

**ΑΤΕΙ ΠΑΤΡΩΝ  
ΣΕΥΠ  
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

# **B - Μεσογειακή Αναιμία**

**Εισηγητής:  
Μοσχωνάς Ιωάννης**

**Επιμέλεια:  
Γιαννακοπούλου Κωνσταντίνα**

**Πάτρα 2004**

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<b>ΠΡΟΛΟΓΟΣ</b>	σελ.4
<b>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</b>	σελ.5

### ΜΕΡΟΣ Α΄ ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

#### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1**

##### **ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ**

1.1 Γενικότερα στοιχεία για το αίμα	σελ.8
1.2 Λειτουργία του αίματος	σελ.8
1.3 Αναμίξεις	σελ.9
1.4 Ταξινόμηση των αναιμιών	σελ.9

#### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2**

##### **ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ**

2.1 Ορισμός θαλασσαναιμιών-Κοινά γνωρίσματα	σελ. 11
2.2 Ιστορική αναδρομή	σελ. 11
2.3 Είδη θαλασσαναιμιών	σελ. 12
2.4 Γενετική βάση θαλασσαναιμιών	σελ. 14

#### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3**

##### **ΟΡΙΣΜΟΣ-ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ-ΕΠΙΠΤΩΣΗ B-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

3.1 Ορισμός	σελ. 15
3.2 Επιδημιολογία	σελ. 15
3.3 Επίπτωση	σελ. 16

#### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4**

##### **ΦΥΣΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ-ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ B-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

4.1 Φύση της μοριακής βλάβης	σελ.17
4.2 Παθοφυσιολογία	σελ.17

#### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5**

##### **ΔΙΑΓΝΩΣΗ-ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ B-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

5.1 Διάγνωση	σελ. 19
5.2 Διαφορική διάγνωση	σελ. 20

#### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6**

##### **ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ B-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

6.1 Κλινικές εκδηλώσεις	σελ. 22
-------------------------	---------

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7****ΕΥΡΗΜΑΤΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

7.1 Αιματολογικά ευρήματα	σελ. 25
7.2 Εργαστηριακά ευρήματα	σελ. 25
7.3 Ακτινολογικά ευρήματα	σελ. 26

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8****ΘΕΡΑΠΕΙΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

8.1 Βασικοί στόχοι	σελ. 27
8.2 Μετάγγιση αίματος	σελ. 27
8.2.1 Ορισμός μετάγγισης	σελ. 27
8.2.2 Ιστορικά στοιχεία	σελ. 28
8.2.3 Προϋποθέσεις προσφοράς αίματος	σελ. 28
8.2.4 Εργαστηριακός έλεγχος αίματος αιμοληψίας	σελ. 29
8.2.5 Μετάγγιση και β-ομόζυγη μεσογειακή αναιμία	σελ. 29
8.3 Αποσιδήρωση	σελ. 31
8.3.1 Γενικά στοιχεία	σελ. 31
8.3.2 Desferal και παράγοντες αποσιδήρωσης	σελ. 31
8.3.3 Χάπι αποσιδήρωσης	σελ. 31
8.4 Νεότερες per os χηλικές ενώσεις	σελ. 33
8.5 Άλλα θεραπευτικά μέσα	σελ. 33
8.5.1 Βιταμίνες	σελ. 33
8.5.2 Χημειοπροφύλαξη	σελ. 34
8.5.3 Θεραπεία λοιμώξεων	σελ. 34
8.5.4 Στεροειδή	σελ. 34
8.6 Μεταμόσχευση μυελού των οστών	σελ. 35
8.6.1 Γενικά στοιχεία	σελ. 35
8.6.2 Ορισμοί μεταμόσχευσης και μυελού των οστών	σελ. 35
8.6.3 Εξέταση του μυελού των οστών	σελ. 36
8.6.4 Μεταμόσχευση του μυελού των οστών	σελ. 36
8.6.5 Προϋποθέσεις για μεταμόσχευση στο εξωτερικό	σελ. 37

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9****ΠΡΟΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΠΟΡΕΙΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

σελ. 38

**ΜΕΡΟΣ Β΄**  
**ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ****ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10****Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

10.1 Εισαγωγικά στοιχεία	σελ. 40
10.2 Νοσηλευτική διεργασία	σελ. 41
10.2.1 Ορισμός νοσηλευτικής διεργασίας	σελ. 41
10.2.2 Σκοποί νοσηλευτικής διεργασίας	σελ. 41
10.2.3 Στάδια νοσηλευτικής διεργασίας	σελ. 41
10.3 Ιεραρχική κλίμακα αναγκών	σελ. 42

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11**

### **ΠΡΟΛΗΨΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

11.1 Εισαγωγικά στοιχεία	σελ. 43
11.2 Τρόποι πρόληψης	σελ. 44
11.2.1 Μέτρα πριν από τη σύλληψη	σελ. 44
11.2.2 Προγεννητική διάγνωση	σελ. 45
11.2.3 Μέτρα μετά τη γέννηση	σελ. 47

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 12**

### **ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

12.1 Εισαγωγή	σελ. 48
12.2 Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου	σελ. 48
12.3 Προβλήματα του αρρώστου	σελ. 49
12.4 Σκοποί της φροντίδας	σελ. 50
12.5 Νοσηλευτικές παρεμβάσεις	σελ. 50
12.6 Σειρά εργασίας μετάγγισης αίματος - Νοσηλευτικές ενέργειες	σελ. 57
12.7 Ιστορικά - Νοσηλευτική διεργασία	σελ. 59

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 13**

### **ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

13.1 Εισαγωγικά στοιχεία	σελ. 63
13.2 Αρχές διδασκαλίας αρρώστου	σελ. 63
13.3 Αρχές διδασκαλίας οικογένειας	σελ. 64

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 14**

### **ΕΠΙΛΟΓΟΣ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ**

14.1 Σημερινή κατάσταση	σελ. 65
14.2 Προτάσεις	σελ. 66

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

σελ. 68
---------

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η συγγραφή μιας σύγχρονης μελέτης, με αντικείμενο τη Μεσογειακή Αναιμία, είναι έργο διόλου εύκολο. Έργο που απαιτεί ευαισθητοποίηση, ενδιαφέρον και πάνω από όλα αγάπη για τη γνώση, αγάπη για τη Νοσηλευτική. Γιατί όμως χαρακτηρίζουμε τη συγγραφή μιας σύγχρονης μελέτης δύσκολο έργο; Η απάντηση είναι απλή γιατί έχει κανείς να αντιμετωπίσει το πρόβλημα της επιλογής εκείνων των πορισμάτων της επιστήμης, που είναι κοινά αποδεκτά και συγχρόνως έχουν γενικό ενδιαφέρον.

Η μελέτη αυτή απευθύνεται σε όλους όσους ενδιαφέρονται για τη Μεσογειακή Αναιμία, όποιοι και αν είναι αυτοί, χωρίς διάκριση επιστημονικής προεργασίας, ειδικότητας ή ιδεολογίας. Βασική πρόθεση είναι να παρουσιαστεί μία εικόνα, για την ασθένεια την οποία πραγματεύεται αυτή η εργασία, όσο το δυνατόν γίνεται περισσότερο ολοκληρωμένη. Γι' αυτό και καταβλήθηκε ιδιαίτερη προσπάθεια, ώστε η εργασία να αποδίδει όσο γίνεται πιστά και με ακρίβεια τις διαπιστώσεις και τα πορίσματα που αφορούν τη Μεσογειακή Αναιμία χωρίς περιττές, για τους πολλούς, γνώσεις.

Το περιεχόμενο της καλύπτει το βασικό, παραδοσιακό υλικό που υπάρχει, παρουσιάζοντας αρχικά στο Α μέρος στοιχεία και γνώσεις, για το αντικείμενο μελέτης μας «δανεισμένα» από το χώρο της Ιατρικής όπως: επιδημιολογία, αιτιολογία, συμπτώματα, θεραπεία κ.τ.λ. Στο Β μέρος εκτίθενται οι νοσηλευτικές πρακτικές και νοσηλευτικές παρεμβάσεις, σε όλα τα επίπεδα φροντίδας υγείας: πρόληψη-αντιμετώπιση-αποκατάσταση.

Δίνοντας στη δημοσιότητα το έργο αυτό, ευελπιστώ ότι τόσο από τη θεματική, όσο από την επιστημονική τεκμηρίωση και τον τρόπο διαπραγμάτευσης των θεμάτων, θα ικανοποιηθεί κάθε αναγνώστης.

Στο σημείο αυτό, θα ήθελα να ευχαριστήσω την κυρία Πεσλή Βασιλική, προϊσταμένη στη Μονάδα Μεταγγίσεων Μεσογειακής Αναιμίας του Περιφερειακού Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Πατρών για το πολύτιμο υλικό που μου προσέφερε. Επίσης, τις ευχαριστίες μου εκφράζω και στον κύριο Ζαχαρόπουλο Ιωάννη, βιολόγο του Μικροβιολογικού Εργαστηρίου του Νοσοκομείου «Άγιος Ανδρέας» για την πολύτιμη βοήθειά του.

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Μία από τις σοβαρότερες αιματολογικές παθήσεις είναι η Μεσογειακή Αναιμία. Αποτελεί κλασικό παράδειγμα μοριακής νόσου και είναι κληρονομική. Πρόκειται για σοβαρή ή και πλήρη αναστολή της συνθέσεως ενός από τους δυο τύπους πολυπεπτιδικών αλυσίδων (α και β) που συνιστούν την αιμοσφαιρίνη του ενηλικού (HbA) με συνέπεια την έλλειψη πλήρωσης και εύκολη καταστροφή των ερυθροκυττάρων που έπρεπε να γεμίζουν με αυτήν. Ο κλινικός αντίκτυπος της βλάβης είναι αναιμία, της οποίας η βαρύτητα εξαρτάται από το μέγεθος της αναστολής της συνθέσεως των αλυσίδων και την απόδοση των αντισταθμιστικών μηχανισμών που παρεμβαίνουν για να καλύψουν το έλλειμμα.

Ανάλογα με τον τύπο των αλυσίδων των οποίων η σύνθεση αναστέλλεται, η Μεσογειακή Αναιμία διακρίνεται σε είδη. Για την Ελλάδα σημαντική λόγω συχνότητας και βαρύτητας είναι η β-Μεσογειακή Αναιμία, το είδος της Μεσογειακής Αναιμίας το οποίο πραγματεύεται κατά κόρον η εργασία αυτή.

Η ασθένεια αυτή έχει επιπτώσεις στην ποιότητα ζωής του ατόμου, καθώς το άτομο δρα δυσλειτουργικά στις διάφορες εκφάνσεις της ζωής-διαπροσωπικές σχέσεις, εργασία, κοινωνικό περιβάλλον-λόγω της σοβαρότητας της νόσου. Επίσης αν και η β-Μ.Α είναι σωματική νόσος, δεν πλήττεται μόνο η σωματική υγεία αλλά και η ψυχική και η πνευματική υγεία του πάσχοντος, καθώς η υγεία είναι πολυδιάστατο φαινόμενο.

Η επιστήμη έχει καταφέρει να προσφέρει σημαντική βοήθεια στους πάσχοντες ώστε να έχουν, όσο αυτό είναι εφικτό, μία αποδοτική ζωή. Ωστόσο, η νόσος δεν παύει να είναι ανίατη. Οι προοπτικές που υπάρχουν για μελλοντική θεραπεία της βρίσκονται ακόμη σε πειραματικό στάδιο.

Με αφορμή λοιπόν τα παραπάνω, σκοπός της εργασίας είναι να «ρίξουμε φως» σε αυτή τη σοβαρή ασθένεια, παρουσιάζοντας τα βασικά στοιχεία που συνθέτουν την «ταυτότητά» της. Ανώτερος όμως σκοπός είναι να προσεγγίσουμε πέρα από «γενικά», και «ειδικά» τη β-Μεσογειακή Αναιμία. Και λέγοντας «ειδικά», εννοούμε υπό το πρίσμα της Νοσηλευτικής. Τις νοσηλευτικές δηλαδή πρακτικές και παρεμβάσεις, σε όλα τα επίπεδα φροντίδας υγείας του πάσχοντος ατόμου.

Σαν νοσηλευτές πρέπει να είμαστε ιδιαίτερα ευαίσθητοι απέναντι στην Μ.Α λόγω της ιδιαίτερης φύσης της και των επιπτώσεών της, τόσο στον ίδιο τον ασθενή, όσο και στο στενό οικογενειακό του περιβάλλον, αλλά και στο ευρύ κοινωνικό σύνολο. Οφείλουμε να ενημερώνουμε τον

πληθυσμό για τη νόσο αυτή και ιδίως,το νεαρό πληθυσμό από τον οποίο εξαρτάται η παρεμπόδιση της εξάπλωσης της β-Μ.Α. Επιπροσθέτως,οφείλουμε να είμαστε συμπαραστάτες στο πλευρό των νοσούντων, να τους εμπυχώνουμε, να διεκπεραιώνουμε όσο το δυνατόν καλύτερα τις νοσηλευτικές πράξεις και να ενημερωνόμαστε για τις τρέχοντες εξελίξεις-ιατρικού και νοσηλευτικού περιεχομένου-της νόσου.

# ΜΕΡΟΣ Α΄



# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

## ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

### 1.1 ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΓΙΑ ΤΟ ΑΙΜΑ

Το αίμα είναι υγρός ιστός, περιέχεται και κυκλοφορεί συνέχεια μέσα στο κυκλοφορικό σύστημα. Κατά τη ροή του δια μέσου των τριχοειδών αγγείων του συστήματος αυτού αποδίνει στους ιστούς χρήσιμες ουσίες και παραλαμβάνει άλλες ουσίες τις οποίες μεταφέρει σε άλλα μέρη του σώματος για να χρησιμοποιηθούν από αυτό ή να απεκκριθούν. Επομένως, το αίμα χρησιμεύει για την επικοινωνία των διαφόρων ιστών του οργανισμού και για την διαρκή ανανέωση των συστατικών του εξωκυττάριου υγρού και έμμεσα του ενδοκυττάριου υγρού τους<sup>1</sup>.

Το αίμα αποτελείται κατά 50-60% από υγρό (πλάσμα) και κατά 40-50% από κύτταρα (αιμοσφαίρια).

Τα μητρικά κύτταρα των αιμοσφαιρίων προέρχονται από κύτταρα του εμβρυϊκού συνδετικού ιστού.

Τα αιμοσφαίρια διακρίνονται σε ερυθρά (4,5-5 εκατομμύρια ανά κυβικό χιλιοστό), λευκά (4-8.000 ανά κυβικό χιλιοστό) και αιμοπετάλια (200.000-300.000 ανά κυβικό χιλιοστό).

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια δεν έχουν πυρήνα και περιέχουν αιμοσφαιρίνη. Παράγονται στον ερυθρό μυελό των οστών από εμπύρηνα μητρικά κύτταρα, τους αιμοκυτοβλάστες.

Τα λευκά αιμοσφαίρια χρησιμεύουν στην άμυνα του οργανισμού και διακρίνονται σε κοκκιοκύτταρα (60-70%), μονοκύτταρα (4-5%) και λεμφοκύτταρα (20-35%)<sup>2</sup>.

Τα αιμοπετάλια (θρομβοκύτταρα) περιέχουν ένζυμα που χρησιμεύουν στην πήξη του αίματος, δηλαδή τη μετάπτωσή του από υγρή σε στερεή κατάσταση σε περίπτωση αιμορραγίας<sup>2</sup>.

### 1.2 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι λειτουργίες του αίματος είναι:

1. Μεταφορά ουσιών σε κατάσταση διάλυσης ή χημικής σύνδεσης (O<sub>2</sub>, CO<sub>2</sub>, θρεπτικών ουσιών, μεταβολιτών κ.λ.π), μεταφορά θερμότητας για θέρμανση ή ψύξη του σώματος.

2. Διαβίβαση σημάτων (ορμονών)

3. Ρύθμιση των υγρών του σώματος (της οξεοβασικής ισορροπίας)<sup>1</sup>.

4. Η μεταφορά άχρηστων ουσιών από τους ιστούς προς τα απεκκριτικά όργανα (κυρίως τους νεφρούς) για απέκκριση.

5. Η συμβολή στην άμυνα του οργανισμού<sup>3</sup>.

### 1.3 ΑΝΑΙΜΙΕΣ

Αναιμία ονομάζεται η παθολογική κατάσταση κατά την οποία η τιμή της αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη είναι κάτω του φυσιολογικού. Παράλληλα και ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι κάτω του φυσιολογικού, όμως η μέτρησή τους έχει εγκαταληφθεί στην πράξη γιατί ενέχει σημαντικό ποσοστό λάθους. Αντίθετα, ο προσδιορισμός της αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη είναι εφικτός με ακρίβεια.

Οι φυσιολογικές τιμές είναι οι ακόλουθες:

Αιμοσφαιρίνη (Hb)

Άνδρες: 13.5-18 γραμ./100ml

Γυναίκες: 11.5-16.5 γραμ/100ml

Αιματοκρίτης (Ht)

Άνδρες: 40-54%

Γυναίκες: 36-47%

[Ερυθρά αιμοσφαίρια:

Άνδρες: 4,5-6.5 εκατ./μl

Γυναίκες: 3.9-5.6 εκατ/μl]<sup>4</sup>.

### 1.4 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΤΩΝ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Προτιμάται η αιτιολογική ταξινόμηση

I. Πλημμελής ερυθροποιία

1. Από έλλειψη παράγοντα απαραίτητου για την ερυθροποιία

α) Από έλλειψη Fe

β) Από έλλειψη βιταμίνης B<sub>12</sub> ή φυλλικού οξέος

γ) Από έλλειψη βιταμίνης C

2. Από πλημμελή σύνθεση αίμης (σπάνιες)

α) Πρωτοπαθείς σιδηροβλαστικές αναιμίες

β) Ερυθροποιητική πορφυρία

3. Από πλημμελή σύνθεση σφαιρίνης

α) Θαλασσαιμίες

β) Αναιμία από παθολογικές αιμοσφαιρίνες

4. Μυελική ανεπάρκεια

α) Απλαστική αναιμία

β) Διήθηση μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, κύτταρα από κακοήθες λέμφωμα, καρκινικά κύτταρα κ.λ.π.

γ) Τοξική δράση επί του μυελού όπως σε περίπτωση ουραιμίας.

II. Αυξημένες απώλειες

1. Αιμορραγία

2. Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες) <sup>4</sup>.

Η Μεσογειακή Αναιμία εμπίπτει στην κατηγορία των θαλασσαιμιών ή αλλιώς θαλασσαιμικών συνδρόμων.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

### ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

#### 2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΩΝ-ΚΟΙΝΑ ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΑ

Το μόριο της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από 4 μόρια αίμης και από 2 ζεύγη όμοιων πολυπεπτιδικών αλυσίδων. Η σύνθεση κάθε πεπτιδικής αλυσίδας ( α,β, κ.λ.π.) κωδικοποιείται από ιδιαίτερο ζεύγος γονιδίων, από τα οποία ένα είναι μητρικής και ένα πατρικής προελεύσεως<sup>5</sup>.

Στα θαλασσαναιμικά σύνδρομα υπάρχει διαταραχή στη σύνθεση της μιας από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, με αποτέλεσμα τη μειωμένη σύνθεση αυτής της αλυσίδας.

Θαλασσαναιμικά σύνδρομα είναι κατ'εξοχήν συχνά σε μεσογειακούς πληθυσμούς, ιδιαίτερα τους Έλληνες και τους Ιταλούς, σε μερικές περιοχές της Μέσης Ανατολής, την Ινδία και τη νοτιοανατολική Ασία. Ανάλογα με την αλυσίδα της οποίας η σύνθεση είναι (ποσοτικά) ανεπαρκής, διακρίνουμε β- και α- θαλασσαναιμία. Η πρώτη είναι πολύ συχνότερη. Σπανιότερα είδη είναι η β δ-θαλασσαναιμία, η δ-θαλασσαναιμία κ.λ<sup>4</sup>.

Κοινά γνωρίσματα όλων των θαλασσαναιμικών συνδρόμων είναι η ενδομυελική καταστροφή των ερυθροβλαστών (ineffective erythropoiesis), η προβάλλουσα υποχρωμία, οι μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αιμοσφαιρίων και η αιμόλυση στην περιφέρεια<sup>6</sup>.

#### 2.2 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Περιγραφές παλαιότερων Ελλήνων και Ιταλών γιατρών, ουδεμία αμφιβολία υπάρχει ότι, αναφέρονται σε αυτήν την νόσο. Η συμβολή του Α. Αραβαντινού στη μελέτη της νόσου υπήρξε πολύ σημαντική.

Ο Cooley με τον Lee (1925) σε άρθρο μιας σελίδας περιέγραψαν περιπτώσεις «σπληνομεγαλίας σε παιδιά με αναιμία και ιδιότυπες οστικές αλλοιώσεις» και καταχώρησαν την αναιμία αυτή στην ακαθόριστη και συγκεχυμένη, κατά την εποχή εκείνη, ομάδα των ψευδολευχαιμικών αναιμιών του Jaksch-Hayen-Luzet. Στην περιγραφή του αυτή ο Cooley εξήρε την βαρεία, προοδευτική ερυθροβλαστική αναιμία, την εμφάνιση

της νόσου επί ατόμων ιταλικής και ελληνικής καταγωγής, τον οικογενή χαρακτήρα, ως και τις αλλοιώσεις των οστών.

Στην Ελλάδα τη νόσο περιέγραψαν οι Μακκάς και Σπηλιόπουλος (1933), Μητρόπουλος (1933), Ζερβός (1933), Σπυρόπουλος (1933), Καμινόπετρος (1935), Χωρέμης και Σπηλιόπουλος (1936, 1938, 1939), Μαλάμος και Δεληγιάννης (1940) κ.α.

Αργότερα, η νόσος μελετήθηκε στην Ελλάδα εντατικώς από τις σχολές των Α.Γούττα, Κ.Χωρέμη, Β.Μαλάμου και Φ.Φέσσα. Οι εργασίες των ερευνητών αυτών επέσυραν λόγω της σπουδαιότητας τους, διεθνές ενδιαφέρον. Κατά την τελευταία δεκαετία ειδικότερα, οι εργασίες του Φέσσα μετά τις εργασίες των συνεργατών του, συνετέλεσαν σημαντικά στην αύξηση των γνώσεων επί του θέματος.

Η νόσος περιγράφηκε κυρίως σε άτομα ιταλικής και ελληνικής προέλευσης, Τούρκων και Συρίων και γειτονικών γεωγραφικών περιοχών. Μεμονωμένες περιπτώσεις ανευρέθησαν μεταξύ Ινδών, Νέγρων, Κινέζων ως και βορείων Ευρωπαίων, λ.χ. Ελβετών (Marti κ Betke, 1959) Άγγλων (Callender και Mallett, 1961) κ.α.

