

ΑΝΩΤΑΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΟΜΟΖΥΓΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

ΟΙ ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ: ΓΕΩΡΓΙΑΔΗ ΑΡΓΥΡΩ
ΖΗΛΑΚΑΚΗ ΚΕΡΑΣΑ

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ:

κα ΜΠΟΥΛΛΑ ΦΩΤΕΙΝΗ



ΠΑΤΡΑ 2006



"THALASSAEMIA AND HOPE"

Σ' έχω ανάγκη φίλε

Δεν θέλω όπου κι αν πας
να με θυμάσαι
ούτε για μένα που υποφέρω
να λυπάσαι.

Δεν θέλω δώρο να μου κάνεις
μία ηλιαχτίδα
μα θέλω να μη στερήσεις
την ελπίδα.

Δεν θέλω να σου πω για μένα
παραμύθια
θέλω να ξέρεις μόνο,
την αλήθεια.

Σ' έχω ανάγκη στον δικό μου
τον αγώνα
θέλω, απ' το δικό σου αίμα
μία σταγόνα.

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	4137
----------------------	------

“Αφιερωμένο σε όλους τους αγωνιστές
που μάχονται καθημερινά
για το δικαίωμα στη ζωή
και σε όλους εκείνους
που με την ανθρωπιά τους, την ευαισθησία τους
και την υπομονή τους,
τους στηρίζουν πραγματικά στον δύσκολο
αλλά όχι οδυνηρό δρόμο
που διάλεξε γι’ αυτούς
ο Θεός μας”

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με αυτά τα λίγα λόγια θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε όλους όσους μας βοήθησαν να συλλέξουμε πληροφορίες και στοιχεία για το θέμα μας συμβάλλοντας έτσι στην διεκπεραίωση της εργασίας μας.

Ιδιαίτερα νιώθουμε την υποχρέωση να ευχαριστήσουμε την καθηγήτρια εφαρμογών κα. Μπουλαλά που με τη δική της κατεύθυνση καταφέραμε να πραγματοποιήσουμε την συγκεκριμένη εργασία, καθώς και τον κ.Βασίλη Παπαδημητρίου, πρόεδρο του συλλόγου Μεσογειακής Αναιμίας Πατρών, που με μεγάλη γενναιοδωρία μας προσέφερε τη βοήθειά του. Τέλος, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε το νοσηλευτικό προσωπικό του νοσοκομείου “Καραμανδάνειο” Παίδων Πατρών.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ - ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η αρκετά συχνή μας επαφή στον χώρο της κλινικής μας άσκησης των σπουδαστών της Νοσηλευτικής με πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία και η διαπίστωση διαφόρων προβλημάτων αποτέλεσε το ερέθισμα για την διερεύνηση του συγκεκριμένου θέματος.

Η μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομική νόσος που χαρακτηρίζεται από βαριά αναιμία.

Μεταξύ των γνωστών κληρονομικών νοσημάτων, η μεσογειακή αναιμία έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον για μας και τούτο για τους εξής λόγους:

Α) Η γενετική ανωμαλία που ευθύνεται για τη νόσο, απαντάται σε μεγάλη συχνότητα στη χώρα μας, ώστε να μην είναι η μεσογειακή αναιμία ένα καθαρά ιατρικό πρόβλημα αλλά και μεγάλο κοινωνικό.

Β) Είναι δυνατόν να προληφθεί σήμερα η νόσος. Το τελευταίο επιβάλλει όχι μόνο το χρέος αλλά και την ανάγκη να γνωρίσουμε τι είναι μεσογειακή αναιμία. Να τη γνωρίσουμε σαν ιατρικό πρόβλημα, να σταθμίσουμε την κοινωνική της διάσταση και πάνω απ' όλα να συνειδητοποιήσουμε ότι μπορούμε να την προλάβουμε, και αυτό βασικά εξαρτάται από εμάς. Τα παραπάνω αποτελούν και τους σκοπούς της συγκεκριμένης εργασίας.

Σαν νοσηλευτές θα πρέπει να είμαστε ιδιαίτερα ευαίσθητοι απέναντι στο πρόβλημα «Μεσογειακή Αναιμία» εξαιτίας της ιδιαίτερης φύσης της ασθένειας αυτής και των επιπτώσεών της, τόσο στον ασθενή, όσο και στο στενό οικογενειακό του περιβάλλον αλλά και στο ευρύ κοινωνικό σύνολο.

Σαν νοσηλευτές οφείλουμε να συμβουλευόμαστε και να ενημερώνουμε τον πληθυσμό σχετικά με τη νόσο και ιδιαίτερα το νεαρό πληθυσμό απ' τον οποίο εξαρτάται η παρεμπόδιση και η εξάπλωση της νόσου αυτής. Από την άλλη πλευρά πρέπει να παρέχουμε κάθε δυνατή βοήθεια στους ήδη πάσχοντες και στις οικογένειες τους.

Η εργασία που ακολουθεί αποτελεί μελέτη της ομόζυγης β' μεσογειακής αναιμίας, νόσος που εμφανίζεται ιδιαίτερα συχνά τόσο στους Μεσογειακούς λαούς (συμπεριλαμβανομένου και της Ελλάδας), όσο και σε άλλες χώρες όπως στην Ν. Ασία, Κεντρική Αφρική, Αυστραλία κ.λπ. .

Η εργασία μας περιλαμβάνει βασικές γνώσεις σχετικά με τα στοιχεία του αίματος, και γενικές πληροφορίες για τα θαλασσαιμικά σύνδρομα, δίνοντας ιδιαίτερη έμφαση στην ομόζυγη β' μεσογειακή αναιμία καθώς και στη νοσηλευτική της παρέμβαση η οποία αποτελεί και το κύριο θέμα της εργασίας μας . Οι προτάσεις που ακολουθούν ολοκληρώνουν την προσπάθεια για παρουσίαση της ήδη υπάρχουσας κατάστασης.

Τέλος ελπίζουμε στην ευαισθητοποίηση όλων των υπεύθυνων φορέων, ώστε η επίλυση όλων των προβλημάτων που απασχολούν τους ασθενείς να γίνει στο άμεσο μέλλον πραγματικότητα.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

-Ευχαριστίες

-Πρόλογος - Εισαγωγή

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ

Το αίμα	10
-Λειτουργίες του αίματος	11
-Σύσταση του αίματος	12
-Αιμοσφαιρίνη	21
-Παράγωγα αίματος	23
-Ομάδες αίματος	26

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΔΕΥΤΕΡΟ

Αναιμίες	30
-Ταξινόμηση αναιμιών	31
Αναιμία Νεογνικής και Παιδικής Ηλικίας	36
-Αναιμίες στα τελειόμηνα νεογνά	36
-Αναιμίες στα πρόωρα νεογνά	37
-Αναιμίες σε παιδιά μεγαλύτερα των 4 μηνών	38

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ

Θαλασσαιμικά Σύνδρομα	39
-Α΄ Θαλασσαιμίες	41
-Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με HbBart's	42
-Αιμοσφαιρινοπάθεια Η	43
-Ετερόζυγη Α΄ Θαλασσαιμία	43
-Σιωπηλός φορέας	44

Μορφές Β΄ Μεσογειακής Αναιμίας.....	45
-Ομόζυγη Β΄ Θαλασσαιμία (Thalassemia Major)	46
-Ενδιάμεση Β΄ Θαλασσαιμία (Thalassemia Intermedia)	48
-Ετερόζυγη Β΄ Θαλασσαιμία (Thalassemia Minor).....	48
-Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία	49
-Δβ Θαλασσαιμίες	50

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ

Β΄ Μεσογειακή Αναιμία.....	52
-Ιστορικό της νόσου	52
-Γεωγραφική κατανομή της Β΄ Μεσογειακής Αναιμίας στον κόσμο	54
-Γεωγραφική κατανομή της Β΄ Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα.....	55

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ

Ομόζυγη Β΄ Μεσογειακή Αναιμία.....	57
- Παθοφυσιολογία	57
-Εργαστηριακά ευρήματα	61
-Κλινική εικόνα / εκδηλώσεις	63
-Επιπλοκές της νόσου.....	68
-Ακτινολογικά ευρήματα.....	88
-Διάγνωση.....	90
-Διαφορική διάγνωση.....	90
Θεραπεία της νόσου.....	91
-Μετάγγιση αίματος	91
-Θεραπεία Υπερσιδήρωσης - Αποσιδήρωση.....	92
-Σπληνεκτομή.....	100
-Μεταμόσχευση μυελού των οστών.....	102

-Νεότερες θεραπευτικές δυνατότητες- Γονιδιακή θεραπεία	106
-Η σπουδαιότητα της διατροφής στη Μεσογειακή Αναιμία	107
-Ο ρόλος της άσκησης στη Μεσογειακή Αναιμία.....	110
Πρόληψη της νόσου.....	111
-Έλεγχος για στίγμα Μεσογειακής Αναιμίας.....	114
-Προγαμιαίος και Προγεννητικός έλεγχος.....	114
-Εμβρυοσκόπηση	116
-Αμνιοπαρακέντηση	118
-Εξέταση τροφοβλαστικού ιστού	119
-Προγεννητική διάγνωση	120
Πρόγνωση της νόσου.....	121
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ</u>	
Μετάγγιση Αίματος στη Β΄ Μεσογειακή Αναιμία	122
-Στόχος Μεταγγίσεων	124
-Πρωτόκολλο Μεταγγίσεων στη Μεσογειακή Αναιμία.....	124
-Χρόνος έναρξης Μεταγγίσεων	124
-Είδος και ποσότητα αίματος	126
-Προετοιμασία για τη Μετάγγιση	127
-Λευκαφαίρεση Λευκών Αιμοσφαιρίων	127
-Φροντίδα κατά τη Μετάγγιση Αίματος	129
-Αντιδράσεις κατά τη Μετάγγιση	131
-Νεότερα δεδομένα για την ασφάλεια του αίματος	134
<u>ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ</u>	
Η Νοσηλευτική και η Μεσογειακή Αναιμία	135
-Νοσηλευτική φροντίδα	135

-Νοσηλευτική παρέμβαση	137
-Ο ρόλος του νοσηλευτικού προσωπικού στη σωστή εφαρμογή της αποσιδήρωσης.....	138
-Εκπαίδευση- εξειδίκευση του νοσηλευτικού προσωπικού των Μονάδων Μεσογειακής Αναιμίας.....	140
-Ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία.....	141
-Ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στην οικογένεια του πάσχοντος από Μεσογειακή Αναιμία.....	144
-Ψυχολογικές διαταραχές σε αδέρφια παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία	146
-Κοινωνικά μέτρα πρόνοιας	148

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΟΓΔΟΟ

Ιστορικό 1^ο	149
-Νοσηλευτική Διεργασία.....	150
Ιστορικό 2^ο	156
-Νοσηλευτική Διεργασία.....	157

-Συμπεράσματα – Προτάσεις

-Περίληψη

-Βιβλιογραφία

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ

ΤΟ ΑΙΜΑ

Το αίμα είναι ένας ζωντανός υγρός ιστός του σώματος που κυκλοφορεί στις αρτηρίες, φλέβες και τα τριχοειδή και ανανεώνεται συνεχώς από μητρικά κύτταρα του μυελού των οστών. Το χρώμα του οφείλεται σε μια σιδηρούχο πρωτεΐνη που ονομάζεται αιμοσφαιρίνη και περιέχεται μέσα στα ερυθροκύτταρα ή ερυθρά αιμοσφαίρια.¹

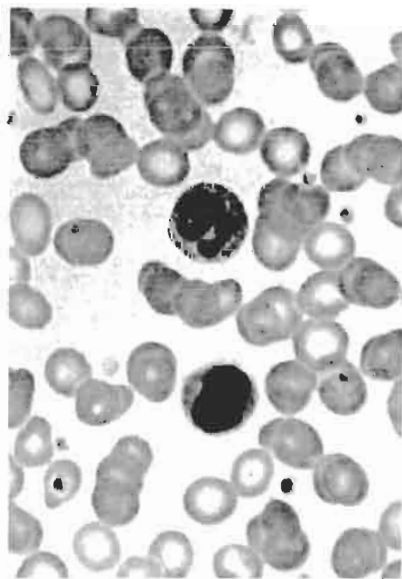
Το αίμα που κυκλοφορεί στις αρτηρίες είναι ζωηρό κόκκινο, ενώ αυτό που κυκλοφορεί στις φλέβες είναι μαυροκόκκινο.

Το αίμα αποτελείται από:

1. Έμορφα συστατικά .Αυτά είναι, τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια.
2. Το πλάσμα. Αποτελεί την υγρή φάση του αίματος, εντός της οποίας αιωρούνται τα έμορφα συστατικά. Η σύστασή του είναι νερό, άλατα και χημικές οργανικές ενώσεις (πρωτεΐνες, γλυκόζη, λιπίδια, βιταμίνες, ορμόνες κ.ά.).²

ΕΙΚΟΝΑ 1: Το αίμα όπως φαίνεται στο μικροσκόπιο.

- Διακρίνονται: α) Τα ερυθρά (καφέ στρογγυλά κύτταρα),
 β) Τα λευκά (δύο κύτταρα μεγάλα ανάμεσα στα ερυθρά),
 γ) Τα αιμοπετάλια (μικρά στίγματα ανάμεσα στα ερυθρά).



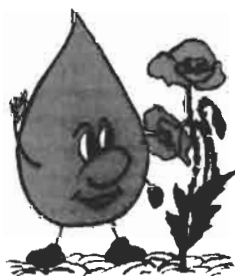
ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα υπάρχει μόνο στους πολυκύτταρους οργανισμούς. Ένας μονοκύτταρος οργανισμός επικοινωνεί με το εξωτερικό του περιβάλλον μέσω της κυτταροπλαστικής του μεμβράνης απ' όπου, μέσω απλής διάχυσης εισέρχονται το Οξυγόνο και όλες οι απαιτούμενες για τη ζωή του κυττάρου θρεπτικές ουσίες. Με τον ίδιο τρόπο αποβάλλονται τα άχρηστα προϊόντα του μεταβολισμού του.¹

Στους πολυκύτταρους οργανισμούς τα πράγματα είναι πιο σύνθετα και οι λειτουργίες αυτές γίνονται από το αναπνευστικό, το πεπτικό και το ουροποιητικό σύστημα με τη βοήθεια του αίματος που αποτελεί “το μεταφορικό όχημα”.

Λειτουργίες αίματος:

- Το αίμα μεταφέρει: α) (O₂) Οξυγόνο από τους πνεύμονες σε όλους τους ιστούς του σώματος μέσω της αιμοσφαιρίνης των ερυθρών αιμοσφαιρίων.
β) CO₂ από τους ιστούς στους πνεύμονες απ' όπου και αποβάλλεται.
- Το αίμα μεταφέρει χρήσιμα συστατικά που περιέχονται στις τροφές από τον εντερικό σωλήνα στα διάφορα όργανα π.χ. σάκχαρο, αμινοξέα, μέταλλα.
- Το αίμα μεταφέρει τα άχρηστα προϊόντα (π.χ. ουρία) στα όργανα απέκκρισης (νεφρά, πνεύμονες, δέρμα) για να αποβληθούν από τον οργανισμό.
- Το αίμα μεταφέρει ορμόνες από τα όργανα παραγωγής στα σημεία όπου αυτές θα χρησιμοποιηθούν.
- Το αίμα συμβάλλει στην ρύθμιση και ομοιογενή κατανομή της θερμότητας σε όλο τον κόσμο.
- Το αίμα συμβάλλει στην άμυνα του οργανισμού.
- Το αίμα κρατάει την οξεοβασική ισορροπία σταθερή.
- Το αίμα βοηθάει στην πήξη του αίματος με το ινωδογόνο και τα αιμοπετάλια.¹



ΣΥΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα αποτελείται από έμμορφα συστατικά δηλ. τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια τα οποία “κολυμπούν” μέσα σ’ ένα υγρό το πλάσμα.¹

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

Α Ι Μ Α Σ Ι Ρ Ο	
<p>ΕΜΜΟΡΦΑ ΣΥΣΤΑΤΙΚΑ</p> <ul style="list-style-type: none"> • ΕΡΥΘΡΑ • ΛΕΥΚΑ • ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ 	<p>ΠΛΑΣΜΑ</p> <ul style="list-style-type: none"> • ΝΕΡΟ-ΑΛΑΤΑ • ΣΑΚΧΑΡΟ • ΑΛΒΟΥΜΙΝΗ • ΑΝΟΣΟΣΦΑΙΡΙΝΕΣ • ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΗΞΕΩΣ • ΟΡΜΟΝΕΣ κ.λ.π.

ΕΙΚΟΝΑ 2: Ερυθροκύτταρα



ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ Ή ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΑ

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι τα ώριμα απύρηντα κύτταρα που υπερτερούν στο αίμα και έχουν την ικανότητα να προσλαμβάνουν το οξυγόνο από τους πνεύμονες και να το αποδίδουν στους ιστούς και από αυτούς να μεταφέρουν μερικώς το διοξείδιο του άνθρακα στους πνεύμονες, χάρη στην πολύ ειδικευμένη πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη, που περιέχουν αποκλειστικά στο κυτταρόπλασμά τους. Τη λειτουργία αυτής της επακριβούς πρόσληψης, μεταφοράς και απόδοσης του οξυγόνου επιτελούν συνεχώς και αδιάκοπα κατά τρόπο άριστο, με μοναδική ακρίβεια και επαναληψιμότητα. Τα χαρακτηριστικά μορφολογικά γνωρίσματα των φυσιολογικών ερυθροκυττάρων είναι ότι έχουν όλα το ίδιο σχήμα και μέγεθος (ισομεγέθη) και το ποσό της περιεχόμενης αιμοσφαιρίνης είναι καθορισμένο και περίπου σταθερό.³

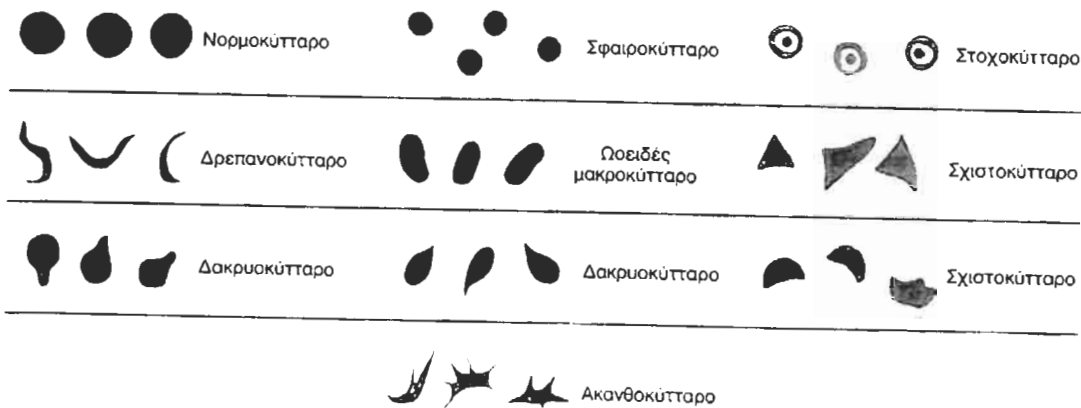
Ως προς το σχήμα, είναι μικροί αμφίκοιλοι δίσκοι, διαμέτρου 7,5 μm περίπου και πάχους στο κέντρο 1μm και στην περιφέρεια 1,9-2,5 μm. Η διάμετρός τους μέσα στα αγγεία είναι λίγο μεγαλύτερη, γύρω στα 8μm. Η επιφάνειά τους είναι περίπου 130 μm² και ο όγκος τους 80-96fl. Το χρώμα τους, σε λεπτή στιβάδα είναι κιτρινοπράσινο, ενώ σε παχιά στιβάδα γίνεται ερυθρό και οφείλεται στην αιμοσφαιρίνη, που αποτελεί το κύριο συστατικό τους.³

Από άποψη εξέλιξης, εμβρυολογικά είναι τελείως διαφοροποιημένα κύτταρα, όπως έδειξαν έρευνες με τη βοήθεια ακτινεργών ισωτόπων (¹⁵N), επειδή στερούνται πυρήνα, RNA, κεντροσωματίου και άλλων οργανυλλίων (οργανιδίων), όπως συσκευής του Golgi, ριβοσωμάτων, μιτοχονδρίων, και γι' αυτό δεν πολλαπλασιάζονται. Εμπύρηντα ερυθρά αιμοσφαίρια απαντούν στον άνθρωπο μόνο στην εμβρυϊκή ηλικία και σε ορισμένες παθολογικές καταστάσεις. Είναι εξαιρετικά μαλακά, ελαστικά και εύκαμπτα, γι' αυτό και όταν διέρχονται από στενό τριχοειδές αγγείο συμπιέζονται και επιμηκύνονται, μόλις όμως περάσουν από αυτό ανακτούν αμέσως το αρχικό δισκοειδές και αμφίκοιλο σχήμα τους. Επίσης, εμφανίζουν την τάση να προσκολλώνται μεταξύ τους με τις επιφάνειές τους και διατάσσονται ως στήλες νομισμάτων.³

Άλλες φυσικοχημικές και βιολογικές ιδιότητες των ερυθρών αιμοσφαιρίων, που ενδιαφέρουν τη Φυσιολογία και Παθολογία του ανθρώπου, είναι η ταχύτητα καθίζησής τους και η αντίστασή τους στην αιμόλυση. Σε παθολογικές καταστάσεις μπορεί να εμφανίζονται στο περιφερικό αίμα με μεταβολές ως προς το σχήμα, το μέγεθος, το ποσό της περιεχόμενης αιμοσφαιρίνης και τα διάφορα έγκλειστά τους.³

Η μελέτη της μορφολογίας τους γίνεται με ευχέρεια στο μικροσκόπιο, σε λεπτές επιστρώσεις αίματος (επιχρίσματα) μετά από μονιμοποίηση και ειδική χρώση, όπου τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα παρουσιάζουν όλα το ίδιο μέγεθος και το ίδιο σχήμα. Στο μικροσκόπιο εμφανίζονται στρογγυλά, με φωτεινό, διαφανές (ωχρο) κέντρο και σκοτεινή περιφέρεια. Το χρώμα στα βαμμένα παρασκευάσματα οφείλεται στην αιμοσφαιρίνη που περιέχουν, το ποσό της οποίας είναι σταθερό και ομοιόμορφα κατανεμημένο και προσδίδει στα ερυθροκύτταρα τη μορφή δακτυλίου (νορμοκύτταρα ή ορθόχρωμα ερυθροκύτταρα). Στην ιδιόμορφη κατανομή της αιμοσφαιρίνης οφείλεται η χαρακτηριστική μορφή τους ως αμφίκυλων δίσκων.³

ΣΧΗΜΑ 1: Μορφολογία ερυθροκυττάρων



Η μελέτη των ερυθρών αιμοσφαιρίων, πέρα από τη μορφολογία τους, περιλαμβάνει και άλλες εξετάσεις, που είναι:

- Ο προσδιορισμός της ποσότητας της αιμοσφαιρίνης και της τιμής του αιματοκρίτη.
- Η μελέτη του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων.
- Ο υπολογισμός των ερυθροκυτταρικών δεικτών.
- Η ταχύτητα καθίζησης των ερυθροκυττάρων.
- Η μέτρηση του αριθμού των δικτυοερυθροκυττάρων.

