και μπορούν να συμβουλευτούν το γιατρό για θέματα της υγείας τους. Ενημερώνονται για τα αποτελέσματα των εξετάσεών τους. Δικαιούνται επίσης να κάνουν βασικές εργαστηριακές εξετάσεις: α) σε περιπτώσεις ασθένειας τους και β) αν ο γιατρός της αιμοδοσίας κρίνει απαραίτητες κάποιες εξετάσεις και εφ' όσον συμφωνεί ο αιμοδότης. Οι εξετάσεις αυτές

δεν είναι ορθό να επαναλαμβάνονται σαν «κίνητρο προς τον αιμοδότη, αλλά ως υποχρέωση της αιμοδοσίας να ασκήσει προληπτική ιατρική για τον έλεγχο και διατήρηση της υγείας των εθελοντών.<sup>14</sup>

2. Βασιζόμενοι στην εθελοντική αιμοδοσία μειώνουμε την πιθανότητα κατά πολύ, της μετάδοσης με το αίμα διαφόρων ιογενών νοσημάτων, πράγμα που αποδείχτηκε τόσο για τις ηπατίτιδες όσο και για το AIDS. Από έρευνες έχει αποδειχθεί ότι στις χώρες που η αιμοδοσία στηρίζεται μόνο στην εθελοντική προσφορά αίματος η μετάδοση αυτών των ιών με μετάγγιση είναι σε χαμηλό επίπεδο.<sup>15</sup>
3. Γίνεται μεγαλύτερη αξιοποίηση του προσφερόμενου αίματος διότι παρέχονται τα χρονικά περιθώρια που απαιτούνται για την εργαστηριακή επεξεργασία και κλασματοποίηση του αίματος με τις καλύτερες δυνατές συνθήκες. Δίνεται λοιπόν η δυνατότητα για εφαρμογή της εστιασμένης μεταγγισιοθεραπείας η οποία αποτελεί ένα μεγάλο βήμα στην εξέλιξη των μεταγγίσεων. Και αυτό διότι από τη μια πλευρά αποφεύγεται η επιβάρυνση των ασθενών με στοιχεία του ολικού αίματος τα οποία δεν χρειάζονται από την άλλη επιτυγχάνεται «οικονομία» στις υπηρεσίες αιμοδοσίας. Έτσι μία μονάδα ολικού αίματος μπορεί να κλασματοποιηθεί και να μεταγγισθούν με τα παράγωγα τουλάχιστον τρεις ασθενείς (π.χ. ένας ασθενής με απλαστική αναιμία και χαμηλό αιματοκρίτη θα μεταγγισθεί με το συμπυκνωμένα ερυθρά, δεύτερος ασθενής με εγκαύματα θα μεταγγιστεί με το πλάσμα και τρίτος ασθενής με θρομβοπενία θα μεταγγιστεί με τα αιμοπετάλια).
4. Όσο αυξάνεται η πραγματικά εθελοντική αιμοδοσία τόσο λιγότερο οι υπηρεσίες αιμοδοσίας θα πιέζουν το συγγενικό και φιλικό περιβάλλον, που αναπτύσσονται ιδιαίτερα σε χρόνιους ασθενείς. Επίσης αποφεύγονται οι σχέσεις εξάρτησης από το «φιλικό» περιβάλλον, που αναποτύσσονται ιδιαίτερα σε χρόνιους ασθενείς
5. Η αιμοδοσία μπορεί ακόμη και να ωφελεί τον αιμοδότη.
6. Ο εθελοντής αιμοδότης δίνει αίμα εθελοντικά χωρίς καμία οικονομική ή κοινωνική πίεση όπως, ενδεχομένως, ο αιμοδότης φιλικού, συγγενικού περιβάλλοντος. Ο πραγματικός αιμοδότης δεν έχει κανένα κίνητρο (ούτε άδεια από την εργασία του) που θα τον ωθούσε ίσως στην απόκρυψη στοιχείων που του ζητούνται κατά την συμπλήρωση του ιστορικού, φοβούμενος την απόρριψη του ως αιμοδότη



7. Ο εθελοντής προσφέροντας αίμα σώζει ζωές και το ξέρει. Είναι άτομο ευαισθητοποιημένο με υψηλό αίσθημα κοινωνικής ευθύνης
8. Η κάλυψη του συνόλου των αναγκών με πραγματικά εθελοντικά προσφερόμενο αίμα δημιουργεί αίσθημα ασφαλείας (για τη στιγμή της ανάγκης) και υπερηφάνειας (για τη συμμετοχή) σε όλους τους πολίτες και καθιστά τη χώρα μας αυτάρκη και ανεξάρτητη. <sup>45</sup>

### Τι προνόμια έχει ο εθελοντής αιμοδότης

- Αισθάνεται σαν άνθρωπος την ηθική ικανοποίηση ότι κάνει το καθήκον του σώζοντας μια ζωή και σαν πολίτης, ότι συμβάλει στην βελτίωση της υγείας του λαού



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

- Προσφέρει ανεκτίμητη συμβολή για να καλυφθούν οι ανάγκες σε αίμα στην χώρα μας
- Μετά την πρώτη εθελοντική προσφορά αίματος λαμβάνει δωρεάν το δελτίο εθελοντή αιμοδότη που στο εσωτερικό του καταγράφονται κάθε φορά οι μονάδες εθελοντικού αίματος που προσφέρει
- Δικαιούται αίμα σε ώρα έκτακτης προσωπικής ή οικογενειακής ανάγκης για πρόσωπα πρώτου βαθμού συγγένειας

- Δικαιούται δωρεάν αιματολογικές εξετάσεις σε περίπτωση προσωπικής του ασθένειας
- Δικαιούται μια φορά το χρόνο δωρεάν βιοχημικό και γενικό αιματολογικό έλεγχο από το Κέντρο Αιμοδοσίας.<sup>27</sup>

### **Ποια τα κίνητρα διαδικασίας ένταξης στην Ε.Α.**

Η διαδικασία ένταξης του ατόμου στην οικογένεια των εθελοντών αιμοδοτών περιλαμβάνει δύο βασικά σκέλη: α) την προσέλκυση και β) την διατήρησή του ως τακτικού εθελοντή αιμοδότη.

Προσέλκυση και διατήρηση δεν νοούνται ως ανεξάρτητα μεταξύ τους, διαδοχικά βήματα μιας ευθύγραμμης εξέλιξης. Αντίθετα, πρόκειται για παράγοντες που βρίσκονται σε δυναμική αντιστοιχία και αλληλουσία: η διατήρηση προϋποθέτει αποτελεσματική προσέλκυση και παράλληλα η αποτελεσματικότητα της προσέλκυσης είναι ανάλογη προς τη διάρκεια και τη γενικότερη επιτυχία της διατήρησης.

Είναι επομένως αναγκαία η συνεχής και συστηματική προσέγγιση των αιμοδοτών και η διαπροσωπική επικοινωνία μαζί του, ώστε να διερευνάται η ανταπόκρισή τους στην εκάστοτε στρατηγική προσέλκυσης.

Μία από τις πλέον δόκιμες και διεθνώς αναγνωρισμένες μεθόδους προσέλκυσης και διατήρησης εθελοντών αιμοδοτών είναι η παροχή κινήτρων. Για να είναι κατάλληλα, τα κίνητρα αυτά πρέπει να πληρούν τις εξής προϋποθέσεις: α) να αποτελούν έκφραση αναγνώρισης και σεβασμού προς τον αιμοδότη (ατομικό στοιχείο) και β) να ενισχύουν την αλτρουιστική διάθεση του αιμοδότη (συλλογικό στοιχείο, κοινωνική αλληλεγγύη και προσφορά).<sup>16</sup>

### **Προτάσεις για τη διάδοση της εθελοντικής αιμοδοσίας**

Η εθελοντική αιμοδοσία πρέπει να γίνει εθνική υπόθεση

1. Η πολιτεία σε συνεργασία με τους συλλόγους αιμοδοτών να αρχίσει την ενημέρωση των παιδιών με προγράμματα στα σχολεία, από το δημοτικό στο γυμνάσιο και να συνεχίζεται μέχρι την προσέλκυση των εθελοντών αιμοδοτών επισημαίνοντας τις ανάγκες της χώρας μας σε αίμα, το ακίνδυνο της αιμοδοσίας και τα ηθικά οφέλη του εθελοντή αιμοδότη. Επίσης η πολιτεία να υποχρεώνει τα μέσα μαζικής ενημέρωσης να προβάλλουν το έργο της εθελοντικής αιμοδοσίας.