Στις παραπάνω περιοχές «το στίγμα» ανευρίσκεται πολύ συχνά. Σε περιοχές της Β.Ιταλίας η συχνότητα του στίγματος κυμαίνεται μεταξύ 10-18% (Luisetto και συνεργάτες, 1959). Στην Ελλάδα μετά από στατιστικές, 7,5% του πληθυσμού παρουσιάζουν το στίγμα (Μαλάμος, Φέσσας, Σταματογιαννόπουλος, 1959, 1969, Γούττας, 1960).

Πώς ένα τόσο βλαπτικό γονίδιο που διεδόθη τόσο ευρέως δεν είναι γνωστό; Οι γενετιστές οι οποίοι βλέπουν πάντοτε σκοπιμότητα, δεν κατάφεραν να βρουν τελεολογική ερμηνεία. Αν και ο Haldane διετύπωσε την υπόθεση, ότι η ύπαρξη του παθολογικού τούτου γονιδίου στις φτωχές περιοχές της Μεσογείου βοηθάει ενδεχομένως «τους κατοίκους εκ της ενδείας σιδήρου της τροφής των λαών αυτών»<sup>7</sup>.

## 2.3 ΕΙΔΗ ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΩΝ

### α-θαλασσαναιμίες

Όσα αφορούν την α-θαλασσαναιμία δεν είναι απόλυτα διευκρινισμένα. Γίνεται δεκτό ότι υπάρχουν δύο α-θαλασσαναιμικά γονύλλια, το α-θαλασσαναιμικό -1 γονύλλιο και το α-θαλασσαναιμικό -2 γονύλλιο. Το πρώτο συνοδεύεται από πλήρη έλλειψη σύνθεσης της α-αλυσίδας, ενώ το δεύτερο από μερική.

Τα παρακάτω κλινικά σύνδρομα κατατάσσονται στα α-θαλασσαναιμικά σύνδρομα.

### α)Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με HbBart's

Στην νοτιοανατολική Ασία έμβρυα με ύδρωπα γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν λίγα λεπτά μετά τη γέννηση .Είναι πολύ ωχρά και η αιμοσφαιρίνη τους είναι 6 γραμ./100 ml. Ανευρίσκεται στο αίμα ως άλλη αιμοσφαιρίνη , η οποία κατά την ηλεκτροφόρηση κινείται γρήγορα , δηλ. πριν από την HbA γι'αυτό και ανήκει στις ταχείες αιμοσφαιρίνες.Ονομάστηκε HbBart's από το νοσοκομείο Saint Bartholomew's του Λονδίνου όπου ανακαλύφθηκε για πρώτη φορά.Αποτελείται από 4-γ-αλυσίδες (  $\gamma_4$  ).

### β)Αιμοσφαιρινοπάθεια Η

Εδώ ανήκουν άτομα με μέτρια συνήθως αναιμία· άλλοτε η αναιμία είναι εντονότερη,πάντως ηπιότερη της αναιμίας της μείζονος θαλασσαναιμίας.Συνυπάρχει μεγαλοσπληνία.

### **β-θαλασσαναιμίες**

1. Μεσογειακή Αναιμία ή ομόζυγος ή μείζων β-θαλασσαναιμία ή αναιμία του Cooley

Στα επόμενα κεφάλαια ακολουθεί λεπτομερής ανάπτυξη.

2. Ετερόζυγη β-θαλασσαναιμία ή ελάσσων θαλασσαναιμία

Χαρακτηρίζεται από μέτριου βαθμού αναιμία με μικρού μερικές φορές βαθμού μεγαλοσπληνία<sup>4</sup>.

3. Ενδιάμεση β-θαλασσαναιμία

Εδώ ανήκουν σπάνιες περιπτώσεις ομόζυγης β-θαλασσαναιμίας ήπιας σχετικά εξέλιξης με Hb 7-9 γραμ./100 ml.

4. Μεικτή ετεροζυγωτία δρεπανοκυτταρικού και β-θαλασσαναιμικού γονυλλίου (Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία )

Στην Ιταλία, την Ελλάδα, αλλά και την Αφρική, το Λίβανο κ.λ., παρατηρείται μορφή συγγενούς αιμολυτικής αναιμίας που μοιάζει κλινικά με τη δρεπανοκυτταρική αναιμία από άποψη επώδυνων κρίσεων,αλλά παρουσιάζει και αιματολογικά χαρακτηριστικά, τα οποία πείθουν ότι πρόκειται για μεικτή ετεροζυγωτία γονυλλίου S και θαλασσαναιμικού γονυλλίου<sup>4</sup>.

## 5. δβ-θαλασσαιμία

Δικαιούται κανείς να μιλεί για ομόζυγη δβ-θαλασσαιμία, για θαλασσαιμικά άτομα με επικράτηση της HbF ( $\alpha_2 \gamma_2$ ) χωρίς HbA και HbA<sub>2</sub>, ευρήματα που αποδεικνύουν έλλειψη β- και δ-αλυσίδας<sup>4</sup>.

## 2.4 ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΒΑΣΗ ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΩΝ

Περί των δύο κυρίων μορφών θαλασσαιμίας β- και α- πολλές θεωρίες έχουν υπάρξει:

α) Οι δύο παλιότερες θεωρίες της διαταραχής της συνθέσεως της αίμης (Bannermann μετά συνεργατών, 1959) και της «βουβής» αντικατάστασης αμινοξέος (Ingram και Stretton, 1959) εγκαταλείφθηκαν γρήγορα.

β) Θεωρία της ριβοσωματικής ανεπάρκειας.

Κατά αυτήν γίνεται δεκτό ότι ανεπαρκής ποσότητα ριβοσωμάτων στα δικτυοερυθροκύτταρα των θαλασσαιμικών ατόμων έχει ως αποτέλεσμα ανεπαρκή σύνθεση της αιμοσφαιρίνης. Η θεωρία όμως αδυνατεί να ερμηνεύσει την εκλεκτική αναστολή σύνθεσης μιας μόνο αλυσίδας.

γ) Θεωρία της αναστολής της μεταγραφής ( Transcription )

Ως γνωστόν, μεταγραφή σημαίνει την κατ'ευθείαν ανάγνωση της σειράς των βάσεων του DNA του δομικού γονυλλίου προς παραγωγή του συμπληρωματικού m.RNA. Κατ'ακολουθία αναστολή της σύνθεσης του m.RNA ,δηλαδή αναστολή της μεταγραφής, θα ερμήνευε την πλημμελή σύνθεση της β-αλυσίδας επί Α<sub>2</sub>-θαλασσαιμίας. Εναντίον της θεωρίας αυτής αντιτάχθηκε ότι αν ο ρυθμός σύνθεσης του m.RNA είχε επιβραδυνθεί ,αυτό θα λειτουργούσε περαιτέρω κατά φυσιολογικό τρόπο, με άλλα λόγια ο ρυθμός με τον οποίο το μήνυμα θα μεταγραφόταν στα ριβοσώματα θα ήταν κανονικός.

δ) Θεωρία αναστολής της μεταφράσεως ( Translation )

Μετάφραση σημαίνει την ανάγνωση του μηνύματος, το οποίο φέρει το m.RNA στα ριβοσώματα προς σύνθεση ειδικού πολυπεπτιδίου. Κατά την θεωρία αυτή η διαταραχή συνίσταται σε πλημμελή ανάγνωση του μηνύματος.

Πάντως ο μηχανισμός πρόκλησης των θαλασσαιμικών συνδρόμων δεν έχει ακόμα διευκρινιστεί<sup>7</sup>.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

### ΟΡΙΣΜΟΣ-ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ-ΕΠΙΠΤΩΣΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

#### 3.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η Μεσογειακή Αναιμία όπως προαναφέρθηκε, καλείται αλλιώς Ομόζυγη ή μείζων β-μεσογειακή αναιμία ή μείζων θαλασσαιμία ή αναιμία Cooley.

Η β-μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομική αιμολυτική αναιμία μεταβιβαζόμενη με υπολειπόμενο σωματικό γονίδιο. Υπάρχει διαταραχή της σύνθεσης των β-αλυσίδων, με αποτέλεσμα την ελάττωση του συνολικού ποσού της αιμοσφαιρίνης που περιέχεται στο ερυθροκύτταρο και επομένως τη δημιουργία βαριάς υποχρωμίας. Εξαιτίας της μειωμένης παραγωγής των β-αλυσίδων επέρχεται, κατά κανόνα σχεδόν, αύξηση της παραγωγής των γ ή δ αλυσίδων, με αποτέλεσμα την αύξηση των ποσοτήτων των  $F(\alpha_2\gamma_2)$  και  $(\alpha_2\delta_2)$  αιμοσφαιρινών που περιέχονται στα ερυθροκύτταρα.

Άτομο που φέρει ένα παθολογικό γονίδιο για τη β-αλυσίδα (ετεροζυγώτης) εμφανίζει μικρή ελάττωση της αιμοσφαιρίνης  $A(\alpha_2\beta_2)$  και μικρή αύξηση των αιμοσφαιρινών  $F$  και  $A_2$ . Στα άτομα που φέρουν δύο παθολογικά γονίδια για τη β-αλυσίδα (ομοζυγώτες), η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης  $A$  υπολείπεται σημαντικά ή δεν λαμβάνει χώρα καθόλου.

Οι ομοζυγώτες της β-μεσογειακής αναιμίας έχουν συνήθως βαριά αναιμία. Το βαθμό αναιμίας δεν καθορίζει μόνο ο βαθμός της ανεπάρκειας των β-αλυσίδων, αλλά και η ικανότητα του πάσχοντα να αντισταθμίσει αυτήν την ανεπάρκεια<sup>8</sup>.

#### 3.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η β-μεσογειακή αναιμία έχει υψηλή επίπτωση στους Μεσογειακούς λαούς, στους λαούς των Βαλκανίων και εκδηλώνεται με σταθερά υψηλή συχνότητα στους λαούς της Μέσης και Άπω Ανατολής. Στην Ελλάδα έχει άνιση κατανομή κυμαινόμενη από 5-20%



και με μέση συχνότητα 5,5-8% (Malamos και συν. 1962, Schizas και συν. 1977, Tegos και συν. 1987). Ο Nathanail και συν. (1987) σε σειρά 91.853 εξετασθέντων ατόμων διαπίστωσαν υψηλότερη 14,3% μέση συχνότητα. Ιδιαίτερα επιβεβαρωμένες περιοχές είναι η Ρόδος (20%), η Λέσβος (19%), η βόρεια Εύβοια (17%), καθώς επίσης Κέρκυρα, Τρίκαλα, Αχαΐα και Ηλεία (12-14%)<sup>6</sup>.

Ο Tegos και συνεργάτες (1989) διαπίστωσαν την μεγαλύτερη συχνότητα (5,9% έναντι 3,9%) β-μεσογειακής αναιμίας σε περιοχές της χώρας μας με αυξημένη επίπτωση ελονοσίας κατά το παρελθόν. Το εύρημα αυτό ενισχύει σημαντικά την υπόθεση συσχέτισης της ελονοσίας με θαλασσαναιμική μετάλλαξη<sup>6</sup>.

### 3.3 ΕΠΙΠΤΩΣΗ

Η νόσος συχνά ακολουθείται από υποτροπιάζουσες λοιμώξεις κυρίως από στρεπτόκοκκο, πνευμονιόκοκκο και σταφυλόκοκκο. Η ευαισθησία στις λοιμώξεις δεν έχει πλήρως διευκρινισθεί παρά το γεγονός ότι έχουν διαπιστωθεί ποικίλες ανοσολογικές διαταραχές σε επίπεδο χημικής και κυτταρικής ανοσίας. Υπάρχουν ενδείξεις ότι συμβάλλουν σημαντικά η αναιμία, ο βαθμός ανεπάρκειας του ΔΕΣ και η λευκοπενία σε έδαφος υπερσπληνισμού. Η υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα είναι συχνή, κυρίως μετά από σπληνεκτομή κατά μερικούς συγγραφείς. Η περικαρδίτιδα έχει συσχετισθεί με στρεπτοκοκκικές λοιμώξεις, ιούς ή ακόμη και με την αιμοσιδήρωση. Αν και η μεσογειακή αναιμία αποτελεί απάντηση, γενετικής βάσης, στην ελονοσία, εν τούτοις, η ελονοσία διατρέχει βαρύτατα στους ασθενείς αυτούς, ιδιαίτερα μετά από σπληνεκτομή. Η ηπατίτιδα Β και τελευταία το AIDS αποτελούν αυξημένο κίνδυνο που συνδέεται με τις μεταγίσεις. Όμως σήμερα ο κίνδυνος αυτός έχει ελαχιστοποιηθεί με τη γενίκευση του σχετικού ελέγχου στο μεταγγιζόμενο αίμα<sup>6</sup>.

Άλλες επιπλοκές είναι: έλλειψη φυλλικού οξέος, υπερουριχαιμία, αιμορραγική διάθεση από θρομβοπενία σε έδαφος υπερσπληνισμού, χολολιθίαση, άτονα έλκη κνημών, αυτόματα κατάγματα και εξωμυελική ερυθροποίηση. Τα άτονα έλκη των κνημών συνήθως προκύπτουν ύστερα από μικροτραυματισμούς<sup>6</sup>.

Επίπτωση της μεσογειακής αναιμίας μπορεί να υπάρξει και σε ενδοκρινικό επίπεδο. Οι κυριότερες ενδοκρινικές ανωμαλίες είναι: η καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης, ο σακχαρώδης διαβήτης, πρωτόγενης ή δευτερογενής υπογοναδισμός και ο υποπαραθυρεοειδισμός.

Τέλος, με την αιμοσιδήρωση (θα αναφερθούμε σ' αυτήν παρακάτω) συνδέονται επίσης η ευαισθησία σε λοιμώξεις με υερσίνια, η υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα, αρθρίτιδα ή πολυαρθρίτιδα και η μελάγχρωση του δέρματος <sup>6</sup>.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

### ΦΥΣΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ-ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

#### 4.1 ΦΥΣΗ ΤΗΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ

Με τη βοήθεια των νεότερων μεθόδων της μοριακής βιολογίας και γενετικής μηχανικής έγινε δυνατό να εντοπισθεί η θέση αλλά και να καθορισθεί η φύση της μοριακής βλάβης στις περισσότερες μορφές της Μεσογειακής αναιμίας. Ειδικότερα, η μοριακή βλάβη στη β-Μεσογειακή αναιμία συνίσταται σε απλή αντικατάσταση μιας βάσης από άλλη ή έλλειψη ή προσθήκη μικρού αριθμού βάσεων και σπανιότερα εξάλειψη βάσεων σε μεγαλύτερη έκταση του DNA <sup>6</sup>.

Ο σιωπηρός τύπος της β-Μεσογειακής αναιμίας περιλαμβάνει ετερογενή ομάδα γενετικών διαταραχών, η φύση των οποίων δεν είναι πάντοτε γνωστή <sup>6</sup>.

#### 4.2 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Η β-Μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται, όπως ήδη αναφέρθηκε, από μερική ή ολική έλλειψη σύνθεσης β-αλυσίδας της σφαιρίνης ενώ η σύνθεση της α-αλυσίδας παραμένει σε φυσιολογικά επίπεδα. Η HbF εξακολουθεί να παράγεται σε ποικίλα ποσά και η HbA<sub>2</sub> αυξάνει σχετικά αλλά και σε απόλυτο βαθμό.

Η μειωμένη σύνθεση β αλυσίδας αλλά και οι δευτερογενείς διαταραχές στα διάφορα στάδια της βιοσύνθεσης της αίμης, συνεπάγονται ανάλογη μείωση στη σύνθεση μορίων αιμοσφαιρίνης με αποτέλεσμα την έντονη υποχρωμία (MCH) και μικροκυττάρωση (MCV) <sup>6</sup>.

Επίσης, συνεπάγονται ενδομυελική καταστροφή μεγάλου αριθμού ερυθροβλαστών, τα ερυθρά αιμοσφαίρια που προέρχονται από τους

μειονεκτικούς αυτούς ερυθροβλάστες έχουν μικρή επιβίωση και καταστρέφονται στην περιφέρεια ή αποσύρονται κυρίως από το ΔΕΣ του σπλήνα, ο οποίος υπερπλάσσεται και διογκώνεται σημαντικά. Ο σπλήνας παγιδεύει κατά προτίμηση τα περισσότερο μειονεκτικά ερυθροκύτταρα. Όσα ερυθροκύτταρα διαφύγουν κατά την δίοδό τους από τον σπλήνα, επιστρέφουν στην περιφέρεια με επαυξημένες τις λειτουργικές και δομικές ανωμαλίες της μεμβράνης τους, ως αποτέλεσμα μηχανικής βλάβης κατά τη διαδικασία αφαίρεσης των έγκλειστων στα κύτταρα του ΔΕΣ. Επί σπληνεκτομής (θα αναφερθούμε σ' αυτήν παρακάτω) αυξάνουν σημαντικά τα κυκλοφορούντα εμπύρηνια ερυθροκύτταρα αλλά και τα ερυθροκύτταρα που φέρουν κοκκία σιδήρου και έγκλειστα. Η σημαντική διόγκωση του σπλήνα προκαλεί λίμναση μεγάλης ποσότητας αίματος και επιγενή αύξηση του όγκου του πλάσματος, παράγοντες που επιδεινώνουν την αναιμία. Στην περίπτωση αυτή η συνολική μάζα των ερυθρών είναι δυσανάλογα μεγάλη σε σχέση με τον χαμηλό αιματοκρίτη <sup>6</sup>.

Με τους παραπάνω παθογενετικούς μηχανισμούς προκαλείται βαρεία αναιμία η οποία συνεπάγεται υποξία και παραγωγή ερυθροποιητίνης. Η τελευταία διεγείρει τον μυελό προς αιμοποίηση και η μάζα των ερυθροποιητικών κυττάρων αυξάνει κατά 20-30 φορές. Η υπερπλασία αυτή του μυελού των οστών ευθύνεται για τις οστικές παραμορφώσεις. Μερικές φορές συμβαίνει εξωμυελική επέκταση των ερυθροποιητικών κυττάρων τα οποία σχηματίζουν χαρακτηριστικές μάζες (αιμοκυτοβλαστώματα) κυρίως στο θώρακα και παρασπονδυλικά με κίνδυνο πίεσης του νωτιαίου μυελού και εγκατάστασης πυραμιδικής συνδρομής ή ακόμη παραπληγίας <sup>6</sup>.

Μελέτη της κινητικής του σιδήρου με ραδιενεργό σίδηρο έδειξαν ότι ο σίδηρος αποσύρεται γρήγορα από το πλάσμα, αλλά η ενσωμάτωσή του στα κυκλοφορούντα ερυθρά καθυστερεί σημαντικά, γεγονός που επιβεβαιώνει τη μαζική ενδομυελική καταστροφή των ωριμαζόντων ερυθροβλαστών. Η αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το γαστρεντερικό σύστημα, εξ' αιτίας της αναιμίας, σε συνδυασμό με το προσφερόμενο σίδηρο με τις μεταγγίσεις ευθύνονται για την αιμοσιδήρωση των ασθενών με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία. Ο αθροιζόμενος σίδηρος μαζί με την ιστική υποξία προκαλεί βλάβη (μέσω ελευθέρωσης δραστικών ριζών) ποικίλων οργάνων, όπως της καρδιάς, ήπατος και ενδοκρινών αδένων <sup>6</sup>.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ-ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

#### 5.1. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση τίθεται με τα εξής παρακάτω:

- Οι αιματολογικές μελέτες αποκαλύπτουν τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων (ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, υποχρωμία). Ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων κυμαίνεται από 1.500.000-3.000.000 κ.κ χ.λ.σ.μ, και το ποσό της αιμοσφαιρίνης από 4-8 g/dL. Ο αιματοκρίτης επίσης είναι ελαττωμένος, αλλά σε μικρότερο βαθμό απ' ό,τι η αιμοσφαιρίνη. Η αντίσταση των ερυθροκυττάρων σε υπότονα διαλύματα NaCl είναι αυξημένη.
- Η ηλεκτροφορητική μελέτη της αιμοσφαιρίνης είναι πολύ βοηθητική στη διάγνωση του τύπου και της βαρύτητας των διαφόρων θαλασσαιμιών, διότι αναλύει την ποσότητα και τα ειδικά αιμοσφαιρινικά κλάσματα που βρίσκονται στο αίμα. Στη β-μεσογειακή αναιμία οι HbF και HbA<sub>2</sub> είναι αυξημένες, διότι η σύνθεσή τους δεν εξαρτάται από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες.
- Μυελόγραμμα. Σε αυτό παρατηρείται συνήθως έντονη υπερπλασία της ερυθρής σειράς.
- Η ακτινολογική μελέτη δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού. Παρατηρείται αύξηση της πάχυνσης της διπλής και λέπτυνση του έξω πετάλου (ψηκτροειδές κρανίο). Στα μακρά οστά παρατηρείται λέπτυνση της «φλοιώδους» (συμπαγούς) ουσίας και διεύρυνση της μυελικής κοιλότητας (λόγω υπερπλασίας του μυελού των οστών) με οστική αφαλάτωση
- Αμνιοπαρακέντηση και εμβρυοσκόπηση. Η β-μεσογειακή αναιμία μπορεί τώρα να διαγνωσθεί προγεννητικώς με ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών που παίρνονται με αμνιοπαρακέντηση. Η

προγεννητική διάγνωση με αμνιοπαρακέντηση γίνεται τη 10<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης, ενώ με εμβρυοσκόπηση την 20<sup>η</sup> εβδομάδα<sup>9</sup>.

## 5.2 ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Αρχικά, ας δούμε την διαφορική διάγνωση σε γενικότερο πλαίσιο, σε επίπεδο θαλασσαιμιών:

Από τη μεικτή μορφή θαλασσαιμίας και αιμοσφαιρινοπάθειας S η διάκριση θα στηριχθεί επί του αρνητικού αποτελέσματος της δοκιμασίας δρεπανώσεως και της ελλείψεως παθολογικών αιμοσφαιρινών ηλεκτροφορητικώς. Από την κληρονομική σφαιροκυττάρωση, όταν αυτή προσλαμβάνει βαρεία μορφή, η διάκριση θα γίνει εκ της σφαιροκυτταρώσεως, της ελλείψεως υποχρωμίας και της ελαττωμένης ωσμωτικής αντιστάσεως. Από την κακοήθη αναιμία των βρεφών - που είναι σπανιότατη άλλωστε - η διάκριση θα γίνει εκ της ελλείψεως μεγαλοβλαστών κατά την μεσογειακή αναιμία<sup>7</sup>.