Ο συνδυασμός των αποτελεσμάτων αυτών των εξετάσεων παρέχει χρήσιμες πληροφορίες σε πολλές παθολογικές καταστάσεις.³

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ

Ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων εξαρτάται από την ηλικία και το φύλο.

Στα νεογνά, τα ερυθροκύτταρα ανέρχονται σε $6,0 \times 10^6/\mu\text{l}$ ή $6.000.000/\text{mm}^3$ (παλαιότερη έκφραση). Στους ενήλικες ανέρχονται σε $5,0 \times 10^6/\mu\text{l}$ στους άνδρες και σε $4,5 \times 10^6/\mu\text{l}$ στις γυναίκες. Αύξηση του αριθμού τους καλείται ερυθροκυττάρωση ή ερυθραιμία, ενώ η ελάττωση του αριθμού τους ερυθροπενία. Ο Wintrobe αναφέρει φυσιολογικές τιμές για τον άνδρα $5,4 \pm 0,8 \times 10^6/\mu\text{l}$ και για τη γυναίκα $4,8 \pm 0,6 \times 10^6/\mu\text{l}$.³

Η γυναίκα εμφανίζει χαμηλότερες τιμές συγκριτικά με τον άνδρα. Η διαφορά αυτή πιθανόν να οφείλεται στην έμμηνο ρύση (γι' αυτό και είναι εμφανέστερη με την έλευση της ήβης), αλλά και σε ορμονικό παράγοντα που ρυθμίζει την αιμοποίηση. Τα ανδρογόνα αυξάνουν την ερυθροποίηση, με αποτέλεσμα οι άνδρες να έχουν αυξημένο αριθμό ερυθροκυττάρων σε σχέση με τις γυναίκες.³

ΠΙΝΑΚΑΣ 2: Τιμές ερυθροκυττάρων σε διάφορες ηλικίες, όπως αναφέρονται από τον Wintrobe.

Ηλικία	Αριθμός ερυθροκυττάρων (εξατομμύρια/ μL)
1 ημέρα	$5,1 \pm 1,0$
2-8 ημέρες	5,1
9-13 ημέρες	$4,7 \pm 0,9$
3-5 μήνες	$4,7 \pm 0,7$
6-11 μήνες	4,6
1 έτος	4,5
2 έτη	4,6
3 έτη	4,5
4 έτη	$4,6 \pm 0,6$
5 έτη	4,6
6-10 έτη	4,7
11-15 έτη	4,8
Ενήλικοι άνδρες	$5,4 \pm 0,8$
Ενήλικες γυναίκες	$4,8 \pm 0,6$

ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΖΩΗΣ – ΤΟΠΟΣ ΚΑΙ ΤΡΟΠΟΣ ΚΑΤΑΣΤΡΟΦΗΣ ΤΩΝ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

Ο χρόνος ζωής των φυσιολογικών ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι 120 ημέρες. Στη συνέχεια πεθαίνουν, λόγω γήρανσης, γιατί δεν διαθέτουν πυρήνα, RNA, μιτοχόνδρια, κεντροσωμάτιο, συσκευή Golgi και ριβοσώματα, τα οποία είναι απαραίτητα για τη σύνθεση-αναπλήρωση των απωλειών σε ένζυμα και σε συστατικά της μεμβράνης τους, οι οποίες επέρχονται με την ηλικία. Τόπος καταστροφής των ερυθροκυττάρων είναι τα κύτταρα του δικτυοενδοθηλιακού

συστήματος, εντός των οποίων αποδομούνται σε απλούστερες ουσίες, ενώ τα συστατικά τους επαναχρησιμοποιούνται.³

ΠΙΝΑΚΑΣ 3: Οι σπουδαιότερες μεταβολές των ερυθροκυττάρων κατά τη γήρανση.

- Το σχήμα, από ισιόμορφο δίσκος, παρουσιάζει τάση μετατροπής σε σφαιρικό, με αποτέλεσμα μείωσης της οσμωτικής αντίστασης
- Σημειώνονται ηλεκτρολυτικές διαταραχές:
Αύξηση της περιεκτικότητας σε Na⁺
Ελάττωση της περιεκτικότητας σε K⁺
- Ελαττώνεται η περιεκτικότητα σε φωσφολιπίδια
- Ελαττώνεται η δραστηριότητα των γλυκολυτικών ενζύμων, με συνέπεια:
Μείωση του ρυθμού χρησιμοποίησης της γλυκόζης
Αύξηση της ευαισθησίας σε οξειδωτικά μέσα
- Η αιμοσφαιρίνη εμφανίζει ελάττωση της δεσμευτικής ικανότητας οξυγόνου

Η καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων λαμβάνει χώρα κυρίως στο σπλήνα, τους φλεβώδεις κόλπους του οποίου δημιουργείται αιμολίμναση από την επιβράδυνση της κυκλοφορίας του αίματος. Στην καταστροφή, που γίνεται με φαγοκυττάρωση, συντελεί και η μηχανική φθορά των ερυθροκυττάρων λόγω συνεχών μικροτραυματισμών κατά τη διέλευσή τους από τα τριχοειδή. Αυτή είναι η φυσιολογική αιμόλυση, με την οποία επέρχεται η καταστροφή του γηρασμένου φυσιολογικού ερυθροκυττάρου. Αντίθετα, η υπεραιμόλυση αποτελεί την παθολογική κατάσταση με την οποία επέρχεται πρόωρος θάνατος των ερυθροκυττάρων λόγω βράχυνσης του χρόνου επιβίωσης αυτών, εξαιτίας της ανάπτυξης παθολογικών μηχανισμών.³

ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ Ή ΛΕΥΚΟΚΥΤΤΑΡΑ

Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι οι κινητές μονάδες του συστήματος προστασίας του οργανισμού. Ονομάζονται λευκά αιμοσφαίρια ή λευκοκύτταρα επειδή στερούνται χρώματος, είναι δηλαδή άχρα. Είναι διαφοροποιημένα κύτταρα, που διαφέρουν από τα ερυθρά αιμοσφαίρια στο μέγεθος, το σχήμα, τον αριθμό, την κατασκευή, τη διάρκεια ζωής και τη λειτουργική αποστολή. Σχηματίζονται κατά ένα μέρος στο μυελό των οστών (τα κοκκιοκύτταρα, τα μονοπύρρηνα και λίγα λεμφοκύτταρα) και κατά ένα άλλο στο λεμφικό ιστό (τα λεμφοκύτταρα και τα πλασματοκύτταρα). Συγκεκριμένα, είναι μεγαλύτερα, σφαιρικά, εμπύρρηνα, λιγότερα και ζουν μερικές μόνο ημέρες (πολυμορφοπύρρηνα και μεγάλα

μονοπύρηννα), ενώ τα λεμφοκύτταρα ζουν περισσότερο. Η πραγματική αξία των λευκοκυττάρων βρίσκεται στο ότι πολλά από αυτά μεταφέρονται με το αίμα ειδικά σε περιοχές σοβαρής φλεγμονής εξασφαλίζοντας έτσι γρήγορη και ισχυρή άμυνα εναντίον οποιουδήποτε λοιμογόνου παράγοντα θα μπορούσε να υπάρχει εκεί. Τέλος, εκτός από το αίμα, απαντούν και σε άλλους ιστούς του σώματος, σε αντίθεση με τα ερυθρά αιμοσφαίρια, που απαντούν μόνο στο αίμα.^{3,4}

ΑΡΙΘΜΟΣ ΛΕΥΚΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ

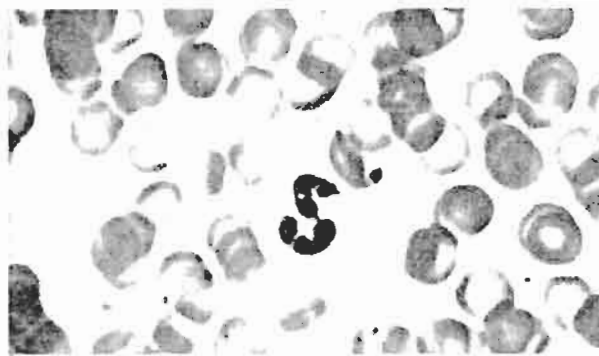
Κατά μέσο όρο στον ενήλικα ο αριθμός τους ανέρχεται σε 6000-8000/μλ. Φυσιολογικά, υπάρχουν μεγάλες διακυμάνσεις, ώστε να κυμαίνονται από 4000-10.000/μλ. Τα παιδιά έχουν υψηλότερες τιμές συγκριτικά με τους ενήλικες. Σε παθολογικές καταστάσεις ο αριθμός τους μεταβάλλεται, δηλαδή αυξάνεται ή ελαττώνεται. Σ' αυτές τις περιπτώσεις, ο ποσοτικός προσδιορισμός τους αποτελεί πολύτιμο διαγνωστικό στοιχείο για τον κλινικό γιατρό. Στην λευκοκυττάρωση αυξάνονται πάνω από 10.000/μλ, ενώ στη λευκοπενία ελαττώνονται κάτω από 4000/μλ.³

ΔΙΑΙΡΕΣΗ

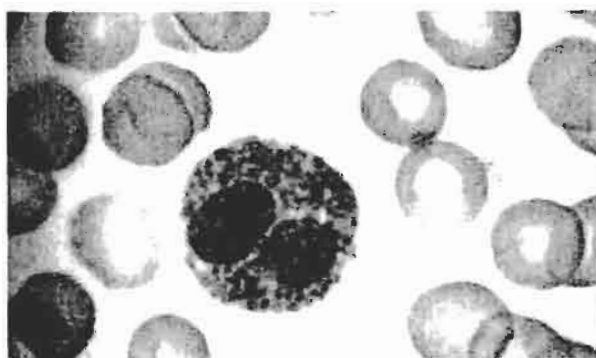
Διακρίνονται μορφολογικά, ανάλογα με την ύπαρξη ή μη ειδικών κοκκίων στο κυτταρόπλασμα τους, σε κοκκιώδη ή κοκκιοκύτταρα και άκοκκα.³

Τα κοκκιώδη ονομάζονται και πολυμορφοπύρηννα, επειδή εμφανίζουν πολύμορφο πυρήνα (έχει διαιρεθεί σε δύο ή περισσότερους λοβούς χρωματίνης, που συνδέονται μεταξύ τους με λεπτές γέφυρες χρωματίνης). Τα κοκκιώδη λευκοκύτταρα, στη συνέχεια, ανάλογα με τη μορφολογία των πρωτοπλασματικών κοκκίων και τις χρωστικές αντιδράσεις τους, διακρίνονται σε ουδετερόφιλα πολυμορφοπύρηννα ενώ τα άκοκκα σε ηωσινόφιλα πολυμορφοπύρηννα.³

ΕΙΚΟΝΑ 3: Ουδετερόφιλο πολυμορφοπύρηνα



ΕΙΚΟΝΑ 4: Ηωσινόφιλο πολυμορφοπύρηνο.



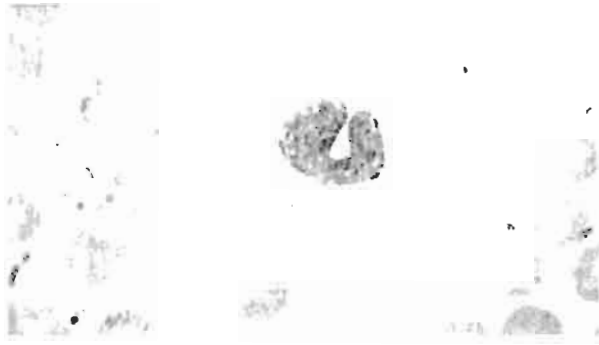
ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΛΕΥΚΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

Τα άκοκκα λευκοκύτταρα ζουν περίπου 3-4 εβδομάδες, ενώ τα κοκκιώδη λευκοκύτταρα 3-5 ημέρες. Άλλα από αυτά καταστρέφονται στο συνδετικό ιστό, όπου μεταναστεύουν, άλλα εισερχόμενα στον εντερικό σωλήνα, άλλα προσλαμβάνονται από τα μακροφάγα κύτταρα και άλλα με την πάροδο του χρόνου.³

ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΩΝ ΛΕΥΚΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

Βασική αποστολή τους είναι η άμυνα του οργανισμού έναντι των διαφόρων βλαπτικών παραγόντων του περιβάλλοντος. Εμφανίζουν έντονη φαγοκυτταρική ικανότητα και έχουν την ικανότητα να κινούνται αμοιβαδοειδώς (με ψευδοπόδια), όταν βρεθούν σε στερεό υπόστρωμα (συνδετικός ιστός). Μέσα στα αγγεία προωθούνται παθητικά με τη ροή του αίματος, που εξασφαλίζεται με τη καρδιακή λειτουργία.³

ΕΙΚΟΝΑ 5:Μεγάλο μονοπύρρηνο ή μονοκύτταρο



Οι αμοιβαδοειδείς κινήσεις τους αρχίζουν με την επικάθησή τους στο τοίχωμα των τριχοειδών. Με τα ψευδοπόδια προσλαμβάνουν μικρόβια ή ολόκληρα κύτταρα ή κομμάτια αυτών, τα οποία καταστρέφουν με ενδοκυττάρια πέψη (φαγοκύτταρα). Ανάλογα με το μέγεθος των μικροβίων ή κυττάρων που προσλαμβάνουν, διακρίνονται σε μικροφάγα και μακροφάγα. Ως μικροφάγα χαρακτηρίζονται τα ουδετερόφιλα λευκοκύτταρα και ως μακροφάγα τα μονοκύτταρα. Τα λευκοκύτταρα παράγουν ένζυμα, κυρίως οξειδωτικά, που ανιχνεύονται με την αντίδραση της οξειδάσης. Τα λεμφοκύτταρα δεν παράγουν οξειδωτικά ένζυμα, γι' αυτό και εμφανίζουν αρνητική την αντίδραση της οξειδάσης. Τα λεμφοκύτταρα σχετίζονται με την ανοσία και παράγουν αντισώματα. Είναι φορείς της κυτταρικής και χημικής ανοσίας και ο ρόλος τους στις ανοσιακές (ανοσολογικές) αντιδράσεις είναι σημαντικός.³

ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ

Τα αιμοπετάλια είναι τα μικρότερα από τα έμμορφα στοιχεία του αίματος. Ονομάζονται και θρομβοκύτταρα, επειδή βασική αποστολή τους στον οργανισμό είναι η εξασφάλιση της αιμόστασης. Είναι μικρά άχρωα, διαφόρου σχήματος σωμάτια, διαμέτρου 2-3 μm και όγκου 7,4-9,4 fL. Αιμοπετάλια με διάμετρο μεγαλύτερη των 3μm χαρακτηρίζονται ως μεγάλα, απαντούν σε μικρό ποσοστό στο φυσιολογικό αίμα και θεωρούνται νεαρές μορφές των αιμοπεταλίων. Υπάρχουν και τα γιγάντια αιμοπετάλια, που απαντούν χαρακτηριστικά στη θρομβοκυτταρική δυστροφία ή νόσο του Bernard-Soulier. Τα αιμοπετάλια είναι απύρρηνα κύτταρα, που δεν περιέχουν DNA. Βάφονται στις συνήθεις αιματολογικές χρωστικές με χρώμα ανοικτό κυανό, ενώ τα κοκκία είναι πιο σκούρα. Είναι πολύ εύθραυστα, γι' αυτό και η καταμέτρησή τους είναι δύσκολη. Είναι τα ελαφρότερα απ' όλα τα έμμορφα στοιχεία του αίματος. Η διάρκεια ζωής τους ανέρχεται σε 8-10 ημέρες.³

ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗ ΑΠΟΣΤΟΛΗ

Τα αιμοπετάλια διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην αρχική αιμόσταση, την πήξη και το σχηματισμό του αιμοπεταλιακού και, στη συνέχεια, του αιματικού θρόμβου, υπό την προϋπόθεση ότι είναι φυσιολογικά (αριθμητικά και λειτουργικά).³

Η κύρια ιδιότητα των αιμοπεταλίων είναι η ικανότητά τους να χάνουν το φυσιολογικό τους σχήμα (από δισκοειδές σε σφαιρικό) όταν έρθουν σε επαφή με τραχεία επιφάνεια, να συσσωρεύονται και να συγκολλώνται μεταξύ τους και με το τοίχωμα του αγγείου και τους γύρω ιστούς.³

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ

Ο αριθμός τους, φυσιολογικά, στους ενήλικες κυμαίνεται από 150.000/μL έως 400.000/μL περίπου. Αν ο αριθμός τους αυξηθεί σε επίπεδα άνω των 400.000/μL, προκύπτει η θρομβοκυττάρωση, ενώ αν μειωθεί κάτω από τις 100.000/μL η θρομβοπενία. Θρομβοκυττάρωση παρατηρείται σε ορισμένα κακοήθη νεοπλάσματα, όπως στον καρκίνο του πνεύμονα, σε ορισμένες παθήσεις του αίματος, όπως στην οξεία μεθαιμορραγική αναιμία και στην πολυκυτταραιμία, σε εγκαύματα, σε βαρείς τραυματισμούς, μετά τη χορήγηση φαρμάκων κ.α. Θρομβοπενία παρατηρείται σε ορισμένες ιογενείς λοιμώξεις, μετά από χρήση κάποιων φαρμάκων (όπως τα σαλικυλικά), σε ορισμένες παθήσεις του αίματος, όπως τη μεγαλοβλαστική αναιμία κ.λ.π.³

ΠΙΝΑΚΑΣ 4: Φυσιολογικές τιμές ερυθρών αιμοσφαιρίων, λευκών αιμοσφαιρίων και αιμοπεταλίων.

ΣΥΣΤΑΤΙΚΑ ΑΙΜΑΤΟΣ	ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ	ΠΟΣΟΤΗΤΑ (ανά μL)	ΧΡΟΝΟΣ ΖΩΗΣ ΣΤΟΝ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟ
■ ΕΡΥΘΡΑ	■ ΑΝΤΑΛΛΑΓΗ ΟΞΥΓΟΝΟΥ	■ 4.5-5.000.000	■ 120 ΜΕΡΕΣ
■ ΛΕΥΚΑ	■ ΑΜΥΝΑ ΤΟΥ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΥ	■ 7.000-10.000	■ 2-10 ΜΕΡΕΣ
■ ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ	■ ΠΗΞΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ	■ 200.000-500.000	■ ΛΙΓΕΣ ΩΡΕΣ

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Το όνομά της δόθηκε από τον Hoppeseyler, το 1864, στην προσπάθειά του να χαρακτηρίσει τη χρωστική των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Βρίσκεται εντός των ερυθρών αιμοσφαιρίων και διαδραματίζει σπουδαίο ρόλο στη λειτουργία της αναπνοής, δηλαδή λειτουργία ταυτόσημη με τη ζωή.³

ΣΥΣΤΑΣΗ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Αναλυτικά, το μόριο της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από διαφορετικά μεταξύ τους συστατικά, που είναι:

A) Ένα πρωτεϊνικό μέρος, που καλείται σφαιρίνη και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, ανά δύο όμοιες.

B) Τέσσερα μόρια μιας νιτρογενούς ουσίας, που καλείται πρωτοπορφυρίνη IX.

Γ) Τέσσερα άτομα σιδήρου σε δισθενή μορφή (Fe^{++}), τα οποία ενώνονται με την πρωτοπορφυρίνη IX για να σχηματίσουν τέσσερα μόρια αίμης, που είναι η προσθετική ομάδα.

Δ) Ένα μόριο 2,3-DPG, που εισέρχεται και εξέρχεται κάθε φορά που η αίμη αποδίδει και δεσμεύει, αντίστοιχα, το οξυγόνο στο κέντρο της αιμοσφαιρίνης.