2. Να δημιουργηθεί μια ομάδα ειδικών επιστημόνων, που θα αμείβονται από την πολιτεία για την ενημέρωση είτε των μαθητών, είτε των ατόμων που θα συμμετέχουν σε εκδηλώσεις που θα πραγματοποιούνται από τους αρμόδιους συλλόγους και φορείς
3. Οι κατά τόπους σύλλογοι σε συνεργασία με την ομοσπονδία ή χωρίς αυτήν να οργανώνουν διαλέξεις - ομιλίες για την πλατύτερη ενημέρωση του κοινού σε δημόσιους χώρους, σε συγκεκριμένες υπηρεσίες, πολιτιστικούς συλλόγους, εργοστάσια, ιδιωτικές επιχειρήσεις κλπ.
4. Οι κατά τόπους σύλλογοι, σε συνεργασία με την ομοσπονδία και τους αρμόδιους φορείς, να ιδρύσουν νέους συλλόγους εθελοντικής αιμοδοσίας σε όλες τις πόλεις της Ελλάδας.
5. Να γίνει προγραμματισμός συσκέψεων παραγόντων αιμοδοσίας υπουργείου και συλλόγων εθελοντών αιμοδοτών σε επίπεδο περιφέρειας για να αντιμετωπιστεί η έλλειψη αίματος, που είναι φαινόμενο κυρίως των θερινών μηνών λόγω της αύξησης των τροχαίων δυστυχημάτων και λόγω διακοπών, γεγονός που πλήττει κυρίως τους πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία
6. Οι κατά τόπους σύλλογοι, σε συνεργασία με τα 13 κέντρα αιμοδοσίας να κάνουν κυλιόμενες αιμοληψίες ανά μήνα ή ενωρίτερα, ώστε να υπάρχει προσφορά αίματος.
7. Να υπάρχουν κίνητρα για τους εθελοντές αιμοδότες, κυρίως ηθικά ώστε να μη διαβρωθεί ο θεσμός του εθελοντή αιμοδότη. Να γίνεται δωρεάν ένα πλήρες τσεκάπ σε όλους τους εθελοντές αιμοδότες μία φορά το χρόνο στα κρατικά νοσοκομεία για έλεγχο της πορείας της υγείας τους.
8. Να βραβεύονται οι εθελοντές αιμοδότες την ημέρα των εθελοντών αιμοδοτών, που θα καθιερωθεί μία ημερομηνία για όλη την Ελλάδα, και να γίνεται η ανάλογη προβολή και δημοσιότητα για την προσέλκυση και νέων
9. Να παραμείνει η εθελοντική αιμοδοσία πράγματι εθελοντική πράξη, γιατί μέχρι τώρα αποδείχθηκε ότι έτσι μπορεί να διαδοθεί καλύτερα και όχι όπως ήταν πριν το 1974 στη χώρα μας δηλ. αμειβόμενη
10. Η πολιτεία με νόμο να διαθέτει τα απαραίτητα κονδύλια, για την υποστήριξη και διάδοση της εθελοντικής αιμοδοσίας καλύπτοντας τα λειτουργικά έξοδα των συλλόγων και ομάδων που έχουν καταστατικό.

11. Οι ετήσιες αμφικτυονίες που οργανώνονται να υποστηρίζονται και να χρηματοδοτούνται από την ίδια την πολιτεία ώστε να μην γίνονται επαίτες οι άνθρωποι των συλλόγων, για να τις πραγματοποιούν
12. Η πολιτεία πρέπει να θεσπίσει ενιαία κάρτα για όλους τους εθελοντές αιμοδότες με αριθμό μητρώου. <sup>26</sup>

### **ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΠΡΟΣΕΛΚΥΣΗΣ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ**

Οι δυνατότητες της ελληνικής αιμοδοσίας έχουν σημαντικά περιθώρια ανάπτυξης. Μερικά από τα μέτρα που πρέπει να υιοθετηθούν προς αυτή την κατεύθυνση είναι:

- 1) Προγράμματα Αγωγής Υγείας με σκοπό την αύξηση του απόλυτου (νέων αιμοδοτών), αλλά και του σχετικού αριθμού των εθελοντών αιμοδοτών, την αλλαγή της συμπεριφοράς εκείνων που δίνουν αίμα για προσωπικούς λόγους και την μετατροπή τους σε εθελοντές.
- 2) Σωστή χρήση και αποφυγή σπατάλης το αίματος (επέκταση του προγράμματος κλασματοποίησης του αίματος, εισαγωγή προγραμμάτων αυτομετάγγισης), νέα συντηρητικά (SAGM) που εξασφαλίζουν μεγαλύτερη βιωσιμότητα των έμμορφων στοιχείων και βελτιώνουν τις βιολογικές ιδιότητες των ερυθρών
- 3) Εισαγωγή σύγχρονων μέσων μηχανοργάνωσης. Σχετικά με την αντιμετώπιση του προβλήματος της Μεσ. Αναιμίας. Τα μέτρα που θα βοηθούσαν στη μείωση των αναγκών αίματος για τη νόσο, συνοψίζονται στα εξής:
  - α) Παραπέρα ανάπτυξη του προγράμματος πρόληψης της Μεσ. Αναιμίας που μέχρι σήμερα έχει σημειώσει σημαντική επιτυχία στην μείωση των γεννήσεων παιδιών με Μεσ. Αναιμία.
  - β) Εισαγωγή ενιαίου προγράμματος παρακολούθησης του συνόλου των πασχόντων από τη νόσο, με σκοπό την βελτίωση της θεραπευτικής αντιμετώπισης σε όλους τους τομείς της. (Μεταγγίσεις. Αποσιδήρωση, ειδικές θεραπείες).
  - γ) Μεταμόσχευση μυελού των οστών
- 4) Προσπάθεια και καθιέρωση μαθήματος, στα σχολεία όλων των βαθμίδων

- 5) Κάλυψη των κενών θέσεων με πρόσληψη ιατρικού, παραϊατρικού, νοσηλευτικού και διοικητικού προσωπικού απαραίτητου για την επάνδρωση νοσηλευτικών μονάδων και των Κέντρων Αιμοδοσίας ώστε να μπορούν αυτές να λειτουργήσουν αποτελεσματικά.
- 6) Εξοπλισμός των Κέντρων Αιμοδοσίας με τα καλύτερα τεχνολογικά μέσα για την πληρέστερη και σωστότερη λειτουργία των κέντρων αυτών.

### **ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ ΠΡΟΣΦΟΡΑΣ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΤΩΝ**

Η εθελοντική προσφορά αίματος αποτελεί κορυφαία έκφραση κοινωνικής αλληλεγγύης, η οποία πρέπει να αναγνωρίζεται από τις αρμόδιες υπηρεσίες και το κοινωνικό σύνολο.