Και τώρα ας δούμε τη διαφορική διάγνωση σε ειδικότερο πλαίσιο, σε επίπεδο Μεσογειακής αναιμίας:

Πρόβλημα διαφορικής διαγνωστικής στη Μεσογειακή αναιμία μπορεί να προκύψει επί ύπαρξης ασταθούς αιμοσφαιρίνης, επί κληρονομικής σιδηροβλαστικής αναιμίας και κληρονομικής δυσερυθροποιητικής αναιμίας. Η ευκολότερη καθίζηση της ασταθούς αιμοσφαιρίνης με την αύξηση της θερμοκρασίας ή κατόπιν προσθήκη ισοπροπανόλης βοηθούν στη διάγνωση της ασταθούς αιμοσφαιρίνης. Σπάνια η ασταθής αιμοσφαιρίνη αναδεικνύεται ως παθολογικό κλάσμα στην ηλεκτροφόρηση. Η κληρονομική σιδηροβλαστική αναιμία μοιάζει κατ' αρχήν με Μεσογειακή αναιμία, όμως ο δίμορφος πληθυσμός των ερυθρών στο περιφερικό αίμα, οι δακτυλιοειδείς ερυθροβλάστες στο μυελό και η φυλοσύνδετη κληρονομική μεταβίβαση αποτελούν βασικά χαρακτηριστικά της διαταραχής αυτής. Επιπρόσθετα η HbA<sub>2</sub> και HbF είναι συνήθως φυσιολογικές. Η κληρονομική δυσερυθροποιητική αναιμία διαγιγνώσκεται από τις ειδικές διαταραχές ωρίμανσης των ερυθροβλαστών με κύριο χαρακτηριστικό την πολλαπλή λόβωση του πυρήνα. Η δοκιμασία Ham μπορεί να είναι θετική. Εκτός από τις παραπάνω κληρονομικές διαταραχές προβλήματα διαφορικής διαγνωστικής μπορεί να προκύψουν και με επίκτητα νοσήματα όπως είναι η ερυθρολευχαιμία, η οποία χαρακτηρίζεται από έντονες μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών, αλλά και τα μυελοδυσπλαστικά και μυελοϋπερπλαστικά σύνδρομα. Για τη χώρα μας, σε κάθε περίπτωση σπληνομεγαλίας με αναιμία θα πρέπει να αποκλείεται η Μεσογειακή

αναιμία. Τα ειδικά κλινικά και εργαστηριακά χαρακτηριστικά βοηθούν σε κάθε μια από τις παραπάνω περιπτώσεις στην ασφαλή διάκριση από τη Μεσογειακή αναιμία<sup>6</sup>.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

#### 6.1 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ

Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου, στο 60% των περιπτώσεων εμφανίζονται μέσα στο πρώτο έτος όταν η σύνθεση της γ-αλυσίδας περιορίζεται σημαντικά για να δώσει τη θέση της στη β-αλυσίδα <sup>6</sup>.

Οι εκδηλώσεις αυτές έχουν ως εξής:

1. Αναιμία, που εμφανίζεται από τους πρώτους μήνες της ζωής. Οι άρρωστοι έχουν έντονη ωχρότητα με λεμονοειδή απόχρωση.
2. Καθυστέρηση της ανάπτυξης του παιδιού, που γίνεται αισθητή στην ηλικία των 9-10 χρονών <sup>8</sup>.
3. Κεφαλαλγία, προκάρδιος και οστικός πόνος, μειωμένη αντοχή στην άσκηση, ανησυχία και ανορεξία μπορεί να εμφανισθούν με την πρόοδο της αναιμίας.
4. Συχνή επίσταξη (κοινό σύμπτωμα που παρατηρείται σε αυτά τα παιδιά, άγνωστης αιτιολογίας).
5. Χολολιθίαση, λόγω αυξημένης αιμόλυσης.
6. Υπερουριχαιμία και αρθρίτιδα, λόγω γρήγορης κυτταρικής καταστροφής.
7. Προοδευτική διόγκωση του σπληνός που οδηγεί σε υπερσπληνισμό, ως αποτέλεσμα της εξωμυελικής αιμοποίησης, της γρήγορης καταστροφής των ελαττωματικών ερυθροκυττάρων και, σπάνια, της προοδευτικής ίνωσης από την αιμοχρωμάτωση. Η μεγάλη διόγκωση του σπληνός παρεμβαίνει στη λειτουργία των άλλων κοιλιακών οργάνων και στην έκπτυξη του πνεύμονος. Η αναιμία επιδεινώνεται και παρατηρείται τάση για αιμορραγία και ευαισθησία στις λοιμώξεις <sup>9</sup>.
8. Τυπικό μογγολοειδές προσωπείο <sup>9</sup>.

Οι οστικές αλλοιώσεις είναι μία από τις σοβαρότερες εκδηλώσεις της Μεσογειακής αναιμίας και αυτές είναι που προκαλούν ορισμένες χαρακτηριστικές ιδιομορφίες στην εμφάνιση και που πολλοί αποκαλούν «το προσωπείο της Μεσογειακής αναιμίας». Τα τελευταία χρόνια οι αλλοιώσεις αυτές έχουν περιοριστεί και τείνουν να εξαφανιστούν, με τις νεότερες θεραπευτικές μεθόδους που εφαρμόζονται.

Δεν είναι σκόπιμο να τις περιγράψουμε αναλυτικά επειδή αφ' ενός τείνουν να εξαφανιστούν και αφ' ετέρου επειδή υπάρχει πρόσφατη αυτή η εικόνα που λίγα χρόνια πριν, τη συναντούσαμε πολύ συχνά. Θα επισημάνουμε μόνο τα βασικά σημεία που είναι:

- α) Η μεγάλη πάχυνση και αύξηση των οστών του κρανίου, που του έδιναν ένα ιδιαίτερο και χαρακτηριστικό σχήμα.
- β) Η ανάπτυξη των παραρρινικών οστών, που έκαναν τα ζυγωματικά να προβάλλουν και βύθιζαν τη ρίζα της μύτης.
- γ) Η ανάπτυξη της άνω γνάθου, που έκανε τα δόντια να προβάλλουν <sup>10</sup>.

Το κεφάλι φαίνεται δυσανάλογα μεγάλο σε σχέση με τον κορμό λόγω της πάχυνσης των οστών του και της γενικής δυστροφίας του πάσχοντος παιδιού <sup>9</sup>.

**9.** Απουσία ή καθυστερημένη εμφάνιση των δευτερογενών χαρακτηριστικών, λόγω αιμοχρωμάτωσης.

**10.** Σακχαρώδης διαβήτης, λόγω αιμοχρωμάτωσης <sup>9</sup>.

**11.** Ηπατομεγαλία <sup>8</sup>.

**12.** Καρδιακές διαταραχές

Συμφορητική Καρδιακή Ανεπάρκεια. Ο κυριότερος αιτιολογικός παράγοντας καρδιακής ανεπάρκειας είναι η χρόνια αναιμία, που αντιμετωπίζεται με συχνές μεταγγίσεις αίματος, με αποτέλεσμα την εναπόθεση σιδήρου στο μυοκάρδιο <sup>9</sup>.

Δεύτερη σοβαρή και συχνή καρδιολογική διαταραχή είναι οι Περικαρδίτιδες, που είναι προσβολές του περικαρδίου, του «σάκου» δηλαδή που τυλίγει την καρδιά. Εμφανίζονται με πόνο και με συλλογή υγρού στην περικαρδιακή κοιλότητα.

Τρίτη συχνή διαταραχή που παρουσιάζεται στη Μεσογειακή αναιμία είναι οι αρρυθμίες. Μπορεί να είναι σοβαρές και επικίνδυνες για τη ζωή του ασθενούς, αλλά μπορεί να είναι ακίνδυνες κι απλώς ενοχλητικές. Οποσδήποτε διαταράξουν την ομαλή λειτουργία της καρδιάς. Έχουν σαν αιτία ή συνοδεύουν την Περικαρδίτιδα ή εκδηλώνονται στα πλαίσια της Αιμοχρωμάτωσης, δηλαδή μια καρδιά φορτωμένη με σίδηρο είναι αφ' εαυτού ευερέθιστη και προκαλεί αρρυθμία. Επίσης συνοδεύουν και την προσβολή του ίδιου του μυοκαρδίου, την Μυοκαρδίτιδα.

Η Αιμοχρωμάτωση είναι αιτία προσβολής του Μυοκαρδίου, αλλά δεν είναι η οξεία Μυοκαρδίτιδα, που προκαλείται από κάποιο βλαπτικό παράγοντα. Αυτή η οξεία προσβολή έχει αποδειχθεί και έχει σημειωθεί αρκετές φορές και γίνεται με τρόπο απότομο, αιφνίδιο, με έντονα συμπτώματα και με σοβαρή διαταραχή της καρδιακής λειτουργίας, οφειλόμενη συνήθως σε κάποια ίωση <sup>11</sup>.

Το μέγεθος του προβλήματος της Περικαρδίτιδας στη Μεσογειακή αναιμία αποδεικνύεται από το ότι, 50% των πασχόντων που έχουν Καρδιακή Ανεπάρκεια, έχουν στο παρελθόν εμφανίσει Περικαρδίτιδα <sup>11</sup>.



Οι περισσότεροι ιοί που προκαλούν Μυοκαρδίτιδα είναι οι κοινοί ιοί, που προσβάλλουν όλους τους ανθρώπους. Οι πάσχοντες όμως από Μεσογειακή αναιμία εμφανίζουν πολύ μεγαλύτερη συχνότητα περιστατικών Μυοκαρδίτιδας από ό,τι ο γενικός πληθυσμός. Για παράδειγμα, σε πληθυσμό 3.500 πασχόντων σημειώνονται 5-7 περιστατικά Μυοκαρδίτιδας το χρόνο, σε σύνολο 40 το πολύ περιστατικών όλων των νοσοκομείων της Αθήνας <sup>11</sup>.

**13.** Στις εκδηλώσεις της μεσογειακής αναιμίας ανήκουν και η ολιγομηνόρροια ή η αμηνόρροια των κοριτσιών.

**14.** Σε συνύπαρξη εγκυμοσύνης και μεσογειακής αναιμίας, η αναιμία είναι σοβαρή και δυνατό να εμφανισθεί αυτόματη έκτρωση, καθυστέρηση της εμβρυϊκής ανάπτυξης ή εμβρυϊκός θάνατος. Η έγκυος κινδυνεύει να πάθει πνευμονικό οίδημα <sup>14</sup>.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

### ΕΥΡΗΜΑΤΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

#### 7.1 ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Κατά την ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία, η γενική εξέταση αίματος δείχνει:

- Έντονη, μικροκυτταρική, υπόχρωμη αναιμία, με αυξημένα επίπεδα σιδήρου και μέτρια αύξηση των δικτυοερυθροκυττάρων ( η αναιμία είναι αποτέλεσμα συνδυασμού της μη αποδοτικής ερυθροποίησης και της βράχυνσης του χρόνου επιβίωσης των ερυθρών ).
- Επίχρισμα περιφερικού αίματος : μικροκυττάρωση, υποχρωμία, λεπτοκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, ύπαρξη στοχοκυττάρων, βασεόφιλης στίξης και ανεύρεση κυκλοφορούντων συνήθως ώριμων ερυθροβλαστών ( λόγω εξωμυελικής αιμοποίησης κυρίως στο σπλήνα ).
- Ύπαρξη σημείων αιμόλυσης : αύξηση έμμεσης χολερυθρίνης, ελάττωση των απτοσφαιρινών κλπ<sup>12</sup>.

#### 7.2 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Τα εργαστηριακά ευρήματα περιλαμβάνουν:

1. Αναιμία βαρεία (Hb 2-4 γραμ./ml )
2. Τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων
3. Μετά από επώαση του αίματος με κυανό του μεθυλενίου ανευρίσκονται εντός των ερυθροκυττάρων έγκλειστα που οφείλονται σε καθιζάνουσα α-αλυσίδα.
4. Μυελός. Υπερπλασία της ερυθράς σειράς.Αποθήκες Fe-πλήρεις.
5. Μελέτη αιμοσφαιρινών. Διακρίνουμε ομόζυγη β-θαλασσαιμία β<sup>+</sup> και ομόζυγη β-θαλασσαιμία β<sup>0</sup> αναλόγως αν η έλλειψη σύνθεσης της β-αλυσίδας είναι μερική ή πλήρης<sup>4</sup>.

### 7.3 ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Οι ακτινογραφίες των οστών είναι πολύ χαρακτηριστικές και αποκαλύπτουν σημαντικές αλλαγές των οστών<sup>13</sup>.

Ο ακτινολογικός έλεγχος του σκελετού αναδεικνύει τη σημαντική πάχυνση της διπλής στο κρανίο, με ψυκτροειδή παρυφή, λεπτύνση του φλοιού των μακρών οστών και πορώδη αραιωτική εικόνα ιδιαίτερα στα άνω και κάτω άκρα. Το μέγεθος της καρδιάς είναι μεγάλο και διαπιστώνονται ποικίλης έντασης συστολικά φυσήματα απότοκα της υπερδυναμικής κυκλοφορίας<sup>6</sup>.

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8

## ΘΕΡΑΠΕΙΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

### 8.1 ΒΑΣΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας, βασίζεται στην παθογένειά της και στοχεύει στην αντιμετώπιση της αναιμίας, στην πρόληψη των οστικών αλλοιώσεων και του υπερσπληνισμού, και στην αντιμετώπιση της αιμοσιδήρωσης, η οποία είναι απότοκος τόσο της αυξημένης απορρόφησης σιδήρου όσο και της συγχρόνου θεραπείας με μεταγγίσεις.

Η βασική αυτή αντιμετώπιση συμπληρώνεται με κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη του αρρώστου και της οικογενείας του, ως και μέτρα πρόληψης και θεραπείας των επιπλοκών της νόσου ή και των επιπλοκών της βασικής θεραπείας<sup>15</sup>.

Στις θεραπείες συγκαταλέγονται οι μεταγγίσεις και η αποσιδήρωση, νεότερες *per os* χηλικές ενώσεις, η μεταμόσχευση του μυελού των οστών καθώς και άλλα θεραπευτικά μέσα.

Και αξιοσημείωτο είναι πως πρέπει το πάσχον άτομο ή οι συγγενείς του, να απευθυνθούν και να συμβουλευτούν πριν από κάθε θεραπεία αιματολόγο ο οποίος και θα τους κατευθύνει στον δύσκολο «αγώνα» τους<sup>16</sup>.

### 8.2 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

#### 8.2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

Μετάγγιση είναι η παροχή πλήρους αίματος ή ορισμένων συστατικών του αίματος στο κυκλοφορικό σύστημα<sup>17</sup>.

Το αίμα αυτό, μέσα στο κυκλοφορικό σύστημα του ανθρώπου που παίρνει αίμα, αντικαθιστά προσωρινά εκείνο που λείπει, μέχρι να δοθεί καιρός στο μυελό των οστών ( που όπως είναι γνωστό παράγει το αίμα ) να το αναπλάσει. Ακόμη γίνεται μετάγγιση μόνο αιμοπεταλίων ή μόνο πλάσματος ή παραγώγων του πλάσματος<sup>18</sup>.

### 8.2.2 ΙΣΤΟΡΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Από τους αρχαίους χρόνους πολλοί λαοί απέδωσαν στο αίμα μαγικές και θεραπευτικές ιδιότητες. Στον Όμηρο, σε Αιγυπτιακούς παπύρους, σε Εβραϊκά και Συριακά χειρόγραφα γίνεται λόγος για χορήγηση αίματος. Στους Ρωμαϊκούς χρόνους και στο Μεσαίωνα επικρατούσε η αντίληψη ότι το αίμα διατηρεί την υγεία, τονώνει και παρατείνει τη νεότητα.

Σταθμός για τη μετάγγιση αίματος υπήρξε η ανακάλυψη της κυκλοφορίας του αίματος από τον Harvey το 1628. Από τότε δοκιμάστηκαν μεταγγίσεις από ζώο σε άνθρωπο και από άνθρωπο σε άνθρωπο. Λόγω όμως των θανατηφόρων περιστατικών από ασυμβατότητα και άγνοια κανόνων ασηψίας εγκαταλείφθηκαν για δύο περίπου αιώνες.

Η σύγχρονη ιστορία της μετάγγισης του αίματος έχει την αρχή της στο 1901 που έγινε η ανακάλυψη των ομάδων αίματος από τον Landsteiner. Οι μελέτες που ακολούθησαν έκαναν περισσότερο ασφαλή τη χορήγηση αίματος και η παρασκευή μη τοξικών αντιπηκτικών επέτρεψαν τη μετάγγιση συντηρημένου αίματος.

Στην Ελλάδα η πρώτη μετάγγιση αίματος έγινε το 1916 από τον καθηγητή Σπ. Οικονόμου. Το 1935 ο Μαθιός Μακκάς ίδρυσε την Οργανωμένη Αιμοδοσία Ελληνικού Ερυθρού Σταυρού και το 1939 ο Μικές Παϊδούσης πραγματοποίησε πρώτος μετάγγιση συντηρημένου αίματος<sup>19</sup>.

Η ποιοτική εξέλιξη της Αιμοδοσίας στη χώρα μας οφείλεται αναμφίβολα στον αείμνηστο ιατρό Ηλία Πολίτη.

Σημαντικό βήμα για την εθελοντική Αιμοδοσία στον τόπο μας ήταν η απόφαση του Υπουργού Υγείας και Πρόνοιας κ. Σ. Δοξιάδη να απαγορευτεί η επί πληρωμή προσφορά αίματος.

Απόφαση δύσκολη για την εποχή εκείνη, αλλά αποφασιστική για την εξέλιξη της Αιμοδοσίας στη χώρα μας<sup>20</sup>.

### 8.2.3 ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΕΙΣ ΠΡΟΣΦΟΡΑΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

1. Ο αιμοδότης δεν πρέπει να είναι μικρότερος των 19 ή μεγαλύτερος των 60 ετών.
2. Μεταξύ δύο αφαιμάξεων πρέπει να μεσολαβεί διάστημα τουλάχιστον 8 εβδομάδων.
3. Οι έγκυες δεν επιτρέπεται να δώσουν αίμα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και επί 6 μήνες μετά τον τοκετό.

4. Αποκλείονται ασθενείς με ενεργό φυματίωση, σακχαρώδη διαβήτη, ρευματική καρδιοπάθεια ή στεφανιαία νόσο. Επίσης ασθενείς που υποβλήθηκαν σε εκτεταμένη χειρουργική επέμβαση τους τελευταίους 6 μήνες αποκλείονται προσωρινά από αιμοδότες.
5. Εμβόλια : Η αιμοδοσία είναι δυνατή 24 ώρες μετά τα ακόλουθα εμβόλια (εφ' όσον ο δότης δεν έχει συμπτώματα):  
Τετάνου, τυφοειδούς πυρετού και παρατύφων, χολέρας, διφθερίτιδας, γρίπης, πολιομυελίτιδας (Salk) και πανώλης.
6. Σε περίπτωση που ο αιμοδότης παίρνει φάρμακα για τη δυνατότητα πραγματοποίησής της αιμοληψίας θα αποφασίσει ο γιατρός.
7. Ο γιατρός θα αποφασίσει επίσης σε περίπτωση αλλεργικού αιμοδότη.
8. Ο αιμοδότης δεν πρέπει να έχει κάνει εξαγωγή δοντιού τις τελευταίες 7 ώρες <sup>21</sup>.

#### 8.2.4 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΑΙΜΟΛΗΨΙΑΣ

Μετά την αιμοληψία, στην τράπεζα αίματος γίνονται εργαστηριακές εξετάσεις που περιλαμβάνουν απαραίτητως :

- Προσδιορισμό ομάδων αίματος των συστημάτων ABO και Ρέζους
- Δοκιμασίες για την πρόληψη λοιμωδών νόσων που μεταδίδονται με το αίμα :
  1. Έλεγχος για σύφιλη.
  2. Έλεγχος για το αντιγόνο κατά της ηπατίτιδας Β.
  3. Έλεγχος για το αντίσωμα κατά της ηπατίτιδας C.
  4. Έλεγχος για το αντίσωμα κατά του ιού HIV που προκαλεί το AIDS <sup>22</sup>.

#### 8.2.5 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΚΑΙ Β-ΟΜΟΖΥΓΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η χώρα μας αντιμετωπίζει σημαντικό πρόβλημα με τη μεσογειακή αναιμία. Αυτό σημαίνει ανάγκη συστηματικής κάλυψης με μετάγγιση ερυθρών αιμοσφαιρίων κάθε 2-4 βδομάδες, των πασχόντων που ο αριθμός τους υπερβαίνει τις 2.500 <sup>22</sup>.

Όταν γίνει η διάγνωση της β-Μεσογειακής αναιμίας απαιτείται προσεχτική μελέτη, καθορισμός του ακριβούς γονότυπου της νόσου, κλινική και εργαστηριακή παρακολούθηση για μερικές εβδομάδες και (αν φυσικά η βαρύτητα της αναιμίας επιτρέπει) πριν το παιδί τεθεί σε μόνιμο πρόγραμμα μεταγγίσεων. Διαφορετικά υπάρχει κίνδυνος να τεθούν σε μεταγγίσεις παιδιά που η κλινική συμπεριφορά της νόσου είναι ενδιάμεσης Μεσογειακής αναιμίας. Η πρόιμη κλινική έκφραση μέσα στο πρώτο έτος, υποδηλώνει βαρεία και εξαρτώμενη από μεταγγίσεις μορφή της νόσου, χωρίς αυτό να αποτελεί κανόνα. Πρέπει να τονισθεί ότι και το αντίθετο μπορεί να συμβεί, παιδιά που έχουν απόλυτη ανάγκη

μεταγγίσεων αφήνονται χωρίς θεραπεία με σοβαρές επιπτώσεις στην ανάπτυξή τους, σκελετικές παραμορφώσεις και βλάβες οργάνων και κυρίως καρδιάς και ήπατος. Στην απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων θα πρέπει να βαρύνει όχι μόνο ο βαθμός της αναιμίας αλλά και η όλη εκτίμηση της σωματικής ανάπτυξης, της κατάστασης του σκελετού, της ενδοκρινικής, της ηπατικής και καρδιακής λειτουργίας.