Επομένως, κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης αποτελείται από τέσσερις πεπτιδικές αλυσίδες και τέσσερα μόρια αίμης.^{3,5}

ΣΦΑΙΡΙΝΗ-ΠΕΠΤΙΔΙΚΕΣ ΑΛΥΣΙΔΕΣ

Στον τέταρτο μήνα της εμβρυϊκής ανάπτυξης παράγονται οι α και γ-αλυσίδες, οι οποίες σχηματίζουν την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη (Fetal) HbF, που είναι η επικρατούσα στην εμβρυϊκή ζωή. Η μοριακή δομή της HbF είναι $\alpha_2\gamma_2$, δηλαδή αποτελείται από δύο α και δύο γ-αλυσίδες. Στη γέννηση, η HbF αποτελεί το 80% της ολικής αιμοσφαιρίνης, ενώ το υπόλοιπο ποσοστό καλύπτεται από τις αιμοσφαιρίνες HbA₁ και HbA₂. Μετά τον πρώτο χρόνο, ουσιαστικά όλες οι αιμοσφαιρίνες λαμβάνουν τη μορφή της αιμοσφαιρίνης του ενηλίκου (Adult) HbA₁ ($\alpha_2\beta_2$), που για ευκολία συμβολίζεται ως HbA και ανέρχεται περίπου στο 97% της ολικής. Το υπόλοιπο ποσοστό καλύπτεται από την HbA₂ ($\alpha_2\delta_2$) και την HbF.^{3,6}

Γι' αυτό και ο έλεγχος για τυχόν αιμοσφαιρινοπάθεια θα πρέπει να γίνεται μετά το πρώτο έτος της ηλικίας, γιατί νωρίτερα το αποτέλεσμα δεν μπορεί να αξιολογηθεί. Ο γενικός τύπος των ανθρώπινων αιμοσφαιρινών είναι α_2 (ή ζ_2) β_2 (ή γ_2 ή δ_2 ή ϵ_2).^{3,6}

ΠΙΝΑΚΑΣ 5: Φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου.

Αιμοσφαιρίνη	Μοριακή δομή	Αναλογία (%)	
		Νεογνά	>1 έτος
Portland	$\zeta_2\gamma_2$	0	0
Gower I	$\zeta_2\varepsilon_2$	0	0
Gower II	$\alpha_2\varepsilon_2$	0	0
Fetal (F)	$\alpha_2\gamma_2$	80	Ίχνη < 2
A ₁	$\alpha_2\beta_2$	20	97-98
A ₂	$\alpha_2\delta_2$	<0,5	1,8-3,0

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ

Οι φυσιολογικές τιμές της Hb κυμαίνονται ανάλογα με το φύλο και την ηλικία και είναι οι ακόλουθες:

Παιδιά	Νεογνά	16,0-20,0 g/dL
	1 έτος	11,2-14,0 g/dL
	3 έτη	11,2-12,5 g/dL
	10 έτη	12,5-13,0 g/dL

Ενήλικες	Άνδρες	13,5-18,0 g/dL
	Γυναίκες	12,5-16,0 g/dL

Η αιμοσφαιρίνη εκφράζεται σε γραμμάρια (g) ανά 100mL αίματος. Η τιμή της αποτελεί πολύτιμο στοιχείο για τη διαπίστωση αναιμίας.³

ΠΑΡΑΓΩΓΑ ΑΙΜΑΤΟΣ

Από μια μονάδα αίματος δηλαδή από ένα ασκό ενός δότη, μπορούμε να παρασκευάσουμε διάφορα παράγωγα βοηθώντας έτσι πολλούς αρρώστους. Αυτά είναι:

☀ **Ολικό αίμα**

Είναι το αίμα μέσα στον ασκό όπως το παίρνουμε από τον αιμοδότη. Συντηρείται σε ψυγείο 4°C από 35 έως 42 μέρες ανάλογα με το αντιπηκτικό που περιέχει ο ασκός.

Ενδείξεις χορήγησης:

- A) Αθρόα μεγάλη αιμορραγία
- B) Καρδιοπνευμονικό Bypass
- Γ) Αφαιμαξομετάγγιση σε αιμολυτική νόσο του νεογνού.¹

ΕΙΚΟΝΑ 6: Ασκός Ολικού αίματος.

Διακρίνονται τα ερυθρά που έχουν κατακαθίσει και το πλάσμα (κίτρινο)



❁ Συμπυκνωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια

Παρασκευάζονται από το ολικό αίμα αφού αφαιρεθεί το μεγαλύτερο ποσό του πλάσματος. Υπερέχουν του ολικού αίματος διότι προκαλούν άμεση άνοδο του αιματοκρίτη και δεν επιβαρύνουν τόσο την κυκλοφορία λόγω μικρότερου όγκου.

Ενδείξεις χορήγησης:

- A) Μικρή συνεχή αιμορραγία
- B) Ανάγκη μεταγγίσεων προ και μετεγχειρητικά
- Γ) Κατά την διάρκεια χειρουργικών επεμβάσεων
- Δ) Βαριά μεγαλοβλαστική ή σιδηροπενική αναιμία
- Ε) Αναιμία λόγω έκπτωσης του μυελού των οστών
- Στ) Αναιμία με καρδιακή ανεπάρκεια
- Z) Μεσογειακή αναιμία ¹

Τα Συμπυκνωμένα Ερυθρά μπορούν να υποστούν επιπλέον επεξεργασίες όπως:

1. Το πλύσιμο με το οποίο αποβάλλεται το υπόλοιπο πλάσμα και το μεγαλύτερο ποσοστό των λευκών αιμοσφαιρίων.
2. Το φιλτράρισμα με το οποίο δεν αφαιρείται το πλάσμα αλλά επιτυγχάνεται αποτελεσματικότερη απομάκρυνση των λευκών.

Οι παραπάνω τεχνικές χρησιμοποιούνται:

- α) για την αντιμετώπιση των αλλεργικών αντιδράσεων που προκαλούνται σε ορισμένους ασθενείς κατά την μετάγγιση λόγω ανάπτυξης αντισωμάτων, έναντι των πρωτεϊνών του πλάσματος και έναντι των λευκών ή αιμοπεταλίων αντίστοιχα.
 - β) για την πρόληψη μετάδοσης λοιμωδών παραγόντων που μεταφέρονται με τα λευκοκύτταρα όπως του κυτταρομεγαλοϊού (CMV), Epstein Bar κ.λ.π.
3. Η κατάψυξη των ερυθρών ύστερα από προσθήκη κρυοπροστατευτικού παράγοντα, συνήθως διαλυμάτων γλυκερίνης, με σκοπό την μακροχρόνια διατήρηση σπανίων ομάδων αίματος.¹

❁ Αιμοπετάλια

Διατίθενται είτε σαν πλάσμα πλούσιο σε αιμοπετάλια, είτε σαν συμπυκνωμένα αιμοπετάλια μετά από φυγοκέντρηση του πλάσματος.

- Διατηρούνται από 3 έως 5 ημέρες, ανάλογα το είδος του ασκού που χρησιμοποιείται
- Σε θερμοκρασία 20^ο-24^ο C (περιβάλλοντος)
- Σε ειδικό ανακινητήρα.

Κάθε ασκός περιέχει περίπου 5×10^{10} αιμοπετάλια, επομένως για την κάλυψη ενός αρρώστου χρειάζονται αιμοπετάλια από 6-8 αιμοδότες. ¹

✿ **Αιμοπετάλια μοναδικού δότη**

Αυτά λαμβάνονται από έναν αιμοδότη με την βοήθεια ειδικού μηχανήματος που διαχωρίζει τα αιμοπετάλια και επιστρέφει το υπόλοιπο αίμα πίσω στον δότη. Η διαδικασία αυτή λέγεται Αιμοπεταλιαφαίρεση.

Ενδείξεις χορήγησης:

- A) Θρομβοπενία
- B) Απλασία του μυελού των οστών
- Γ) Διήθηση μυελού από ξένα κύτταρα
- Δ) Κατά την διάρκεια θεραπειάς λευχαιματικών αρρώστων κ.λ.π.

✿ **Κοκκιοκύτταρα (Λευκά Αιμοσφαίρια)**

Παρασκευάζονται με λευκαφαίρεση από δότη και χορηγούνται σε ασθενείς με βαριά λευκοπενία όπου ο οργανισμός δεν μπορεί πλέον να κάνει άμυνα κατά των λοιμώξεων. Η ωφέλειά τους είναι περιορισμένη δεδομένου ότι διαρκεί λίγες ώρες.

✿ **Πλάσμα**

Παρασκευάζεται με απλή φυγοκέντρηση μιας μονάδας ολικού αίματος και διατίθεται με δύο μορφές:

- A) Κοινό πλάσμα που διατηρείται στο ψυγείο όσο και το ολικό αίμα ή τα συμπυκνωμένα ερυθρά.
- B) Πρόσφατο κατεψυγμένο πλάσμα (Fresh Frozen Plasma-FFP), το οποίο έχει αποχωρισθεί από το ολικό αίμα μέσα σε 6 ώρες από την αιμοληψία, καταψύχεται στους -30°C , όπου και διατηρείται για ένα χρόνο. Περιέχει παράγοντες πήξης.

ΕΙΚΟΝΑ 7: Συμπυκνωμένα ερυθρά – Πλάσμα



Ενδείξεις χορήγησης:

A) Εγκαύματα

B) Υποπρωτεϊναιμία ως επί κίρρωσεως ήπατος νεφρωσικού συνδρόμου κ.λ.π.

Γ) Το F.F.P. επειδή περιέχει όλους τους παράγοντες πήξης, χορηγείται σε αρρώστους με αιμορραγική διάθεση.

✿ **Κρυοκαθίζημα**

Είναι το αδιάλυτο κλάσμα του πλάσματος που δημιουργείται όταν το F.F.P. αποψυχθεί. Περιέχει συμπυκνωμένο παράγοντα VIII και ινωδογόνο.¹

ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα χωρίζεται σε διάφορες ομάδες ανάλογα με την ύπαρξη κάποιων ουσιών στην επιφάνεια των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Οι ουσίες αυτές, ονομάζονται αντιγόνα και αποτελούν ενώσεις σακχάρων και πρωτεϊνών με τα λιπίδια της μεμβράνης.¹

Τα αντιγόνα των ερυθροκυττάρων είναι πάρα πολλά και κατατάσσονται σε διάφορα συστήματα. Τα σπουδαιότερα είναι δύο, το σύστημα ABO και το σύστημα RHESUS, από τα οποία καθορίζεται και η ονομασία των ομάδων αίματος στον άνθρωπο.¹

ΣΥΣΤΗΜΑ ABO

Το σύστημα ABO ανακαλύφθηκε το 1900 από τον Landsteiner και είναι αναμφίβολα το πιο σημαντικό από τα συστήματα ομάδων αίματος, όσον αφορά τη μετάγγιση αίματος. Ο Karl Landsteiner εξέτασε δείγματα αίματος των συναδέλφων του, αναμιγνύοντας τον ορό κάθε ατόμου με εναιώρημα των κυττάρων του καθενός, και παρατήρησε ότι άλλα μείγματα έκαναν συγκόλληση και άλλα όχι. Έτσι κατηγοριοποίησε τα δείγματα σε τρεις ομάδες, A, B και O. Η τέταρτη ομάδα, η AB, ανακαλύφθηκε δύο χρόνια αργότερα από τους μαθητές του Landsteiner, τους Decastello και Sturli. Ο Landsteiner παρατήρησε ακόμη ότι, η παρουσία ή απουσία δύο μόνο αντιγόνων A και B ήταν αρκετή να εξηγήσει τις 4 ομάδες αίματος. Επίσης απέδειξε ότι ο ορός του αίματος κάθε ατόμου περιέχει ένα αντίσωμα που δρα ενάντια στο αντιγόνο που απουσιάζει από τα ερυθρά αιμοσφαίρια αυτού του ατόμου.^{1,7}

ΚΑΘΟΡΙΣΜΟΣ ΟΜΑΔΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΤΑ ΑΒΟ

- Όταν υπάρχει μόνο το **αντιγόνο Α**, η ομάδα λέγεται **Α**
- Όταν υπάρχει μόνο το **αντιγόνο Β**, η ομάδα λέγεται **Β**
- Όταν υπάρχουν **και τα δύο**, η ομάδα λέγεται **ΑΒ**
- Όταν δεν υπάρχει **ούτε το Α ούτε το Β**, η ομάδα λέγεται **Ο**

Η ομάδα Α περιλαμβάνει διάφορες υποομάδες εκ των οποίων η πιο γνωστή είναι η υποομάδα A₂.

Στο πλάσμα υπάρχουν επίσης οι ουσίες αντι-Α, αντι-Β που ονομάζονται «αντισώματα» και συγκολλούν τα ερυθροκύτταρα στην επιφάνεια των οποίων υπάρχει η αντίστοιχη αντιγονική ουσία Α, Β και ΑΒ.

Για παράδειγμα η ομάδα Α έχει το αντιγόνο Α πάνω στα ερυθρά, ενώ στο πλάσμα έχει αντι-Β αντισώματα, τα οποία συγκολλούν τα ερυθρά της ομάδας Β. Έτσι η ομάδα Α μπορεί να δεχθεί αίμα μόνο ομάδας Α.

Η ομάδα Β έχει το αντιγόνο Β επάνω στα ερυθρά ενώ στο πλάσμα έχει αντι-Α αντισώματα τα οποία συγκολλούν τα ερυθρά της Α ομάδος. Έτσι η ομάδα Β δέχεται αίμα μόνο από ομάδα Β.

Στον πίνακα που ακολουθεί φαίνονται αναλυτικά τα αντιγόνα και τα αντισώματα κάθε ομάδας, τι αίμα μπορεί να δεχθεί η κάθε ομάδα και πού μπορεί να δώσει.¹

ΠΙΝΑΚΑΣ 6

Ομάδα	Αντιγόνα στα Ερυθρά	Αντισώματα στον Ορό	Δίνει αίμα σε	Παίρνει αίμα από
A	A	ANTI-B	A & AB	A ή O
B	B	ANTI-A	B & AB	B ή O
AB	A & B	—	AB	AB, A, B, O
O	—	ANTI-A & ANTI-B	O, A,B,AB	μόνο O

- Άτομα ομάδας AB δέχονται αίμα από τις ομάδες: AB, A, B και O, ενώ δίνουν αίμα μόνο στην ομάδα AB.
- Άτομα ομάδας O λόγω της ταυτόχρονης παρουσίας στο πλάσμα τους ANTI-A και ANTI-B δέχονται αίμα μόνο της ίδιας ομάδας, ενώ δίνουν αίμα σε όλες τις άλλες ομάδες.

Αυτό που ισχύει σαν γενικός κανόνας είναι ότι τα αντισώματα δημιουργούνται από τον οργανισμό όταν αυτός έρθει σε επαφή με κάποιο ξένο προς αυτόν αντιγόνο. Τα ANTI-A, ANTI-B αντισώματα, είναι ΦΥΣΙΚΑ αντισώματα, δημιουργούνται στο νεογνό κατά τον τρίτο μήνα της ζωής, χωρίς να υπάρξει εκ των προτέρων κάποια επαφή με τα αντίστοιχα αντιγόνα A και B των ερυθρών. Η παραγωγή τους προκαλείται ύστερα από επαφή του ανθρώπινου οργανισμού με αντιγόνα που βρίσκονται σε φυτικές ή ζωικές ουσίες και είναι όμοια με αντιγόνα A και B.¹

ΣΥΣΤΗΜΑ RHESUS

Ονομάστηκε έτσι από το γένος των πιθήκων MACACUS RHESUS, στους οποίους έγιναν και τα πειράματα για τον προσδιορισμό του.

- Ανακαλύφθηκε το 1939 από τους LEVINE και STETSON.
- Περιλαμβάνει τα αντιγόνα D, C, c, E, e που βρίσκονται στην επιφάνεια των ερυθρών.
- Το αντιγόνο D έχει την μεγαλύτερη σημασία για τις μεταγγίσεις.
- Η παρουσία του D πάνω στα ερυθρά χαρακτηρίζει την ομάδα σαν Rhesus Θετική.
- Η απουσία του D από τα ερυθρά χαρακτηρίζει την ομάδα σαν Rhesus Αρνητική.

Έτσι οι ομάδες Αίματος κατά το σύστημα ABO και Rhesus είναι:

A, A2, B, AB, O / Rhesus Θετικό (+)

Δηλ. A(+), A2(+), B(+), AB(+), O(+)

Και

A, A2, B, AB, O / Rhesus Αρνητικό (-)

Δηλ. A(-), A2(-), B(-), AB(-), O(-)

- Άτομα Rhesus (-) δεν μεταγγίζονται ποτέ με Rhesus (+) αίμα διότι ο οργανισμός του λήπτη ευαισθητοποιείται ως προς το αντιγόνο και παράγει αντισώματα που καταστρέφουν D(+) ερυθρά σε μια επόμενη μετάγγιση.
- Αν μάλιστα πρόκειται για Rhesus αρνητική γυναίκα σε αναπαραγωγική ηλικία τα ANTI-D αντισώματα μπορούν να προκαλέσουν και αποβολή ενός D-θετικού εμβρύου.
- Ανάλογη «ευαισθητοποίηση» μπορεί να συμβεί σε Rhesus (-) γυναίκα που εγκυμονεί έμβρυο που φέρει από τον πατέρα το αντιγόνο D δηλαδή είναι Rhesus (+). Στην πρώτη κύηση πιθανό μα μη συμβεί τίποτα, ο οργανισμός όμως της μητέρας θα έχει αναπτύξει ANTI-D, οπότε σε μια δεύτερη κύηση με Rhesus (+) πάλι έμβρυο, τα ANTI-D θα περάσουν δια μέσου του πλακούντα στην κυκλοφορία του εμβρύου και θα προκαλέσουν ίκτερο λόγω αιμόλυσης, δηλαδή λόγω καταστροφής των D-θετικών (+) ερυθρών εξαιτίας

συγκόλλησής τους με τα ANTI-D αντισώματα. Αυτό ονομάζεται αιμολυτική νόσος του νεογνού.

- Σήμερα η ευαισθητοποίηση της μητέρας προλαμβάνεται με την ειδική ένεση Rhesuman.¹

ΠΙΝΑΚΑΣ 7: Οι ετικέτες αυτές χρησιμοποιούνται για την σήμανση των ασκών αίματος μετά την ολοκλήρωση των εργαστηριακών εξετάσεων που αφορούν:

- α) τον καθορισμό της ομάδας Rhesus υποομάδας του αίματος.
- β) την τυχόν ανίχνευση λοιμωδών παραγόντων (ηπατίτιδα, σύφιλη, AIDS)

<p>Ομάς</p> <p>A₂</p> <p>Rh ΘΕΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>	<p>Ομάς</p> <p>A</p> <p>Rh ΘΕΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>	<p>Ομάς</p> <p>A</p> <p>Rh ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>
<p>Ομάς</p> <p>B</p> <p>Rh ΘΕΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>	<p>Ομάς</p> <p>B</p> <p>Rh ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>	<p>Ομάς</p> <p>O</p> <p>Rh ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>
<p>Ομάς</p> <p>AB</p> <p>Rh ΘΕΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>	<p>Ομάς</p> <p>AB</p> <p>Rh ΑΡΝΗΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>	<p>Ομάς</p> <p>O</p> <p>Rh ΘΕΤΙΚΟΝ ως προς C.D.E.</p> <p>Ορ. χρ.</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>
<p>ΕΓΙΝΕ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΙΑ:</p> <p><input type="checkbox"/> HbsAg</p> <p><input type="checkbox"/> Anti - HCV</p> <p><input type="checkbox"/> Anti - HIV 1,2</p> <p><input type="checkbox"/> B.P.R.</p> <p><input type="checkbox"/> Anti - HTLV 1/2</p> <p>ΚΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΝ. ΠΕΡ. ΝΟΣ. ΠΑΤΡΩΝ "Ο ΑΓΙΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ"</p>		

Το αίμα ελέγχεται υποχρεωτικά σε όλες τις υπηρεσίες αιμοδοσίας για:

- Ηπατίτιδα – B
- Ηπατίτιδα – C
- HIV (AIDS)
- Σύφιλη¹

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΔΕΥΤΕΡΟ

ΑΝΑΙΜΙΕΣ

Αναιμία καλείται η ελάττωση του ποσού της αιμοσφαιρίνης, της τιμής του αιματοκρίτη και ενδεχομένως και του αριθμού των ερυθροκυττάρων στη μονάδα όγκου αίματος σε επίπεδα χαμηλότερα από τα κατώτερα φυσιολογικά όρια που αντιστοιχούν στην ηλικία και το φύλο του ατόμου.²

Η βασική συνέπεια της αναιμίας είναι η υποξία, ενώ τα σημεία και τα συμπτώματα είναι αποτέλεσμα αφενός της μειωμένης ικανότητας του αίματος να μεταφέρει οξυγόνο και αφετέρου των αντιρροπιστικών αντιδράσεων προς την υποξία. Η δύσπνοια, το αίσθημα των παλμών και η εφίδρωση μετά από άσκηση είναι συνήθως τα μόνα συμπτώματα που εμφανίζει ο ασθενής, μέχρις ότου η αιμοσφαιρίνη φτάσει σε τιμές 7-8 gr επί τοις εκατό. Η εμφάνιση σημείων και συμπτωμάτων συχνά εξαρτάται από το πόσο γρήγορα αναπτύχθηκε η αναιμία, καθώς και από την ηλικία του ασθενούς.