Αναγνώριση προσφοράς

- Στον αιμοδότη μετά την 1<sup>η</sup> αιμοληψία αποστέλλεται:

Κάρτα εθελοντή αιμοδότη και

Ευχαριστήρια επιστολή από τον διεθυντή του Κέντρου Αιμοδοσίας

- Μετά την 5<sup>η</sup> αιμοδοσία ο αιμοδότης επιβραβεύεται με δίπλωμα που απονέμεται από το Κέντρο Αιμοδοσίας στο οποίο προσφέρει αίμα
- Μετά την 10<sup>η</sup> αιμοδοσία ο αιμοδότης τιμάται με δίπλωμα και χάλκινο διάσημο που απονέμεται και πάλι από το κέντρο αιμοδοσίας
- Μετά την 25<sup>η</sup> αιμοδοσία ο αιμοδότης τιμάται με ειδικό βραβείο και αργυρό διάσημο από τον υπουργό υγείας και πρόνοιας<sup>70</sup>

Θέλεις να γίνεις εθελοντής αιμοδότης:

Μπορείτε να δώσετε αίμα:

α. Στα κέντρα αιμοδοσίας

1. Περιφ. Γεν. Νοσ/μείο Αθηνών «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ»
2. Περιφ. Γεν. Νοσ/μείο Αθηνών «ΛΑΪΚΟ»
3. Περιφ. Γεν. Νοσ/μείο Αθηνών στο Χολαργό
4. Νοσ. Γεν. Νοσ/μείο Ε.Ε.Σ. «ΔΡΑΚΟΠΟΥΛΕΙΟ»
5. Νομ. Γεν. Νοσ/μείο Μελισσίων «ΑΜ. ΦΛΕΜΙΝΓΚ»

6. Περ. Γεν. Νοσ/μείο Πειραιά «ΑΓ. ΠΕΝΤΕΛΕΗΜΩΝ»
  7. Περ. Γεν. Νοσ/μείο Θεσ/νίκης «ΑΧΕΠΑ»
  8. Περ. Γεν. Νοσ/μείο Θεσ/νίκης «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ»
  9. Περ. Γεν. Νοσ/μείο Πατρών «ΑΓ. ΑΝΔΡΕΑΣ»
  10. Περ. Παν/κό Νοσ/μείο Ρίου Πατρών
  11. Περ. Γεν. Νοσ/μείο Ιωαννίνων «Γ. ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ»
  12. Περ. Γεν. Νοσ/μείο Αλεξανδρούπολης
  13. Περ. Γεν. Νοσ. Ηρακλείου Κρήτης «ΒΕΝΙΖΕΛΕΙΟ - ΠΑΝΑΝΕΙΟ»
  14. Περ. Γεν. Νοσ. Λάρισας «ΚΟΥΤΛΙΜΠΑΝΕΙΟ - ΤΡΑΝΤΑΦΥΛΛΕΙΟ»
- β. Στους σταθμούς και τις υπηρεσίες αιμοδοσίας των νοσοκομείων της χώρα.  
Καθημερινά 8.00 π.μ. - 20.00 μ.μ.  
Σάββατο, Κυριακές και εορτές: 8.30 π.μ. -14.00 μ.μ.
- γ. Στις κινητές μονάδες αιμοληψίας (Προπύλαια Πανεπιστημίου Αθηνών και στη Θεσ/κη σύμφωνα με το πρόγραμμα που ανακοινώνεται από το ραδιόφωνο και την τηλεόραση). <sup>71</sup>

### **ΒΑΣΙΚΕΣ ΕΠΙΔΙΩΞΕΙΣ ΤΗΣ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΠΡΟΣΕΛΚΥΣΗ ΕΘΕΛΟΝΤΩΝ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ**

Οι βασικές επιδιώξεις της κοινοτικής νοσηλευτικής θα πρέπει να είναι:

- Η οργάνωση μονάδων μεσογειακής αναιμίας για τη βελτίωση της νοσηλείας και παρακολούθησης των ασθενών
- Η προσπάθεια περιορισμού του αριθμού των πασχόντων με την πρόληψη της νόσου και γι' αυτό απαιτείται:
  - α) Δημιουργία ειδικών κέντρων διάγνωσης των ετεροζυγωτών κυρίως στην ύπαιθρο
  - β) Αναβάθμιση και δραστηριοποίηση των τμημάτων προληπτικής υγείας που ήδη υπάρχουν
  - γ) Διαφώτιση του πληθυσμού από ομάδες (γιατρό - κοινοτικό νοσηλεύτη) για τον κίνδυνο να γεννηθούν άρρωστα παιδιά από γονείς που φέρουν στίγμα.

- δ) Ενημέρωση του πληθυσμού για τη νόσο από το σχολείο, αλλά και τα μέσα μαζικής ενημέρωσης.
- ε) Φροντίδα για την όλο και μεγαλύτερη κατάρτιση των επαγγελματιών υγείας
- Η ανάπτυξη του τομέα της έρευνας για την εξεύρεση της ριζικής θεραπείας
  - Στο θέμα της Κοινωνικής προσαρμογής σπουδαίο ρόλο θα μπορούσαν να παίξουν οι υπηρεσίες του κοινωνικού λειτουργού και του ψυχολόγου
  - Η κατάλληλη διαπαιδαγώγηση των ατόμων, που στην περίπτωσή μας θα αυξήσει τους «δωρητές αίματος» γι' αυτούς που πάσχουν από Μ.Α.
  - Η φροντίδα για την κοινωνική αποκατάσταση των πασχόντων και η συνεργασία με τους κατά τόπους συλλόγους.<sup>71</sup>

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup>

### ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΣΤΗΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ

Η άριστη της παρεχόμενης φροντίδας υγείας θεωρείται ο ακρογωνιαίος λίθος στις υπηρεσίες υγείας και το σημαντικότερο στοιχείο στη θεωρητική και πρακτική εκπαίδευση των επιστημόνων υγείας. Ιδιαίτερα, η υψηλή ποιότητα της νοσηλευτικής φροντίδας αποτελεί πρωταρχική υποχρέωση των νοσηλευτών, δικαίωμα των αρρώστων και συντελεστή επιτάχυνσης της προόδου - επιστημονικής και κλινικής του νοσηλευτικού έργου.

Η προβολή και απόδειξη της κοινωνικής χρησιμότητας καθώς και το μέλλον της νοσηλευτικής ανάμεσα στις υπηρεσίες φροντίδας της υγείας μπορούν να εξαρτηθούν από την εφύια και την ικανότητα των νοσηλευτών να ροίσουν, μετρήσουν και τεκμηριώσουν τα αποτελέσματα της φροντίδας που παρέχουν. Ο ρόλος της νοσηλεύτριας είναι πολύ σημαντικός και πολύπλευρος. Η κοινότητα έχει πολύ ενδιαφέρον δίνει την ευκαιρία στην νοσηλεύτρια να αναπτύξει διάφορες πρωτοβουλίες και τη φέρνει αντιμέτωπη με ένα μεγάλο φάσμα νοσηλευτικών διεργασιών, οι οποίες απαιτούν πολλές γνώσεις και άριστη τεχνική των χρησιμοποιούμενων υλικών και μέσων.

Τα προβλήματα που σχετίζονται με τη Μεσογειακή αναιμία τόσο ατομικά όσο και κοινωνικά συνεχίζουν να αυξάνονται, παρά το γεγονός ότι τα τελευταία χρόνια έχει επιτελεστεί εντυπωσιακή πρόοδος σε όλους τους τομείς που σχετίζονται με την έρευνα και τη θεραπεία.<sup>62</sup> Ο ρόλος της νοσηλεύτριας είναι πολύ σημαντικός και πολύπλευρος. Η κοινότητα έχει πολύ ενδιαφέρον δίνει την ευκαιρία στην νοσηλεύτρια να αναπτύξει διάφορες πρωτοβουλίες και τη φέρνει αντιμέτωπη με ένα μεγάλο φάσμα νοσηλευτικών διεργασιών, οι οποίες απαιτούν πολλές γνώσεις και άριστη τεχνική των χρησιμοποιούμενων υλικών και μέσων.

Τα προβλήματα που σχετίζονται με τη Μεσογειακή αναιμία τόσο ατομικά όσο και κοινωνικά συνεχίζουν να αυξάνονται, παρά το γεγονός ότι τα τελευταία χρόνια έχει επιτελεστεί εντυπωσιακή πρόοδος σε όλους τους τομείς που σχετίζονται με την έρευνα και τη θεραπεία.<sup>63</sup>

Ο ρόλος του κοινοτικού νοσηλευτή;



Ο κοινοτικός νοσηλευτής ενημερώνει και συμπαριστέκεται στους αρρώστους και τους γονείς.

Ένα από τα βασικά καθήκοντα του Κοινοτικού Νοσηλευτή είναι να βοηθήσει τον άρρωστο και τους γονείς να κατανοήσουν τη φύση της μεσογειακής αναιμίας και τις επιπτώσεις της ενημέρωσης 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 την βελτίωση της ποιότητάς της.