Πριν από την έναρξη των μεταγγίσεων απαιτείται συγκατάθεση της οικογένειας, ύστερα από προσεχτική ψυχολογική προετοιμασία, αφού το όλο πρόγραμμα των μεταγγίσεων και αποσιδήρωσης δεν έχει καμία πιθανότητα επιτυχίας χωρίς την απόλυτη συνεργασία των γονέων. Από την αρχή του προγράμματος είναι αναγκαία η πλήρης μελέτη των ομάδων και υποομάδων αίματος του πάσχοντος. Κάθε φορά θα πρέπει να αναγράφεται η ποσότητα του χορηγούμενου αίματος αλλά και η τιμή της αιμοσφαιρίνης πριν και μερικές ώρες μετά τη μετάγγιση. Τα στοιχεία αυτά επιτρέπουν συσχέτιση της μέσης τιμής της αιμοσφαιρίνης με την ετήσια χορήγηση αίματος<sup>6</sup>.

Όταν η τιμή της συσχέτισης μέσης τιμής αιμοσφαιρίνης-ετήσιας χορήγησης αίματος αυξηθεί πάνω από 220 ml προκειμένου να διατηρηθεί η αιμοσφαιρίνη σε 11,5 g% υποδηλώνει υπερσπληνισμό και την ανάγκη σπληνεκτομής. Στην περίπτωση αυτή αλλά και όταν υπάρχουν κλινικά συμπτώματα υπερσπληνισμού (αξιόλογη ουδετεροπενία και θρομβοπενία) ή μεγάλη διόγκωση του σπλήνα με μηχανική πίεση και δυσφορία υπάρχει η ένδειξη σπληνεκτομής. Προς αποφυγή σοβαρών λοιμώξεων θα πρέπει η σπληνεκτομή να γίνεται μετά από το τρίτο έτος. Σήμερα έχει τύχει εφαρμογής η μερική κατά τα 3/4 σπληνεκτομή και τα αποτελέσματά της αναμένονται να εκτιμηθούν (Kheradpir και Alebouyeth 1985, Girot 1987)<sup>6</sup>.

Η διαπίστωση αυξημένου όγκου αίματος και σημαντικής διαφοράς μεταξύ της συνολικής μάζας των ερυθρών και της κυκλοφορούσης ενεργού μάζας αποδεικνύουν έμμεσα την ύπαρξη σημαντικής λίμνασης αίματος στο σπλήνα. Αλλά και άμεσος προσδιορισμός του λιμνάζοντος αίματος είναι τεχνικά εφικτός σήμερα. Φυσιολογικά ο σπλήνας περιέχει όχι περισσότερο του 5% του συνολικού αίματος, όμως στη Μεσογειακή αναιμία ή στα μυελούπερπλαστικά σύνδρομα μπορεί να υπερβαίνει το 40%<sup>6</sup>.

Τέλος, αξίζει να σημειωθεί πως το 1990 ξεκίνησε στο «Ιπποκράτειο» μελέτη για την αποτελεσματικότητα των μεταγγίσεων με Νεοκύτταρα. Τα Νεοκύτταρα είναι ερυθρά εμπλουτισμένα με νεαρά ερυθρά αιμοσφαίρια.

Το συμπέρασμα που προέκυψε μέχρι το 1994 ήταν το εξής:

Η μετάγγιση των ασθενών με Μεσογειακή αναιμία με Νεοκύτταρα φαίνεται να συνεισφέρει στη μείωση των αναγκών τους σε ερυθρά

αιμοσφαίρια .Παράλληλα όμως τους εκθέτει σε αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης νοσημάτων που μεταδίδονται με το αίμα <sup>23</sup>.

## 8.3 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

### 8.3.1 ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Ο βαθμός της αιμοσιδήρωσης μπορεί να εκτιμηθεί πρακτικά από το συνολικό αριθμό μεταγγίσεων αν ληφθεί υπ' όψη ότι μια μονάδα αίματος προσφέρει 250 mg σιδήρου.Επιπρόσθετα υπολογίζεται ότι απορροφώνται ημερησίως 4-5 mg σιδήρου.Για τον ακριβή προσδιορισμό του υπάρχοντος σιδήρου στον οργανισμό βοηθούν, η φερριτίνη ορού και ο προσδιορισμός του σιδήρου στο ηπατικό παρέγχυμα κατόπιν βιοψίας ήπατος.Τα τελευταία χρόνια σημαντική βοήθεια προσφέρουν οι νεότερες απεικονιστικές μέθοδοι, η αξονική και η μαγνητική τομογραφία.Μια απλή δοκιμασία χρήσιμη για την εκτίμηση του βαθμού της αιμοσιδήρωσης είναι η μέτρηση του αποβαλλόμενου σιδήρου στα ούρα ύστερα από χορήγηση 500mg δεσφεριοξαμίνης IM και 200 mg βιταμίνης C per os. Αποβολή πάνω από 2,5 mg σιδήρου στις επόμενες 6 ώρες αποτελεί ένδειξη σημαντικής φόρτισης με σίδηρο <sup>6</sup>.

### 8.3.2 DESFERAL ΚΑΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ

Η αποσιδήρωση γίνεται με Desferal.Είναι η λέξη που σώζει ζωές. Η δοσολογία κυμαίνεται κατά περίπτωση επιπέδου φερριτίνης, βάρους κ.λ.π <sup>24</sup>.

Η βιταμίνη C επαυξάνει την αποβολή σιδήρου σε συνδυασμό με το Desferal.Γι' αυτό συνίσταται η χορήγηση μικρών δόσεων 100-20 mg λίγες ώρες πριν την αποσιδήρωση.Πρέπει όμως να σημειωθεί ότι όσοι έχουν παρουσιάσει καρδιακά προβλήματα δεν πρέπει να παίρνουν βιταμίνη C μαζί με το Desferal.Μερικοί γιατροί πιστεύουν ότι η λήψη βιταμίνης C με την αποσιδήρωση αυξάνει τον κίνδυνο πρόκλησης καρδιακών προβλημάτων και την αποφεύγουν<sup>24</sup>.

Ένας άλλος παράγοντας που παίζει ρόλο στην αποσιδήρωση είναι ο χρόνος έγχυσης.Έχει παρατηρηθεί ότι η ίδια ποσότητα Desferal (π.χ 6 φιαλίδια ) όταν δοθεί σε διπλάσιο χρόνο αποδίδει πολύ περισσότερο <sup>24</sup>.

### 8.3.3 ΧΑΠΙ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ L<sub>1</sub>

Σε αυτό το σημείο άξιο λόγου είναι ότι, από το 1980 σε όλο τον κόσμο δοκιμάζονταν διάφορα σκευάσματα για να κατασκευαστεί ένα φάρμακο για αποσιδήρωση από το στόμα που θα αντικαταστούσε το καθιερωμένο ήδη Desferal,το οποίο είχε πολύ καλά κλινικά αποτελέσματα



και ελάχιστες παρενέργειες, αλλά είχε δύο βασικά μειονεκτήματα. Πρώτον ήταν πολύ ακριβό και δεύτερον ο τρόπος χρήσης ήταν επώδυνος και απωθητικός για τους χρήστες<sup>25</sup>.

Γύρω στις αρχές της δεκαετίας του 1980 ο Κύπριος χημικός κ. Κοντογιώργης παρουσίασε ένα σκεύασμα, το οποίο είχε σαν βάση την δραστική ουσία Deferiprone και κατασκεύασε ένα χάπι που το ονόμασε L<sub>1</sub>, από το οποίο μπορούσε να προκαλέσει αποβολή σιδήρου σχεδόν ίση με το Desferal. Πρέπει να σημειωθεί ότι την ίδια εποχή δοκιμάζονταν διάφορα άλλα σκευάσματα και «χάπια» σε ολόκληρο τον κόσμο και για τα οποία δεν δόθηκε συνέχεια, είτε γιατί αποδείχθηκαν τοξικά, είτε γιατί δεν θεωρήθηκαν αξιόπιστα<sup>25</sup>.

Από το 1987 που έγιναν οι πρώτες κλινικές δοκιμές του L<sub>1</sub> σε ανθρώπους, η CIBA δοκίμασε 4 κατηγορίες «χαπιών» (μεταξύ των οποίων και το L<sub>1</sub>) σε τοξικολογική μελέτη.

Το 1993 ο κόσμος της Μ.Α. περίμενε με αγωνία τις ανακοινώσεις που θα γίνονταν στο συνέδριο του T.I.F στην Κύπρο. Είχαν προηγηθεί μερικές αποσπασματικές ανακοινώσεις το 1991, στο συνέδριο της Νίκαιας, αλλά στην Κύπρο αναμένονταν συγκεντρωτικά αποτελέσματα από τις διεθνείς έρευνες.

Οι φημολογίες για «το χάπι που ήταν πραγματικότητα» και σε λίγο θα έβγαινε στην αγορά έδιναν και έπαιρναν στην Ελλάδα. Σε αυτό βοηθούσε και η μετάδοση ειδήσεων διαφόρων σοβαροφανών εκπροσώπων και παραγόντων που μετέδιδαν δήθεν έγκυρες πληροφορίες.

Η ψυχρολουσία που ακολούθησε, όταν έγιναν οι ομιλίες στο Συνέδριο, ήταν κάτι που δεν ξεχνάνε όσοι παραβρέθηκαν στην Κύπρο.

Κατ' αρχήν η CIBA ανακοίνωσε ότι σταματάει τις τοξικολογικές δοκιμές στο L<sub>1</sub> και στα άλλα σκευάσματα, γιατί αποδείχθηκαν τοξικά. Αυτό ξεσήκωσε θύελλα διαμαρτυριών από τους υπερασπιστές του L<sub>1</sub> και υπόγειες κατηγορίες για «θάψιμο του L<sub>1</sub> από τα μεγάλα συμφέροντα», ότι «το μόνο που ενδιέφερε τη CIBA ήταν να κρατήσει το Μονοπώλιο» κλπ έδιναν και έπαιρναν<sup>25</sup>.

Μετά το συνέδριο της Κύπρου, το 1993, τα συμφέροντα που στήριζαν το L<sub>1</sub> βρέθηκαν σε αδιέξοδο καθώς φάνηκε πολύ μακρινή η πιθανότητα να υποστηριχθεί το χάπι αυτό από γιατρούς και μεγάλα ιατρικά κέντρα της Ευρώπης, και με αυτόν τον τρόπο η πόρτα της Ευρώπης και της Αμερικής έκλεινε για το L<sub>1</sub><sup>25</sup>.

Αργότερα όμως το L<sub>1</sub> θα «δώσει» τις εξετάσεις του F.D.A και αν δεν τις περάσει, το L<sub>1</sub> κλείνει μάλλον οριστικά για την Αμερική και την Δ.Ευρώπη (1997).

## 8.4 ΝΕΟΤΕΡΕΣ PER OS ΧΗΛΙΚΕΣ ΕΝΩΣΕΙΣ

Κατά τα τελευταία χρόνια έχουν δοκιμασθεί εκατοντάδες χηλικές ενώσεις, με δυνατότητα per os χορήγησης, σε πειραματόζωα. Οι σπουδαιότερες απ' αυτές ανήκουν στις παρακάτω κατηγορίες:

- Παράγωγα βενζοϊκού οξέος
- Υδροξαμικά παράγωγα
- Κατεχολικά παράγωγα ή δεσφεριοθειοσίνη
- Πολυανιοντικές αμίνες
- Υδραζόνες
- Υδροξυπυριδινόνες και
- Ακετουδροξυπυριδίνες

Μερικές από τις ουσίες αυτές βρίσκονται ήδη σε κλινική δοκιμασία με ενθαρρυντικά αρχικά αποτελέσματα. Η είσοδος per os ουσιών στην κλινική πράξη θα αποτελέσει νέο σταθμό στη θεραπευτική αντιμετώπιση της Μεσογειακής αναιμίας<sup>6</sup>.

## 8.5 ΑΛΛΑ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΑ ΜΕΣΑ

Σειρά θεραπευτικών μέτρων έχουν προταθεί για συμπλήρωση της βασικής θεραπευτικής αγωγής της μεσογειακής αναιμίας. Τα πιο βασικά από αυτά αφορούν τις βιταμίνες, τη χημειοπροφύλαξη, τη θεραπεία των λοιμώξεων και τα στεροειδή<sup>15</sup>.

### 8.5.1 ΒΙΤΑΜΙΝΕΣ

Στη θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας έχουν δοκιμασθεί το φυλλικό οξύ, η βιταμίνη C, η βιταμίνη D και η βιταμίνη E<sup>15</sup>.

#### ΦΥΛΛΙΚΟ ΟΞΥ

Η χορήγηση φυλλικού οξέος για να αποφευχθεί η μεγαλοβλαστική αναιμία, δεν κρίνεται απαραίτητη στους αρρώστους που υποβάλλονται στο σχήμα των υπερμεταγγίσεων αφού ο μυελός των οστών βρίσκεται σε καταστολή<sup>6</sup>.

#### ΒΙΤΑΜΙΝΗ C

Μεγάλες δόσεις μπορεί να έχουν τοξικές επιπτώσεις σε αρρώστους με βαρεία αιμοσιδήρωση στην αρχή της αιμοσιδήρωσης<sup>15</sup>.

#### ΒΙΤΑΜΙΝΗ D

Η χορήγηση της βιταμίνης D έχει προταθεί σαν συμπληρωματική θεραπεία σε συνδυασμό με φωσφορικά σε αρρώστους με έντονες οστικές αλλοιώσεις και οστεαλγίες. Προφυλακτικές δόσεις βιταμίνης, συνιστώνται τους χειμερινούς τουλάχιστον μήνες, γιατί έχουν

διαπιστωθεί χαμηλά επίπεδα βιταμίνης D, σε μεγάλο ποσοστό αρρώστων. Οι άρρωστοι χρειάζονται στενή παρακολούθηση και ρύθμιση των δόσεων για να αποφευχθούν τοξικές παρενέργειες από υπερβιταμίνωση D<sup>15</sup>.

### **ΒΙΤΑΜΙΝΗ Ε**

Ομάδα ερευνητών ισχυρίστηκε ότι μεγάλες δόσεις βιταμίνης Ε έχουν σαν αποτέλεσμα την αύξηση του χρόνου ζωής των ερυθρών και την ελάττωση των αναγκών σε αίμα. Τα αποτελέσματα αυτά δεν έχουν επιβεβαιωθεί σε άλλες κλινικές μελέτες<sup>15</sup>.

#### **8.5.2 ΧΗΜΕΙΟΠΡΟΦΥΛΑΞΗ**

Η χημειοπροφύλαξη εφαρμόζεται σε αρρώστους με σπληνεκτομή, που προδιατίθενται σε βαρείες μικροβιακές λοιμώξεις που οφείλονται κυρίως στον πνευμονιόκοκκο. Αυξημένη προδιάθεση παρουσιάζουν άρρωστοι που σπληνεκτομούνται σε μικρή ηλικία<sup>15</sup>.

#### **8.5.3 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΛΟΙΜΩΞΕΩΝ**

Σε περιπτώσεις λοιμώξεων επιβάλλεται έγκαιρη διάγνωση και έναρξη εντατικής θεραπείας με το κατάλληλο αντιβιοτικό.

Συγχρόνως χρειάζεται αναπροσαρμογή της θεραπείας με μεταγγίσεις, ώστε η αιμοσφαιρίνη να βρίσκεται σε ικανά επίπεδα ώστε να επιτυγχάνεται φυσιολογική οξυγόνωση των ιστών. Ιδιαίτερη σημασία έχουν οι μεταγγίσεις σε λοιμώξεις του αναπνευστικού που συνοδεύονται με ιστική υποξεία<sup>15</sup>.

#### **8.5.4 ΣΤΕΡΟΕΙΔΗ**

Τα στεροειδή χορηγούνται σε περιπτώσεις συνύπαρξης αυτοάνοσου αιμολυτικής συνδρομής, όπως και σε αλλοανοσοποίηση με σπάνια ερυθροκυτταρικά αντιγόνα και αυξημένη ανάγκη σε αίμα. Ένδειξη χορήγησης κορτικοστεροειδών υπάρχει και σε ορισμένες μυοκαρδιοπάθειες, ιδιαίτερα σε περικαρδίτιδα<sup>15</sup>.

## 8.6 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

### 8.6.1 ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Οι πρώτες μεταμοσχεύσεις μυελού σε δύο αρρώστους με μεσογειακή αναιμία έγιναν στην Αμερική το 1982 (Thomas et al). Έκτοτε έχουν δοκιμασθεί σε μικρό αριθμό αρρώστων και σε άλλα κέντρα. Η μεγαλύτερη σειρά μεταμοσχεύσεων έχει γίνει στην Ιταλία. Τα αποτελέσματα της Ιταλικής ομάδας θεωρούνται ενθαρρυντικά. Σε μια σειρά από 57 αρρώστους αναφέρουν επιτυχή μεταμόσχευση σε 70%, θνησιμότητα σε 20% και αποτυχία σε 10% (Lucarelli et al, 1987)<sup>15</sup>.

Η μεταμόσχευση μυελού των οστών έχει βάσιμες ελπίδες ότι θα αποτελέσει θεραπεία εκλογής της Μεσογειακής αναιμίας στο άμεσο μέλλον<sup>6</sup>.

### 8.6.2 ΟΡΙΣΜΟΙ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ ΚΑΙ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Μεταμόσχευση καλείται ο αποχωρισμός τμήματος ιστού ή ολόκληρου οργάνου με εγχειρητική επέμβαση και η ενσωμάτωση του ή τοποθέτηση του σε άλλον άνθρωπο<sup>26</sup>.

Άλλος ορισμός είναι και ο εξής:

Η μεταμόσχευση είναι μία εγχείρηση κατά την οποία υγιή όργανα, ιστοί ή κύτταρα μεταφέρονται από ένα νεκρό ή ζωντανό δότη σε έναν χρονίως πάσχοντα άνθρωπο με σκοπό την αποκατάσταση της λειτουργίας των οργάνων του.

Η μεταμόσχευση, η οποία αποτελεί μία από τις μεγαλύτερες κατακτήσεις του 20ού αιώνα και έχει καθιερωθεί πλέον σήμερα ως μία θεραπευτική πρακτική, επιτρέπει την αποκατάσταση των λειτουργιών του σώματος που είχαν μέχρι εκείνη τη στιγμή χαθεί και σε μερικές περιπτώσεις είχαν μερικώς υποκατασταθεί με μία μηχανικού τύπου μέθοδο.

Προϋπόθεση όμως για την εφαρμογή των μεταμοσχεύσεων είναι η προσφορά οργάνων, ιστών ή κυττάρων μετά την ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης και την αποδοχή της ιδέας της δωρεάς οργάνων, ιστών και κυττάρων. Η δωρεά κυττάρων, ιστών και οργάνων μετά θάνατον είναι δώρο ζωής στον πάσχοντα συνάνθρωπο και ένα μήνυμα ελπίδας, ανθρωπιάς και αλληλεγγύης.

Ο μυελός των οστών αποτελεί ένα μαλακό ιστό που ευρίσκεται στις μυελικές κοιλότητες των επιμήκων ιστών, σε μερικούς Χαβερσιανούς πόρους και σε χώρους εντοπιζόμενους μεταξύ των δοκίδων σπογγώδους οστού. Ο μυελός των οστών διακρίνεται στον ερυθρό και στο λιπώδη μυελό των οστών<sup>28</sup>.

### 8.6.3 ΕΞΕΤΑΣΗ ΤΟΥ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Αυτή αποσκοπεί στη διαπίστωση αιματολογικών διαταραχών προέλευσης μυελού των οστών και μελετά τη μορφολογία και τη λειτουργία του μυελού των οστών. Υπάρχουν δυο μέθοδοι μελέτης: η παρακέντηση του μυελού ή το μυελόγραμμα και η βιοψία του μυελού των οστών.

#### Μυελόγραμμα

Αυτό αφορά τη μορφολογική εξέταση των κυττάρων του μυελού και αποτελεί εξέταση εκλογής για τη διαπίστωση ύπαρξης ή κατάληψης του μυελού από παθολογικά κύτταρα (π.χ. σε οξεία λευχαιμία). Ο μυελός λαμβάνεται με παρακέντηση, με τρακάρ (μετά από τοπική αναισθησία) από το φλοιό του οστού όπου είναι άφθονος, η οποία γίνεται συνήθως στο στέρνο ή στην οπίσθια λαγόνιο άκανθα<sup>28</sup>.

#### Βιοψία μυελού

Αυτή γίνεται με ειδικό τρακάρ με το οποίο αποκόπτεται μικρό οστικό κομμάτι (υπό τοπική αναισθησία) και μελετάται ο μυελός επί τόπου (παραμένει ανέπαφος). Στη βιοψία μυελού εκτιμάται πολύ πιο σωστά η κυτταρική αφθονία και μόνο έτσι αποκαλύπτονται αλλοιώσεις του<sup>28</sup>.

### 8.6.4 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ

Η μεταμόσχευση μυελού είναι δυνατή μόνο στην περίπτωση που υπάρχει απόλυτα συμβατός δότης. Η ανεύρεση δότη είναι ιδιαίτερα δύσκολη, στις περιπτώσεις που δεν υπάρχουν αδέρφια. Σε περίπτωση αδελφών η πιθανότητα ανεύρεσης συμβατού δότη ανέρχεται σε 25%, ενώ η πιθανότητα ανεύρεσης δότη μεταξύ των γονιών είναι μόνο 5%. Έτσι εκτός από τις επιφυλάξεις που προκύπτουν από την αξιολόγηση των θετικών αποτελεσμάτων σε σύγκριση με τη θνησιμότητα και τις επιπλοκές της μεταμόσχευσης, υπάρχει και αντικειμενική αδυναμία στη γενίκευση της θεραπείας από τη δυσκολία διασφάλισης δότη.

Η προοδευτική βελτίωση της επιτυχούς μεταμόσχευσης μυελού, σε συνδυασμό με τη μείωση των σοβαρών επιπλοκών, δεν αποκλείει μελλοντικά, η μέθοδος αυτή να αποτελέσει τη βάση μονιμότερης θεραπείας της μεσογειακής αναιμίας. Προς το παρόν όμως η θνησιμότητα είναι υψηλή για μια αρρώστια που η θεραπεία είναι ικανοποιητική<sup>15</sup>.