Οι μηχανισμοί ανάπτυξης της αναιμίας είναι:

- Η ελάττωση της παραγωγής ερυθροκυττάρων.
- Η αυξημένη καταστροφή ή απώλεια ερυθροκυττάρων.
- Συνύπαρξη και των δύο παραπάνω μηχανισμών.^{2,8}

Η μέτρηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων έχει εγκαταλειφθεί 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 gr/100ml

Γυναίκες: 11,5-16,5 gr/100ml

Αιματοκρίτης (Ht)

Άνδρες: 40-54%

Γυναίκες: 36-47%

Ερυθρά αιμοσφαίρια

Άνδρες: 4,5-6,5 εκατ./μl

Γυναίκες: 3,9-5,6 εκατ./μl⁹

Μέσος όγκος ερυθροκυττάρων (Mean Corpuscular Volume, MCV):

Εκφράζεται σε fl. Οι φυσιολογικές τιμές είναι 80-95 fl. Προσδιορίζεται διαιρώντας την τιμή του αιματοκρίτη διά του αριθμού των ερυθροκυττάρων ανά ml αίματος εκφρασμένου σε εκατομμύρια και πολλαπλασιάζοντας στη συνέχεια το πηλίκο της διαίρεσης με 10. Δηλαδή:

$$MCV = (\text{Αιματοκρίτης} / \text{Ερυθροκύτταρα, σε εκατομμύρια ανά ml αίματος}) \times 10 \text{ σε fl.}^2$$

Μέση συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης κατά ερυθρό (Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration, MCHC):

Η MCHC, εκφράζει τη σχέση του βάρους της περιεχόμενης ανά ερυθροκύτταρο αιμοσφαιρίνης, προς το συνολικό όγκο του ερυθροκυττάρου ή με άλλα λόγια τον κορεσμό των ερυθροκυττάρων σε αιμοσφαιρίνη. Εκφράζεται σε % ή σε gr/dl. Οι φυσιολογικές τιμές είναι 32-36 gr/dl. Επειδή το φυσιολογικό ερυθροκύτταρο είναι πλήρως κορεσμένο σε αιμοσφαιρίνη, τιμή της MCHC πάνω από 36 gr/dl δεν είναι δυνατόν να αναβρεθεί ακόμη και επί παθολογικών καταστάσεων. Διαφέρει από τη MCH κατά το ότι η συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης στο μέσο ερυθροκύτταρο εξαρτάται τόσο από το μέγεθος του ερυθρού όσο και από την πραγματική ποσότητα αιμοσφαιρίνης που περιέχει. Υπολογίζεται με τη διαίρεση του ποσού της αιμοσφαιρίνης αίματος (gr/dl αίματος) διά της τιμής του αιματοκρίτη και πολλαπλασιασμό του πηλίκου της διαίρεσης με 100. Δηλαδή:

$$MCHC = (\text{Αιμοσφαιρίνη σε gr/dl αίματος} / \text{Αιματοκρίτης}) \times 100 \text{ σε \% ή gr/dl.}^2$$

ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝΤαξινόμηση ανάλογα με Παθοφυσιολογία

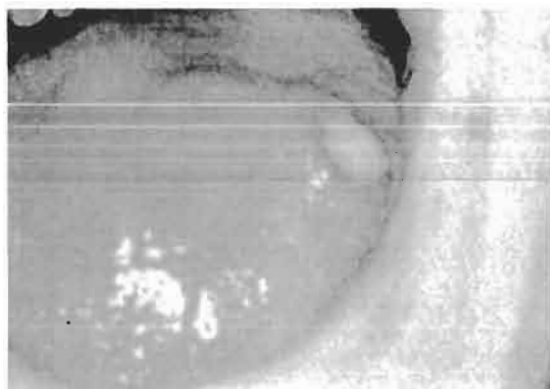
A) Μειωμένη παραγωγή ερυθροκυττάρων:

1. Μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρίνης (π.χ. σιδηροπενική αναιμία, μεσογειακή αναιμία, αναιμία χρόνιας νόσου)
2. Μειωμένη σύνθεση DNA (π.χ. μεγαλοβλαστική αναιμία, διαταραχές του αρχέγονου πολυδύναμου αιμοποιητικού κυττάρου π.χ. απλαστική αναιμία).

ΕΙΚΟΝΑ 8: Η κλινική εξέταση δεν είναι πάντοτε ένας αξιόπιστος οδηγός της τιμής της αιμοσφαιρίνης. Εδώ μια φυσιολογική φοιτήτρια της ιατρικής (δεξιά) συγκρίνεται με μια ασθενή με βαριά αναιμία (αριστερά). Η ασθενής είχε **μεγαλοβλαστική αναιμία** (τα μαλλιά της ήταν γκρίζα και η ηλικία της 30 ετών) με επίπεδα αιμοσφαιρίνης 5.0 g/dl όταν η φωτογραφία ελήφθη, αλλά αυτή δεν φαίνεται εξαιρετικώς ωχρή.



ΕΙΚΟΝΑ 9: **Απλαστική αναιμία**. Αυτός ο ασθενής ανέπτυξε αρχικά ακοκκιοκυτταραιμία, που εκδηλώθηκε ως στοματικά έλκη και λοίμωξη του αναπνευστικού συστήματος. Το αίτιο ήταν ασαφές αλλά η κατάσταση εξελίχθηκε σε παγκυτταροπενία και γνήσια απλαστική αναιμία.



3. Διήθηση του μυελού των οστών (π.χ. καρκίνωμα, λέμφωμα).

4. Γνήσια απλασία ερυθρών αιμοσφαιρίων.

B) Αυξημένη καταστροφή ερυθρών αιμοσφαιρίων:

1. Απώλεια αίματος.

2. Αιμόλυση, οφείλεται σε:

- Διαταραχές μεμβράνης (π.χ. κληρονομική σφαιροκυττάρωση)
- Διαταραχές αιμοσφαιρίνης (π.χ. δρεπανοκυτταρική αναιμία, β' μεσογειακή αναιμία).

ΕΙΚΟΝΑ 10: Η ύβωση του κρανίου που προκαλείται από υπερπλασία του μυελού των οστών είναι συχνή στη **δρεπανοκυτταρική νόσο**, και παρόμοιες εικόνες μπορεί να εμφανίζονται στη θαλασσαιμία και άλλες σοβαρές συγγενείς αιμολυτικές αναιμίες.



ΕΙΚΟΝΑ 11: Οξεία δακτυλίτιδα (φλεγμονή δακτύλων) εμφανίζεται συχνά στη **δρεπανοκυτταρική νόσο** στα παιδιά και παρόμοιες αλλοιώσεις μπορεί να συμβούν και στα πόδια. Η επώδυνη διόγκωση των δακτύλων προκύπτει συνήθως από τις καταστροφικές αλλοιώσεις στα μικρά οστά, οφειλόμενες σε πολλαπλά έμφρακτα. Μερικές φορές αναπτύσσεται ως επιπλοκή οστεομυελίτιδα.



- Έλλειψη G6PD.
- Αυτοάνοσο αιμολυτική αναιμία.
- Μικροαγγειοπαθητική αιμολυτική αναιμία.
- Υπερσπληνισμός.^{10, 11}

Ταξινόμηση ανάλογα με MCV (Μέσος Όγκος Ερυθρών Αιμοσφαιρίων)

A) Μικροκυτταρική

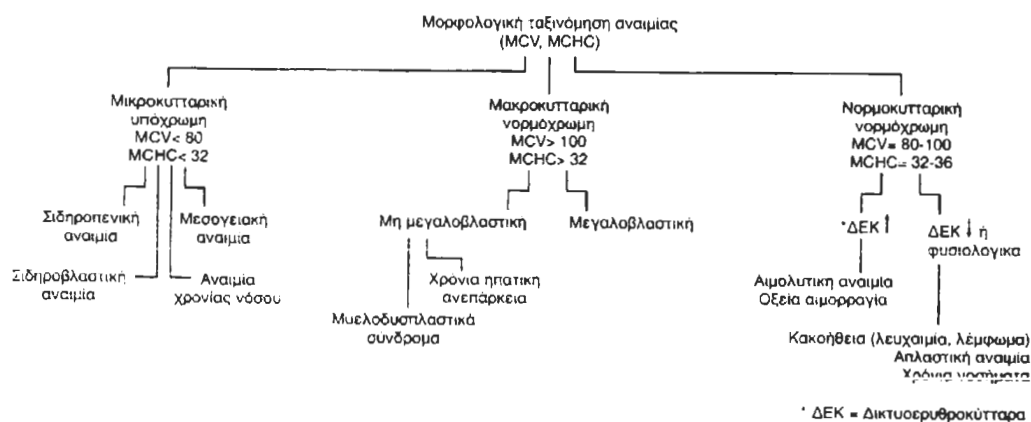
- Σιδηροπενική αναιμία.
- Μεσογειακή αναιμία.

B) Μεγαλοκυτταρική

- Μεγαλοβλαστική αναιμία.
- Μη μεγαλοβλαστική αναιμία.

Γ) Νορμοκυτταρική¹⁰

ΣΧΗΜΑ 2: Μορφολογική ταξινόμηση αναιμίας με κριτήρια τον MCV και τη MCHC.



Η νοσοκομειακή περίθαλψη δεν είναι αναγκαία για τη θεραπεία της αναιμίας, εκτός αν αυτή είναι βαριά και έχει ανάγκη μεταγγίσεως αίματος.¹²

Ορισμένες αναιμίες είναι αποτέλεσμα χρόνιων συστηματικών νόσων όπως η κίρρωση, η νεφρική ανεπάρκεια, ορισμένες ενδοκρινολογικές διαταραχές και νοσήματα του συνδετικού ιστού και ονομάζονται συχνά δευτεροπαθείς αναιμίες.⁸

Το πρόγραμμα αυτό νοσηλευτικής φροντίδας εστιάζεται στην περίπτωση ενήλικου ενήλικου ασθενούς με συμπτώματα αναιμίας που νοσηλεύεται προκειμένου να τεθεί διάγνωση και να αρχίσει αγωγή για πιθανή αναιμία λόγω χρόνιας απώλειας αίματος ή λόγω διαταραχής της θρέψης ή της απορρόφησης. Παρά το ότι πολλά από τα σημεία και συμπτώματα των συνήθων μορφών αναιμίας εξετάζονται σε αυτό το πρόγραμμα φροντίδας, η φροντίδα θα πρέπει να εξατομικεύεται με βάση την αιτία της αναιμίας και την έκταση των νευροψυχιατρικών εκδηλώσεων του ασθενούς (αυτές μπορούν να εμφανιστούν κυρίως σε έλλειψη βιταμίνης B₁₂). Οι στόχοι της περίθαλψης είναι η εξασφάλιση επαρκούς ανάπαυσης,

η έναρξη της θεραπείας υποκαταστάσεως, η βελτίωση του επιπέδου θρέψης και η εκπαίδευση του ασθενούς σχετικά με την εξωνοσοκομειακή αγωγή.⁸

Τα συμπτώματα της αναιμίας είναι ανάλογα της εξελίξεώς της. Όταν η αναιμία αναπτύσσεται βραδέως, τίθεται σε ενέργεια ικανοποιητικός μηχανισμός, ο οποίος επιτρέπει στον οργανισμό να συνεχίζει τη λειτουργική του ικανότητα ακόμη και με την παρουσία αυξημένης υποξίας. Όταν υπάρχει ήπια αναιμία (Hb περίπου 10g%), ο ασθενής είναι ασυμπτωματικός κατά την ανάπαυση, αλλά εμφανίζει δύσπνοια με τη φυσική άσκηση. Επί μέτριας αναιμίας (Hb μεταξύ 6-10 g%) ο ασθενής παραπονιέται για χρονία κόπωση και δύσπνοια με τη φυσική άσκηση. Σε περιπτώσεις βαριάς αναιμίας (Hb μικρότερη των 6 g%), ο ασθενής είναι ασυμπτωματικός ακόμη και κατά την ανάπαυση.¹²

Διαγνωστικές εξετάσεις:

- Μέτρηση ερυθρών αιμοσφαιρίων
- Αιματοκρίτης
- Αιμοσφαιρίνη
- Δείκτης ερυθρών αιμοσφαιρίων
- Σίδηρος ορού και ολική δεσμευτική ικανότητα ορού
- Φερριτίνη ορού
- Κορεσμός τρανσφερίνης
- Ελεύθερη ερυθροκυτταρική πρωτοπορφυρίνη (FEP)
- Φολικό οξύ ορού και βιταμίνη B₁₂
- Αριθμός δικτυοενδοθηλιοκυττάρων (ΔΕΚ)
- Μικροσκοπική εξέταση αίματος
- Schilling test
- Ανάλυση γαστρικού υγρού.

Κριτήρια εξόδου:

Πριν την έξοδο ο ασθενής πρέπει:

- να εκτελεί τις καθημερινές δραστηριότητες χωρίς έντονη δύσπνοια ή εξάντληση.
- να έχει αυξημένο αριθμό ερυθροκυττάρων, αιμοσφαιρίνη και αιματοκρίτη.
- να κατανοεί τη λογική και το είδος της συσταθείσης δίαιτας.
- να κατανοεί την ανάγκη συμμόρφωσης προς τη φαρμακευτική αγωγή που του συστήθηκε, τις παρενέργειες και τη λογική της.
- να γνωρίζει τρόπους αποφυγής τραυματισμού που οφείλονται σε νευρολογικές διαταραχές εφόσον αυτές υπάρχουν.
- να γνωρίζει σημεία και συμπτώματα που πρέπει να αναφέρει στον ιατρό.

- να κατανοεί την ανάγκη συμμόρφωσης προς το συσταθέν πρόγραμμα εξωνοσοκομειακής φροντίδας συμπεριλαμβανομένων των ιατρικών και εργαστηριακών εξετάσεων και του επιτρεπόμενου επιπέδου σωματικής δραστηριότητας.⁸

ΑΝΑΙΜΙΑ ΝΕΟΓΝΙΚΗΣ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ

Η αναιμία μπορεί να οριστεί ποσοτικά ή λειτουργικά (ποιοτικά). Η ύπαρξη αναιμίας διαπιστώνεται μετά από σύγκριση της αιμοσφαιρίνης του ασθενούς με τις φυσιολογικές τιμές για την ηλικία και το φύλο του. Οι φυσιολογικές τιμές αναφέρονται στον παρακάτω πίνακα και οι τιμές της αιμοσφαιρίνης που βρίσκονται κάτω από αυτές δίνουν, στις περισσότερες περιπτώσεις, έναν απόλυτα αποδεκτό ορισμό της αναιμίας. Παρόλα αυτά, σε μερικές παθολογικές καταστάσεις μπορεί να υπάρχει αναιμία έστω και αν η τιμή της αιμοσφαιρίνης βρίσκεται εντός των φυσιολογικών ορίων, όπως συμβαίνει στην περίπτωση κυανωτικής καρδιοπάθειας, πνευμονικής νόσου, ή όταν υπάρχει αιμοσφαιρίνη με υψηλή χημική συγγένεια προς το οξυγόνο. Σε αυτές τις περιπτώσεις είναι πλέον κατάλληλος ο λειτουργικός ορισμός της αναιμίας.¹³

ΠΙΝΑΚΑΣ 8: Αιματολογικές τιμές κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία.

Ηλικία	Αιμοσφαιρίνη g/dL		Αιματοκρίτης %		Διπτυο-ερυθρο-κυτταρο %	Λευκοκύτταρο /mm ³		Ουδετεροφιλα %		Λευκοκυτταρικός τύπος			Εμπύρηνια ερυθροκύτταρα ανά 100 λευκοκύτταρα	
	Μέσος όρος	Εύρος τιμών	Μέσος όρος	Εύρος τιμών	Μέσος όρος	Μέσος όρος	Εύρος τιμών	Μέσος όρος	Εύρος τιμών	Λεμφοκύτταρα %	Ηωσινοφιλα %	Μονοπύρηνια %		
Αίμα ομφάλιου λώρου	16.8	13.7-20.1	55	45-65	5.0	18.000	(9-30.000)	61	(40-80)	31		2	6	7.0
2 εβδομάδων	16.5	13.0-20.0	50	42-66	1.0	12.000	(5-21.000)	40		48		3	9	(3-10)
3 μηνών	12.0	9.5-14.5	36	31-41	1.0	12.000	(6-18.000)	30		63		2	5	0
6 μηνών-6 ετών	12.0	10.5-14.0	37	33-42	1.0	10.000	(6-15.000)	45		48		2	5	0
7-12 ετών	13.0	11.0-16.0	38	34-40	1.0	8000	(4500-13500)	55		38		2	5	0
Ενηλικοί														
Γυναίκες	14	12.0-16.0	42	37-47										
Άνδρες	16	14.0-18.0	47	42-52	1.6	7500	(5-10.000)	55	(35-70)	35		3	7	0

ΑΝΑΙΜΙΑ ΣΤΑ ΤΕΛΕΙΟΜΗΝΑ ΝΕΟΓΝΑ

Οι αναιμίες στα νεογνά διακρίνονται συμβατικά στην ονομαζόμενη «φυσιολογική αναιμία» του νεογνού και στις αναιμίες από παθολογικά αίτια.¹⁴

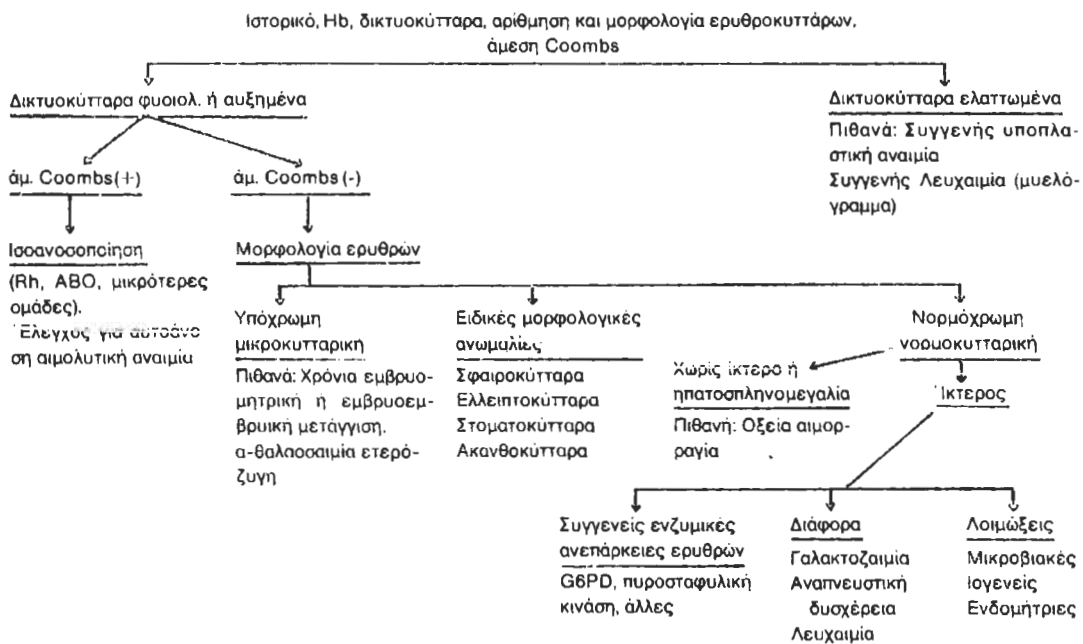
Η κυκλοφορούσα ερυθροκυτταρική μάζα στα νεογνά είναι ευθεία συνάρτηση της διάρκειας της εγκυμοσύνης. Κατά τη διάρκεια των πρώτων ημερών της ζωής παρατηρείται μια δραματική μείωση της σύνθεσης αιμοσφαιρίνης και της παραγωγής των ερυθρών. Η μέση

συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης, από 193 + 22 g/L το πρώτο 24ωρο της ζωής, φθάνει στο ναδίρ αυτής οκτώ έως δώδεκα εβδομάδες αργότερα, με τιμές Hb: 114 + 9 g/L. Η «φυσιολογική» αυτή αναιμία δεν έχει ένδειξη για μετάγγιση, παρά μόνο αν συνδυάζεται με καρδιακή ανεπάρκεια, κυανωτική καρδιοπάθεια ή βαριά πνευμονική νόσο.