Η θεραπεία αυτή είναι οι μεταγγίσεις που γίνονται περίπου ανά μήνα και επίσης περιλαμβάνει και τη χορήγηση δεσφεριοξαμίνης, για τη μείωση του φορτίου του σιδήρου. Σίγουρα όλη αυτή η διαδικασία δεν είναι τόσο ευχάριστη για τον ίδιο τον άρρωστο και μάλιστα όταν επαναλαμβάνεται, όμως πρέπει να κατανοηθεί ότι είναι η μοναδική που μπορεί να εφαρμοστεί προς το παρόν γι' αυτό και πρέπει ο άρρωστος να την ακολουθήσει.

Αυτό πρέπει να γίνει κατανοητό και από τους γονείς για να πάψουμε πια να έχουμε παραδείγματα γονέων που θεωρούν ντροπή να κάνουν γνωστό ότι τα παιδιά τους είναι άρρωστα και να επισκεφτούν τη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας αλλά να πεισθούν ότι μόνο με αυτό το τρόπο θα βοηθήσουν το παιδί τους να πάψει να υποφέρει.

Σήμερα βλέπουμε ότι τα άτομα αυτά πάνε σχολείο, φοιτούν σε ανώτερες και ανώτατες σχολές και που φιλοδοξούν να καταφέρουν μια διάκριση, στις σπουδές τους. Δουλεύουν σε δημόσιες υπηρεσίες, όπως ΟΤΕ, ΔΕΗ, Τράπεζες ή διορίζονται σε διάφορα σχολεία με προτεραιότητα στην επετηρίδα του Υπουργείου Παιδείας.

Αυτοί οι τρόποι αποκατάστασης όμως, αφορούν εκείνη τη μερίδα των πασχόντων, οι οποίοι αντιμετωπίζουν τη ζωή εντελώς φυσιολογικά και αισιόδοξα, παρακάμπτοντας το πρόβλημα υγείας τους.

Υπάρχει βέβαια και η μερίδα εκείνων των ατόμων που είναι και τα περισσότερα, που είναι απαιδιόδοξα, δεν ασχολούνται με τίποτα και μοιρολατρικά περιμένουν τη βοήθεια των ανθρώπων του περιβάλλοντός τους.

Ο ρόλος του Κοινοτικού νοσηλευτή είναι πολύ σημαντικός, παρακολουθεί γονείς και παιδιά για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης. Όταν ο ασθενής αντιληφθεί ότι δεν είναι δυνατόν να γίνει τελείως καλά, είναι δυνατόν να μελαγχολήσει. Μπορεί να αισθάνεται ότι δεν αξίζει να ζει και χάνει κάθε

ενδιαφέρον για τον εαυτό του και την 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 κοινοτικός νοσηλευτής γνωρίζει ότι η θέληση για ζωή, είναι απαραίτητη για να ξεπεράσει την ασθένεια. Γι' αυτό πρέπει να δείξει την αγάπη του στον άρρωστο και να τον πείσει ότι είναι χρήσιμος στην κοινωνία. Να τον βοηθήσει να αναπτύξει ρεαλιστικές φιλοδοξίες και ιδέες για τον εαυτό του. Δεν πρέπει να δείχνει οίκτο προς τον ασθενή αλλά η συμπεριφορά του να είναι σταθερή, ώστε να κερδίσει την εμπιστοσύνη του.

Τα παιδιά έχουν ανάγκη από αγάπη και ασφάλεια που τους παρέχεται με την παρουσία της μητέρας. Στεναχωριούνται όταν αυτή δεν βρίσκεται κοντά τους πολλές φορές είναι δακρυσμένα και θυμομένα. Αδυνατούν να δεχτούν την αγάπη και την στοργή του περιβάλλοντος, των συγγενών και φίλων τους. Επίσης το παιδί μπορεί να θεωρεί συνειδητά ή υποσυνείδητα τον εαυτό του ένοχο που βάζει τους γονείς του σε τέτοια ανησυχία ή σε τέτοια ταλαιπωρία και είναι ένα διαταραγμένο και δυστυχισμένο παιδί. Αν αντίθετα πετύχουν οι γονείς με την βοήθεια κοινωνικού νοσηλευτή να του δώσουν το αίσθημα ότι αυτό γίνεται για να είναι γερό παιδί, ότι οι ίδιοι το θεωρούν σαν κάτι το αυτονόητο έστω και αναπόφευκτο και ότι όλη αυτή η διαδικασία δεν κουράζει τους ίδιους, δεν ενοχλεί τους ίδιους ούτε και το ίδιο το παιδί ευκολότερα προσαρμόζεται στις συχνές επισκέψεις και σε μη πάσχοντες έτσι ώστε να έχουν πληθώρα επιλογών στις φιλίες τους.

Η μητέρα, πρέπει να αντικατασταθεί όσο το δυνατόν από το κοινωνικό νοσηλευτή. Να του δώσει την αγάπη που του λείπει, να κερδίσει την εμπιστοσύνη του με τη συμπεριφορά του, να του απομακρύνει τον φόβο, την αγωνία, τη θλίψη. Να φροντίσει ώστε το περιβάλλον της μονάδας να είναι όσο το δυνατόν πιο λεπτό, η θεραπεία να είναι ανώδυνη όσο γίνεται. Πολλές φορές και οι γονείς εμφανίζουν έντονα ψυχικά προβλήματα (αισθήματα ντροπής, ενοχής κλπ) που οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας, της οικογένειας ακόμη και στη διάλυση της αλλά και στην εγκατάλειψη του αρρώστου παιδιού.

Είναι κατανοητό όμως, πως όλα αυτά δεν μπορούν να γίνουν από τη μια μέρα στην άλλη. Χρειάζεται μεγάλη προσπάθεια και πολύ δουλειά.

Προσπάθεια η οποία θα πρέπει να ξεκινήσει από εμάς τους ίδιους, τους ανθρώπους.

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

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

Η σωστή αντιμετώπιση αρχίζει με τη πρόληψη και έχει μεγάλη σημασία να δημιουργηθούν προγράμματα σωστής ενημέρωσης και διαφώτισης του κοινού αναφορικά με την μεσογειακή αναιμία.

Η διαφώτιση αυτή του κόσμου, πρέπει να είναι πιο εντατική σε περιοχές που παρουσιάζεται μεγαλύτερη συχνότητα ατόμων με στίγμα.<sup>40</sup>

Η βάση της όλης προσπάθειας για πρόληψη δεν είναι στο να δοθεί στο άτομο ένα χαρτί που να λέει «στίγμα μεσογειακής αναιμίας», αλλά όταν δοθεί να υπάρχει το κατάλληλο εκπαιδευμένο άτομο, οποιοσδήποτε είναι αυτός, είτε γιατρός, είτε κοινωνική λειτουργός, είτε νοσηλευτής ή κοινοτική νοσηλεύτρια που να έχει εκπαιδευτή πως να μεταδίδει τη γενετική συμβουλή.

Το να καθίσει με το άτομο που έχει στίγμα μεσογειακής αναιμίας απαιτεί μισή, μία ώρα, να ακούσει όλες τις απορίες του να απαντήσει σ' όλα τα ερωτήματα που θα του θέσει.

Πρέπει να δώσει εναλλακτικές λύσεις ώστε το άτομο έπειτα να έχει τις σωστές προοπτικές για να μπορέσει να αποφασίσει για την ζωή του, θα πρέπει να εξηγηθεί στο άτομο ότι βασικά μεν είναι υγιής, αλλά το εξεταζόμενο αίμα του δείχνει την ύπαρξη μιας κληρονομικής ανωμαλίας η οποία να μεν αυτή καθ' αυτή δεν είναι δυνατόν να θεωρηθεί ως πραγματική νόσος αλλά η οποία αν συμβεί να υπάρχει και στο αίμα της ή του μέλλον συζύγου μπορεί να κληρονομηθεί στα παιδιά και από τους δυο γονείς.