### **8.6.5 ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΕΙΣ ΓΙΑ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ**

Σε περίπτωση που δεν είναι εφικτό να γίνει μεταμόσχευση μυελού για κάποιο πάσχοντα στη χώρα μας, αυτός μπορεί να μεταβεί στο εξωτερικό. Οι προϋποθέσεις για τη μετάβαση στο εξωτερικό ασθενών για Μεταμόσχευση έχουν ως εξής:

**Α.** Σε εξαιρετικές περιπτώσεις ανάλογα με την κατάσταση του ασθενούς, εγκρίνεται η μετάβαση στο εξωτερικό για μεταμόσχευση μετά από βεβαίωση που θα χορηγείται από ένα Διευθυντή Μεταμοσχευτικού Κέντρου αντίστοιχης ειδικότητας, στην οποία πρέπει να αιτιολογείται πλήρως και αναλυτικά ότι, η αιτούμενη Μεταμόσχευση δεν είναι δυνατόν να πραγματοποιηθεί στην Ελλάδα στον κρίσιμο για την περίπτωση χρόνο.

**Β.** Απαιτείται η χορήγηση βεβαίωσης από το Εθνικό Συμβούλιο Μεταμοσχεύσεων με τη σύμφωνο γνώμη του, για τη μετάβαση του συγκεκριμένου ασθενούς στο εξωτερικό.

**Γ.** Ο απαραίτητος προ-μεταμοσχευτικός έλεγχος του ασθενούς στο εξωτερικό ΔΕΝ πρέπει να υπερβαίνει τον ένα μήνα.

Ο τρίτος όρος σημαίνει ότι, ο ασθενής και ο θεράπων ιατρός του θα ζητούν από το Μεταμοσχευτικό Κέντρο του εξωτερικού βεβαίωση ότι η Μεταμόσχευση θα έχει πραγματοποιηθεί μέσα σε έναν μήνα.

Εφ'όσον πληρούνται οι ανωτέρω προϋποθέσεις, τα έξοδα του ασθενούς και του συνοδού του θα επιβαρύνουν τον Κλάδο Υγείας του Ταμείου<sup>29</sup>.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9

### ΠΡΟΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΠΟΡΕΙΑ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Κατά το παρελθόν, παρά τις επαναλαμβανόμενες μεταγγίσεις, τα παιδιά με ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία απεβίωναν εντός των 2 πρώτων δεκαετιών της ζωής από επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις ή από αιμοχρωμάτωση. Όμως με την αύξηση του αριθμού των μεταγγίσεων και την αποβολή του σιδήρου με χηλικούς παράγοντες, η πρόγνωση έχει βελτιωθεί κατά πολύ. Χολόλιθοι συχνά αναπτύσσονται στους ασθενείς, που επιζούν ως τα πρώτα έτη της εφηβείας. Η διάρκεια ζωής στην ετερόζυγη μορφή της β-μεσογειακής αναιμίας είναι φυσιολογική<sup>30</sup>.

Το σχήμα των υπερμεταγγίσεων μαζί με τη συνεχή χορήγηση DF εξασφαλίζουν την κανονική σωματική ανάπτυξη χωρίς σκελετικές παραμορφώσεις και υπέρμετρη ηπατοσπληνομεγαλία. Τα παιδιά με τη νόσο ζουν περισσότερο και απολαμβάνουν τώρα καλύτερη ποιότητα ζωής, χωρίς όμως να έχει ακόμη πλήρως εκτιμηθεί η επίπτωση των νεότερων αυτών θεραπευτικών μεθόδων στην επιβίωσή τους. Ενθαρρυντικές ενδείξεις προς την κατεύθυνση αυτή, αποτελούν τα ευρήματα πολυκεντρικής μελέτης στην Αμερική και Καναδά. Η μελέτη αυτή έδειξε ότι μειώθηκαν οι πάσχοντες ηλικίας κάτω των 5 ετών από 22% το 1973 σε 11% το 1985. Αντίθετα αυξήθηκαν οι πάσχοντες ηλικίας πάνω των 25 από 2,1% το 1973 σε 8% το 1985. Οι μεταβολές αυτές αποτελούν σαφή ένδειξη αποτελεσματικότητας των μέτρων πρόληψης αλλά και της θεραπευτικής αντιμετώπισης<sup>6</sup>.

# ΜΕΡΟΣ Β΄



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10

### Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

#### 10.1 ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η νοσηλευτική θεωρείται διαπροσωπική διεργασία, θεραπευτική και εκπαιδευτική, που προάγει την ωρίμανση της προσωπικότητας. Η νοσηλευτική ως διαπροσωπική διεργασία βοηθεί το άτομο, την οικογένεια ή την κοινότητα στην πρόληψη ή την αντιμετώπιση της εμπειρίας της ασθένειας και του πόνου, καθώς και στην ανεύρεση πνευματικού νοήματος σ' αυτές τις εμπειρίες.

Η νοσηλευτική είναι κοινωνικό λειτούργημα, σχέση προσφοράς βοήθειας, διάλογος προσώπου με πρόσωπο. Ασκείται πάντα μέσα σε διαπροσωπικό κλίμα και περιβάλλον, μέσα σε αληθινό εργαστήριο ανθρώπινων σχέσεων.

Η νοσηλευτική φροντίδα είτε σε σωματικές είτε σε ψυχικές νοσηρές καταστάσεις προσφέρεται, πάντα αποτελεί δυναμική διαπροσωπική διεργασία. Η επικοινωνία νοσηλεύτριας ή νοσηλευτού και αρρώστου είναι σημαντική στην εκπλήρωση οποιασδήποτε νοσηλευτικής παρέμβασης, προληπτικής, ανακουφιστικής, θεραπευτικής ή εκπαιδευτικής<sup>31</sup>.

Ο διαπροσωπικός προσανατολισμός της νοσηλευτικής επικοινωνίας επικεντρώνεται στις ανάγκες υγείας και τη νοσηλευτική φροντίδα του αρρώστου. Οι σκοποί που μπορούν να εκπληρωθούν είναι:

- Εξασφάλιση πληροφοριών
- Παροχή πληροφοριών
- Ενίσχυση εξωτερίκευσης συναισθημάτων, σκέψεων, ιδεών
- Εξακρίβωση και διευκρίνιση αναγκών, προβλημάτων, σκοπών
- Διδασκαλία
- Συμβουλευτική υποστήριξη
- Συμβολή στη συνέχεια και τον συντονισμό της φροντίδας του αρρώστου με την ενημέρωση της θεραπευτικής ιατρονοσηλευτικής ομάδας σχετικά με τα δεδομένα που συγκεντρώθηκαν.
- Σύνδεση θεωρίας, έρευνας και κλινικής νοσηλευτικής<sup>31</sup>.

Ο διαπροσωπικός χαρακτήρας της Νοσηλευτικής επιδρά θετικά και στους νοσηλευτές. Έχουν τη μοναδική ευκαιρία να μαθαίνουν κατ'ευθείαν από τους αρρώστους τη σωστή νοσολογία και πώς βιώνει ο καθένας την αρρώστια του με μοναδικούς προσωπικούς τρόπους. Καλλιεργούν τις διαπροσωπικές τους δεξιότητες. Ασκούνται στη λύση διαπροσωπικών προβλημάτων. Ωριμάζουν προσωπικά. Διευρύνουν τη νοσηλευτική χρησιμότητα και αποστολή. Δεν κινδυνεύουν να παρασυρθούν από τη συνήθεια και την τεχνική ή από τον απρόσωπο αυτοματισμό της εποχής μας. Συμβάλλουν στην επέκταση των ψυχοθεραπευτικών δυνατοτήτων της Νοσηλευτικής<sup>31</sup>.

Ο άρρωστος άνθρωπος στο χώρο του νοσοκομείου εμφανίζει ιδιαίτερες ανάγκες και προβλήματα που επηρεάζονται από τη φύση και σοβαρότητα της ασθένειάς του, αλλά και από τη βιο-ψυχο-πνευματικο-κοινωνική του συγκρότηση.

Η αδελφή κοντά στον εξαρτημένο, ημιεξαρτημένο και ανεξάρτητο άρρωστο έχει την ευθύνη αλλά και τιμή να αξιολογεί τις ανάγκες του και να τις ικανοποιεί στα πλαίσια των ευθυνών της<sup>17</sup>.

## 10.2 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

Για να μπορέσει ο νοσηλευτής να φέρει εις πέρας το νοσηλευτικό του έργο και καθήκον, πρέπει να κατέχει καλά τη νοσηλευτική διεργασία, τους σκοπούς της και τα στάδια από τα οποία αποτελείται.

### 10.2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑΣ

Τι είναι λοιπόν η νοσηλευτική διεργασία; Είναι η συστηματική, επιστημονική επίλυση ενός προβλήματος στην πράξη. Είναι μια σειρά από σχεδιασμένες ενέργειες προκειμένου να ικανοποιηθούν οι ανάγκες και να επιλυθούν τα προβλήματα του ασθενούς και της οικογένειάς του.

### 10.2.2 ΣΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑΣ

Σκοποί της νοσηλευτικής διεργασίας είναι:

1. Η διατήρηση της υγείας του ατόμου
2. Η πρόληψη της νόσου
3. Η προαγωγή της ανάρρωσης, όταν υπάρχει νόσος και
4. Η αποκατάσταση της ευεξίας και της μεγίστης λειτουργικότητας του ατόμου

### 10.2.3 ΣΤΑΔΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑΣ

Όσο για τα στάδιά της είναι τα παρακάτω:

1. Η αξιολόγηση των αναγκών και προβλημάτων του ατόμου.

2. Ο προγραμματισμός της νοσηλευτικής φροντίδας.
3. Η εφαρμογή του προγράμματος της νοσηλευτικής φροντίδας
4. Η αξιολόγηση της νοσηλευτικής<sup>32</sup>.

### 10.3 ΙΕΡΑΡΧΙΚΗ ΚΛΙΜΑΚΑ ΑΝΑΓΚΩΝ

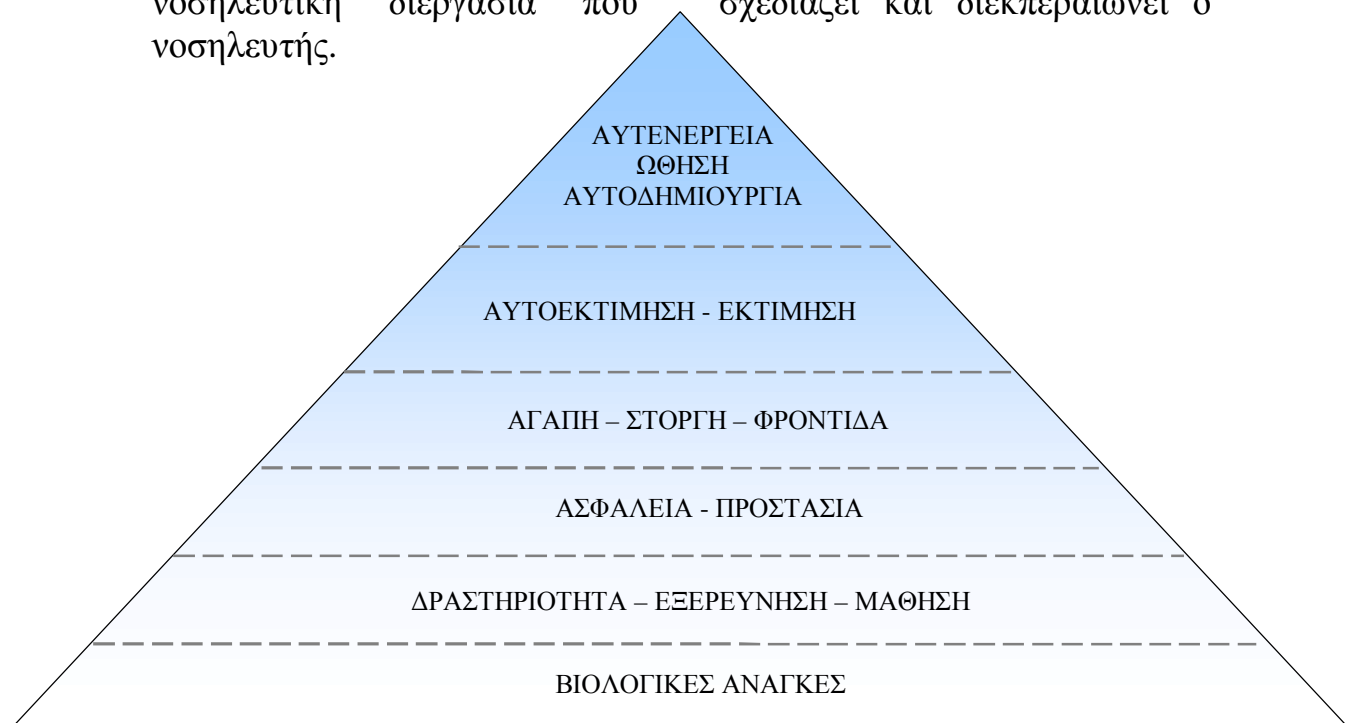
Η νοσηλευτική διεργασία με την έρευνα και αξιολόγηση των προβλημάτων συμβάλλει στον καθορισμό του βαθμού της ανάγκης για νοσηλευτική παρέμβαση<sup>32</sup>.

Σύμφωνα με τον Α.ΜΑΣΛΩ(1970), υπάρχει μία ιεραρχική κλίμακα στις ανάγκες του ανθρώπου.Την βάση της ιεραρχικής αυτής κλίμακας καταλαμβάνουν οι βασικές βιολογικές ανάγκες που είναι κοινές σε όλους τους ανθρώπινους οργανισμούς.Ο ΜΑΣΛΩ υποστηρίζει ότι αν δεν ικανοποιηθούν πρώτα οι βασικές βιολογικές ανάγκες του ανθρώπου είναι αδύνατον να επιτύχουμε την ικανοποίηση των αναγκών της ανωτέρας ιεραρχικής κλίμακας<sup>32</sup>.

Ακολουθούν,μετά τις Βιολογικές ανάγκες (Τροφή, Νερό, Οξυγόνο, Ανάπαυση, Αποφυγή πόνου) οι παρακάτω ανάγκες:

- Η ανάγκη για Δραστηριότητα, Εξερεύνηση, Μάθηση
- Η ανάγκη για Ασφάλεια και Προστασία
- Η ανάγκη για Αγάπη, Στοργή, Φροντίδα
- Η ανάγκη για Αυτοεκτίμηση και Εκτίμηση από τους άλλους, και τέλος στην κορυφή της πυραμίδας βρίσκεται
- Η ανάγκη για Αυτενέργεια, Ώθηση και Αυτοδημιουργία<sup>32</sup>.

Οι παραπάνω ανάγκες αποτελούν σημεία αναφοράς στη νοσηλευτική διεργασία που σχεδιάζει και διεκπεραιώνει ο νοσηλευτής.



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11

### ΠΡΟΛΗΨΗ Β-Μ.Α ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

#### 11.1 ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η ιστορία ενός ανθρώπου, λέει ένα παλιό κινέζικο γνωμικό αρχίζει εννιά μήνες πριν από τη γέννηση. Δηλαδή η πρόληψη για κληρονομικά νοσήματα θα πρέπει να αρχίζει πριν από τη σύλληψη.

Για να υπάρξει πρόληψη χρειάζεται ενημέρωση και αγωγή υγείας κυρίως στους νέους μελλονύμφους και υποψηφίους γονείς.

Η ύπαρξη κληρονομικών νοσημάτων σημαίνει παθολογικά γονίδια στα χρωματοσώματα των ανθρωπίνων κυττάρων. Τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα 46 χρωματοσώματα (22 σωματικά ζεύγη + 1 φυλετικό 2X ή XΨ).

Τα 46 χρωματοσώματα είναι ένας σταθερός αριθμός για κάθε κύτταρο (νόμος σταθερότητας) και είναι φορείς (τα 44) σωματικών και ψυχοπνευματικών ιδιοτήτων και τα δύο (2X ή XΨ) είναι φορείς των φυλετικών γνωρισμάτων (αγόρι ή κορίτσι).

Κάθε άνθρωπος εκτός των διαφόρων ιδιοτήτων έχει και την βαριά κληρονομιά πολλών νοσημάτων που δεν εκδηλώνονται πάντα. Για να εκδηλωθούν τα κληρονομικά νοσήματα χρειάζεται σύζευξη με το αντίστοιχο παθολογικό γονίδιο που δεν βρήκε την ευκαιρία να εκδηλωθεί σαν νόσος (αντίστοιχο παθολογικό γονίδιο) είναι σ' όλη τη ζωή του φορέας. Μπορεί όμως να κληρονομήσει ένα παιδί επικρατούν παθολογικό γονίδιο από τον ένα γονέα που τελικά επικρατεί από το αντίστοιχο φυσιολογικό του άλλου γονέα. Στην περίπτωση αυτή εμφανίζεται η νόσος<sup>33</sup>.

Πάνω από 20% των παιδιατρικών παθήσεων έχουν γενετική αιτιολογία δηλαδή κληρονομική<sup>33</sup>.

Ποσοστό τουλάχιστον 4% των παιδιών που γεννιούνται με κάποια γενετική διαταραχή θα μπορούσε να αποφευχθεί αν οι υποψήφιοι γονείς ακολουθούσαν γενετικές συμβουλές<sup>33</sup>.

Συνήθως οι ετεροζυγώτες των διαφόρων παθολογικών γόνων επειδή είναι υπολειπόμενοι δεν μειονεκτούν έναντι των φυσιολογικών ομοζυγωτών και είναι υγιείς. Ένας γάμος ετεροζυγωτών (φορέων) μπορεί

να δώσει 25% υγιείς, 50% φορείς δηλαδή φαινοτυπικά υγιείς αλλά με γονοτυπική επιβάρυνση και 25% ομοζυγώτες πάσχοντες<sup>33</sup>.

Σε επίπεδο εθνικό, και κοινωνικού συνόλου, το πρόβλημα της μεσογειακής αναιμίας εντοπίζεται στην πρόληψη. Ευτυχώς σήμερα η πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας είναι δυνατή, χρειάζεται όμως συστηματική οργάνωση για καθολική διαφώτιση του πληθυσμού, για ακριβή διάγνωση των ετεροζυγωτών και για τη σωστή γενετική καθοδήγηση. Συμπληρωματικά χρειάζεται η οργάνωση κέντρων για σωστή και ακριβή προγεννητική διάγνωση.

Για να είναι αποτελεσματική η πρόληψη, πρέπει να καλύψει όλο τον πληθυσμό που βρίσκεται σε κίνδυνο, κυρίως σε περιοχές με αυξημένη ποσότητα μεσογειακής αναιμίας. Στη χώρα μας, οι προσπάθειες πρόληψης προχωρούν με σχετικά βραδύ ρυθμό και παρά τις σημαντικές προόδους δεν έχουμε ακόμα μηδενίσει τις γεννήσεις βρεφών με μεσογειακή αναιμία<sup>15</sup>.

## 11.2 ΤΡΟΠΟΙ ΠΡΟΛΗΨΗΣ

Οι τρόποι με τους οποίους μπορεί να προληφθεί η Μεσογειακή αναιμία διακρίνονται σε :

- A. Μέτρα πριν από τη σύλληψη
- B. Προγεννητική διάγνωση
- Γ. Μέτρα μετά τη γέννηση

Ας δούμε όμως αναλυτικά, τί περιλαμβάνει ο καθένας απ' αυτούς.

### 11.2.1 ΜΕΤΡΑ ΠΡΙΝ ΑΠΟ ΤΗ ΣΥΛΛΗΨΗ

Μία από τις πιο σημαντικές περιόδους για την πρόληψη της εμφάνισης ενός κληρονομικού νοσήματος είναι πριν από τη σύλληψη. Τα σημαντικότερα μέσα για την πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας πριν από τη σύλληψη είναι<sup>34</sup> :

- **Υγεία και Οικογενειακός Προγραμματισμός.**

Ο θεσμός του οικογενειακού προγραμματισμού υπό τη σύγχρονη μορφή του πλησιάζει να συμπληρώσει δύο δεκαετίες ζωής στη χώρα μας<sup>35</sup>.

Κατά τη διάρκεια της κηύσεως το ζευγάρι πρέπει να παίρνει διάφορα μέτρα υγιεινής (αποφυγή φαρμάκων, καπνίσματος, οίνοπνεύματος, επαφής με άρρωστα παιδιά) σύμφωνα με τις οδηγίες του μαιευτήρα.

- **Έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση των καταστάσεων με «αυξημένο κίνδυνο».**

Πριν από τον προγραμματισμό παιδιών πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψη τα κληρονομικά στοιχεία της οικογένειας<sup>34</sup>. Όπως την ύπαρξη παιδιών, στο γενεαλογικό δέντρο, με μεσογειακή αναμία.

- **Γενετική καθοδήγηση**

Η γενετική καθοδήγηση είναι ένα από τα πιο σπουδαία μέσα για την πρόληψη των κληρονομικών νοσημάτων. Ως γενετική καθοδήγηση μπορεί να ορισθεί η επιστημονική συμβουλή που δίνεται σε οικογένειες ή άτομα με κληρονομικά νοσήματα. Η συμβουλή αυτή αφορά τόσο την γενετική όσο και την ιατρική και κοινωνική πρόγνωση<sup>34</sup>.

Με τις γνώσεις που έχουμε σήμερα, το ποσοστό των ατόμων που θα μπορούσαν να βοηθηθούν με τη γενετική συμβουλή δεν είναι καθόλου ασήμαντο. Τουλάχιστον 4% των παιδιών που γεννιούνται ή πάσχουν από κάποια γενετική ή εν μέρει γενετική διαταραχή θα μπορούσαν να βοηθηθούν από τη γενετική συμβουλή<sup>34</sup>.

Η πείρα από ειδικά κέντρα δείχνει ότι 90% περίπου των ατόμων που ζητούν γενετική συμβουλή είναι από ζεύγη που έχουν ήδη ένα παιδί που πάσχει από μια διαταραχή και φοβούνται ότι υπάρχει σημαντικός κίνδυνος υποτροπής αν αποκτήσουν και άλλο παιδί. Από τους υπόλοιπους το μεγαλύτερο ποσοστό αφορά άτομα με κάποια ανωμαλία που φοβούνται ότι μπορεί να την μεταβιβάσουν, και άτομα που ανησυχούν ότι κάτι από το οικογενειακό τους ιστορικό μπορεί να είναι επικίνδυνο για τα παιδιά τους<sup>34</sup>.

### 11.2.2 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση, δηλαδή η δυνατότητα διάγνωσης ενός παθολογικού εμβρύου πριν από τη γέννησή του, αποτελεί ένα από τα πιο σημαντικά επιτεύγματα της ιατρικής επιστήμης. Έτσι, σαν λογική συνέχεια της γενετικής καθοδήγησης, ένα μεγάλο ποσοστό κληρονομικών νοσημάτων μπορεί ή θα μπορούσε να διαγνωσθεί κατά τη διάρκεια της ενδομήτριας ζωής<sup>34</sup>.