Οι αναιμίες από παθολογικά αίτια που εμφανίζονται κατά τη γέννηση ή κατά τη διάρκεια της πρώτης εβδομάδας της ζωής, ταξινομούνται σε τρεις μείζονες κατηγορίες:

- α) στις αναιμίες που οφείλονται σε απώλεια αίματος
- β) στις αναιμίες που οφείλονται σε αιμολυτικούς μηχανισμούς
- γ) και στις αναιμίες που οφείλονται σε ελαττωμένη παραγωγή ερυθρών.¹⁴

ΣΧΗΜΑ 3: Διερεύνηση της αναιμίας στα νεογνά.¹⁵



ΑΝΑΙΜΙΕΣ ΣΤΑ ΠΡΟΩΡΑ ΝΕΟΓΝΑ

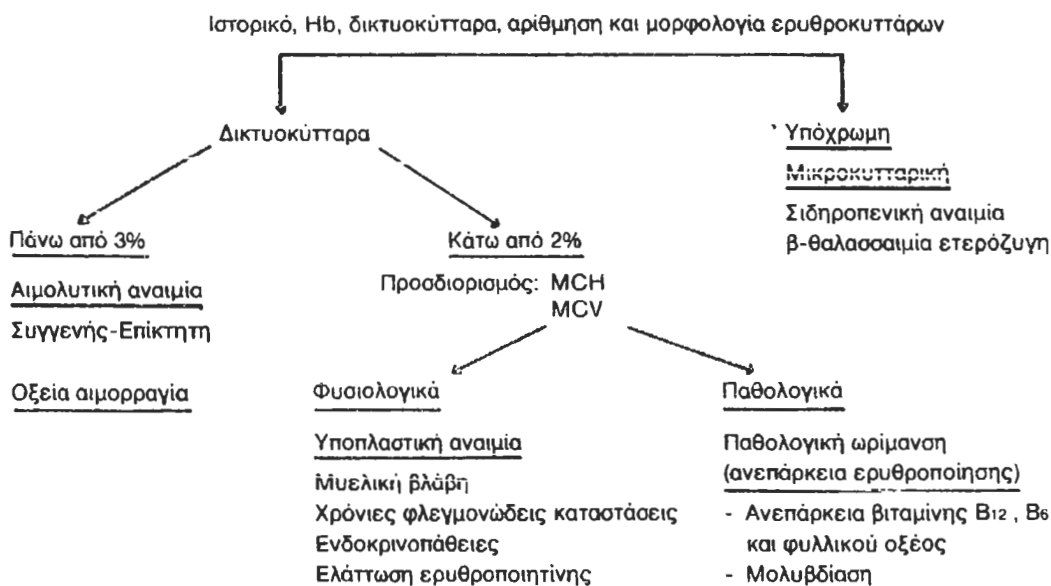
Στα πρόωρα, μετά τη γέννηση η αιμοσφαιρίνη πέφτει πιο γρήγορα και πιο νωρίς (1^ο-2^ο μήνα) απ' ότι στα τελειόμηνα. Ο βαθμός και η ταχύτητα αυτής της πτώσης σχετίζονται άμεσα με το βάρος γέννησης. Στην εμφάνιση της αναιμίας της προωρότητας συμβάλλουν πολλοί παράγοντες, όπως είναι ο βραχύτερος χρόνος ζωής των ερυθρών, η ανεπαρκής παραγωγή ερυθροποιητίνης, τα χαμηλά αποθέματα σε συνδυασμό με τις αυξημένες ανάγκες σε σίδηρο, χαλκό, βιταμίνη E και φυλικό οξύ. Φαίνεται όμως ότι για τα πρόωρα που νοσηλεύονται σε

μονάδες εντατικής νοσηλείας, σημαντικός παράγοντας αναιμίας είναι οι ιατρογενείς απώλειες αίματος, παρά την ανάπτυξη μικρομεθόδων, με τις οποίες ο εργαστηριακός έλεγχος γίνεται με πολύ μικρές ποσότητες αίματος. Εκδηλώνεται με άπνοιες, νωθρότητα, δυσκολία σίτισης και αδυναμία πρόσληψης βάρους.¹⁶

ΑΝΑΙΜΙΕΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΑ ΤΩΝ 4 ΜΗΝΩΝ

Το όριο της ηλικίας των τεσσάρων μηνών που χρησιμοποιείται στην παιδιατρική μεταγγισιοθεραπεία για τη διαφοροποίηση των ενδείξεων μετάγγισης, αντιστοιχεί στο χρονολογικό όριο όπου η συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης F στο αίμα λαμβάνει τη μικρότερη τιμή της, δηλαδή 1% περίπου, τιμή η οποία παραμένει σταθερή εφόρου ζωής.¹⁴

ΣΧΗΜΑ 4: Διερεύνηση της αναιμίας σε βρέφη ηλικίας μεγαλύτερης των 4 μηνών και σε παιδιά.¹⁵



ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ

ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Είναι κληρονομικά σύνδρομα κληρονομούμενα με τον υπολειπόμενο χαρακτήρα. Η βασική ανωμαλία βρίσκεται στην ανεπαρκή σύνθεση της HbA ($\alpha_2\beta_2$), εξαιτίας ελαττωμένης σύνθεσης της μία από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δηλαδή της α ή της β . Ο ρυθμός σύνθεσης κάθε μιας αλυσίδας φαίνεται ότι εξαρτάται από ειδικούς γόνους και στα θαλασσαιμικά σύνδρομα η ανωμαλία ίσως να οφείλεται σε μεταλλαγή ενός από αυτούς τους γόνους.^{5,17}

Θαλασσαιμικά 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 - θαλασσαιμία. Η πρώτη είναι πολύ συχνότερη. Σπανιότερα είδη είναι η β δ-θαλασσαναιμία, η δ-θαλασσαναιμία κ.α.⁹

Η κληρονομικότητα της θαλασσαιμίας ακολουθεί τις αρχές του Mendel. Οι α και β -θαλασσαιμίες είναι οι πιο συνηθισμένες. Η επικρατέστερη αιτία της α -θαλασσαιμίας είναι η διαγραφή γονιδίου (λιγότερο συχνά τα α -γονίδια υπάρχουν, αλλά ένα ή περισσότερα δεν είναι λειτουργικά). Στη β -θαλασσαιμία, η γενετική ανωμαλία δεν συνοδεύεται συνήθως με διαγραφή γονιδίου, αλλά υπάρχουν περισσότερες διαταραχές στα β -γονίδια λόγω του σημείου μεταλλαγών στον κώδικα του DNA.³

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΩΝ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΩΝ

Στα θαλασσαιμικά σύνδρομα, γενικά, παρατηρείται ποικίλου βαθμού υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία, από μέτρια έως βαριά. Οι τιμές της αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη διαφέρουν ανάλογα με τον τύπο της αναιμίας, ενώ ο αριθμός των ερυθροκυττάρων είναι σχετικά αυξημένος συγκριτικά με το βαθμό της αναιμίας. Στις μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων περιλαμβάνονται τα εμπύρνα ερυθροκύτταρα, η μικροκυττάρωση, η υποχρωμία, η ανισοκυττάρωση, η ποικιλοκυττάρωση, η βασεόφιλη στίξη και η στοχοκυττάρωση. Μετά από χρώση με στίλβον κυανό του κρεζυλίου ανευρίσκονται ενδοερυθροκυτταρικά έγκλειστα (ασταθής Hb). Τα λευκοκύτταρα

και τα αιμοπετάλια συνήθως δεν επηρεάζονται. Στην ηλεκτροφόρηση ανιχνεύεται ταινία που αντιστοιχεί στην HbH (χαρακτηριστικό της α-θαλασσαιμίας) και η οποία κινείται ταχύτερα από όλες και βρίσκεται αρκετά εμπρός από την ταινία της HbA. Τα ευρήματα της ηλεκτροφόρησης εξαρτώνται από τον τύπο της θαλασσαιμίας. Απαραίτητος είναι επίσης και ο ποσοτικός προσδιορισμός της HbA₂ και της HbF. Ο εργαστηριακός έλεγχος της κινητικής του σιδήρου είναι χρήσιμος, ειδικά για τη διαφοροποίηση των θαλασσαιμιών από τη σιδηροπενική αναιμία, καθώς και για την παρακολούθηση των ασθενών που μεταγγίζονται (λόγω του κινδύνου υπερσιδήρωσης). Τέλος, σε συνύπαρξη σιδηροπενικής αναιμίας με θαλασσαιμία είναι γνωστό ότι μειώνονται οι συγκεντρώσεις των HbA₂ και HbH, καθώς και ο σίδηρος ορού και οι σιδηραποθήκες, γεγονός που συγκαλύπτει τη διάγνωση της ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας και της νόσου HbH, αντίστοιχα, και ακόμα, δυσχεραίνει την ανίχνευση των εγκλείστων στα ερυθροκύτταρα. Γι' αυτό, θα πρέπει πρώτα να αναπληρώνονται οι αποθήκες του σιδήρου και στη συνέχεια να εφαρμόζεται ο διαγνωστικός έλεγχος της θαλασσαιμίας.³

ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ Α ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

Η θαλασσαιμία θεωρείται η πιο κοινή γενετική διαταραχή παγκοσμίως. Εμφανίζεται με μια ιδιαίτερα μεγάλη συχνότητα σε μια ευρεία ζώνη που εκτείνεται από τη Μεσογειακή λεκάνη, τη Μέση Ανατολή, Ινδία, Βιρμανία ως την Νοτιοανατολική Ασία.¹⁸

Η μεγαλύτερη συγκέντρωση των γονιδίων της α-θαλασσαιμίας βρίσκεται στη Νοτιοανατολική Ασία και στους πληθυσμούς που κατάγονται από τη δυτική ακτή της Αφρικής. Στην Ταϊλάνδη, όπου έχει καταγραφεί ένα ποσοστό 4.8 με 10%, περίπου 223.000 άνθρωποι έχουν ένα από τα σύνδρομα α-θαλασσαιμίας. Ασθένειες που οφείλονται στη α-θαλασσαιμία συναντώνται συχνά στη Νοτιοανατολική Ασία και την Κίνα και σποραδικά στην Ινδία, Κουβέιτ, Μέση Ανατολή, Ελλάδα, Ιταλία και Βόρεια Ευρώπη. Στις ανατολικές οάσεις της Σαουδικής Αραβίας περισσότερο από 50% του πληθυσμού εμφανίζεται να έχει μια κλινικά ήπια μορφή α-θαλασσαιμίας και η νόσος HbH συναντάτε σε μεγάλη συχνότητα. 18% των κατοίκων της Σαρδηνίας και 7% των Ελληνοκυπρίων έχουν τον τύπο απαλοιφής της α⁺-θαλασσαιμίας. Η συχνότητα της θαλασσαιμίας που δεν απαλείφεται υπολογίζεται ότι είναι το 1/3 του τύπου που απαλείφεται. Στους Μαύρους της Αμερικής (Αφροαμερικανούς) η α-θαλασσαιμία είναι σχετικά συχνή αλλά σπάνια είναι κλινικής σημασίας. Το 3% των μαύρων νεογνών στη Φιλαδέλφεια είχαν τα ηλεκτροφορητικά και αιματολογικά χαρακτηριστικά και το 5.7% των Αφροαμερικανών που στρατολογήθηκαν είχαν τη συνθετική αναλογία β προς α αλυσίδα ετεροζυγωτική θαλασσαιμία «α». Από τους

211 υγιείς Αφροαμερικανούς, οι οποίοι χαρακτηρίζονται από τον τύπο γονιδίων α-σφαιρίνης, 27,5% δεν είχαν μόνο γονίδιο α-σφαιρίνη και το 1.9% δεν είχαν δύο από τα τέσσερα γονίδια α-σφαιρίνης. Με την παλιννόστηση περίπου 2 εκατομμυρίων προσφύγων από την Καμπότζη, το Λάος και το Βιετνάμ κατά τις δεκαετίες '70 και '80, τα σύνδρομα α-θαλασσαιμίας με συμπτώματα θεωρήθηκαν αυξημένης κλινικής σημασίας στη Βόρεια Αμερική και την Ευρώπη.¹⁸

Α ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ

Ομάδα ασθενειών που κυριαρχεί ειδικά στη Νοτιοανατολική Ασία και την Κίνα και οφείλεται σε γενετικά καθορισμένα σημεία στη σύνθεση της α-αλυσίδας.¹⁹

Η α-Μεσογειακή Αναιμία περιλαμβάνει και αυτή πολλά κλινικά σύνδρομα ανάλογα με το είδος της γενετικής βλάβης. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι φυσιολογικά το γονίδιο που ρυθμίζει τη σύνθεση των α-αλυσίδων έχει υποστεί αναδιπλασιασμό (duplication) και παράγει δύο όμοιες πεπτιδικές αλυσίδες.²⁰

Στην α-θαλασσαιμία, όταν υπάρχει διαγραφή γονιδίου, δύο απλότυποι είναι πιθανοί:

α) διαγραφή ενός α-γονιδίου (-α) ή

β) διαγραφή δύο α-γονιδίων (--)

Η πρώτη περίπτωση είναι γνωστή ως α⁺-θαλασσαιμία ή α-θαλασσαιμία 2, ενώ η δεύτερη ως α⁰-θαλασσαιμία ή α-θαλασσαιμία 1. Φυσιολογικά, κληρονομούνται 4 α-γονίδια, δύο από κάθε γονιό. Αυτά τα 4 γονίδια παράγουν α-αλυσίδες σε ποσότητα αντίστοιχη με αυτή των β-αλυσίδων (αναλογία β/α 1:1). Οι περισσότερες μορφές α-θαλασσαιμίας προκύπτουν από τη διαγραφή ενός, δύο, τριών ή και των τεσσάρων α-γονιδίων. Χωρίς τις α-αλυσίδες, η περίσσεια των γ και β-αλυσίδων αθροίζεται και σχηματίζονται τα τετραμερή γ₄ (Hb Barts) και β₄ (HbH). Η σοβαρότητα της νόσου ποικίλλει από το θάνατο (όταν λείπουν και τα 4 α-γονίδια) έως και την ασυμπτωματική διαταραχή (όταν λείπει ένα α-γονίδιο).³

Σε μερικούς πληθυσμούς υπάρχουν ποιοτικές διαταραχές της αιμοσφαιρίνης, όπως η Hb Constant Spring, οι οποίες, επειδή περιέχουν α-αλυσίδες που συνθέτονται σε μειωμένο ρυθμό, δίνουν α-θαλασσαιμικό φαινότυπο. Σε άλλο τύπο α-θαλασσαιμίας (αα^T) δεν υπάρχει διαγραφή του α-γονιδίου, αλλά η ελαττωματική σύνθεση των α-αλυσίδων ευθύνεται για την εμφάνιση ενός συνδρόμου α-θαλασσαιμίας.^{3, 18}

ΠΙΝΑΚΑΣ 9: Οι διάφορες μορφές της α-μεσογειακής αναιμίας.

Μορφή	Αριθμός μεταλλαχθέντων γονιδίων α	Είδος αιμοσφαιρίνης	Κλινική βαρύτητα
Σιωπηλή μορφή φορέα	1	Hb Bart's (1-2%) στη γέννηση	0
Κλασική μορφή φορέα	2	Hb Bart's (5-10%) στη γέννηση	0
Αιμοσφαιρίνοπάθεια Η	3	Hb H (5-10%)	Ελάσσων
Εμβρυοπλακουντιακός ύδρωπας	4	Hb Bart's (80%)	Ενδομήτριος θάνατος

ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΜΒΡΥΪΚΟΥ ΥΔΡΩΠΟΣ ΜΕ ΗΒ ΒΑΡΤ'S

Απαντά σχεδόν εξ' ολοκλήρου στην νοτιοανατολική Ασία. Τα έμβρυα συνήθως γεννώνται ανώριμα και ή επιζούν για λίγο μετά τον τοκετό ή είναι νεκρά. Είναι πολύ ωχρά και η αιμοσφαιρίνη τους είναι 6 g/100ml.²¹

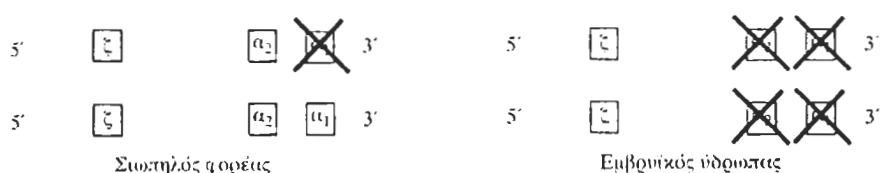
Προκύπτει από τη διαγραφή των τεσσάρων α-γονιδίων, που έχει ως αποτέλεσμα το σχηματισμό της Hb Bart's (γ₄), η οποία δεν είναι συμβατή με τη ζωή. Σ' αυτή την περίπτωση και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι α⁰-θαλασσαιμίας. Παρατηρείται σχεδόν αποκλειστικά στη ΝΑ Ασία. Τα νεογνά γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν μέσα σε λίγες ώρες μετά τον τοκετό. Λόγω της μεγάλης συγγένειας της Hb Bart's με το οξυγόνο, η απελευθέρωση του τελευταίου στους ιστούς είναι πολύ περιορισμένη, με συνέπεια το θάνατο από υποξία. Το έμβρυο μπορεί να προκαλέσει σοβαρά και συχνά θανατηφόρα προβλήματα στη μητέρα.

Ονομάστηκε Hb Bart's από το νοσοκομείο Saint Bartholomew's του Λονδίνου όπου και ανακαλύφθηκε για πρώτη φορά.^{3,9}

ΕΙΚΟΝΑ 12: Εμβρυϊκός ύδρωπας σε βαριά α-θαλασσαιμία.¹¹



ΣΧΗΜΑ 5: Σχηματική απεικόνιση ζεύγους χρωμοσωμάτων 16 σε διαταραχές α-αλυσίδας.



ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΑ Η

Προκύπτει από τη διαγραφή των τριών α-γονιδίων, αλλά υπάρχουν και τύποι όπου δεν υφίσταται γονιδιακή διαγραφή, όπως όταν ένας γονέας είναι ετερόζυγος α⁰-θαλασσαιμίας και ο άλλος ετερόζυγος α⁺-θαλασσαιμίας. Η μείωση της σύνθεσης των α-αλυσίδων έχει ως επακόλουθο το σχηματισμό της ασταθούς αιμοσφαιρίνης HbH (β₄), η συγκέντρωση της οποίας ποικίλλει και η οποία εύκολα μετουσιώνεται και τείνει να κατακρημνίζεται (παύει να είναι διαλυτή) στα γηραιότερα ερυθροκύτταρα, που απομακρύνονται από το σπλήνα. Το αποτέλεσμα είναι ήπια έως μέτρια αιμολυτική αναιμία, η βαρύτητα της οποίας εξαρτάται από το βαθμό ισορροπίας της αναλογίας των α/β-αλυσίδων. Οι περισσότεροι ασθενείς δεν χρήζουν θεραπείας. Υπάρχει ωστόσο και η περίπτωση της HbH/Constant Spring, που μπορεί να συνοδεύεται από πιο σοβαρή αιμόλυση. Συνήθως πρόκειται για μια υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία με MCH 18-22 pg και MCV 65-70fL. Η HbA₂ είναι συνήθως μειωμένη (περίπου στο 1,8%). Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με τη βιοσύνθεση των αιμοσφαιρινικών αλυσίδων και την ανεύρεση της HbH στην ηλεκτροφόρηση.³

ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Α ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

Είναι γνωστή και ως στίγμα α-θαλασσαιμίας. Υπάρχουν δύο γονοτυπικοί τύποι της νόσου, που και οι δύο συνδέονται με μειωμένη σύνθεση της α-αλυσίδας και είναι συχνοί στη ΝΑ Ασία, την Κίνα και τις Φιλιππίνες. Η ομόζυγη α⁺-θαλασσαιμία είναι συνηθισμένη στους Μαύρους της Αμερικής και στη Μεσόγειο. Καμιά κατάσταση δεν προκαλεί κλινικά εμφανή νόσο.³

ΠΙΝΑΚΑΣ 10: Γονότυποι της α-θαλασσαιμίας.

Γονότυπος	Γονοτυπική περιγραφή	Διαταραχή
- / -	Ομόζυγη α'-θαλασσαιμία	Εμβρυϊκός έδρωπας Barts
- / - α	Ετερόζυγη α'-θαλασσαιμία / α'-θαλασσαιμία	Νόσος HbH
- / α ⁺ α	Ετερόζυγη α'-θαλασσαιμία / Constant Spring	Νόσος HbH/Constant Spring
- / α α	Ετερόζυγη α'-θαλασσαιμία	Ελάσσον α-θαλασσαιμία
- α' / α	Ομόζυγη α'-θαλασσαιμία	Ελάσσον α-θαλασσαιμία
- α' α α	Ετερόζυγη α'-θαλασσαιμία	Σιωπηλός φορέας
α α / α α	Φυσιολογικός	Καμιά

Τα αιματολογικά ευρήματα είναι ίδια και στους δύο γονότυπους. Τα ερυθροκύτταρα είναι τυπικά μικροκυτταρικά και ελαφρώς υπόχρωμα, με μειωμένο MCV (78-82 fL), μειωμένη MCH (25-26 pg) και φυσιολογική ή ελαφρώς μειωμένη MCHC. Στοχοκυττάρωση και ποικιλοκυττάρωση διαπιστώνονται συχνά. Η αιμοσφαιρίνη και ο αιματοκρίτης κυμαίνονται στα κατώτερα φυσιολογικά όρια, αν και σε μερικές περιπτώσεις υπάρχει ήπια αναιμία. Ο αριθμός των ερυθροκυττάρων είναι $>5,5 \times 10^{12}/L$ και η HbA₂ ανευρίσκεται εντός των φυσιολογικών ορίων. Η διάγνωση τίθεται με τη βιοσύνθεση της Hb και, ακόμη ακριβέστερα, με τις τεχνικές της μοριακής βιολογίας, που προσδιορίζουν και τον τύπο της διαταραχής (ετερόζυγη ή ομόζυγη α-θαλασσαιμία). Χρήσιμη είναι ακόμα διαγνωστικά η αναζήτηση μικροκυττάρωσης στους γονείς. Η Hb Bart's εξαφανίζεται ηλεκτροφορητικά μετά τους πρώτους μήνες της ζωής του ανθρώπου με στίγμα α-θαλασσαιμίας και ανιχνεύεται μόνο με την τεχνική της αναζήτησης των εγκλειστών.³

ΣΙΩΠΗΛΟΣ ΦΟΡΕΑΣ

Είναι γνωστή και ως ετερόζυγη α⁺-θαλασσαιμία. Η αιματολογική εικόνα είναι φυσιολογική, συμπεριλαμβανομένου και του αριθμού των ερυθροκυττάρων, του MCV, της MCH και της HbA₂. Η διάγνωση είναι εξαιρετικά δύσκολη. Η Hb Bart's μπορεί να ανιχνευθεί μόνο στα νεογνά.³

ΜΟΡΦΕΣ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Οι β θαλασσαιμίες είναι μία εξαιρετικά ευρεία ομάδα διαταραχών της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης, που είναι αποτέλεσμα μειωμένης σύνθεσης της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α του ενήλικα. Η εξαιρετικά μεγάλη ποικιλία στην κλινική έκφραση αυτών των καταστάσεων είναι αποτέλεσμα τόσο γενετικών όσο και επίκτητων παραγόντων.²²