Ακόμη θα πρέπει να συστήσουν τον προληπτικό έλεγχο σε όλους τους εξ' αίματος συγγενείς τους.<sup>37</sup>

Μέσα στο πλαίσιο αυτό πρέπει να γίνονται προγράμματα για την παροχή γενετικών συμβούλων από ειδικά εκπαιδευμένους ψυχολόγους ή και κοινωνικούς λειτουργούς. Μεγάλης σημασίας είναι επίσης η ανάπτυξη κέντρων για την προγενετική διάγνωση της θαλασσαιμίας, έτσι ώστε να μειωθεί η γέννηση τέτοιων παιδιών. Ένας άλλος στόχος αυτής της εκπαίδευσης και της διαφώτισης θα πρέπει να είναι η αλλαγή της στάσης του κόσμου γενικότερα, όπως και των δασκάλων και άλλων ατόμων που εργάζονται σε ιατροκοινωνικούς φορείς, που έχουν αρνητικές ή και διαστρεβλωμένες απόψεις αναφορικά με το πρόβλημα. Πιο συγκεκριμένα, τα προγράμματα αυτά πρέπει να στοχεύουν στη θετικοποίηση των αρνητικών στάσεων του κόσμου προς τα άτομα με τη μεσογειακή αναιμία, έτσι ώστε να μειωθούν οι διαδικασίες περιθωριοποίησης και «ετικετοποίησής» τους. Η έγκαιρη διάγνωση έχει επίσης σημασία όχι μόνο γιατί αρχίζει η θεραπεία από πολύ νωρίς και οι ψυχολογικές επιπτώσεις της νόσου. Είναι προτιμότερο οι μεταγγίσεις, εξετάσεις αίματος κτλ να γίνονται σε κέντρα κατάλληλα οργανωμένα και όχι σε νοσοκομεία στα οποία εφαρμόζεται τριτοβάθμια περίθαλψη. Είναι, δηλαδή σημαντικό, όπως είπα πριν, να γίνονται προσπάθειες ώστε η βοήθεια να δίνεται μέσα στην κοινότητα όπου ζει το παιδί, όσο το δυνατόν πιο κοντά στο σπίτι και την οικογένειά του. Με τον τρόπο αυτό θα αποφεύγονται οι ψυχολογικές επιπτώσεις από συχνές επισκέψεις στα νοσοκομεία, που ενδυναμώνουν στο παιδί την αίσθηση της αδυναμίας και ανεπάρκειας.

Απαραίτητη είναι επίσης η εκπαίδευση και ευαισθητοποίηση των παιδιάτρων, οικογενειακών γιατρών, νοσηλευτικού και παραϊατρικού προσωπικού σε θέματα ψυχικής υγείας και ψυχοκοινωνικής ανάπτυξης του παιδιού, όπως και για τις ψυχολογικές επιπτώσεις της χρόνιας ασθένειας της θαλασσαιμίας στο παιδί και την οικογένεια. Στόχος αυτής της εκπαίδευσης θα πρέπει να είναι η τουλάχιστον σε αρχικό επίπεδο αντιμετώπιση των ψυχολογικών επιπτώσεων του παιδιού από τον παιδίατρο, τον οικογενειακό γιατρό και γενικά την υγειονομική ομάδα. Η εκπαίδευση αυτή μπορεί να πραγματοποιηθεί με την οργάνωση ταχύρυθμων σεμιναρίων για το προσωπικό της υγειονομικής ομάδας.<sup>40</sup>

## ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΣΤΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΤΩΝ ΠΑΣΧΟΤΩΝ ΑΠΟ Μ.Α.

Τα προβλήματα των πασχόντων είναι ογκώδη και δυσεπίλυτα. Στη συνέχεια παραθέτω κάποιες σκέψεις και προτάσεις επάνω στα βασικά προβλήματα των ασθενών.

- Αύξηση του οικονομικού βοηθήματος από το κράτος για να μπορέσουν οι ασθενείς να αντεπεξέλθουν στο τεράστιο οικονομικό κόστος της ασθένειας, στο οποίο συμπεριλαμβάνονται τα έξοδα νοσηλείας στα νοσοκομεία, ιατρικές εξετάσεις, φάρμακα, έξοδα μεταφοράς στην μονάδα μεταγίσεως.
- Δημιουργία μονάδων μετάγγισης και μεσογειακής αναιμίας, σε περιοχές που δεν υπάρχουν. Με αυτόν τον τρόπο λύνεται ουσιαστικά το πρόβλημα της μετακίνησης των ασθενών κάθε φορά που πρέπει να γίνει μετάγγιση
- Λειτουργία των μονάδων μετάγγισης και τις απογευματινές ώρες για να διευκολύνονται οι ασθενείς, κατά τη μεταφορά τους εκεί
- Περισσότερες ευκαιρίες για εργασία σε θέσεις, υπεύθυνες για τους ασθενείς αυτούς, οι οποίου αντιμετωπίζουν σημαντικό επαγγελματικό πρόβλημα με την αποφυγή τους από πολλές εργασίες λόγω της ασθένειάς τους
- Δημιουργία ευχάριστου περιβάλλοντος στη μονάδα μεταγίσεως
- Συνεργασία άριστα εκπαιδευμένου προσωπικού, ιατρικού και νοσηλευτικού, έτοιμο να αντιμετωπίσει ψύχραιμα κάθε πρόβλημα που παρουσιάζει ο ασθενής
- Έμφαση στον τομέα της έρευνας γιατί η νόσος υπάρχει σε σημαντικό ποσοστό στη χώρα μας για την εξεύρεση αποτελεσματικής και ριζικής θεραπείας
- Ενημέρωση του πληθυσμού για την αναγκαιότητα της εθελοντικής αιμοδοσίας
- Προσπάθεια περιορισμού του αριθμού νεογέννητων πασχόντων με την πρόληψη. Η πρόληψη θα μπορούσε να γίνει πραγματικότητα στην χώρα μας αν ο πολίτης είχε δεχτεί το μήνυμα της σημασίας της από μικρή ηλικία. Αυτό θα γινόταν εφικτό με την καθιέρωση ειδικού μαθήματος στα σχολεία για να πληροφορηθούν οι μαθητές για ασθένειες συχνές στον Ελλαδικό χώρο.

- Δεν θα ήταν άσκοπη λοιπόν η διδασκαλία μιας σειράς μαθημάτων από ειδικούς του Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας κατά τέτοιο τρόπο που θα κινητοποιούσε τα παιδιά και παράλληλα τους συλλόγους γονέων στην ανάληψη ευθύνης για την προστασία και προαγωγή της υγείας τους σε προληπτικό επίπεδο. Η πολιτεία όσον αφορά την ενημέρωση μας έχει ελάχιστα την Μ.Α. την γνωρίζουν όσοι πάσχουν και όσοι βρίσκονται στο στενό οικογενειακό κύκλο του πάσχοντος. Επίσης, η διαφώτιση του πληθυσμού γενικότερα, μπορεί να γίνει από γιατρούς, ψυχολόγους, κοινωνικούς λειτουργούς και νοσηλεύτές.

Εδώ βέβαια, οι νοσηλεύτές μπορούν να διαδραματίσουν σπουδαίο ρόλο στην πρόληψη της νόσου. Οι γνώσεις προληπτικής κοινοτικής, αλλά και εξατομικευμένης νοσηλευτικής φροντίδας τους καθιστούν ικανούς να βοηθήσουν τα πάσχοντα άτομα, με συμβουλές, ενημέρωση σχετικά με τη νόσο και να το βοηθήσουν με την ψυχολογική υποστήριξη και συμπαράστασή τους.

Ακόμη, θα μπορούσε να γίνει αναβάθμιση και δραστηριοποίηση των τμημάτων προληπτικής υγιεινής και κριτική των κέντρων πρόληψης και οικογενειακού προγραμματισμού, για να αναλάβουν μια πλήρη και σωστή ενημέρωση πάνω στο θέμα Μεσογειακή αναιμία στα νέα ζευγάρια που έρχονται στο Νοσοκομείο. Σ' αυτό το σημείο να αναφερθεί η επιτακτική ανάγκη του σωστού ελέγχου των δειγμάτων αίματος στα εργαστήρια αιμοδοσίας των νοσοκομείων, για την ανεύρεση ή όχι του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας στους γονείς.