Με την εφαρμογή της προγεννητικής διάγνωσης σε εγκυμοσύνες υψηλού κινδύνου (γονείς ετεροζυγώτες), στα 25% απ' αυτές διαγιγνώσκεται ομόζυγη β μεσογειακή αναιμία ή δρεπανοκυτταρική νόσος. Τα περισσότερα έμβρυα (75%) αφήνονται να γεννηθούν με αρκετά μικρή πιθανότητα σφάλματος. Σε μια αξιολογη σειρά (1974-1978) έγινε δυνατή η λήψη εμβρυϊκού αίματος σε 92% των περιπτώσεων και τέθηκε η διάγνωση ομόζυγης μορφής στα 24% των εξετασθέντων δειγμάτων. Η αναλογία σφάλματος ήταν 1,5% και η συνολική απώλεια εμβρύων 9,4%. Στην περίοδο 1980 η Ιταλική και Ελληνική εμπειρία ήταν ανάλογη με μικρότερη συνολική απώλεια εμβρύων και λιγότερα λανθασμένα αποτελέσματα. Σε σύνολο 3.147 περιπτώσεων της δεκαετίας 1977-1987

της Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης Αθηνών, στο Λαϊκό Νοσοκομείο, βρέθηκαν 26,2% ομοζυγώτες και τα ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα ήταν μόνο 0,54% <sup>6</sup>.

Οι κυριότερες μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης που εφαρμόζονται είναι:

### **1. Αμνιοπαρακέντηση**

Με τη βοήθεια υπερήχων για την εντόπιση του εμβρύου μέσα στη μήτρα, ο μαιευτήρας παρακεντά με βελόνα τα κοιλιακά τοιχώματα και παίρνει αμνιακό υγρό. Η επέμβαση αυτή συνήθως γίνεται στους 3,5 μήνες της εγκυμοσύνης. Το αμνιακό αυτό υγρό μπορεί να εξετασθεί για χρωματοσωματικές ανωμαλίες (με καλλιέργεια των κυττάρων που περιέχει), για μεταβολικές παθήσεις (είτε σε καλλιέργεια των κυττάρων είτε και στο υγρό), ή για διάγνωση του φύλου του εμβρύου.

### **2. Εμβρυοσκόπηση**

Με τη βοήθεια ειδικού καθετήρα που επιτρέπει την παρατήρηση και φωτογράφιση ακόμη του εμβρύου, ο μαιευτήρας μπορεί να διαπιστώσει ορατές ανωμαλίες (λαγώχειλο, συνδακτυλία, εξόμφαλο, φωκομελία κλπ.), ή ακόμη και να πάρει βιοψία αίματος. Με την βοήθεια της εμβρυοσκοπήσεως μπορεί επίσης να παρακεντηθεί πλακουντιακό αγγείο για να ληφθεί αίμα από την εξέταση του οποίου μπορεί να διαπιστωθεί αν το έμβρυο πάσχει από μεσογειακή αναιμία <sup>34</sup>.

### **3. Ανάλυση εμβρυϊκού DNA**

Η πηγή του DNA είναι οι ινοβλάστες του αμνιακού υγρού ή τελευταία οι χοριακές λάχνες. Οι ινοβλάστες απομονώνονται από το αμνιακό υγρό το οποίο λαμβάνεται με αμνιοκέντηση κατά την 13<sup>η</sup>-15<sup>η</sup> εβδομάδα. Μέρος των ινοβλαστών μπορεί στη συνέχεια, για εξασφάλιση εφεδρικού υλικού, να καλλιεργηθεί. Η βιοψία χοριακών λαχνών γίνεται κατά την 8<sup>η</sup>-10<sup>η</sup> εβδομάδα και επιτρέπει τη λήψη μεγαλύτερης ποσότητας κυτταρικού υλικού και συνεπώς και DNA, όμως οι ιδιαίτεροι κίνδυνοι της μεθόδου αυτού δεν έχουν ακόμη πλήρως εκτιμηθεί <sup>6</sup>.

### **4. Ακτινογραφία-Υπερηχογράφημα**

Η ακτινογραφία και το υπερηχογράφημα είναι άλλες δυο μέθοδοι με τις οποίες μπορούν να διαπιστωθούν ανωμαλίες του εμβρύου <sup>34</sup>.

### **Σύγκριση αμνιοκέντησης-εμβρυοσκόπησης**

Η αμνιοκέντηση γενικά είναι απλούστερη από την εμβρυοσκόπηση, ασφαλέστερη από άποψη κινδύνου για το έμβρυο και τη διάγνωση και κατά συνέπεια προσφέρεται για εφαρμογή σε περισσότερα κέντρα. Στην κλινική πράξη προηγείται η προσπάθεια προγεννητικής διάγνωσης με αμνιοκέντηση και επί αποτυχίας ακολουθεί εμβρυοσκόπηση. Με την αμνιοκέντηση τίθεται η σωστή προγεννητική διάγνωση σε 75% των περιπτώσεων υψηλού κινδύνου. Στο υπόλοιπο ποσοστό απαιτείται

εμβρυοσκόπηση. Όμως η ταχεία εξέλιξη της γενετικής μηχανικής που επιτρέπει την άμεση ανίχνευση περιορισμένης έκτασης γενετικών βλαβών αναμένεται ότι θα ελαχιστοποιήσει την ανάγκη της εμβρυοσκόπησης<sup>6</sup>.

Σ' αυτό το σημείο πρέπει να πούμε πως σε περίπτωση που το έμβρυο είναι πάσχον από μεσογειακή αναιμία, είναι επιλογή της μητέρας που το κυοφορεί το αν θα αφήσει να συνεχιστεί η κύηση και να το γεννήσει ή αν θα προβεί σε άμβλωση. Ειδικότερα για την δεύτερη περίπτωση, υπάρχει στη Νομοθεσία-ν.821/1978 το άρθρο 5 παράγραφος 3 που προβλέπει ότι: «επιτρέπεται η άμβλωση (τεχνητή έκτρωση μέχρι και της 20<sup>ης</sup> εβδομάδας στις περιπτώσεις στις οποίες ήθελαν να διαπιστωθεί δια των συγχρόνων μέσων προγνωστικού ελέγχου) σε σοβαρές ανωμαλίες του εμβρύου επαγόμενες τη γέννηση παθολογικών νεογνών<sup>35</sup>».

### 11.2.3 ΜΕΤΡΑ ΜΕΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ

Σε πολλές χώρες, αλλά και στην Ελλάδα ελέγχονται τα νεογνά για ορισμένα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα την πρώτη εβδομάδα της ζωής. Έτσι έχει υποχρέωση κάθε μαιευτήριο να στέλνει σταγόνες αίματος (πάνω σε διηθητικό χαρτί) σε κεντρικό εργαστήριο, όπου ελέγχεται η φαινυλοκετονουρία, η γαλακτοζαιμία, ο υποθυρεοειδισμός και άλλες κληρονομικές παθήσεις. Αυτό δίνει την ευκαιρία για την έγκαιρη διάγνωσή τους και την απόφυγη των επιπλοκών τους με την έναρξη θεραπείας μέσα στις πρώτες εβδομάδες ζωής. Η εξέταση αυτή των νεογνών, στη χώρα μας, καλύπτει σήμερα το 80-90% των παιδιών.

Δυστυχώς λίγα είναι τα κληρονομικά νοσήματα τα οποία μπορούν να αντιμετωπισθούν συντηρητικά (με φάρμακα ή ειδική διαίτα) ή χειρουργικά. Για τα περισσότερα η επιστήμη βρίσκεται σε αδυναμία παροχής ουσιαστικής θεραπευτικής βοήθειας. Γι' αυτό σήμερα η κυριότερη βοήθεια που μπορεί να δοθεί είναι μέσω της γενετικής καθοδήγησης και των άλλων προληπτικών μέτρων που αναφέρθηκαν<sup>34</sup>.



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 12

### ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ Β-Μ.Α ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

#### 12.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Υπάρχει πληθώρα νοσηλευτικών παρεμβάσεων για την αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας. Ο νοσηλευτής πρέπει να έχει πλήρη γνώση αυτών θεωρητικώς και να τις εφαρμόζει στην πράξη. Να τις εφαρμόζει με υπευθυνότητα και ευσυνειδησία ώστε να επιφέρεται το επιθυμητό αποτέλεσμα που είναι η προστασία του πάσχοντος από επιπλοκές και η καλύτερη δυνατή διεκπεραίωση των θεραπειών που ακολουθεί, αλλά και γενικότερα να επιτευχθεί η καλύτερη δυνατόν κατάσταση υγείας του.

Των νοσηλευτικών όμως ενεργειών, προηγούνται :

- Η εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου
- Η διαπίστωση των προβλημάτων του αρρώστου
- Η καταγραφή των σκοπών φροντίδας του αρρώστου

#### 12.2 ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

Η εκτίμηση της κατάστασης του πάσχοντος ατόμου περιλαμβάνει:

##### 1. Ιστορικό υγείας

- α. Οικογενειακό ιστορικό μεσογειακής αναιμίας
- β. Μεσογειακή καταγωγή γονιών
- γ. Ίκτερος
- δ. Παράπονα για εύκολη κόπωση, ανορεξία και μειωμένη αντοχή στην άσκηση
- ε. Ιστορικό γεννήσεων νεκρών παιδιών και θανάτων βρεφών στην οικογένεια

## 2. Φυσική εκτίμηση

- α. Ύψος, βάρος. Το διάγραμμα της σωματικής ανάπτυξης φαίνεται να υπολείπεται του φυσιολογικού.
- β. Δέρμα: ωχρότητα, ίκτερος
- γ. Πρόσωπο: μογγολοειδές προσωπείο
- δ. Εξέταση καρδιάς: αναιμικά φυσήματα
- ε. Εξέταση κοιλιάς: ηπατοσπληνομεγαλία
- στ. Άκρα: ανατομικές ανωμαλίες

## 3. Διαγνωστικές εξετάσεις

- α. Βαριά αναιμία (Hb 2-4 g/DL)
- β. Τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων
- γ. Αύξηση της HbF (αποτελεί το 30-90%). Η HbA λείπει πολλές φορές τελείως. Το ποσοστό της HbA<sub>2</sub> είναι φυσιολογικό ή ελαττωμένο.
- δ. Μυελός. Παρατηρείται υπερπλασία της ερυθράς σειράς. Οι αποθήκες Fe είναι γεμάτες.
- ε. Η ακτινολογική εξέταση δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού.
- στ. Αμνιοκέντηση. Η β-μεσογειακή αναιμία μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με την ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών, που λαμβάνονται με αμνιοκέντηση<sup>8</sup>.

## 12.3 ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

- 1. Κακή διακίνηση του οξυγόνου (αναιμία)
- 2. Θρεπτικό ανισοζύγιο (ανορεξία)
- 3. Οξεοβασικό ανισοζύγιο (μειωμένα κανονιστικά συστήματα)
- 4. Μείωση δραστηριοτήτων (εύκολη κόπωση)
- 5. Κίνδυνοι επιπλοκών (λοίμωξη, σακχαρώδης διαβήτης, καρδιακή ανεπάρκεια, χολολιθίαση)
- 6. Προβλήματα χρονιότητας της νόσου
- 7. Αλλαγή του σωματικού ειδώλου του παιδιού δευτεροπαθώς από τη νόσο και τη θεραπεία.<sup>8</sup>

## 12.4 ΣΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ

### 1. Άμεσοι

- Διόρθωση τυχόν ανισοζυγιών
- Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών
- Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας
- Βοήθεια για παράταση ζωής του αρρώστου και βελτίωση ποιότητάς της.

### 2. Μακροπρόθεσμοι

- Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς για κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της
- Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου με ενθάρρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για την ανάπτυξή του <sup>8</sup>.

## 12.5 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

Οι νοσηλευτικές ενέργειες έχουν ως εξής:

1. Ενημέρωση γονέων και μεγαλύτερων παιδιών σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου, τη διαταραχή που είναι υπεύθυνη για τη νόσο και την επίδρασή της στα ερυθρά αιμοσφαίρια.
2. Ζήτηση πληροφοριών σχετικά με προηγούμενη γνώση της οικογένειας για τη β-μεσογειακή αναιμία.
3. Έλεγχος όλων των οικογενειών που έχουν παιδί με β-μεσογειακή αναιμία για το στίγμα και παραπομπή για γενετική συμβουλευτική υποστήριξη.
4. Ενημέρωση γονέων και παιδιού σχετικά με τη θεραπεία. Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει. Η υποστηρικτική θεραπεία αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του παιδιού και, αν είναι δυνατόν, στη βελτίωση της ποιότητάς του. Η θεραπεία αποτελείται από ένα πρόγραμμα μεταγγίσεων. Οι γενικές οδηγίες που εφαρμόζονται σε όλες τις μεταγγίσεις περιλαμβάνουν <sup>9</sup>:
  - Εξήγηση για κάθε τι που αφορά τη θεραπεία. Ετοιμασία για τις συχνές μεταγγίσεις αίματος.
  - Στενή παρακολούθηση του αρρώστου για πρόληψη και έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος.

- Λήψη ζωτικών σημείων πριν, κατά και μετά τη μετάγγιση. Σύνδεση αρρώστου με καρδιακό μόνιτορ για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας.
- Παρακολούθηση για σημεία υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας (δύσπνοια, βήχα, κυάνωση)<sup>8</sup>.
- Έτοιμο ισότονο διάλυμα NaCl για να συνδεθεί στη συσκευή μετάγγισης σε περίπτωση που θα εμφανιστούν σημεία αντίδρασης από τη χορήγηση αίματος. Δεν χορηγούνται διαλύματα γλυκόζης, γιατί αυτά προκαλούν αιμόλυση και απόφραξη της συσκευής.
- Έτοιμα φάρμακα για αντιμετώπιση αντιδράσεων από τη χορήγηση αίματος (π.χ. επινεφρίνη)<sup>8</sup>.
- Αν εμφανιστούν σημεία αντίδρασης, λειτουργούμε ανάλογα με το είδος αυτών.

Ποιές είναι όμως οι αντιδράσεις που ενδέχεται να προκύψουν κατά τη μετάγγιση αίματος του πάσχοντος; Ποιές οι ενέργειες του νοσηλευτή προκειμένου να τις αντιμετωπίσει, ώστε να μην κινδυνέψει η ζωή του πάσχοντος; Οι απαντήσεις στα παραπάνω ερωτήματα ακολουθούν.

### **Αντιδράσεις από τη μετάγγιση αίματος**

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

A) Στις άμεσες. Αυτές εμφανίζονται κατά ή αμέσως μετά τη μετάγγιση του αίματος και,

B) Στις έμμεσες, οι οποίες εμφανίζονται μετά από πάροδο χρόνου<sup>17</sup>.

### **Είδη αντιδράσεων και αντιμετώπιση**

A) Άμεσες αντιδράσεις:

1. **Πυρετικές αντιδράσεις.** Οι πυρετικές αντιδράσεις είναι η συχνότερη επιπλοκή των μεταγγίσεων. Άνοδος της θερμοκρασίας μέχρι 38 βαθμούς C δεν είναι σπάνια. Σπανιότερα, 1-3 ώρες από την έναρξη της μετάγγισης εμφανίζονται εντονότερες πυρετικές αντιδράσεις με ρίγος και υψηλό πυρετό. Οι περισσότερες από τις πυρετικές αντιδράσεις οφείλονται σε πυρετογόνες ουσίες που βρίσκονται στο αντιπηκτικό ή τη συσκευή<sup>36</sup>.

#### **Αντιμετώπιση:**

-Επιβραδύνεται ο ρυθμός της μετάγγισης και χορηγούνται αντισταμινικά.

-Διακοπή της μετάγγισης γίνεται μόνο σε βαριές και επίμονες αντιδράσεις<sup>36</sup>.

2. **Αλλεργικές αντιδράσεις.**Είναι αρκετά συχνές και εκδηλώνονται συνήθως με έκθυση πομφών και κνησμό χωρίς να αποκλείονται και βαρύτερες εκδηλώσεις μέχρι και οίδημα του λάρυγγα.

**Αντιμετώπιση:**

-Είναι συμπτωματική με αντισταμινικά ή και κορτικοειδή.  
-Η ανάμειξη φαρμάκων με το χορηγούμενο αίμα απαγορεύεται σε όλες τις περιπτώσεις<sup>36</sup>.

3. **Αιμολυτικές αντιδράσεις.**Οφείλονται σε ασυμβατότητα.Είναι ιδιαίτερα σοβαρή επιπλοκή και εκδηλώνεται κατά κανόνα μετά τη χορήγηση των πρώτων 50ml αίματος.Συνήθως παρουσιάζεται με ισχυρή χαμηλή οσφυαλγία, έντονο πονοκέφαλο, δύσπνοια, καταβολή, άγχος, οπισθοστερνικό πόνο, ρίγος και πυρετό.Βαθμηδόν εγκαθίσταται η σημειολογία του shock και ο άρρωστος γίνεται κυανωτικός.

**Αντιμετώπιση:**

-Η μετάγγιση διακόπτεται αμέσως, χωρίς να αναμένεται η εξέλιξη της κλινικής εικόνας.

-Στη συνέχεια γίνονται οι εξής ενέργειες:

- α. Διατήρηση της φλέβας ανοικτής με διάλυμα γλυκόζης 5%.
- β. Αιμοληψία με αντιπηκτικό από άλλη φλέβα.
- γ. Χορήγηση 25 gr μανιτόλης μέσα σε 5 λεπτά ακολουθούμενη από χορήγηση διαλύματος γλυκόζης 5%, 100ml την ώρα.
- δ. Επί εμφανίσεως shock ταχεία χορήγηση φυσιολογικού ορού.

4. **Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας.**Είναι η συχνότερη αιτία θανάτου από μετάγγιση.Ο κίνδυνος εμφάνισης πνευμονικού οιδήματος κατά τη μετάγγιση είναι μεγαλύτερος στους ηλικιωμένους με χρόνια αναιμία,στα άτομα που έχουν ήδη καρδιακή ανεπάρκεια και σε εκείνους που πάσχουν από στένωση της μιτροειδούς<sup>36</sup>.

**Αντιμετώπιση:**

-Η επιβράδυνση του ρυθμού χορήγησης του αίματος είναι το κυριότερο προφυλακτικό μέτρο<sup>36</sup>.

5. **Εμβολή αέρα.**Ενώ το φυσιολογικό ενήλικο άτομο μπορεί να ανεχθεί στην κυκλοφορία του ποσότητα αέρα μέχρι και 200ml, στα βαρέως πάσχοντα άτομα μικρά ποσά αέρα (π.χ. 10 ml ) μπορεί να αποβούν μοιραία.Κίνδυνος εισόδου αέρα στην κυκλοφορία κατά την μετάγγιση υπάρχει συνήθως όταν γίνεται ταχεία παροχή αίματος υπό πίεση και κατά την εναλλαγή των φιαλών, οπότε υπάρχει περίπτωση να βρίσκεται αέρας στη συσκευή χορήγησης<sup>36</sup>.

**Αντιμετώπιση:**

-Κλείσιμο του σωλήνα χορήγησης

-Τοποθέτηση του αρρώστου στο αριστερό του πλάγιο με το κεφάλι χαμηλά και υπερυψωμένα τα κάτω άκρα.

6. **Λοίμωξη από χορήγηση μολυσμένου αίματος.** Το σύμβαμα αυτό είναι σπάνιο αλλά ιδιαίτερα σοβαρό. Η κλινική εικόνα είναι δραματική. Εμφανίζεται ρίγος, υψηλός πυρετός, shock και ο άρρωστος καταλήγει μέσα σε λίγες ώρες.

**Αντιμετώπιση:**

-Τήρηση των βασικών προϋποθέσεων που πρέπει να τηρούνται για την άσηπτη λήψη και την καλή συντήρηση του αίματος.

-Ουσιαστικής σημασίας για την πρόληψη αυτής της επιπλοκής, είναι και η αποφυγή παραμονής του αίματος για μακρό χρονικό διάστημα στη θερμοκρασία του δωματίου πριν χορηγηθεί <sup>36</sup>.

Εδώ πρέπει να σημειωθεί πως, όταν τελειώσει η μετάγγιση ο ασκός φυλάσσεται στο ψυγείο του ορόφου έως την επόμενη ημέρα (24 ώρες), οπότε και μπορεί να πεταχθεί <sup>37</sup>.

Επίσης αν ο ασθενής παρουσιάσει αντίδραση, ενημερώνεται αμέσως η Αιμοδοσία με την συμπλήρωση του εντύπου αντιδράσεων και αποστέλλεται στην Αιμοδοσία ο ασκός και 2 δείγματα αίματος του ασθενούς, ένα σε σωληνάριο Γενικής Αίματος και ένα σε πήγμα, τα οποία λαμβάνονται από φλέβα του άλλου χεριού (όχι αυτού στο οποίο γινόταν η μετάγγιση) <sup>37</sup>.