Από την εποχή της αναγνώρισης της γενετικής βάσης της θαλασσαιμίας, καθιερώθηκε η σοβαρή ομόζυγη μορφή της νόσου να ονομάζεται μείζων θαλασσαιμία, ή μεσογειακή αναιμία (ΜΑ) και η μορφή των φορέων, ελάσσων θαλασσαιμία. Σήμερα έχουν επικρατήσει οι όροι: μείζων β θαλασσαιμία για τη σοβαρή μορφή που εξαρτάται από τις μεταγίσεις, ενδιάμεση β θαλασσαιμία για τις μορφές μέτριας σοβαρότητας και ελάσσων β θαλασσαιμία για την κλινική ηπιότερη ετερόζυγη κατάσταση.²²

Από το 1952 οι Bianco και συν αναγνώρισαν ότι η κλινική και αιματολογική ποικιλία των ηπιότερων μορφών θαλασσαιμίας υπεδείκνυαν κάποια γενετική ετερογένεια. Αργότερα έγινε σαφές ότι υπάρχουν πολλές μορφές β θαλασσαιμίας, με σημαντικότερες τις β⁺ και β⁰ θαλασσαιμίες στις οποίες υπάρχει αντίστοιχη ελάττωση ή ολική έλλειψη της παραγωγής β-αλυσίδων. Μελέτες της γενετικής και της μοριακής βιολογίας των β θαλασσαιμιών έδειξαν ότι υπάρχει περαιτέρω ετερογένεια των δύο αυτών μορφών.²²

Η μείζων β θαλασσαιμία είναι συνήθως αποτέλεσμα μίας ομόζυγης κατάστασης είτε της β⁺, δηλαδή (β⁺/β⁺), είτε της β⁰, δηλαδή (β⁰/β⁰) ή διπλής ετερόζυγης κατάστασης για β⁺ και β⁰ δηλαδή (β⁰/β⁺). Αλλά παρ' όλη τη κλινική σημασία αυτής της κατάστασης, οι ομόζυγες μορφές θαλασσαιμίας β⁺ ή β⁰ μπορεί να είναι διπλά ετερόζυγες, για διαφορετικές γενετικές ποικιλίες, που εμφανίζουν όμως την ίδια διαταραχή, όπως π.χ. δύο διαφορετικές μορφές της β⁰ θαλασσαιμίας. Γίνεται έτσι φανερό ότι μπορεί να συμβαίνουν διάφορες γενετικές αλληλεπιδράσεις, που δίνουν τη κλινική εικόνα της ενδιάμεσης θαλασσαιμίας ή τη σοβαρή μορφή της μικροκυτταρικής ιδιοπαθούς αναιμίας των Ιταλών.²²

Φαίνεται λοιπόν ότι χρειάζεται η επίδραση διαφορετικών γόνων, για να προκύψουν οι συμπτωματικές κλινικές μορφές της ελάσσονος β θαλασσαιμίας ή οι ήπιες μορφές της ομόζυγης κατάστασης.²²

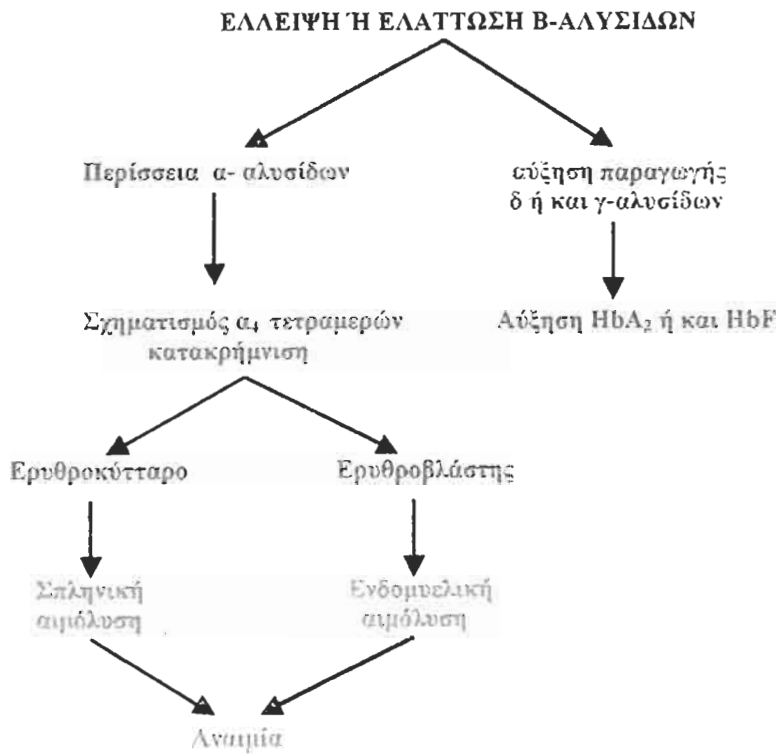
Είναι γεγονός ότι στις β θαλασσαιμίες υπάρχει μία αρκετά συγκεχυμένη ονοματολογία, που είναι αποτέλεσμα των προσπαθειών συσχέτισης των κλινικών συνδρόμων με τις γενετικές οντότητες.²²

Σήμερα έχει πλέον διευκρινισθεί ότι όταν χρησιμοποιείται ο όρος ομόζυγη β⁺ ή β⁰ θαλασσαιμία ή διπλή ετεροζυγωτία για β⁺ και β⁰, εννοούμε τη σοβαρή διαταραχή που

απαιτεί μεταγγίσεις και που παλαιότερα αποκαλείτο μείζων θαλασσαιμία. Η ριζική όμως προσέγγιση της ταξινόμησης των β θαλασσαιμιών πρέπει να περιμένει την εξακρίβωση της υποκείμενης γενετικής μεταλλαγής.²²

ΣΧΗΜΑ 6: Μηχανισμός ανάπτυξης αναιμίας στις β-θαλασσαιμίες

ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΙΣ Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ



**ΟΜΟΖΥΓΗ Ή ΜΕΙΖΩΝ Β'-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ
THALASSEMIA MAJOR Ή ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ COOLEY**

Πρόκειται περί ομοζυγωτίας β^0/β^0 ή ετεροζυγωτίας β^0/β^+ . Η έλλειψη ή η μειωμένη παραγωγή β-αλυσίδων συνοδεύεται από υπερπαραγωγή γ- και δ-αλυσίδων που όμως δεν επαρκούν για να καλύψουν το έλλειμμα των β-αλυσίδων. Οι α-αλυσίδες που περισσεύουν σχηματίζουν τετραμερή α_4 που κατακρημνίζονται. Τα αθροίσματα των τετραμερών οδηγούν

σε θάνατο εντός του μυελού τους ερυθροβλάστες (ενδομυελική καταστροφή) και των ερυθροκυττάρων με φαγοκυττάρωση στον σπλήνα (εξαγγειακή αιμόλυση).^{2, 23, 24}

ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ

Υπάρχουν πολλά σχήματα ταξινόμησης των β-θαλασσαιμιών. Απλούστερη θεωρείται η διάκρισή τους σε 4 κλινικούς τύπους, καθένας από τους οποίους περιλαμβάνει αρκετούς γονότυπους, μερικοί από τους οποίους καλύπτονται από δύο τύπους. Ο πιο σοβαρός κλινικός τύπος είναι η μείζων θαλασσαιμία (thalassemia major), στην οποία υπάρχει σοβαρή αναιμία, συνοδευόμενη από υπερσιδήρωση. Ο επόμενος σε βαρύτητα κλινικός τύπος είναι η ενδιάμεση θαλασσαιμία (thalassemia intermedia), με μέτρια αναιμία, και ακολουθούν η ελάσσων θαλασσαιμία (thalassemia minor), ένας ασυμπτωματικός τύπος, ο οποίος ενίοτε μπορεί να συνοδεύεται από ήπια αναιμία, και τέλος, η ελάχιστη θαλασσαιμία (thalassemia minima), η οποία είναι ασυμπτωματική και χωρίς ανιχνεύσιμα εργαστηριακά ευρήματα στις εξετάσεις ρουτίνας.³

ΠΙΝΑΚΑΣ 11: Ταξινόμηση των β-θαλασσαιμιών και των γονότυπών τους.

Ταξινόμηση	Γονότυπος
Φυσιολογικό	ββ
<i>Μείζων θαλασσαιμία</i>	
*Ομόζυγη β"	β"β"
Ομόζυγη β' (Μεσογειακός τύπος)	β'β'
*Διπλή ετεροζυγή β"/β'	β"/β'
*Ομόζυγη (δβ) Lepore	(δβ) Lepore/(δβ) Lepore
<i>Ενδιάμεση θαλασσαιμία</i>	
*Ομόζυγη β"	β"β"
*Διπλή ετεροζυγή β"/β'	β"/β'
*Ομόζυγη (δβ) Lepore	(δβ) Lepore/(δβ) Lepore
Ομόζυγη β' (τύπος Μιαύριων)	β'β'
Ομόζυγη (δβ)"	(δβ)"/(δβ)''
Διπλή ετεροζυγή β"/(δβ)''	β"/(δβ)''
Διπλή ετεροζυγή β'/(δβ)''	β'/(δβ)''
Διπλή ετεροζυγή β"/(δβ) Lepore	β"/(δβ) Lepore
Διπλή ετεροζυγή β'/(δβ) Lepore	β'/(δβ) Lepore
Διπλή ετεροζυγή (δβ)"/(δβ) Lepore	(δβ)"/(δβ) Lepore
**Ετεροζυγή β"	ββ"
Διπλή ετεροζυγή β"/β'	β"/β'
<i>Ελάσσων θαλασσαιμία</i>	
**Ετεροζυγή β" ή β'	ββ" ή ββ'
Ετεροζυγή (δβ)''	β(δβ)''
Ετεροζυγή (δβ) Lepore	β(δβ) Lepore
<i>Ελάχιστη θαλασσαιμία</i>	
Ετεροζυγή β"	ββ"

* Μερικές φορές μπορεί να εμφανίσουν ενδιάμεση και άλλες μείζωνα θαλασσαιμία

** Μερικές φορές μπορεί να εμφανίσουν ενδιάμεση και άλλες ελάσσωνα θαλασσαιμία

α: Σιωπηλός φορέας (silent carrier)

ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ Β' ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ (THALASSEMIA INTERMEDIA)

Η διάγνωση βασίζεται στην παρουσία υποχρωμικής, μικροκυτταρικής αναιμίας και την παρουσία επαρκών αποθηκών σιδήρου. Τα επίπεδα HbF είναι πολύ ανεβασμένα. Σ' αυτή τη μορφή εφαρμόζεται εξίσου η κατάλληλη αιματολογική αξιολόγηση και η γενετική συμβουλευτική όπως για την ομόζυγη θαλασσαιμία. Η κλινική διαταραχή στην ενδιάμεση θαλασσαιμία είναι πολύ πιο ήπια απ' ότι είναι στην ομόζυγη θαλασσαιμία και η μορφολογία των ερυθροκυττάρων δεν διαταράσσεται αυστηρά. Ο σπλήνας διογκώνεται μετρίως. Αυτοί οι ασθενείς αντιμετωπίζουν την ενδιάμεση θαλασσαιμία χωρίς μετάγγιση. Έχουν αυξημένη ευπάθεια στη μόλυνση και η διάρκεια ζωής τους μειώνεται ελαφρά.^{25, 26}

ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β' ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ (THALASSEMIA MINOR)

Τα άτομα που ανήκουν σε αυτή την κατηγορία ανακαλύπτονται μόνο με ειδικές εξετάσεις διότι δεν έχουν κλινικές εκδηλώσεις. Η διάγνωση γίνεται βάση δύο εκ των παρακάτω εργαστηριακών ευρημάτων, με την προϋπόθεση βεβαίως ότι η σιδηροπενική αναιμία έχει αποκλειστεί:

- α) υποχρωμία και μικροερυθροκυττάρωση
- β) αυξημένη αντίσταση των ερυθροκυττάρων σε υπότονα διαλύματα χλωριούχου νατρίου
- γ) αυξημένη αιμοσφαιρίνη A₂ (>3.8%)
- δ) αυξημένη εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη

Η συνύπαρξη σιδηροπενικής αναιμίας δημιουργεί διαγνωστικά προβλήματα. Η σιδηροπενική αναιμία επηρεάζει την σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A₂ και την μορφολογία των ερυθροκυττάρων. Επίσης αυξάνει την αντίσταση αυτών σε υπότονα διαλύματα χλωριούχου νατρίου. Μετά την διά σιδήρου θεραπεία της σιδηροπενικής αναιμίας η αιμοσφαιρίνη A₂ αυξάνεται.^{19, 24, 25, 27, 28}

Η συχνότητα των ετεροζυγωτών της β-μεσογειακής αναιμίας στην χώρα μας ποικίλει σε διάφορες περιοχές. Ενώ η μέση συχνότητα είναι περίπου 8%, σε αυτές τις περιοχές π.χ. τη Ρόδο, ανέρχεται σε 16%. Η διαφορά στη συχνότητα των ετεροζυγωτών και το γεγονός ότι οι πληθυσμοί των διαφόρων περιοχών της χώρας δεν είναι κλειστοί, καθιστούν αδύνατον τον υπολογισμό της συχνότητας των κατά έτος γεννημένων ομοζυγωτών και των διπλών ετεροζυγωτών. Εάν όμως ήταν ομοιόμορφα κατανεμημένοι οι ετεροζυγωτές, θα ήταν δυνατόν να υπολογιστεί αδρώς ότι εφόσον η μέση συχνότητα των ετεροζυγωτών είναι 8%, η συχνότητα των ομοζυγωτών ή διπλών ετεροζυγωτών κατά μέσο όρο θα ανέρχεται σε 1:625

γεννήσεις. Με άλλους λόγους κατά έτος θα γεννιούνται περίπου 250 ομοζυγωτές ή διπλοί ετεροζυγωτές.^{19, 24, 25, 27, 28}

ΜΙΚΡΟΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία είναι συνδυασμός ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας και ετερόζυγης δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.²

Ο πάσχων κληρονομεί τον γόνο της θαλασσαιμίας από τον ένα εκ των γονέων και τον γόνο της δρεπανοκυτταρικής από τον άλλον γονέα. Η νόσος απαντά πολύ συχνά στην χώρα μας. Είναι τόσο κλινικά όσο και αιματολογικά λίγο ελαφρότερη της ομόζυγης β-θαλασσαιμίας και της ομόζυγης δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.²⁹

- Στη β⁰/β^s διπλή ετεροζυγωτία δεν υπάρχει σύνθεση β-αλυσίδων. Οι ασθενείς παρουσιάζουν αναιμία, υπίκτηρο, διόγκωση του ήπατος-σπληνός και επώδυνες αιμολυτικές κρίσεις. Τα ερυθρά παρουσιάζουν μορφολογία τύπου β-θαλασσαιμίας και ηλεκτροφορητικά, πλήρη έλλειψη HbA, αύξηση της HbA₂, αύξηση της HbF και παρουσία HbS σε ποσοστό μεγαλύτερο του 85%.
- Στην β⁺/β⁰ διπλή ετεροζυγωτία οι ασθενείς έχουν μέτρια αναιμία και σπανιότερες επώδυνες αιμολυτικές κρίσεις. Ηλεκτροφορητικά έχουμε: HbA 10%-30%, HbS 70%, HbA₂ >3.5% και HbF <3%.

Η διάγνωση στηρίζεται στην ανάλυση της αιμοσφαιρίνης και την εξέταση των γονέων και συγγενών του ασθενούς.^{2, 29}

ΠΙΝΑΚΑΣ 12: Τύποι β και δβ μεσογειακής αναιμίας.

Τύπος	Ομόζυγη κατάσταση	Ετερόζυγη κατάσταση		Μοριακή διαταραχή
		HbA ₂	HbF	
β ^s	HbF + HbA ₂	↑	κ.φ./↑	Γόνοι β-αλυσίων παρόντες. β-mRNA παρόν ή απόν
β ⁺	HbA + HbF + HbA ₂	↑	κ.φ./↑	β-mRNA ↓
(δβ) ⁰	HbF	κ.φ./↓	↑ (5-15%)	Γόνοι απόντες. β και δ mRNA απόν
(δβ) ⁰ τύπου Lepore	HbF + Hb-Lepore	κ.φ./↓	↑ + Hb-Lepore (-5-10%)	Γόνοι από συγχώνευση δβ. Ασταθές δβ-mRNA

ΔΒ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ

Αυτή η διαταραχή χαρακτηρίζεται από μειωμένη ή καθόλου σύνθεση δ και β-σφαιρίνης αλυσίδων. Αν και αυξημένη, η παραγωγή γ-σφαιρίνης δεν μπορεί να αντισταθμίσει πλήρως την ελαττωματική παραγωγή δ και β-σφαιρίνης. Παρόλα αυτά το υψηλό επίπεδο γ-σφαιρίνης αποτρέπει τη μεγάλη ανισορροπία στην αλυσίδα και επομένως προλαμβάνει σοβαρή ασθένεια. Το επίπεδο HbF στη δβ-θαλασσαιμία είναι υψηλότερο απ' ότι στη β-θαλασσαιμία και είναι υπεύθυνο 100% για την αιμοσφαιρίνη στην ομοζυγωτική κατάσταση. Σε σχέση με μερικές δβ-θαλασσαιμίες, και οι τύποι αλυσίδας της γ-σφαιρίνης παράγονται, ενώ σε άλλες παράγεται μόνο η γ-σφαιρίνη που περιέχει γλυκίνη στη θέση 136. Οι δύο τύποι ορίζονται $G\gamma^A\gamma(\delta\beta)^0$ - και $G\gamma(\delta\beta)^0$ -θαλασσαιμία αντιστοίχως.¹⁸

Οι περισσότερες από τις δβ-θαλασσαιμίες προκύπτουν από απαλοιφές γονιδίων. Οι απαλοιφές που αφορούν όλα ή κάποια από τα γονίδια δ- και β-σφαιρίνης αλλά δεν επηρεάζουν τα γονίδια $G\gamma$ - και $A\gamma$ -σφαιρίνης χαρακτηρίζουν τις Ισπανικές, Σικελικές, Λαοτινές, Ιαπωνικές, Αφροαμερικάνικές, και Μακεδονικές $(\delta\beta)^0$ -θαλασσαιμίες. Οι Σικελικές, Λαοτινές και Αφροαμερικανικές $(\delta\beta)^0$ απαλοιφές είναι σχεδόν του ίδιου μεγέθους (12.0 με 13.1 kb). Άλλες απαλοιφές αφορούν τα γονίδια $A\gamma$, δ καθώς και β: οι Τουρκικές, Κινέζικες και Ινδικές μορφές της θαλασσαιμίας $G\gamma(\delta\beta)^0$. Η μεταβολή στην τελευταία ποικιλία είναι πολύπλοκη, προκαλώντας απαλοιφή αλλά και αντιστροφή του ενδογονιακού DNA. Ακόμη δεν έχουν διαφωτιστεί οι παράγοντες που είναι υπεύθυνα για την αυξημένη έκφραση των γονιδίων γ-σφαιρίνης. Πιθανοί υπεύθυνοι είναι ένα επαυξητικό στοιχείο και ένα αρκετά υπερευαίσθητο δίκτυο 3' στο σύμπλεγμα β-σφαιρίνης. Όταν έρχονται σε αντιπαράθεση με τα γονίδια γ-σφαιρίνης από τις απαλοιφές του DNA, αυτές οι αλληλουχίες μπορούν να υπερρυθμίσουν την έκφραση των γονιδίων της γ-σφαιρίνης. Οι ποικιλίες της δβ-θαλασσαιμίας που δεν απαλείφονται περιγράφονται επίσης. Η θαλασσαιμία στη Σαρδηνία προέρχεται από μία διασταύρωση, γεγονός που ενώνει μία υπερέκταση του γονιδίου $A\gamma$ -σφαιρίνης με ένα γονίδιο β-θαλασσαιμίας. Το πρώτο χαρακτηρίζεται από μία αντικατάσταση C->T σε θέση -196 5' στο γονίδιο $A\gamma$ -σφαιρίνης και το δεύτερο από μία ψευτομεταβολή στο κωδικόνιο 39 του γονιδίου β-σφαιρίνης. Η μετάλλαξη της Κινέζικης $G\gamma^A\gamma(\delta\beta)^0$ θαλασσαιμίας έχει μια αντικατάσταση A->G στη θέση -28 στην περιοχή του υποστηρικτή του γονιδίου β-σφαιρίνης. Πιθανόν μία μεταβολή που δεν έχει μέχρι στιγμής αναγνωρισθεί είναι υπεύθυνη για υπερλειτουργία των γονιδίων γ-σφαιρίνης. Η βάση για την μειωμένη έκφραση του γονιδίου δ είναι άγνωστη.¹⁸

Η μετάλλαξη της Κερκυραϊκής ($\delta\beta$)^ο θαλασσαιμίας χαρακτηρίζεται από αδυναμίες στην απαλοιφή και αντικατάσταση. Όλη η έκφραση του γονιδίου δ καταργείται από απαλοιφή 7.2 k-b που αφορά μέρος του γονιδίου δ . Το γονίδιο β -σφαιρίνης περιέχει μία μεταβολή G->A στη θέση 5 της πρώτης παρεμβαίνουσας αλληλουχίας. Όταν δε σχετίζεται με απαλοιφή, αυτή η μεταβολή στη βάση παράγει το φαινότυπο της β^+ θαλασσαιμίας και όχι αυτόν της $\beta^ο$ θαλασσαιμίας.¹⁸

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ

Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Στην Ιπποκράτειο συγγραφή «Coan Prognosis» ο Καμινόπετρος σημείωσε πιθανή αναφορά στη θαλασσαιμία. Ο Άγγλος Bannerman περιέγραψε την κλινική εικόνα της νόσου και ανέλυσε μερικές περιπτώσεις, τις οποίες οι Ιταλοί Silvestroni και Bianco θεώρησαν περιγραφές της θαλασσαιμίας. Το σύνδρομο της σπληνικής αναιμίας στην παιδική ηλικία, απέκτησε ενδιαφέρον από τις αρχές του αιώνα. Το 1889 ο Von Jaksch περιέγραψε κλινική διαταραχή που την ονόμασε «αναιμία ψευδολευχαιμική» της παιδικής ηλικίας. Εικοσιπέντε χρόνια αργότερα υπήρξαν και άλλες περιγραφές της αναιμίας του «Von Jaksch» από τους Whitcher και Carper.²²

Ο παιδίατρος Thomas B. Cooley περιέγραψε για πρώτη φορά τη νόσο στα «Αρχεία της Αμερικανικής Παιδιατρικής Εταιρείας» το 1925, με τίτλο «σειρά περιπτώσεων σπληνομεγαλίας σε παιδιά με αναιμία και ιδιόμορφες οστικές αλλοιώσεις». Ο Cooley με το συνεργάτη του Dr. Pearl Lee έδωσε πλήρη περιγραφή της ομόζυγης β-θαλασσαιμίας.²²

Ο όρος θαλασσαιμία χρησιμοποιήθηκε πρώτη φορά από τους Whipple και Bradford το 1932. Η λέξη προέρχεται από την ελληνική «θάλασσα», γιατί όλες οι αρχικές περιπτώσεις προέρχονται από χώρες της Μεσογείου. Περί τα τέλη της δεκαετίας του 1930 το κλινικό σύνδρομο της θαλασσαιμίας είχε περιγραφεί καλά. Όμως η αποδοχή της γενετικά καθορισμένης νόσου έγινε με τη δημοσίευση του βιβλίου του Έλληνα γιατρού Καμινόπετρου το 1938. Οι Ιταλοί Rietti, Creppi και Micheli περιέγραψαν σύνδρομο με ήπια μορφή αιμολυτικού ίκτερου και ερυθροκύτταρα αυξημένης ωσμωτικής αντίστασης που δεν είναι άλλη από την ετερόζυγη μορφή θαλασσαιμίας.²²

Οι χρονικές περίοδοι που αφορούν την ιστορία και εξέλιξη της μελέτης της θαλασσαιμίας είναι:

1940-1950: Γίνεται γνωστό ότι η θαλασσαιμία δεν είναι απλή νόσος, αλλά σύνθετο σύνδρομο που κληρονομείται με μενδέλιο τύπο κληρονομικότητας.