Η στάση των νοσηλευτών στο πρόβλημα Μ.Α. δεν είναι απαραίτητη. Οι νοσηλεύτές αποτελούν τα πλέον κατάλληλα εκπαιδευμένα άτομα, με τις απαιτούμενες ικανότητες για την απασχόλησή τους, εργασία και συμβολή τους σε τμήματα Νοσοκομείων, όπως οι Μ.Μ.Α.

Γι' αυτό και οι Νοσηλεύτές είναι απαραίτητο να συμπαρίστανται στις οικογένειες των πασχόντων με Μ.Α. να ακούνε τα προβλήματα τους και να προσπαθούν συμβουλεύοντας τους γονείς που έχουν παιδιά με Μ.Α. και απαλύνοντας με τη συμπεριφορά τους τον πόνο τους, να καλύψουν τις ανάγκες τους, ξεκινώντας από τη συναισθηματική. Έτσι διαθέτοντας μια συγκροτημένη και άρτια προσωπικότητα, με φυσικά, ψυχικά και διανοητικά προσόντα να προσπαθούν να αντεπεξέρχονται στο δύσκολο έργο της νοσηλείας των παιδιών με Μ.Α.

## ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Ο καθένας μας είναι ιδιαίτερα ευαίσθητος απέναντι σε ασθένειες ανίκατες κατά κάποιο τρόπο, που στο σύνολο των ασθενών τους, μεγάλο είναι το ποσοστό των παιδιών. Οι ανάγκες ενός τέτοιου παιδιού είναι πολύ μεγάλες, ενώ στο βλέμμα του και στο θλιμμένο πρόσωπο του μπορεί κανείς εύκολα να διακρίνει την απορία «τι έφταιξα για να ταλαιπωρούμε τόσο πολύ και επίσης το κάλεσμα για βοήθεια.

Οι πάσχοντες από τη Μεσογειακή Αναιμία έχουν πολύ μεγάλη ανάγκη για να ζήσουν, τη συμπαράσταση και την προσφορά του συνανθρώπου τους. Είναι πολύ σωστό αυτό που ακούμε συχνά ή διαβάζουμε ότι:

«Για την μεσογειακή αναιμία χρειάζεται αίμα και κάτι παραπάνω οι άνθρωποι».

Οι νοσηλευτές σαν άνθρωποι αλλά και σαν περισσότερο ειδικοί, πρέπει να δείχνουν ιδιαίτερη φροντίδα στους πάσχοντες πρέπει να πιστέψουν πως για τη Μεσογειακή αναιμία απαιτείται ενημέρωση του κοινού, ξανά ενημέρωση και πάλι ενημέρωση.

Επειδή όμως η Μεσογειακή αναιμία δεν απασχολεί μόνο τους επαγγελματίες υγείας, αλλά είναι και κοινωνικό πρόβλημα, μεγάλες πρέπει να είναι οι προσπάθειες από την πλευρά της πολιτείας. Κύρια αυτές είναι καλύτερα να συγκεντρώνεται στο τομέα πρόληψης που προς το παρόν αποτελεί την πιο θετική και σωστή ενέργεια.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Κούβελας Η., Λουκόπουλος Δ.: «Αιματολογίας», εκδόσεις «Ίδρυμα Ευγενίδου», Αθήνα 1983
2. Κοντοπούλου Ε., Λουκόπουλος Δ.: «Αιμοληψία, τράπεζα αίματος», εκδόσεις «Ίδρυμα Ευγενίδου», Αθήνα 1979
3. Σπηλιωτακάρα Α., Τσέλιου Π.: «Αιμοδοσία ή ανθρώπινη σχέση», Σύλλογος εθελοντών αιμοδοτών Ν. Αχαΐας «Ο Αιμοδότης», Πάτρα 1998
4. Κούβελας Η., «Ανατομία - Φυσιολογία», Τεύχος Β', Εκδόσεις «Ίδρυμα Ευγενίδου», Αθήνα 1989
5. Γαρδίκας Κ. «Ειδική Νομολογία», Έκδοση 3<sup>η</sup>, Εκδόσεις «Γρηγ. Παρισιάνου», Αθήνα 1981
6. Αθανάτου Ε., «Παθολογική και Χειρουργική κλινική Νοσηλευτική» Έκδοση Δ', Αθήνα 1995
7. Δεσπόπουλος Α., «Εγχειρίδιο φυσιολογίας με έγχρωμο άτλαντα», «Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας», Αθήνα 1989
8. Καλογεροπούλου Ι., «Φυσιολογία του Ανθρώπου», Τεύχος 1<sup>ο</sup>, Εκδόσεις Ο.Ε.Δ.Β., Αθήνα 1988
9. Καννέλος Ε., Πλέσσας Σ., «Φυσιολογία του ανθρώπου 1», Έκδοση Β', Εκδόσεις Φαρμάκου - Τύπος, Αθήνα 1997
10. Πάνου Μ., «Παιδιατρική - Νοσηλευτική», Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα 1994
11. Ελληνική Εταιρεία προληπτικής ιατρικής, «θέματα προληπτικής ιατρικής», Εκδόσεις νέα σύνορα, Αλιβάνης, Αθήνα 1979
12. Αντωνόπουλος Α., Χριστάκης Ι., «Αναιμίες διάγνωση και θεραπεία», Ιατρικές εκδόσεις, Αθήνα 1999
13. Αυγερίδης Κ., Καλλίνικου - Μανιάτη Α., «Βασικές γνώσεις προσέλευσης εθελοντών αιμοδοτών», εργαστήριο αιματολογίας - αιμοδοσίας Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα 1995
14. Π.Π.Γ.Ν. Πατρών, Κέντρο αιμοδοσίας «Αιμοδοσία και Μεταγγίσεις», Τεύχος 8, Πάτρα, Απρίλιος - Μάϊος - Ιούνιος 1999



15. Π.Π.Ν.Γ. Πατρών Κέντρο αιμοδοσίας, «αιμοδοσία και Μετάγγιση, Τεύχος 5, Ιούλιος - Αύγουστος - Σεπτέμβριος Πάτρα 1998
16. Θέματα αιμοδοσίας τρίμηνη περιοδική έκδοση, τεύχος 3, εκδόσεις εργ. Αιμοδοσίας Π.Π.Γ.Ν. Πάτρα άνοιξη 1992
17. Αθανάτου Κ., «Κλινική Νοσηλευτική, βασικές και ειδικές νοσηλείες», Έκδοση β' βελτιωμένη, Αθήνα 1992
18. Βρέτου Ε., Πολίτη Κ., Φίσφης Μ., «Ερευνητικές εργασίες» Τόμος 55, τεύχος 6, Ιατρική μηνιαία έκδοση εταιρίας ιατρικών σπουδών, Αρακοπούλειο Κέντρο αιμοδοσίας Αθήνα Ιούνιος 1984
19. Επιθεώρηση υγείας «επιστήμες Τεχνολογίας πολιτικές», Διμηνιαίο επιστημονικό και ενημερωτικό περιοδικό του προσωπικού του υγειονομικού τομέα, Τόμος 5, τεύχος 5 (30), Αθήνα, Σεπτέμβριος - Οκτώβριος 1994
20. Hagen P, «η αιμοδοσία στην Ευρώπη μια λευκή βίβλο», Επιμέλεια ελληνικής έκδοσης Πολίτη Κ., Απόδοση στα Ελληνικά Αργυρόπουλος Χ., Θεοφανίδου Ζ, Κέντρο ελέγχου ειδικών λοιμώξεων, Συμβούλιο της Ευρώπης 1994
21. Θέματα Μ.Α, Τριμηνιαίο περιοδικό του Πανελλήνιου Συλλόγου πασχόντων από Μ.Α, τεύχος 3, εκδόσεις Πανελλήνιος Σύλλογος Πασχόντων από Μ.Α., Αθήνα 1994
22. Τριχοπούλου Α., Τριχόπουλος Δ, «Προληπτική ιατρική, αγωγή υγείας κοινωνική ιατρική, Δημόσια υγιεινή, Αθήνα 1986
23. Κουτοπούλου - Γρίβα Ε., Τσεβρένης Ι, «Αιμοδοσία» , Α' έκδοση, Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας.
24. Harrison, «Εσωτερική Παθολογία», 12<sup>η</sup> Έκδοση, Τόμος 3, Επιστημονικές εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1995.
25. «Θέματα Μ.Α» Τεύχος 18, Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Απρίλιος - Ιούνιος Αθήνα 1998
26. Κυριακοπούλου Γ., «Μεσογ. Αναιμία - Νοσηλευτική Παρέμβαση» Πάτρα 1997