**ΥΠΟΔΕΙΓΜΑ ΔΕΛΤΙΟΥ ΒΑΡΙΑΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΗΣ**  
**ΑΠΟ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

**Όνομα ασθενούς:** \_\_\_\_\_

1. Ηλικία: \_\_\_\_\_ Θάλαμος: \_\_\_\_\_ Κλινική: \_\_\_\_\_

2. Σύντομο ιστορικό: \_\_\_\_\_

3. Αιτία της μετάγγισης: \_\_\_\_\_

4. Ρίγος: \_\_\_\_\_ Οσφυαλγία: \_\_\_\_\_ Έμετος: \_\_\_\_\_ Ίκτερος: \_\_\_\_\_

5. Ημέρα και ώρα έναρξης της μετάγγισης: \_\_\_\_\_

6. Ημέρα και ώρα έναρξης των συμπτωμάτων: \_\_\_\_\_

7. Όγκος αίματος που χορηγήθηκε πριν εμφανιστούν τα συμπτώματα:  
\_\_\_\_\_

8. Hb πριν από τη μετάγγιση: \_\_\_\_\_ Hb μετά τη μετάγγιση: \_\_\_\_\_

9. Ποσότητα ούρων απ'όταν άρχισε η μετάγγιση: \_\_\_\_\_

10. Αιμοσφαιρινουρία: \_\_\_\_\_

11. Ημερομηνία αιμοληψίας: \_\_\_\_\_

12. Αριθμός φιάλης: \_\_\_\_\_

13. Χρονικό διάστημα από την παραλαβή της φιάλης από την Τράπεζα μέχρι την έναρξη της μετάγγισης: \_\_\_\_\_

14. Θερμάνθηκε το αίμα πριν χορηγηθεί; \_\_\_\_\_

15. Ο ασθενής έχει κάνει άλλη μετάγγιση; \_\_\_\_\_

16. Έχει εμφανίσει αντιδράσεις σε προηγούμενη μετάγγιση; \_\_\_\_\_

17. Δόθηκε ικανοποιητική απάντηση σε αυτές τις αντιδράσεις; \_\_\_\_\_

18. Προκειμένου για γυναίκα:

α. Αριθμός κυήσεων: \_\_\_\_\_ γ. Εκτρώσεις: \_\_\_\_\_

β. Αποβολές: \_\_\_\_\_ δ. Αναιμικά ή ικτερικά νεογνά: \_\_\_\_\_

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

- Ενημέρωση του αρρώστου για τη διαδικασία, σκοπό και αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης.
- Έγχυση του φαρμάκου με πολύ βραδύ ρυθμό σε ενδοφλέβια χορήγηση (σπάνια χορηγείται η οδός αυτή).
- Επεξήγηση του τρόπου υποδόριας έγχυσης του φαρμάκου. Με τη μέθοδο αυτή,
  - χρησιμοποιείται ειδική αντλία υποδόριας έγχυσης Desferal,
  - σύριγγα μιας χρήσης που εφαρμόζεται στην αντλία και
  - πεταλούδα για την υποδόρια έγχυση του φαρμάκου.
- Προσεχτική επιλογή του σημείου που θα γίνει η υποδόρια έγχυση του φαρμάκου, ώστε να υπάρχει άφθονος υποδόριος ιστός που να στερείται μεγάλων αιμοφόρων αγγείων και νεύρων.
- Αποφυγή έγχυσης του φαρμάκου σε οιδηματώδη μέρη του σώματος, διότι η απορρόφηση του φαρμάκου είναι βραδεία.
- Εναλλαγή των σημείων ένεσης για αποφυγή τοπικού ερεθισμού
- Εκπαίδευση των γονέων και του ίδιου του παιδιού, αν είναι μεγάλο στην τεχνική της έγχυσης, ώστε να μπορεί να εφαρμόζεται στο σπίτι τις ώρες που κοιμάται. Η διαδικασία της υποδόριας έγχυσης με Desferal διαρκεί πάνω από 8-10 ώρες και γίνεται σχεδόν σε καθημερινή βάση, πράγμα που εξουθενώνει το παιδί, διότι αναγκάζεται να περνά πολλές ώρες στο νοσοκομείο για την αποσιδήρωσή του<sup>9</sup>.
- Αποφυγή βρώσης τροφίμων πλούσιων σε σίδηρο και ιδιαίτερα σπλάχνων<sup>6</sup>.  
 Πηγές πλούσιες σε σίδηρο είναι :το ήπαρ και τα άλλα όργανα και ιστοί, ο κρόκος του αυγού, τα πράσινα φυλλώδη λαχανικά, η μελάσσα, τα σταφύλια, το πιτυρούχο ψωμί και γενικά τα πιτυρούχα ή εμπλουτισμένα δημητριακά. Η μελάσσα και τα σταφύλια, ενώ είναι πλούσια σε σίδηρο, σπάνια τρώγονται σε ποσότητες επαρκείς για τις ημερήσιες ανάγκες σε σίδηρο<sup>38</sup>.
- Λήψη τσαγιού μετά τα γεύματα που δυσχεραίνει την απορρόφηση του σιδήρου<sup>6</sup>.

6. Βοήθεια του παιδιού στην αντιμετώπιση των επιπτώσεων της νόσου:

- Βοήθεια του παιδιού να αποδεχθεί το αλλαγμένο σωματικό είδωλό του και τις διαφορές από τα παιδιά της ηλικίας του. Οι αλλαγές του σωματικού ειδώλου, η καθυστέρηση της αύξησης και της σεξουαλικής ωρίμανσης δημιουργούν δύσκολα προβλήματα προσαρμογής για τα μεγαλύτερα παιδιά.



- Παροχή ευκαιριών στους εφήβους να εκφράσουν τις σκέψεις, τους φόβους τους και τα αισθήματά τους για τα πολύπλοκα προβλήματα που προκαλούνται από τη νόσο.
  - Παρότρυνση των παιδιών να χρησιμοποιούν διάφορα μέσα για βελτίωση της εμφάνισής τους, όπως σύγχρονο ντύσιμο, όμορφο χτένισμα, make-up για τα μεγάλα κορίτσια κλπ.  
Παιδιά με χαρακτηριστικές οστικές παραμορφώσεις μπορούν να ωφεληθούν από κάποια χειρουργική επέμβαση ή από τη χρήση ορθοδοντικών συσκευών για βελτίωση της εμφάνισης του προσώπου τους<sup>9</sup>.
  - Σχεδιασμός νοσηλευτική φροντίδας με συχνές περιόδους ανάπαυσης για εξοικονόμηση δυνάμεων, ώστε να αντιμετωπισθεί η κόπωση και η αδυναμία που νιώθουν.
  - Παραμονή του παιδιού στο κρεβάτι και ικανοποίηση όλων των αναγκών του, όταν τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από 5 g/dl. Ο σφυγμός και οι αναπνοές παίρνονται κάθε 2 ώρες, ενώ η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες. Σε επίπεδα αιμοσφαιρίνης 5-8 g/dl, ενώ οι δραστηριότητες αυξάνονται<sup>9</sup>.
7. Στενή παρακολούθηση για πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών:
- Σε δύσπνοια, τοποθέτηση του παιδιού σε θέση ημι-Fowler για διευκόλυνση της αναπνοής και παροχή οξυγόνου, αν χρειασθεί. Μείωση, επίσης, κατά το δυνατόν των δραστηριοτήτων του και αποφυγή δύσπεπτων τροφών που δημιουργούν αέρια.
  - Αντιμετώπιση των οστικών και αρθρικών πόνων με εφαρμογή ψυχρών επιθεμάτων και χρήση στεφάνης για απαλλαγή του αρρώστου από την πίεση των κλινοσκεπασμάτων.
  - Αποφυγή συχνής χρήσης σαπουνιού, ώστε να αποφευχθεί επιδείνωση της ξηρότητας του δέρματος που προκαλείται από την αιμοσιδήρωση και τον ίκτερο και χρήση μαλακτικών λοσιόν.
  - Αποφυγή έκθεσης του παιδιού σε άτομα που έχουν κάποια λοίμωξη, λόγω της αυξημένης τους ευαισθησίας στις λοιμώξεις.
  - Στενή παρακολούθηση για σημεία λοίμωξης, ώστε έγκαιρα να διαπιστωθεί και να αντιμετωπισθεί με τη χορήγηση κατάλληλου αντιβιοτικού.
  - Χορήγηση τροφών υψηλής θερμιδικής αξίας με όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά (λευκώματα, βιταμίνες, φυλλικό οξύ), παίρνοντας υπόψη τις προτιμήσεις του παιδιού στις τροφές, για αντιμετώπιση της ανορεξίας.  
Τα γεύματα πρέπει να είναι μικρά, συχνά και καλοσερβιρισμένα και να μη διακόπτεται η ώρα του φαγητού από επώδυνες νοσηλείες<sup>9</sup>.

## 12.6 ΣΕΙΡΑ ΕΡΓΑΣΙΑΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΕΝΕΡΓΕΙΕΣ

Κατά τη μετάγγιση υπάρχει συνεργασία νοσηλεύτριας και γιατρού. Ακολουθούν οι βασικές προϋποθέσεις και οι 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 τον:
  - Καθορισμό ομάδας αίματος
  - Καθορισμό παράγοντα Rhesus
  - Διασταύρωση αίματος (ελέγχεται η συμβατότητα του – τα τέλεια αντισώματα)
  - Δοκιμασία κατά Coombs (ελέγχονται τα ατελή αντισώματα )
 Με τα στοιχεία που θα προκύψουν από τον καθορισμό των παραπάνω εξετάσεων συμπληρώνεται ετικέτα, επικολλάται στη φιάλη αίματος αντίστοιχης ομάδας και Rh και υπογράφεται από τον γιατρό της αιμοδοσίας.
- Η μεταφορά της φιάλης του αίματος από το τμήμα αιμοδοσίας πρέπει να γίνει χωρίς καθυστέρηση και απότομες κινήσεις της φιάλης για την πρόληψη αλλοίωσης του αίματος που μπορεί να συμβεί όταν παραμείνει πολύ ώρα εκτός ψυγείου και την ρήξη των ερυθρών αιμοσφαιρίων.Ενημερώνετε έγκαιρα το γιατρό που θα κάνει τη φλεβοκέντηση για να κερδίσετε χρόνο και έχετε έτοιμα τα παρακάτω:
  - Τροχοφόρο νοσηλείας και στυλό ορού
  - Φιάλη και συσκευή αίματος
  - Έντυπη απάντηση εργαστηρίου καθορισμού ομάδας και Rhesus αίματος καθώς και γονότυπο του αρρώστου.
- Βεβαιωθείτε ότι είναι ο συγκεκριμένος που πρόκειται να πάρει το αίμα και ενημερώστε τον σωστά.
- Κάνετε τον έλεγχο των στοιχείων στις δύο ετικέτες της φιάλης σε συνεργασία με το γιατρό, συγκρίνοντας αυτά με τα στοιχεία του αρρώστου.
  - Το ονοματεπώνυμο του αρρώστου να είναι σωστό.Όταν υπάρχει συνωνυμία στο ίδιο τμήμα να γράφεται και το πατρώνυμο.
  - Ο αριθμός της φιάλης αίματος να είναι ο ίδιος με τον αριθμό της ετικέτας της διασταυρώσεως<sup>19</sup>.
  - Η ομάδα, το Rh και το γονότυπο να συμφωνούνμε την απάντηση του εργαστηρίου<sup>19</sup>.
  - Η υπογραφή του γιατρού του τμήματος αιμοδοσίας που έκανε τη διασταύρωση του αίματος, η οποία πρέπει να είναι ευανάγνωστη.

-Κλινική που νοσηλεύεται ο άρρωστος.

-Ημερομηνία λήξεως του αίματος όχι πέρα από τα καθορισμένα όρια.

- Μετά τον προσεχτικό έλεγχο όλων των παραπάνω στοιχείων υπογράφει στην ετικέτα της φιάλης αίματος ο γιατρός της κλινικής που θα φλεβοκεντήσει,βεβαιώνοντας έτσι ότι όλα είναι σωστά και μπορεί να γίνει η μετάγγιση.
- Ακολουθείτε τη σειρά εργασίας φλεβοκεντήσεως<sup>19</sup>.
- Εφαρμόζετε τη συσκευή μετάγγισης αίματος στη φιάλη με άσηπτη τεχνική και την κρεμάτε στο στύλο με κλειστό το πίεστρο.
- 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 μη χάσετε αίμα και εφαρμόζετε το μπεκ στη βελόνα ή πεταλούδα ή σε ό,τι σύστημα υπάρχει, αμέσως μετά τη φλεβοκέντηση.
- Στερεώνετε τη βελόνα ή πεταλούδα καλά με το γνωστό τρόπο.
- Ρυθμίζετε τη ροή αίματος αρχικά 15-20 σταγ/1' και παρακολουθείτε τον άρρωστο για πιθανές αντιδράσεις και στη συνέχεια αυξάνετε τις σταγόνες 40-50 ανάλογα με την περίπτωση και τις ανάγκες του αρρώστου.

## **ΑΝΕΣΗ ΚΑΙ ΑΣΦΑΛΕΙΑ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ –ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

1. Αφήνετε τον άρρωστο καθαρό και σε αναπαυτική θέση.
2. Στερεώνετε το κουδούνι κοντά του,όταν είναι κλινήρης,για να μπορεί να το χρησιμοποιήσει εύκολα.Έτσι εξασφαλίζετε καλή επικοινωνία και μειώνεται η ανησυχία και το άγχος που συχνά δημιουργεί η εξάρτησή του από τους άλλους για την εκπλήρωση των αναγκών του.
3. Πλησιάζετε τη φορητή στήλη ορού κοντά στο κρεβάτι του, για την άνετη αλλαγή θέσεώς του και την πρόληψη προβλημάτων ροής ή αποσύνδεσης και μετακίνησης της βελόνας που μπορεί να προκύψουν από τη μεγάλη απόσταση.
4. Παρακολουθείτε συχνά τη ροή του ορού.Διατηρείτε το ρυθμό ροής ανάλογα με το είδος του διαλύματος, τις ανάγκες του αρρώστου<sup>19</sup>.

## **ΕΚΤΕΛΕΣΗΦΛΕΒΟΚΕΝΤΗΣΗΣ–ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΕΝΕΡΓΕΙΕΣ**

1. Ετοιμάζετε σύριγγα, βελόνα ή πεταλούδα με άσηπτη τεχνική.
2. Βάλτε το άκρο σε επίπεδη επιφάνεια και το αδιάβροχο κάτω από σημείο φλεβοκέντησης.

3. Κάνετε την περιίδεση πιο πάνω από το σημείο φλεβοκέντησης προς την καρδιά.Μη το δένετε κόμβο.
4. Συστήνεται στον άρρωστο να ανοιγοκλείνει μερικές φορές το χέρι και μετά να το κρατήσει κλειστό.Αν η φλεβοκέντηση καθυστερεί χαλαρώστε την περιίδεση.
5. Ψηλαφείστε με το δείκτη να βρείτε τη φλέβα.Συχνά ένα ελαφρό κτύπημα πάνω στη φλέβα με την παλάμη σας διευκολύνει τη διάταση. Κάνετε καλή αντισηψία του δέρματος.
6. Κρατείτε το χέρι του αρρώστου έτσι ώστε να ακινητοποιήσετε τη φλέβα με το δάκτυλο.Συγχρόνως τεντώνετε το δέρμα προς τα κάτω για να γίνει λεία επιφάνεια.
7. Με το άλλο χέρι σας κρατάτε τη σύριγγα, έχοντας τη βελόνα με το λοξό αιχμηρό άκρο προς τα επάνω και με σταθερή κίνηση ωθείστε την στη φλέβα.Αρχικά σε γωνία 35 μοιρών περίπου και μετά παράλληλα προς τη φορά της φλέβας.
8. Μετά την εισαγωγή της βελόνας στη φλέβα κάνετε αναρρόφηση να βεβαιωθείτε ότι η βελόνα είναι στη φλέβα.Χαλαρώστε την περιίδεση και ενεργείστε ανάλογα με το σκοπό<sup>19</sup>.

## 12.7 ΙΣΤΟΡΙΚΑ – ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

### ΙΣΤΟΡΙΚΟ 1<sup>0</sup>

Αγόρι 9 ετών πάσχει από μείζων μεσογειακή αναιμία. Η νόσος διεγνώσθη όταν το παιδί ήταν 11 μηνών, όπου είχε τιμή αιμοσφαιρίνης : 7.5 gr/dl.Οι γονείς του είναι φορείς και δεν το γνώριζαν. Έχει κάνει όλα τα απαραίτητα εμβόλια. Υποβάλλεται σε μεταγγίσεις και κάνει αποσιδήρωση.

Εισήχθη σε νοσοκομείο στη μονάδα μεσογειακής αναιμίας με αιματοκρίτη 29% και αιμοσφαιρίνη 9,2 gr/dl. Στάλθηκε στην αιμοδοσία αίμα του παιδιού για διασταύρωση και μετά από 1 ώρα άρχισε η μετάγγιση.

Το παιδί εμφάνισε κνησμό και κατόπιν ερυθρότητα προσώπου. Έγινε διακοπή της μετάγγισης και τοποθετήθηκε φυσιολογικός ορός. Εκλήθη ο γιατρός.

Το παιδί άρχισε να βγάζει εξανθήματα και ανέβασε πυρετό. Έγινε solucortef ενδοφλεβίως και αδρεναλίνη υποδορίως. Το παιδί είχε παρουσιάσει αλλεργική αντίδραση.

Ακολουθεί νοσηλευτική διεργασία:

<b>ΜΕΘΟΔΟΣ ΝΟΣ/ΚΗΣ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑΣ</b>					
<b>Αριθμός</b>	<b>Αξιολόγηση αρρώστου</b>	<b>Αντικειμενικός Σκοπός</b>	<b>Προγραμματισμός νοσ/κής φροντίδας</b>	<b>Εφαρμογή νοσ/κής φροντίδας</b>	<b>Αξιολόγηση</b>
1	Κνησμός οφειλόμενος στην αλλεργική αντίδραση	Σταδιακή εξάλειψη κνησμού σε μία ώρα.	Αντιισταμινική αγωγή. Αερισμός θαλάμου.	Αερίστηκε ο θάλαμος. Χορηγήθηκαν αντιισταμινικά.	Σε 30 λεπτά άρχισε να εξασθενεί σημαντικά ο κνησμός.
2	Ερυθρότητα προσώπου λόγω της αλλεργικής αντίδρασης.	Αποκατάσταση σταδιακή της χροιάς του προσώπου του ασθενούς εντός 2 ωρών.	Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων και χορήγηση αντιισταμινικών. (Κατόπιν εντολής ιατρού)	Ετέθησαν ψυχρά επιθέματα και εδόθη αντιισταμινικό φάρμακο.	Αποκατάσταση της φυσιολογικής χροιάς του προσώπου εντός 30 λεπτών.
3	Εξανθήματα λόγω της αλλεργίας στο αίμα.	Εξάλειψη αυτών εντός μίας ημέρας.	Επάλειψη με αντιισταμινική αλοιφή. Αντιισταμινική αγωγή (Κατόπιν εντολής ιατρού)	Έγινε αντιισταμινική αγωγή και επάλειψη με αντίστοιχη αλοιφή.	Εξαφανίστηκαν σταδιακά εντός της ημέρας.
4	Πυρετός 38,7°C οφειλόμενος στην αντίδραση στο αίμα.	Αποκατάσταση θερμοκρασίας σε φυσιολογικά επίπεδα μετά από 30 λεπτά.	Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων. Χορήγηση αντιπυρετικού.	Τοποθετήθηκαν ψυχρά επιθέματα. Εδόθη αντιπυρετικό.	Μετά 25 λεπτών επανήλθε η θερμοκρασία στο φυσιολογικό.

## ΙΣΤΟΡΙΚΟ 2<sup>ο</sup>

Κορίτσι 15 ετών πάσχει από μεσογειακή αναιμία στην ομόζυγη μορφή της. Οι γονείς της είναι ετεροζυγώτες στη νόσο. Η νόσος διεγνώσθη όταν το παιδί ήταν 13 μηνών όπου και μεταγγίσθηκε για πρώτη φορά. Στην πρώτη μετάγγιση το παιδί είχε αιμοσφαιρίνη : 8 gr/dl.

Σήμερα μεταγγίζεται κάθε 16 μέρες περίπου. Έχει εμβολιαστεί κανονικά με όλα τα εμβόλια που καλύπτουν τις παιδικές αρρώστιες. Επίσης, έχει εμβολιαστεί με το εμβόλιο κατά της Ηπατίτιδας Β.

Κάνει αποσιδήρωση στο σπίτι με τη βοήθεια των γονιών της, αφού αρχικώς εκπαιδεύτηκαν από νοσηλεύτές.

Λαμβάνει εβδομαδιαίως 4-5 φορές, flacon Desferal υποδορίως, με τη βοήθεια της συσκευής βραδείας έγχυσης.

Εισήχθη στο νοσοκομείο με αιματοκρίτη 30% και αιμοσφαιρίνη 9 gr/dl.

Στάλθηκε στην αιμοδοσία αίμα του παιδιού για διασταύρωση και μετά από μισή ώρα μετάγγισης παρουσίασε ναυτία, έκανε εμετό και κλήθηκε ο γιατρός.

Ο γιατρός βρήκε στο παιδί πόνο στην οσφύ. Επίσης, το παιδί είχε χαμηλή Α.Π. και ανέπτυξε πυρετό με ρίγος.

Τα συμπτώματα αυτά οδήγησαν στο συμπέρασμα πως το παιδί είχε κάνει αιμολυτική αντίδραση.

Ακολουθεί νοσηλευτική διεργασία:

<b>ΜΕΘΟΔΟΣ ΝΟΣ/ΚΗΣ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑΣ</b>					
<b>Αριθμός</b>	<b>Αξιολόγηση αρρώστου</b>	<b>Αντικειμενικός Σκοπός</b>	<b>Προγραμματισμός νοσ/κής φροντίδας</b>	<b>Εφαρμογή νοσ/κής φροντίδας</b>	<b>Αξιολόγηση</b>
1	Ναυτία και εμετός λόγω της αντίδρασης στο αίμα.	Ανακούφιση παιδιού από τα συμπτώματα σε 30 λεπτά.	Αερισμός δωματίου. Χορήγηση αντιεμετικών.	Αερίστηκε ο θάλαμος. Χορηγήθηκε αντιεμετικό.	Μετά από 20 λεπτά υποχώρησε η ναυτία. Δεν ξαναέκανε εμετό.
2	Χαμηλή Α.Π. (πτώση από 110 mmHg στα 60 mmHg λόγω αντίδρασης στο αίμα.	Ρύθμιση Α.Π. στα φυσιολογικά επίπεδα σε μία ώρα.	Μέτρηση – Καταγραφή Α.Π. ανά 10 λεπτά. Αντιϋποτασική αγωγή.	Έγινε μέτρηση Α.Π. ανά 10 λεπτά. Δεν χρειάστηκε αντιϋποτασική αγωγή.	Η πίεση μέσα σε μισή ώρα αποκαταστάθηκε σε φυσιολογικά επίπεδα.
3	Πόνος στην οσφύ λόγω απόφραξης των λεπτών αιμοφόρων αγγείων από την αύξηση του όγκου των ερυθρών.	Ανακούφιση από τον πόνο.	Ημικαθιστή θέση ασθενούς. Χορήγηση μυοχαλαρωτικών φαρμάκων.	Τοποθετήθηκε σε ημικαθιστή θέση. Χορηγήθηκε μία tb Buscopan.	Ανακουφίστηκε ο ασθενής μετά από 30 λεπτά.
4	Πυρετός και ρίγος (από 36,9°C σε 38,5°C) λόγω της αιμολυτικής αντίδρασης.	Αποκατάσταση θερμοκρασίας σε φυσιολογικά επίπεδα μετά από 60 λεπτά.	Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων. Χορήγηση αντιπυρετικού. Μέτρηση θερμοκρασίας ανά 10 λεπτά.	Τοποθετήθηκαν ψυχρά επιθέματα. Εδόθη αντιπυρετικό. Καταγράφηκε η θερμοκρασία ανά δεκάλεπτο.	Μετά 45 λεπτών επανήλθε η θερμοκρασία στο φυσιολογικό.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 13

### ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ Β-Μ.Α ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

#### 13.1 ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Όταν το άτομο με μεσογειακή αναιμία πάει σπίτι του, πρέπει να έχει γνώση βασικών αρχών για τη λήψη των φαρμάκων του. Γνώση όμως πρέπει να έχει και η οικογένειά του.