1950-1960: Αναγνωρίζεται η δομή και η γενετική βάση μελέτης της αιμοσφαιρίνης. Αναλύονται οι διάφορες μορφές θαλασσαιμίας ανάλογα με τις αιμοσφαιρίνες των

πασχόντων. Οι Nee, Beet και Lambotte-Legrands μαζί με τους Pauling και συν. βρήκαν ότι η δομή της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης ελέγχεται από ζεύγος γόνων και αργότερα οι Smith και Torbert έδειξαν ότι δύο γενετικά καθορισμένες θέσεις ευθύνονται για τον έλεγχο της σύνθεσης της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης. Οι πρόοδοι στη χημική ανάλυση της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης αποκάλυψαν τα δύο ζεύγη αλυσίδων α και β. Οι Schroeder και Matsuda έδειξαν ότι η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη του ανθρώπου αποτελείται από δύο α και δύο γ αλυσίδες. Στις αρχές του 1960 οι πρόοδοι στη μελέτη της πρωτεϊνικής αλληλουχίας προσδιόρισαν ακριβώς τη σύνθεση των α, β και γ αλυσίδων. Επίσης αποκαλύφθηκε ότι η αιμοσφαιρίνη A₂ περιέχει ένα τέταρτο τύπο σφαιρινικής αλυσίδας τη δ-αλυσίδα, παρόμοια σε δομή με τη β που συνδυάζεται με α-αλυσίδες. Η μελέτη της γενετικής της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης έχει καταλήξει σε σαφή εικόνα. Τέσσερις διαφορετικές θέσεις ελέγχουν την δομή α, β, γ και δ-αλυσίδων. Στην εμβρυϊκή ζωή ενεργοποιούνται οι θέσεις για τις α και γ-αλυσίδες, με αποτέλεσμα την παραγωγή της αιμοσφαιρίνης F. Αργότερα η σύνθεση των γ-αλυσίδων αντικαθίσταται από β και δ-αλυσίδες, οι οποίες σε συνδυασμό με τις α σχηματίζουν τις αιμοσφαιρίνες A και A₂.

1960-1970: Στην χρονική αυτή περίοδο συμβαίνουν ραγδαίες εξελίξεις. Υπάρχει πλέον ένα καλό μοντέλο γενετικής της νόσου και αναπτύσσονται νέες τεχνικές αναλύσεων, για τη μελέτη των διαφόρων αιμοσφαιρινών. Οι αιματολόγοι έχουν δυνατότητες εφαρμογής των τεχνικών αυτών στα εργαστήρια των νοσοκομείων, για να μελετούν τη θαλασσαιμία σε όλο τον κόσμο. Γρήγορα διαπιστώνεται ότι οι θαλασσαιμίες είναι νόσοι με παγκόσμια κατανομή και αξιοσημείωτη γενετική ετερογένεια.²²

Η εικόνα της παθοφυσιολογίας της νόσου άρχισε να διαφαίνεται καθαρά. Επί πλέον διαπιστώνεται ότι η θαλασσαιμία δεν περιορίζεται μόνο στις χώρες της περιοχής της Μεσογείου Θαλάσσης. Έγινε σαφές ότι η θαλασσαιμία παρουσιάζει υψηλό ποσοστό συχνότητας σε χώρες της Νοτιοανατολικής Ασίας, της Ινδίας και της Μέσης Ανατολής. Ομάδες ερευνητών ανά τον κόσμο επιχείρησαν να προσδιορίσουν την συχνότητα γονιδίων στους πληθυσμούς των χωρών αυτών. Εν τω μεταξύ συνεχίζονται οι εργασίες ανάλυσης της συχνότητας και ετερογένειας της θαλασσαιμίας στη περιοχή Μεσογείου. Από μελέτη διάρκειας πολλών ετών, σε ευρείες πληθυσμιακές ομάδες διαφόρων περιοχών της Ιταλίας, οι Silvestroni και Bianco και της Ελλάδας, οι Φέσσας και συν. προσδιόρισαν την συχνότητα των γόνων και χαρακτήρισαν τις διαφορετικές μορφές θαλασσαιμίας στους πληθυσμούς αυτούς. Η β-θαλασσαιμία αναγνωρίστηκε σε πληθυσμούς Μαύρων της Αμερικής στις αρχές της δεκαετίας του 1950 και έγινε πλέον σαφές ότι τόσο η α όσο και η β-θαλασσαιμία απαντώνται σε άτομα Αφρικανικής προέλευσης. Οι θαλασσαιμίες πιθανότατα αποτελούν τις

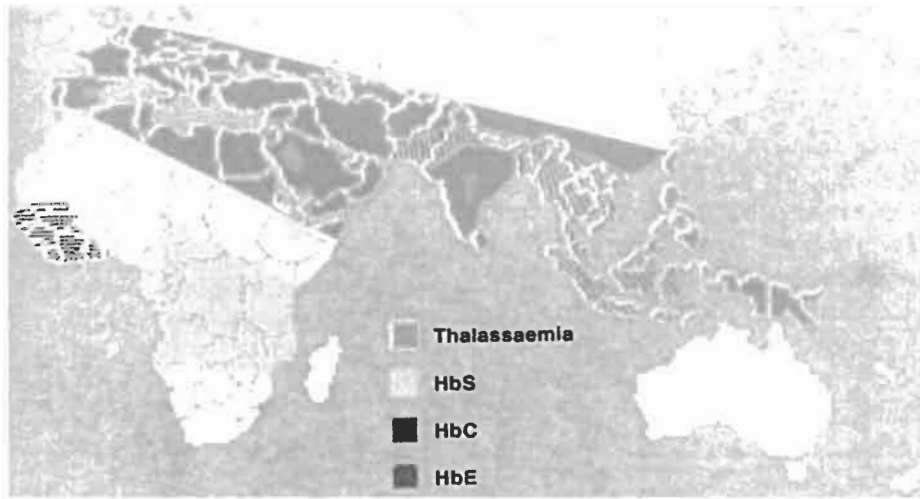
συνηθέστερες απλές γονιδιακές διαταραχές οι οποίες είναι ικανές να προκαλέσουν μείζον κοινωνικό πρόβλημα υγείας στο παγκόσμιο πληθυσμό. Σε περιοχές της Ιταλίας και άλλων χωρών της Μεσογείου, όπως η Ελλάδα, η συχνότητα των φορέων της β-θαλασσαιμίας είναι υψηλή, της τάξεως 15-20%. Στην Ταϊλάνδη 20% του πληθυσμού «φέρει» κάποια μορφή α-θαλασσαιμίας. Η αιτία αυτών των σημαντικών συχνοτήτων δεν έχει ικανοποιητική εξήγηση. Μία από τις επικρατέστερες πάντως είναι η πιθανή προστατευτική δράση του μεταλλαγμένου γονιδίου της θαλασσαιμίας έναντι του πλασμωδίου της ελονοσίας. Στην πραγματικότητα η εξήγηση αυτή δόθηκε μετά από περιορισμένες πληθυσμιακές μελέτες, αν και ο ακριβής μηχανισμός με τον οποίο τα ερυθροκύτταρα των θαλασσαιμικών προστατεύονται από το πλασμώδιο της ελονοσίας δεν είναι ακόμη αποσαφηνισμένος.²²

ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΟΝ ΚΟΣΜΟ

Περίπου το 3% του παγκόσμιου πληθυσμού (150 εκατομμύρια άνθρωποι) έχουν γονίδια β-θαλασσαιμίας. Αυτά τα γονίδια είναι ιδιαιτέρως κυρίαρχα στους κατοίκους της Ελλάδας και της Ιταλίας. Η επικράτηση της κατάστασης των φορέων, με φθίνουσα σειρά, έχει βρεθεί ότι είναι στη Σαρδηνία (11 με 34%), στο δέλτα του ποταμού Πο κοντά στη Φερράρα (20%) και στη Σικελία (10%). Στην Ελλάδα η επικράτηση ποικίλει αρκετά, ξεκινώντας από ποσοστό μικρότερο του 5% και φθάνοντας περίπου το 15% στις νότιες και κεντρικές περιοχές, όπως συμβαίνει και στην Κύπρο. Η β-θαλασσαιμία συναντάτε λιγότερο συχνά στις νότιες και δυτικές περιοχές της Αφρικής, Τουρκίας, του Ιράν και της Συρίας. Έχει καταγραφεί σε Ινδούς και Κούρδους Εβραίους, Άραβες(ειδικά σ' αυτούς από τη Σαουδική Αραβία), Πακιστανούς και Ινδούς. Αν και έχει επίσης βρεθεί σε αυτόχθονες της Νοτιοανατολικής Ασίας και Νότιας Κίνας, η β-θαλασσαιμία είναι σαφώς λιγότερο κυρίαρχη σ' αυτές τις περιοχές απ' ότι η α-θαλασσαιμία. Στη Βόρεια Αμερική η θαλασσαιμία έχει σημειωθεί κυρίως σε ανθρώπους Ιταλικής, Ελληνικής και Αφρικανικής καταγωγής.¹⁸

Σε μία έρευνα μεταξύ υγιών Αφροαμερικανών, καταγράφηκε ετεροζυγωτική β-θαλασσαιμία σε ποσοστό 1.4%. Η β-θαλασσαιμία στη Τζαμάικα πιθανόν έχει τις ρίζες της στους μετανάστες από την Αφρική και την Ανατολή. Σε σποραδικές περιπτώσεις, β-θαλασσαιμία έχει σημειωθεί σε Βορειοευρωπαίους χωρίς να κατάγονται άμεσα από χώρες της Μεσογείου ή της Ανατολής. Η μετανάστευση, ο γάμος μεταξύ ανθρώπων διαφορετικών εθνικών ομάδων και οι διαφορές στη σχετική αύξηση του πληθυσμού μπορεί να αλλάξουν την κατανομή και εμφάνιση της θαλασσαιμίας.¹⁸

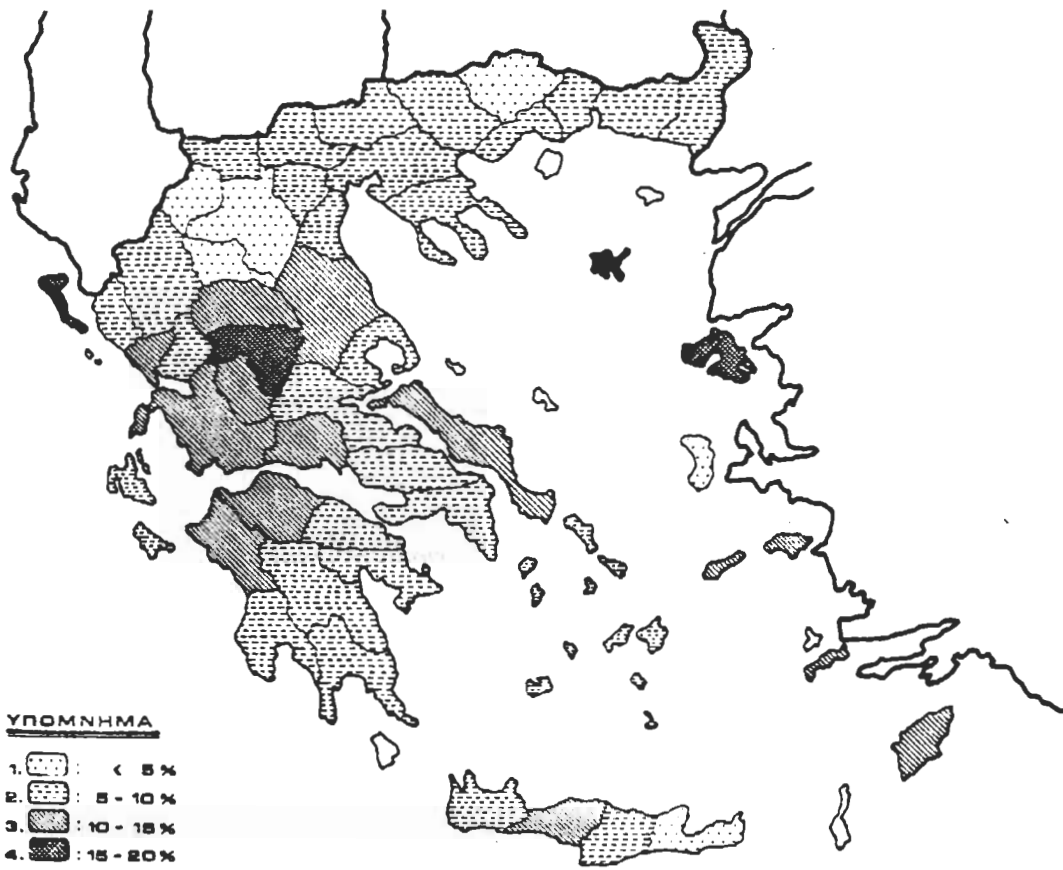
ΕΙΚΟΝΑ 13: Η αρχική κατανομή της θαλασσαιμίας και των αιμοσφαιρινοπαθειών κατά προσέγγιση στον κόσμο. Η κατανομή στο Νέο Κόσμο, Βόρεια Ευρώπη και Αυστρία αντικατοπτρίζει την προέλευση των μεταναστών που αποίκισαν κάθε περιοχή.



ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Η Β' Μεσογειακή Αναιμία είναι συχνή στους Μεσογειακούς λαούς, τους λαούς των Βαλκανίων, της Μέσης και Άπω Ανατολής. Στην Ελλάδα έχει άνιση κατανομή και η συχνότητα των φορέων κυμαίνεται από 5-20% (μέση συχνότητα 5.5-8%). Ιδιαίτερα βεβαρημένες περιοχές είναι η Ρόδος (20%), η Λέσβος (19%), η Βόρεια Εύβοια (17%) καθώς επίσης η Κέρκυρα, τα Τρίκαλα και η Ηλεία (12-14%). Η συχνότητα της δβ-μεσογειακής αναιμίας στον Ελλαδικό πληθυσμό είναι 0.17-0.60%. Η συχνότητα της β-μεσογειακής αναιμίας είναι αυξημένη σε περιοχές της χώρας μας με αυξημένη επίπτωση ελονοσίας κατά το παρελθόν. Το εύρημα αυτό ενισχύει σημαντικά την υπόθεση της συσχέτισης της ελονοσίας με τη θαλασσαιμική μετάλλαξη.²¹

ΕΙΚΟΝΑ 14: Συχνότητα και κατανομή β-Μεσογειακής Αναιμίας στον Ελλαδικό χώρο.



ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ

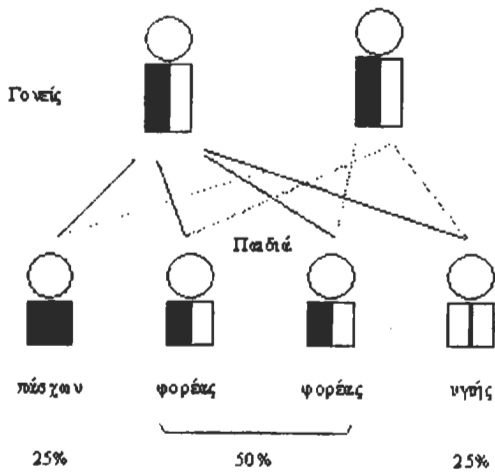
ΟΜΟΖΥΓΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

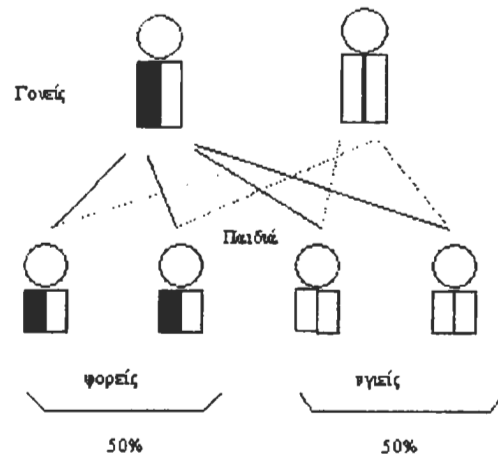
Η Μεσογειακή Αναιμία είναι νόσος κληρονομική. Το στίγμα μεταδίδεται τη στιγμή της σύλληψης από τους γονείς στο παιδί μαζί με όλους τους φυσιολογικούς χαρακτήρες. Το κληρονομικό αυτό στίγμα εκδηλώνεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια που το σχήμα τους παρουσιάζεται ανώμαλο και δεν έχουν την ικανότητα να συνθέτουν την φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του ενήλικα.³⁰

Οι γονείς των πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία είναι οπωσδήποτε και οι δύο φορείς (ετεροζυγώτες) της νόσου. Πρόκειται για απόλυτα υγιή άτομα χωρίς κανένα σύμπτωμα που έχουν όμως το ένα από τα δύο γονίδια της αιμοσφαιρίνης τους παθολογικό (μεταλλαγμένο). Στην Ελλάδα περίπου 1 στα 10 άτομα είναι ετεροζυγώτες για β Μεσογειακή Αναιμία ή άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες. Στις παρακάτω εικόνες αναπαρίστανται σχηματικά οι πιθανότητες που έχουν οι υποψήφιοι γονείς που είναι ετεροζυγώτες για τη νόσο να αποκτήσουν υγιές ή πάσχον παιδί. Ο ετεροζυγώτης (για Μεσογειακή Αναιμία) συμβολίζεται σαν ασπρόμαυρο ανθρωπάκι, ο πάσχον σαν μαύρο και ο απόλυτα φυσιολογικός σαν λευκό. Όπως περιγράφεται στις εικόνες μόνο εκείνα τα ζευγάρια που και οι δύο είναι ετεροζυγώτες για τη νόσο αντιμετωπίζουν τον κίνδυνο, με πιθανότητα 25% (1 στα τέσσερα παιδιά), να αποκτήσουν πάσχον παιδί. Θα πρέπει να τονιστεί ότι το ποσοστό αυτό αφορά κάθε εγκυμοσύνη ανεξάρτητα εάν στην προηγούμενη κυφορήθηκε ή γεννήθηκε υγιές ή πάσχον παιδί. Τα ζευγάρια στα οποία μόνο ο ένας είναι ετεροζυγώτης Μεσογειακής Αναιμίας δεν διατρέχουν κανένα απολύτως κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία. Τα παιδιά που θα αποκτήσουν θα είναι φυσιολογικά (ετεροζυγώτες με πιθανότητα 50% ή εντελώς φυσιολογικά με επίσης πιθανότητα 50%).³¹

ΕΙΚΟΝΑ 15



ΕΙΚΟΝΑ 16



Το θέμα της αιτιολογίας είναι ξεκαθαρισμένο με την έννοια ότι η έναρξη της νόσου, συνδέεται με ανωμαλία της κληρονομικής ουσίας του ατόμου. Η πορεία της νόσου φαίνεται σε ορισμένες περιπτώσεις να επηρεάζεται από παράγοντες του περιβάλλοντος.³⁰

Όταν εξετάζουμε χημικά τις αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης διαπιστώνουμε πως αυτές είναι όμοιες κατά ζεύγη. Τα ζεύγη αυτά καθορίζονται με μικρά γράμματα από το Ελληνικό Αλφάβητο. Έτσι έχουμε τις εξής αιμοσφαιρίνες (Hb):

1. Hb α (α₂β₂). Αντιπροσωπεύει το 97,5% της αιμοσφαιρίνης που γεμίζει τα ερυθροκύτταρα. Είναι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων.
2. HbA₂ (α₂δ₂). Αντιπροσωπεύει μόλις το 2,5% της αιμοσφαιρίνης που γεμίζει τα ερυθροκύτταρα του ενήλικου ανθρώπου. Επιτελεί την ίδια λειτουργία με την Hb α αλλά έχει διαφορετική δομή.
3. HbF (α₂γ₂). Είναι η εμβρυακή αιμοσφαιρίνη, συναντάται στα κύτταρα του νεογνού σε ποσοστό 70%. Κατά τον 6^ο-12^ο μήνα της εμβρυακής ζωής μειώνεται σε ποσοστό μικρότερο από 1% για να αποκατασταθεί σχεδόν αποκλειστικά από την Hb α και HbA₂ που αρχίζει να συντίθεται στο μεταξύ.