27. Βελλίδης Ι, 7<sup>ο</sup> Πανελλήνιο αιματολογικό συνέδριο, εκδόσεις ελληνική αιματολογική εταιρεία, Θεσσαλονίκη 14-17, Δεκέμβρη 1995
28. Μαρσανιώτης Ν, «Παιδιατρική» Τόμος 2<sup>ος</sup>, Επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Παρισσιανός, Αθήνα 1973
29. Μαρσούκα Π., Τούμπος Ν, «Παθολογία ΙΙ» θέματα αιματολογίας, τεύχος Ι, Εκδόσεις διδακτικά βιβλία πανεπιστημίου Πατρών, Πάτρα 1998
30. Πολίτη Ν, «όλα όσα πρέπει να ξέρετε για τη Μ.Α» Νο Ι Υπογράτειο Γ.Π.Νοσοκ, Θεσσαλονίκης, Έκδοση CIBA-GEIGY, Θεσσαλονίκη 1990,
31. Καλτσόγια - Τασιοπούλου Α, «Μεσογειακή αναιμία - Δρεπανοκυταρική αναιμία», Εκδόσεις ΟΕΔΒ, Αθήνα 1986
32. Δημούτσος Μ., «Μεσογ. Αναιμία Επιστημονικά θέματα», Τεύχος 12, Αθήνα 1994
33. Αχαϊκή Ιατρική, περιοδικό της ιατρικής εταιρίας δυτικής Ελλάδος, τεύχος 2<sup>ο</sup>, Διευθυντής συντάξεως Διαματόπουλος Α, Μέλη συντακτικής επιτροπής Καραϊνδρος Ι, Συριμπεης Ε., Πάτρα Ιούλιος 1986
34. Κατάμης Χ., «Θεραπευτική αντιμετώπιση Μ.Α.», 2<sup>η</sup> έκδοση, Εκδόσεις CIBA γραφίες, Αθήνα 1989
35. Βοσκαρίδου Ε., «Θεραπεία Μεσογειακής Αναιμίας και δρεοανοκυτταρικής αναιμίας» Μετεκπαιδευτικά μαθήματα 8<sup>ο</sup> αιματολογικό συνέδριο, μονάδα νοσηλείας Μ.Α, ΠΓΝΑ Λαϊκό, Αθήνα 1996
36. Λουτράδη - Αναγνώστου Α., «Διαγνωστικά προβλήματα στη διερεύνηση των αιμοσφαιρινοπαθειών» 8<sup>ο</sup> αιματολογικό συνέδριο, μετεκπαιδευτικά μαθήματα, Αθήνα 1996
37. Κάντλης Ι., «Συμβολή στην πρόληψη της Μ.Α στην Λέσβο», Π.Ε.Κ. Μυτιλήνης, Μάρτιος 1993
38. «Μαθήματα ανατομίας - Φυσιολογίας, Εκδόσεις Σ.Β.Ι.Ε.
39. Φερτάκης Α., «Αιματολογία», Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα 1991
40. Τσιάντης Γ., «Ψυχική υγεία του παιδιοού και της οικογένειας», Τεύχος Β, Εκδόσεις Καστανιώτης, Αθήνα 1996

41. Μανωλόπουλος Σ., Τσιάντης Γ., «Σύγχρονα θέματα παιδοψυχιατρικής», τόμος 3<sup>ος</sup>, Εκδόσεις Καστανιώτη

42. Λαουτάρης Ν., Λουτράδης Α., Σταθοπούλου Ρ., «Αιματολογικές ημερίδες 97», Ελληνική αιματολογική εταιρεία

43. Μελέτης Γ., «Από το αιματολογικό εύρημα στην διάγνωση», Εκδόσεις Νειρέας Αθήνα 1990

44. «Μεσογειακή Αναιμία - Δρεπανοκυτταρική Αναιμία» Γ΄ γυμνασίου - β΄ Λυκείου, Υ.Υ. και πρόνοιας Κέντρο Μ.Α, Εκδόσεις Ο.Ε.Δ.Β., Αθήνα 1988

45. Εργ. Αιματολογίας - αιμοδοσίας Πανεπιστήμιο Πατρών «Αιμοδοσία και Μετάγγιση» Τεύχος 7, Πάτρα Ιανουάριος - Φεβρουάριος- Μάρτιος 1999

46. Θέματα Μ.Α., Τεύχος Τριμηνιαίο Περιοδικό του πανελλήνιου συλλόγου πασχόντων από Μ.Α, Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α.

47. Θέματα Μ.Α, τεύχος 11, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελλήνιου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Απρίλιος - Μάιος - Ιούνιος 1992

48. Θέματα Μ.Α, τεύχος 2, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελλήνιου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Απρίλιος - Μάιος - Ιούνιος 1991

49. Θέματα Μ.Α, τεύχος 19, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελλήνιου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Ιούλιος - Σεπτέμβριος 1998

50. Θέματα Μ.Α, τεύχος 10, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελλήνιου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Νοέμβριος 1993

51. Θέματα Μ.Α, τεύχος 13, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελλήνιου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελλήνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Δεκέμβριος 1994

52. Θέματα Μ.Α, τεύχος 6, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελληνίου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελληνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Απρίλιος - Μάϊος - Ιούνιος 1992
53. Θέματα Μ.Α, τεύχος 9, τριμηνιαίο περιοδικό του πανελληνίου συλλόγου Πασχόντων από Μ.Α., Εκδόσεις Πανελληνιος σύλλογος πασχόντων από Μ.Α, Ιούλιος 1992.
54. Παπαδημητρίου Φ., Πετρή Ε! «οικονομική αξιολόγηση προγράμματος προγεννητικού ελέγχου Μ.Α», Υγειονομική σχολή Αθηνών, τομές οικονομικών της υγείας, Αθήνα 1994
55. «Προγεννητική διάγνωση Μ.Α.» Πληροφορίες και οδηγίες Αγωγή υγείας, Υπουργείο Υγείας Πρόνοιας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων, Αθήνα 1994
56. Καραμπάμπα Φ., Μπούσιος Μ., Παπαδάκης Μ., «Προγεννητική διάγνωση με μελέτη εμβρυϊκού αίματος» Ερευνητική Εργασία, Ιατρική, Τεύχος 4, Αθήνα 1991
57. Βρέτου Χ., Μαραγκουδάκη Ε., Μιχαήλ θ., «Εφαρμογή σύγχρονης μεθοδολογίας ανάλυσης του DNA στην προγεννητική διάγνωση Μεσογειακών Συνδρόμων», Βραβευμένη Εργασία, Τμήμα Μοριακής Ιατρικής, Α΄ παιδιατρική κλινική Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκ. Παίδων «Αγία Σοφία.», Αθήνα 1997
58. «Μονάδα πρόληψης Μ.Α.» Γενικό Νομαρχιακό Νοσοκομείο Μυτιλήνης, Ωοστάναιο, επιμέλεια έκδοσης Γ. Ζαχαρόπουλος, 1998
59. Υπουργείο Κοινωνικών Υπηρειών, Κέντρο Μεσογειακής μονάδας, Πρόληψη Μ.Α, Λεωφόρος Αλεξάνδρας 196, Αμπελόκηποι, Αθήνα.
60. Ματσανιώτης Ν. «22<sup>η</sup> Ετήσια Παιδιατρική θεραπευτική ενημέρωση» Εκδόσεις Δελτίου Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών. Αθήνα 6-7/5/89
61. Ραγιά Α., «Επιθεώρηση υγείας», Διμηνιαίο Επιστημονικό και Ενημερωτικό περιοδικό του προσωπικού του υγειονομικού τομέα, Τόμος 5, τεύχος 5, Αθήνα Σεπτέμβριος - Οκτώβρης 1994
62. Βαφειάδου - Πανωρίου Σ2, «υγεία Τεχνολογία μέθοδος νοσηλευτικής προσέγγισης των χρόνια πασχόντων από Σακχαρώδη Διαβήτη, μέσα από