Οι νοσηλευτές θα πρέπει να γνωρίζουν ότι η διδασκαλία του αρρώστου δεν είναι πολυτέλεια, αλλά βασικό μέρος της ολοκληρωμένης νοσηλευτικής φροντίδας του. Η διδασκαλία πρέπει να αρχίζει έγκαιρα, από την είσοδο του αρρώστου στο νοσοκομείο, να συνεχίζεται στις διάφορες φάσεις της νοσηλείας και να ολοκληρώνεται με την έξοδό του.

Οι άρρωστοι θα πρέπει να ενημερώνονται από τους νοσηλευτές για φάρμακα που παίρνουν τόσο στο νοσοκομείο όσο και μετά την έξοδό τους στο σπίτι, σε ότι αφορά τη δράση τους και τις αλλαγές που πρέπει να περιμένουν στην κατάστασή τους. Τους διδάσκουν ορισμένες τεχνικές νοσηλειών, σχετικά με τη λήψη και εφαρμογή των φαρμάκων του στο σπίτι, ώστε υπεύθυνα και ανεξάρτητα από τη βοήθεια των άλλων να αναλάβει ο ίδιος τη φροντίδα της υγείας του. Η αποτελεσματική διδασκαλία του αρρώστου εξαρτάται από τη θεωρητική κατάρτιση και τις διδακτικές ικανότητες των νοσηλευτών, την αξιολόγηση της κατάστασης και των αναγκών μάθησης του αρρώστου, το συστηματικό προγραμματισμό και την εκτέλεση και εκτίμηση των αποτελεσμάτων της διδασκαλίας<sup>19</sup>.

#### 13.2 ΑΡΧΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

Όλοι οι άνθρωποι έχουν ανάγκη να πληροφορηθούν σωστά πώς να παίρνουν τα φάρμακά τους, για την αποτελεσματική θεραπεία και την πρόληψη των κινδύνων από τη λήψη τους. Και αυτοί που νοσηλεύονται στο νοσοκομείο και θα συνεχίσουν τη φαρμακευτική αγωγή μετά την έξοδό τους και όσοι νοσηλεύονται στο σπίτι.

Μερικές από τις αρχές που πρέπει να γνωρίζουν, τόσο ο άρρωστος όσο και η οικογένειά του, είναι οι παρακάτω:



- Παίρνετε τα φάρμακα που σας σύστησε ο γιατρός για το πρόβλημα της υγείας σας και όχι άλλα με δική σας πρωτοβουλία.
- Διαβάζετε τις εσώκλειστες οδηγίες, ώστε να γνωρίζετε το σκοπό και τη δράση του φαρμάκου που παίρνετε, για να μπορείτε να παρακολουθείτε και τα αποτελέσματα<sup>19</sup>.
- Φροντίστε να μάθετε αν χρειάζεται ιδιαίτερη τεχνική λήψεως του φαρμάκου.
- Μετράτε σωστά τη δόση σύμφωνα με την ιατρική οδηγία<sup>19</sup>.
- Σε παράλειψη δόσης φαρμάκου μη διπλασιάσετε την επόμενη χωρίς ιατρική συμβουλή<sup>19</sup>.
- Αχρηστεύετε τα φάρμακα που έμειναν μετά τη διακοπή τους και εφόσον έληξε η ημερομηνία τους<sup>19</sup>.
- Ενημερώστε το γιατρό όταν το φάρμακο που παίρνετε σας προκαλέσει κάποια παρενέργεια π.χ αλλεργικό εξάνθημα<sup>19</sup>.
- Φροντίστε για την επάρκεια των φαρμάκων όταν τα παίρνετε μακροχρόνια, ώστε να μη σας λείψουν σε αργίες, απεργίες, κακοκαιρία.
- Προμηθεύεστε επάρκεια φαρμάκων για το ταξίδι. Έχετε τα στην τσάντα σας και όχι στη βαλίτσα, για προληπτικούς λόγους. Έχετε μαζί σας γραπτή συνταγή για την προμήθειά τους<sup>19</sup>.

### 13.3 ΑΡΧΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ

Πέρα όμως από τον πάσχοντα, ενημέρωση και διδασκαλία πρέπει να γίνει και στην οικογένεια, ιδιαίτερα όταν το άτομο που πάσχει είναι παιδί.

- Διατηρείτε τα φάρμακα στο σπίτι σε χώρο ασφαλή, τοποθετημένα ψηλά να μην τα φθάνουν τα παιδιά και κλειδωμένα να μη μπορούν να τα ανοίξουν ανεύθυνα άτομα, που δεν καταλαβαίνουν τον κίνδυνο από τη λήψη φαρμάκων.
- Λέτε την αλήθεια στα παιδιά, ποτέ ψέματα, ότι το φάρμακο είναι καραμέλα για να τα πάρουν πιο εύκολα. Μπορεί να πάρουν χάπια ή υγρό φάρμακο, διαφεύγοντας την προσοχή των μεγαλύτερων με απρόβλεπτες συνέπειες.
- Μην πετάτε φάρμακα στο καλάθι των αχρήστων, που μπορεί να τα βρει το παιδί για τους ίδιους λόγους<sup>19</sup>.
- Μη χορηγείτε φάρμακα σε μικρό παιδί όταν κλαίει. Υπάρχει κίνδυνος να κάνει εισρ'πηση προς τους πνεύμονες ή και να πνιγεί.

- Μη μαλώνετε το παιδί όταν αρνείται να πάρει το φάρμακό του, γιατί γίνεται περισσότερο αντιδραστικό.
- Επαινείτε το παιδί που συνεργάζεται και παίρνει τα φάρμακά του σωστά και με ευκολία. Αισθάνεται ότι εκτιμάτε την προσπάθειά του και ενισχύεται ψυχολογικά.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 14

### ΕΠΙΛΟΓΟΣ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

#### 14.1 ΣΗΜΕΡΙΝΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

Είναι ξεκάθαρο πως τώρα είμαστε σε μία περίοδο νέων προοπτικών για τις θαλασσαιμίες καθώς και για άλλες γενετικές ασθένειες<sup>40</sup>.

Προσπάθειες για την αντιμετώπιση της Μ.Α. από πλευρά ενημερώσεως του πληθυσμού άρχισαν να γίνονται από Πανεπιστημιακές Κλινικές και άλλα Ιδρύματα στην περίοδο 1950-1965, συνήθως με την ευκαιρία διαφόρων ερευνητικών προγραμμάτων. Πιο πρόσφατα, 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 άρρωστων παιδιών. Στο μεσοδιάστημα, οι μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης έγιναν αρκετά ασφαλείς στα τελευταία χρόνια και η ευρεία εφαρμογή τους δεν άργησε να γίνει κοινωνικά αποδεκτή<sup>34</sup>.

Στα παραπάνω πλαίσια, το Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας οργάνωσε 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 σ' όλη τη χώρα, γιατί με την «ευαισθητοποίηση» του κοινού η ζήτηση πολλαπλασιάστηκε. Με τις σημερινές συνθήκες εξυπηρετούνται συνολικά περίπου 20.000 ζευγάρια το χρόνο. Αυτό αντιπροσωπεύει ήδη το 1/5 των μελλονύμφων της χώρας. Παράλληλα το τμήμα Προγεννητικής Διαγνώσεως της ίδιας μονάδας έφθασε στο σημείο να εξυπηρετεί σήμερα περίπου 350 έγκυες γυναίκες σε κίνδυνο. Οι συνολικές ανάγκες για την Ελλάδα υπολογίζονται σε 1.000 περίπου εξετάσεις το χρόνο<sup>34</sup>.

Τα αποτελέσματα της διαφωτίσεως του πληθυσμού για το θέμα της Μ.Α. μαζί με την παροχή δυνατοτήτων για προγραμματία εξέταση και προγεννητική διάγνωση άρχισαν ήδη να είναι φανερά : η προκαταρκτική απογραφή των πασχόντων που μεταγγίζεται στα μεγάλα Κέντρα της χώρας δείχνει χωρίς αμφιβολία ότι ο αριθμός τους έχει μειωθεί σημαντικά τα τελευταία χρόνια<sup>34</sup>.

## 14.2 ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Πολύ σημαντική είναι η διαφώτιση του πληθυσμού και η παρότρυνσή του για εθελοντισμό στην αιμοδοσία.

Οι κύριοι τρόποι προσέγγισης του πληθυσμού είναι έμμεσοι και άμεσοι.

Οι έμμεσοι τρόποι προσέγγισης στοχεύουν στην ενημέρωση πληθυσμού από τα μέσα μαζικής ενημέρωσης, δηλ. την τηλεόραση, το ραδιόφωνο και τον τύπο με κατάλληλο ενημερωτικό υλικό. Με τον τρόπο αυτό επιτυγχάνεται η ευαισθητοποίηση σ'ένα βαθμό του ευρύτερου πληθυσμού. Όμως η πιο αποδοτική προσέγγιση είναι αυτή που επιτυγχάνεται με την άμεση ενημέρωση του κοινού.

Με την άμεση ενημέρωση στοχεύουμε στην πιο βαθειά ενημέρωση και στην ευαισθητοποίηση συγκεκριμένων ομάδων του πληθυσμού. Αυτές οι ομάδες είναι: οι μαθητές όλων των βαθμίδων, στους οποίους πρέπει να γίνονται μαθήματα ανάλογα διασκευασμένα για την ηλικία, σχετικά με την αιμοδοσία και τις ανάγκες της χώρας μας. Επίσης, ο στρατός είναι μια μεγάλη πληθυσμιακή ομάδα η οποία μπορεί να αποτελέσει φυτώριο των νέων εθελοντών αιμοδοτών<sup>20</sup>. Οι οργανωμένες ομάδες πληθυσμού (Δήμοι, εκκλησίες, εργοστάσια, πολιτιστικοί σύλλογοι κ.ά.) πρέπει να ενημερωθούν από τον επισκέπτη υγείας των Κέντρων Αιμοδοσίας, σε συνεργασία με τους επισκέπτες άλλων φορέων (Κέντρα Υγείας, Υγειονομικές Υπηρεσίες) και σε συνεργασία επίσης με τους υπευθύνους των οργανωμένων ομάδων του πληθυσμού. Τέλος, ο μεγάλος όγκος των αιμοδοτών του συγγενικού περιβάλλοντος πρέπει να ενημερώνεται σωστά τόσο από τους γιατρούς των υπηρεσιών Αιμοδοσίας όσο και από τις επισκέπτριες και τις νοσηλεύτριες<sup>20</sup>.

Θα πρέπει να γίνει συνείδηση σε όλους ότι :

- Για να υπάρχει πάντοτε διαθέσιμο αίμα πρέπει το 10% του πληθυσμού της χώρας να προσφέρει τουλάχιστον μια φορά το χρόνο αίμα.
- Σωστότερη λύση θα είναι 300-350.000 άτομα στο σύνολο των 10.000.000 της χώρας μας να γίνουν συστηματικοί εθελοντές

Αιμοδότες, που να προσφέρουν 2-3 φορές το χρόνο ή να μπορούν να ειδοποιηθούν σε ώρα ανάγκης.

- Η προσφορά αίματος μόνο σε έκτακτη ώρα για να σώσουμε τον συγγενή ή τον φίλο μας, δεν λύνει το πρόβλημα. Θα μένει πάντα το άγχος και στους συγγενείς και στο προσωπικό της Αιμοδοσίας «πώς θα βρούμε τώρα αίμα».
- Μόνο η εθελοντική και συστηματική προσφορά αίματος από τον πληθυσμό, έτσι ώστε να υπάρχει καθημερινή εισροή αίματος στις Αιμοδοσίες της χώρας μας, θα μας δώσει ασφάλεια για την αντιμετώπιση των αρρώστων μας και θα μας απαλλάξει από το άγχος<sup>22</sup>.

Οι εθελοντές αιμοδοσίας μπορούν να απευθυνθούν:

A. Στα Κέντρα Αιμοδοσίας των μεγάλων νοσοκομείων όλης της χώρας.

1. ΠΕΡΙΦ.ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ «Ι Π ΠΟΚΡΑΤΕΙΟ»
2. ΠΕΡΙΦ.ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ «ΛΑΪΚΟ»
3. ΠΕΡΙΦ.ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ ΣΤΟ ΧΟΛΑΡΓΟ
4. ΝΟΜ. ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ Ε.Ε.Σ. «ΔΡΑΚΟΠΟΥΛΕΙΟ»
5. ΝΟΜ. ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΜΕΛΙΣΣΙΩΝ «ΑΜ. ΦΛΕΜΙΓΚ»
6. ΠΕΡ. ΓΕΝ. ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΠΕΙΡΑΙΑ «ΑΓ. ΠΑΝΤΕΛΕΗΜΟΝΑΣ»
7. ΠΕΡ.ΓΕΝ. ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΘΕΣ/ΝΙΚΗΣ «ΑΧΕΠΑ»
8. ΠΕΡ.ΓΕΝ. ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΘΕΣ/ΝΙΚΗΣ «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ»
9. ΠΕΡ.ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΠΑΤΡΩΝ «ΑΓ.ΑΝΔΡΕΑΣ»
10. ΠΕΡ.ΠΑΝ/ΚΟ ΓΕΝ ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΡΙΟΥ ΠΑΤΡΩΝ
11. ΠΕΡ.ΓΕΝ. ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ «Γ.ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ»
12. ΠΕΡ.ΓΕΝ. ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΥΠΟΛΗΣ
13. ΠΕΡ.ΓΕΝ. ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ ΚΡΗΤΗΣ  
«ΒΕΝΙΖΕΛΕΙΟ-ΠΑΝΑΝΕΙΟ»
14. ΠΕΡ.ΓΕΝ.ΝΟΣ/ΜΕΙΟ ΛΑΡΙΣΑΣ  
«ΚΟΥΤΛΙΜΠΑΝΙΟ-ΤΡΙΑΝΤΑΦΥΛΛΕΙΟ»

B. Στους Σταθμούς αιμοδοσίας των Νοσοκομείων της χώρας.

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 στην Αθήνα και στη Θεσ/κη.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Μαλγαρινού Μ.Α.-Κωνσταντινίδου Σ.Φ. «Νοσηλευτική, Παθολογική, Χειρουργική», Τόμος Β΄, Μέρος 2<sup>ο</sup>, Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ», 18<sup>η</sup> Έκδοση, Αθήνα 1997
2. Κακλαμάνης Νικήτας-Καμμάς Αντώνης «Η ανατομική του ανθρώπου», Εκδόσεις «M-EDITION», Αθήνα 1998
3. Desporoulos Agamemnon-Silbernagl, «εγχειρίδιο φυσιολογίας με έγχρωμο άτλαντα», ιατρικές εκδόσεις Λίτσας, 1989
4. Γαρδίκας Κ.Δ. «Ειδική Νοσολογία», Νέα Έκδοση, επιστημονικές εκδόσεις «Γρηγόριος Παρισιάνος»
5. Τσεβρένη Ι. «Στοιχεία Αιματολογίας», ιατρικές εκδόσεις Λίτσας, 1993
6. Χαλεβελάκης Γεώργιος, Επίκουρος Καθηγητής Παθολογίας Πανεπιστημίου Αθηνών «Αιμοσφαιρινοπάθειες», Εκδόσεις Βιβλίων Χριστοδουλία Χαλεβελάκη, Αθήνα 1991
7. Γαρδίκας Κ.Δ. «Αιματολογία», Έκδοσις τρίτη, επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Κ. Παρισιάνος, Αθήνα 1973
8. Σαχίνη-Καρδάση Άννα & Πάνου Μαρία «Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική», Νοσηλευτικές διαδικασίες, Τόμος 2<sup>ος</sup>, Έκδοση Β΄, ιατρικές εκδόσεις Βήτα, 2002
9. Πάνου Μαρία «Παιδιατρική Νοσηλευτική, Εννοιολογική προσέγγιση», Γ΄ ανατύπωση, εκδόσεις Βήτα, 2000
10. Περιοδικό «Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας», τεύχος 11, Ανάλυση από την Βοσκάκη Ειρήνη με θέμα: Οστικές αλλοιώσεις στη Μεσογειακή Αναιμία, σελ. 8. Απρίλιος-Μάϊος-Ιούνιος 1992
11. Περιοδικό «Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας», τεύχος 11, Έρευνα του περιοδικού, συνεντεύξεις: Τασούλα Μαγείρου, θέμα: Καρδιολογικές Επιπλοκές στη Μεσογειακή Αναιμία, σελ. 12. Απρίλιος-Μάϊος-Ιούνιος 1992
12. Μελέτης Χρ. Γιάννης «Απ' το αιματολογικό εύρημα στη διάγνωση», Εκδόσεις Νηρέας, Αθήνα 1933
13. William W. Hay, Jr & John W. Paisley "Current Pediatric Diagnosis & Treatment", Tenth Edition, Copyright 1991 by Appleton & Lange
14. Παπανικολάου Α. Νίκος-Παπανικολάου Ν. Αλέξης «Μαιευτική», Τρίτη Έκδοση, επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Παρισιάνος, Αθήνα 1994
15. Καττάμης Χρήστος «Θεραπευτική αντιμετώπιση Μεσογειακής Αναιμίας», Επιμέλεια Έκδοσης «Τάγκας», Δεύτερη Έκδοση 1989

16. Layng Millonig Virginia Ph.D, R.N, C.P.N.P-Baroni A.Mary Ph.D, R.N, C.P.N.P. “Pediatric nurse practitioner certification review guide” Third Edition, Health Leadership Associates Inc, 1999
17. Μαλγαρινού Μ.Α.-Κωνσταντινίδου Σ.Φ. «Νοσηλευτική, Γενική-Παθολογική-Χειρουργική», Τόμος Α΄, Έκδοση 22<sup>η</sup>, Αθήνα 2001
18. Φυλλάδιο Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας «Δώστε ζωή με το αίμα σας», Αθήνα 1998
19. Αθανάτου Κ.Ελευθερία «Κλινική Νοσηλευτική, Βασικές και Ειδικές Νοσηλείες», Έκδοση ΙΑ΄ αναθεωρημένη, Αθήνα 2000
20. Τσεβρένη Ιπποκράτη «Αιμοδοσία», Α΄ έκδοση, ιατρικές εκδόσεις Λίτσας 1991
21. Κοντοπούλου-Γρίβα Ειρήνη & Λουκόπουλου Δημήτρη, «Αιμοληψία, Τράπεζα αίματος», Εκδόσεις Ιδρύματος Ευγενίδου, Αθήνα 1979
22. Φυλλάδιο Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας «Το αίμα, όλα όσα πρέπει να ξέρει κανείς για το αίμα & την αιμοδοσία», Αθήνα 1998
23. Περιοδικό «Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας» τεύχος 12, Άρθρο με θέμα: Μεταγγίσεις με νεοκύτταρα σε ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία, σελ.11 Σεπτέμβριος 1994
24. Περιοδικό «Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας» τεύχος 14, Άρθρο με θέμα: Βασικές Αρχές Αγωγής, σελ.18 Ιανουάριος 1997
25. Περιοδικό «Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας» τεύχος 14, Άρθρο του Δρίβα Αλέξη με θέμα: Αποσιδήρωση από το στόμα, σελ.4 Ιανουάριος 1997
26. Γιαννοπούλου Χρ.Αθηνά «Διλήμματα και Προβληματισμοί στη Σύγχρονη Νοσηλευτική», Έκδοση Τρίτη, Αθήνα 1999
27. Φυλλάδιο Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας & Εθνικού Οργανισμού Μεταμοσχεύσεων «Ερωτήσεις και Απαντήσεις σε ερωτήματα σχετικά με τη μεταμόσχευση», Αθήνα
28. Πλέσσας Τ.Σταύρος –Κανέλλος Ευάγγελος «Φυσιολογία του Ανθρώπου 1», Δεύτερη Έκδοση, Εκδόσεις Φάρμακον-Τύπος, Αθήνα 1997
29. Περιοδικό «Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας» τεύχος 13, Άρθρο με θέμα : Οι προϋποθέσεις για μεταμόσχευση στο εξωτερικό, σελ.5 Δεκέμβριος 1994
30. Gerald B.Merenstein MD, FAAP & David W.Kaplan, MD, MPH & Adam A.Rosenberg, MD «Συνοπτική Παιδιατρική», 16<sup>η</sup> έκδοση, επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Παρισιάνος, Αθήνα 1994
31. Ραγιά Χρ.Αφροδίτη «Νοσηλευτική Ψυχικής Υγείας», Γ΄ Έκδοση βελτιωμένη, Αθήνα 2001
32. Δρ. Σαββοπούλου Γ.Γεωργία «Βασική Νοσηλευτική, μια βιο-ψυχο-κοινωνική προσέγγιση», Δεύτερη Έκδοση Βελτιωμένη, Αθήνα 1997
33. Τσιλιγκίρογλου-Φαχαντίδου Άννα «Υγιεινή», University Studio Press, Θεσσαλονίκη 1991

- 34.Τριχοπούλου Αντωνία & Τριχόπουλος Δημήτρης «Προληπτική Ιατρική»,Copyright Α.Τριχοπούλου & Δ.Τριχόπουλος,Αθήνα 1986
- 35.Ρούσσου Ν.Χάρις «Νοσηλευτική Νομοθεσία»,Έκδοσης 1999:Χαρ.Νικ.Ρούσσου,Αθήνα
- 36.Δρ. Γερμένης Τάσος «Μαθήματα Πρώτων Βοηθειών, για επαγγέλματα Υγείας»,Γ΄ Έκδοση, Αθήνα 1994
- 37.Σημειώσεις απ'την Μονάδα Μεταγίσεων Αναιμίας του Περιφερειακού Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Πατρών, με θέμα «Οδηγίες για την διαδικασία μετάγγισης αίματος»
- 38.Πλέσσα Τ.Σταύρου «Διαιτητική του Ανθρώπου», Τρίτη Έκδοση, Βελτιωμένη,Εκδόσεις Φάρμακον-Τύπος,Αθήνα 1998
- 39.Φυλλάδιο Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας «Αιμοδοσία»,Αθήνα 1997
40. Bartsocas S.Christos & Loukopoulos Dimitris “Genetics of hematological disorders” ,Copyright 1992 by Hemisphere Publishing Corporation.