- τα πλαίσια της κοινωνικής νοσηλευτικής, Τόμος 1, αριθμός 2, Αθήνα Ιούνιος 1990.
63. Καταμής Χ., «Μεταμόσχευση μυελού των οστών σε αρρώστους με Μ.Α», άρθρο ειδικού ενδιαφέροντος, δελτίου Α΄, Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών Τόμος 42, Τεύχος 2, Απρίλιος - Μάϊος- Ιούνιος, Αθήνα 1995
64. Ματσανιώτης Ν., «26η ετήσια παιδιατρική θεραπευτική ενημέρωση», Εκδόσεις Δελτίου Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών., Αθήνα 24-25 Απριλίου 1993.
65. Δαρδούφας Κ., Καϊπη Γ., Παπαβασιλείου Κ., «Μεταμόσχευση μυελού των οστών: ολόσωμη - ακτινοβολία», Τόμος 25, Τεύχη 5-6 Ιατρική επιθεώρηση ενόπλων δυνάμεων, Αθήνα Σεπτέμβριος - Δεκέμβριος 1991
66. Γουσέτης Ε., Γραφάκος Σ., Κατάμης Α., «Μεταμόσχευση αρχέγοντων και μεταποιητικών κυττάρων σε παιδιά, η ελληνική εμπειρία», Τεύχος 60, μονάδα Μ.Μ.Ο. Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα 1997
67. Γεωργίου Δ., Ζαφείρη Β., Παπάς Σ., «Διαταραχές μεταβολισμού υδατανθράκων σε ασθενείς με ομόζυγη Β- Μ.Α.» Κλινικά χρονικά τριμηνιαία έκδοση της επιστημονικής εταιρείας «Δαμω Βασιλείου». Περιφερειακό Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας - Πειραιά «Αγίου Παντελεήμονα», Αθήνα 22 Μαρτίου 1993
68. Σύλλογος Εθελοντών αιμοδοτών Ν. Αχαΐας «ο αιμοδότης» μέλος της Πανελλήνιας Ομοσπονδίας Συλλόγων εθελοντών αιμοδοτών (ΠΟΣΕΑ) Πάτρα 1999
69. «Βασικές πληροφορίες για τον αιμοδότη» Κέντρο αιμοδοσίας», Π.Γ.Ν. Ιπποκράτειο Αθηνών
70. «Δώστε ζωή με το αίμα σας» Αγωγή υγείας - υπουργείο υγείας πρόνοιας και κοιν. Ασφαλίσεων, Αθηνών 1994

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι

Μονάδες μεσογειακής αναιμίας

Στην Αττική

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

Στην υπόλοιπη Ελλάδα

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

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ

### ΠΑΝΕΛΛΗΝΗΟΙ ΣΥΛΛΟΓΟΙ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ ΜΕΣ. ΑΝΑΙΜΙΑ

- Πανελλήνια Ομοσπονδία Συλλόγων Μεσογειακής Αναιμίας (ΠΟΣΜΑ)

Ελ. Βενιζέλου 114, 14231 Ν. ΙΩΝΙΑ - Τηλ. 2750243

Σύλλογοι - Μέλη της ΠΟΣΜΑ

#### Αθήνα:

- Πανελλήνιος Σύλλογος Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία

Τζαβέλλα 1 - 10681 Αθήνα, τηλ. (01) 3644682

- Πανελλήνια Κίνηση για τη Μεσογειακή Αναιμία

Αιγέως 2 - 16673 ΒΟΥΛΑ - τηλ. 8947395

**ΑΡΤΑ:** Εταιρεία Προστασίας Πασχόντων Μεσογειακής Αναιμίας Άρτης

Χ. Τρικούπη 4 - 47100, Άρτα τηλ. (0681) 21777

**ΒΟΛΟΣ:** Σύλλογος Γονέων και Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία Βόλου

2ας Νοεμβρίου 35 τηλ. (0421) 31804

**ΗΡΑΚΛΕΙΟ ΚΡΗΤΗΣ:** Σύλλογος Μεσογειακής Αναιμίας Νομού Ηρακλείου

1860 Κόσμων - 71201 Ηράκλειο, τηλ. (081) 289956

**ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ:** Σύλλογος Γονέων και Πασχόντων Μεσογειακής Αναιμίας Θεσσαλονίκης

Τ. Παπαγεωργίου 2 - 54831 Θεσσαλονίκη, τηλ. (031) 228931

**ΙΩΑΝΝΙΝΑ:** Αντιαναιμικός Σύλλογος Ιωαννίνων

Κ. Α. Φεβρουαρίου 200-45221 Ιωάννινα τηλ. (0651) 20631

**ΚΑΡΔΙΤΣΑ:** Σύλλογος Γονέων Αντιμετώπισης Μεσογειακής Αναιμίας Καρδίτσας

Ταλιαδούρου 61 - 43100 Καρδίτσα, τηλ. (0441) 23927

**ΚΟΡΙΝΘΟΣ:** Σύλλογος Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία Ν. Κορίνθου

Τ.Θ. 303-20110 Κόρινθος, τηλ. (0741) 23324

**ΚΕΡΚΥΡΑ:** Κερκυραϊκός Σύλλογος Προστασίας Ατόμων που πάσχουν από Μεσογειακή Αναιμία

Φαιάκων 25 - 49100 Κέρκυρα τηλ. (06661) 36909

**ΛΑΡΙΣΣΑ:** Σύνδεσμος προστασίας πασχόντων μεσογειακής αναιμίας Ν. Λαρίσης

23 Οκτώβρη 61 - 41222 Λάρισα, τηλ. (041) 233530

**ΛΕΣΒΟΣ:** Σύλλογος Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία Ν. Λέσβου

Κάτω Χάλικου - 81100 Μυτιλήνη τηλ. (0251) 22570

**Ν. ΗΛΕΙΑΣ:** Σύλλογος Μεσογειακής Αναιμίας Ηλείας

Αύγειον 27300 Γαστούνη, τηλ. (0622) 41208

**ΞΑΝΘΗ:** Σύλλογος Πασχόντων και Γονέων Μεσογειακής Αναιμίας Ν. Ξάνθης

Τ.Θ. 56 - 67100 - ΞΑΝΘΗ, τηλ. (0541) 26554

**ΠΑΤΡΑ:** Αχαϊκός Σύλλογος Προστασίας Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία

Έξω Αγυιά - 26442 Πάτρα, τηλ. (061) 422308

• Σύλλογος Προλήψεως και Βοήθειας Παιδιών Μεσογειακής Αναιμίας

Τ.Θ. 5086, τηλ. (061) 429951

**ΠΡΕΒΕΖΑ:** Σύλλογος Πασχόντων και Γονέων Μεσογειακής Αναιμίας Πρέβεζας - Λευκάδας

Κωστή Παλαμά 2 - 48100 Πρέβεζα, τηλ. (0241) 62602

**ΡΟΔΟΣ:** Σύλλογος Αντιμετώπισης Μεσογειακής Αναιμίας Ρόδου

Γ. Σεφέρη 112 - 85100 Ρόδος, τηλ. (0241) 62602

**ΤΡΙΚΑΛΑ:** Σύλλογος Πασχόντων Μεσογειακής Αναιμίας Τρικάλων

Γλάστωνος 31 - 42100 Τρίκαλα, τηλ. (0431) 35385

**ΧΑΝΙΑ:** Σύλλογος Γονέων και Πασχόντων Μεσογειακής Αναιμίας Χανίων

Ε. Βενιζέλου 104- 73100 Χανιά, τηλ. (0821) 52596