Η βασική βλάβη στη β θαλασσαιμία είναι η ελάττωση του ρυθμού σύνθεσης ή πλήρης αναστολή σύνθεσης των β αλυσίδων με αποτέλεσμα τη σημαντικού βαθμού διαταραχή της ισορροπίας των σφαιρινικών αλυσίδων την περίσσεια α αλυσίδων. Ο ρυθμός σύνθεσης γ αλυσίδων και παραγωγής αιμοσφαιρίνης F ποικίλλει στα διάφορα προγονικά κύτταρα των ερυθροκυττάρων, αλλά η συνολική παραγωγή της αιμοσφαιρίνης F είναι ανεπαρκής για να καλύψει την έλλειψη της αιμοσφαιρίνης A. Με άλλα λόγια η παραγωγή γ αλυσίδων είναι ανεπαρκής για να δεσμεύσει τις πλεονάζουσες α αλυσίδες και σε κάθε περίπτωση β

θαλασσαιμίας υπάρχει τελικά μία εξισορροπημένη παραγωγή σφαιρινικών αλυσίδων με πλεονάζουσες α αλυσίδες. Οι τελευταίες καθιζάνουν στα προγονικά ερυθροκύτταρα και παράγονται στερεά έγκλειστα. Μελέτες της κινητικής των ερυθρών αιμοσφαιρίων έχουν δείξει ότι υπάρχει εκσεσημασμένη αύξηση, αλλά και εκτεταμένη ενδομυελική καταστροφή των προδρομικών ερυθροκυττάρων. Επίσης υπάρχει αύξηση του ρυθμού αποδόμησης των ερυθροκυττάρων εκείνων που φθάνουν στην περιφέρεια. Δηλαδή η αναιμία της θαλασσαιμίας είναι κατά κύριο λόγο δυσερυθροποιητική, αλλά συνυπάρχει και αιμολυτικό στοιχείο. Η σοβαρού βαθμού αναιμία που προκύπτει από τους παραπάνω μηχανισμούς προκαλεί αξιόλογη παραγωγική δραστηριοποίηση, με αποτέλεσμα έκδηλη διάταση του μυελού. Αυτό στη συνέχεια προκαλεί σκελετικές ανωμαλίες, όπως επίσης και αρκετές μεταβολικές διαταραχές, που μπορεί να επιδεινώνουν την αναιμία.^{22, 30}

Φαίνεται ότι τα έγκλειστα που παράγονται από την καθίζηση των πλεοναζουσών α αλυσίδων, δρουν τοξικά στην ωρίμανση των ερυθρών αιμοσφαιρίων στον μυελό και την επιβίωση τους στο περιφερικό αίμα. Μελέτες των Γιαταγάνα και Φέσσα και των Wickramasinghe και συν έδειξαν ότι η καθίζηση των α αλυσίδων συμβαίνει σε πρώιμο στάδιο της ωρίμανσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων, ότι το πόσο των αλυσίδων που καθιζάνουν αυξάνει όσο προχωρά η ωρίμανση της ερυθράς σειράς. Οι Γιαταγάνας και συν έδειξαν επίσης ότι υπάρχει αντίστροφη συσχέτιση μεταξύ των ποσών των ιζημάτων α αλυσίδων και της διαλυτής αιμοσφαιρίνης σε μεμονωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια. Οι Nathan και Gunn μελέτησαν ερυθροκύτταρα, από σπληνεκτομηθέντες ασθενείς με ομόζυγη β θαλασσαιμία, χρησιμοποιώντας την τεχνική έκπλυσης με οξύ, για τον προσδιορισμό της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης και παρατήρησαν ότι τα μεγαλύτερα έγκλειστα υπήρχαν στα ελαφρότερα κεχρωσμένα κύτταρα δηλαδή εκείνα που περιείχαν λιγότερη αιμοσφαιρίνη F. Από τις μελέτες αυτές και λαμβάνοντας υπ' όψη βιοσυνθετικά δεδομένα, που δείχνουν ότι υπάρχει σχετικά περισσότερη σύνθεση γ αλυσίδων στην περιφέρεια απ' ότι το μυελό, φαίνεται ότι η καθίζηση των α αλυσίδων, είναι ο κυριότερος παράγοντας ενδομυελικής καταστροφής των προγονικών ερυθροκυττάρων και ότι τα προγονικά εκείνα κύτταρα που συνθέτουν σχετικά περισσότερες γ αλυσίδες προστατεύονται, πιθανότατα από λόγω σχηματισμού διαλυτής αιμοσφαιρίνης F, από τις πλεονάζουσες α αλυσίδες με τις γ . Αυτή η θεωρία είναι απόλυτη συμβατή με τα ευρήματα, σύμφωνα με τα οποία, τα ερυθρά αιμοσφαίρια που περιέχουν αιμοσφαιρίνη F καταστρέφονται με βραδύτερο ρυθμό από αυτά που περιέχουν κυρίως αιμοσφαιρίνη A.²²

Επιπροσθέτως υπάρχει βράχυνση του χρόνου ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων στη β θαλασσαιμία. Από μελέτες των Gabuzda και συν και Nathan και Gunn διαπιστώθηκε ότι οι

πληθυσμοί των ερυθροκυττάρων με το μακρύτερο χρόνο ζωής είναι αυτοί που περιέχουν κυρίως αιμοσφαιρίνη F ενώ αυτοί με βραχύτερο χρόνο ζωής περιέχουν κυρίως αιμοσφαιρίνη A και μεγάλη περίσσεια ελεύθερων α αλυσίδων όπως στην περίπτωση β^0 θαλασσαιμίας, τα ερυθροκύτταρα περιέχουν ελεύθερες α αλυσίδες με πολύ μικρά ποσά αιμοσφαιρίνης F.²²

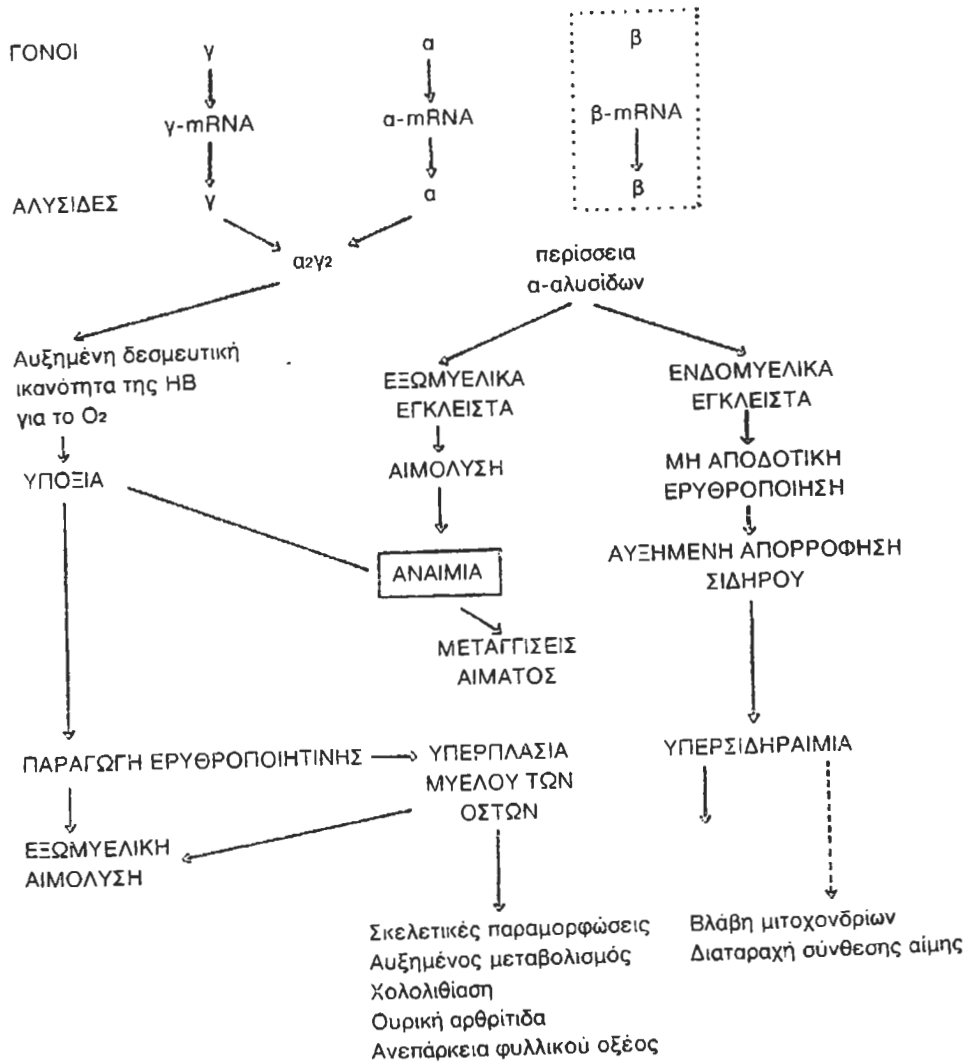
Ένα κύριο ερώτημα στην παθοφυσιολογία της β θαλασσαιμίας είναι γιατί η καθίζηση των α αλυσίδων μειώνει την επιβίωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Ο Rachmilewitz παρατήρησε ότι η πλεονάζουσα α αλυσίδες οξειδώνονται πρώτα σε μεθαιμοσφαιρίνη και κατόπιν σε μη αναστρέψιμα παράγωγα της αίμης που καθιζάνουν στα ερυθροκύτταρα σαν έγκλειστα σωμάτια.²²

Ένας άλλος μηχανισμός που συμβάλλει στην καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων στην θαλασσαιμία είναι η παραγωγή «ενεργοποιημένου» οξυγόνου. Σε φυσιολογικά ερυθρά κύτταρα τα υπεροξειδία που είναι μια από τις τέσσερις λειτουργικές μορφές του ενεργοποιημένου οξυγόνου σχηματίζονται σταθερά κατά την διάρκεια της αυτοοξειδωσης της οξυαιμοσφαιρίνης με μεθαιμοσφαιρίνη. Το ένζυμο υπεροξειδίο-δισμουτάση παράγεται σε φυσιολογικά ερυθρά. Το ένζυμο μετατρέπει δυο μόρια υπεροξειδίων σε οξυγόνο και υπεροξειδίο του υδρογόνου, μετατρέποντας έτσι το πολύ ισχυρό υπεροξειδίο που είναι ικανό να προκαλέσει έναρξη των οξειδωτικών αντιδράσεων, σε ηπιότερο. Στα θαλασσαιμικά κύτταρα υπάρχει περίσσεια υποομάδων αιμοσφαιρίνης, αυξημένες ποσότητες ενδοκυττάριας φερριτίνης ή αιμοσιδηρίνης και μειωμένη διαλυτή αιμοσφαιρίνη με χαμηλό MCH. Οι Brunori και συν, έδειξαν ότι κατά την *in vitro* αυτοοξειδωση των μεμονωμένων α και β αλυσίδων της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης από οξυαιμοσφαιρίνη σε ιζήματα αιμοχρωμάτων γεννώνται υπεροξειδία. Πιθανότατα υπάρχει αυξημένη γένεση υπεροξειδίων στα ερυθρά αιμοσφαίρια των θαλασσαιμικών. Ο Rachmilewitz πρότεινε ότι η γένεση υπεροξειδίου παρουσία μειωμένων συγκεντρώσεων αιμοσφαιρίνης μέσα στο κύτταρο, μπορεί να δρα σαν υπόστρωμα για τις ελεύθερες ρίζες με υψηλή δραστικότητα που μαζί με την παρουσία ενδοκυττάριου σιδήρου προκαλεί την υπεροξειδωση των λιπιδίων της μεμβράνης.²²

Φαίνεται έτσι ότι οι μηχανισμοί βλάβης των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι εξαιρετικά πολύπλοκη. Ο κυριότερος παράγοντας είναι η καθίζηση των α αλυσίδων και η πρόκληση μηχανικής βλάβης στο κύτταρο, τόσο κατά την ωρίμανση, όσο και στην περιφέρεια κατά την δίοδο μέσω του σπλήνα και του ΔΕΣ. Αυτός ο τύπος βλάβης μαζί με την ελαττωμένη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης έχουν συνέπειες στην λειτουργία της μεμβράνης συμπεριλαμβανομένης μιας αυξημένης διαφυγής κατιόντων.²²

Η παθοφυσιολογία της ομόζυγης β Μεσογειακής Αναιμίας απεικονίζεται στο παρακάτω σχήμα.

ΣΧΗΜΑ 7: Παθοφυσιολογία της β μεσογειακής αναιμίας.



ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

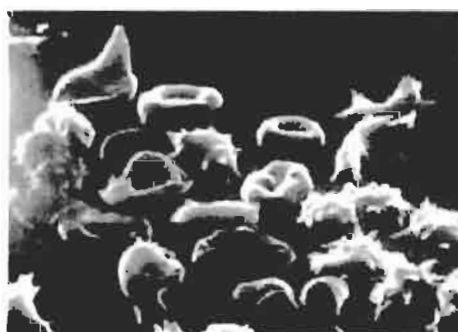
- Hb 9-11 gr/dl ή ανώτερη, μέχρι ακόμη και φυσιολογική τιμή.
- Μορφολογικές αλλοιώσεις ερυθρών που έχουν βαρύνουσα σημασία για την διάγνωση (μικροκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη και υποχρωμία).

- Ο αριθμός των ερυθρών είναι δυσανάλογα αυξημένος σε σχέση με την τιμή της αιμοσφαιρίνης.
- Η HbA₂ (α₂δ₂) συνηθέστατα είναι αυξημένη άνω του 3% (3,5-6,5%), ενώ HbF σπάνια βρίσκεται αυξημένη.

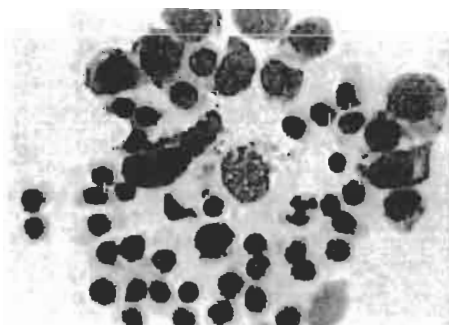
Η αναζήτηση της αυξημένης HbA₂ είναι καθοριστική για την διάγνωση, αλλά λέχθηκε ότι όταν συνυπάρχει και σιδηροπενία μπορεί να βρεθεί φυσιολογικό ποσό A₂ ψευδώς. Η χορήγηση σιδήρου διορθώνει τη σιδηροπενία και ο επαναπροσδιορισμός της A₂ τη βρίσκει αυξημένη στα πραγματικά για το στίγμα επίπεδα (> 3%) και έτσι γίνεται σωστή διάγνωση.^{2,32}

Η αύξηση της HbA₂ είναι η κύρια εξέταση για την ανίχνευση των φορέων του στίγματος της β μεσογειακής αναιμίας (ηλεκτροφόρηση Hb). Η επίπτωση του στίγματος στο γενικό πληθυσμό της χώρας μας είναι 8 %, ενώ σε ορισμένες περιοχές φθάνει το 15-20%.^{2,32}

EIKONA 17: Από ηλεκτρονικό μικροσκόπιο.



EIKONA 18: Από απλό μικροσκόπιο.



ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Οι κλινικές εκδηλώσεις της μείζονος β-μεσογειακής αναιμίας οφείλονται:

- A) στο συνδυασμό χρόνιας αιμόλυσης
- B) ελαττωμένης παραγωγής φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης και
- Γ) μη αποδοτικής ερυθροποίησης.

Αποτέλεσμα της αναιμίας είναι η ανεπαρκής οξυγόνωση των κυττάρων και η επακόλουθη ανεπάρκεια των διαφόρων οργάνων.^{3, 33}

Οι βαριές μορφές της αναιμίας αυτής εκδηλώνονται³⁴ από τον 2^ο και 3^ο μήνα της ζωής²⁷ ενώ οι ελαφρότερες μορφές εκδηλώνονται αργότερα κατά το 1-3^ο έτος της ζωής.³⁴

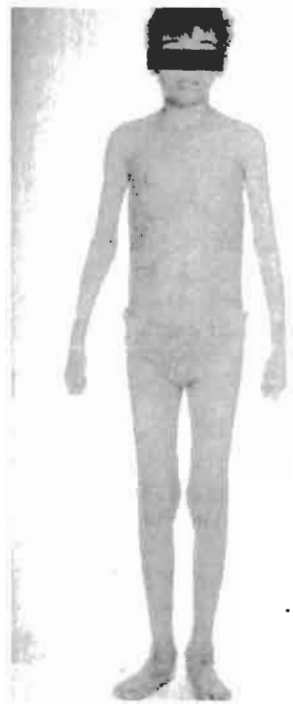
Στο αίμα ανευρίσκεται αιμοσφαιρίνη κάτω των 8 gr%, αυξημένη χολερυθρίνη, αυξημένος σίδηρος, αυξημένα δικτυοερυθροκύτταρα, ύπαρξη ερυθροβλαστών και εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη F. Η μορφολογία των ερυθρών αιμοσφαιρίων χαρακτηρίζεται από μεγάλη υποχρωμία και ανισοποικιλοκυττάρωση.^{27, 34}

ΕΙΚΟΝΑ 19: Φωτογραφία πάσχοντος από β- Μεσογειακή Αναιμία ηλικίας 7 ετών.



Ποικίλα συμπτώματα ευαισθητοποιούν τους γονείς σχετικά με την σοβαρή νόσο του παιδιού τους. Συχνά τα πάσχοντα παιδιά παρουσιάζουν ανεπάρκεια αύξησης και πρόσληψης βάρους και καθίστανται προοδευτικά ωχρά. Συχνότατα υπάρχουν προβλήματα σίτισης, διάρροιών, ευερεθιστότητας, υποτροπιάζοντα πυρετικά επεισόδια, αύξηση της περιμέτρου της κοιλίας που οφείλεται στην σπληνομεγαλία και αδυναμία πλήρους ανάρρωσης από λοιμώξεις.²²

ΕΙΚΟΝΑ 20: Μείζων β-Θαλασσαιμία. Η ηπατοσπληνομεγαλία είναι συνήθης, όπως σε αυτόν το νεαρό ασθενή.



Σ' αυτό το στάδιο της νόσου ο ασθενής φαίνεται ωχρός, αλλά χωρίς σημαντικά παθολογικά ευρήματα, πλην της σπληνομεγαλίας που μπορεί να υπάρχει. Εάν τεθεί η διάγνωση στο στάδιο αυτό και ο ασθενής αρχίσει να μεταγγίζεται συστηματικά, η αύξηση και ανάπτυξη του προχωρεί σχεδόν φυσιολογικά την επόμενη δεκαετία. Εάν όμως δεν μεταγγίζεται ικανοποιητικά, στα επόμενα χρόνια εμφανίζεται το τυπικό προσωπίο της ομόζυγης β θαλασσαιμίας.²²

ΕΙΚΟΝΑ21: Εμφάνιση ασθενούς με ομόζυγη β-θαλασσαιμία. Παρατηρήστε την υπερπλασία της γνάθου και την απορρέουσα οδοντική ανωμαλία.



Η καθυστέρηση της φυσιολογικής ανάπτυξης του παιδιού γίνεται αισθητή στην ηλικία των 9-10 χρόνων αλλά με φυσιολογική ανάπτυξη της νοημοσύνης. Τα προβλήματα της ανάπτυξης σε αυτά τα άτομα εμφανίζονται μετά την ήβη. Οι κοπέλες έχουν έμμηνο ρύση συνολικά γύρω στις 3-4 φορές, η οποία αρχίζει περί το 20^ο έτος και μετά διακόπτεται.^{21, 35}

Υπάρχει ωχρότητα των βλεννογόνων και ποικίλου βαθμού ίκτερος. Η ωχρότητα του δέρματος επιτείνεται από τη φαιά χρώση που παρουσιάζει και η οποία αναφέρεται από τον Cooley στις πρώτες περιγραφές της νόσου. Ο ασθενής είναι καχεκτικός και παρουσιάζει στοιχεία υπερμεταβολισμού, όπως ελαττωμένη μυϊκή μάζα, ελαττωμένο λιπώδη ιστό, ανορεξία και βραδυψυχισμό.²²

Η ψηλάφηση της κοιλίας αποκαλύπτει άλλοτε άλλου βαθμού διόγκωση του ήπατος και του σπληνός και η ακρόαση της καρδιάς αποκαλύπτει λειτουργικά φυσήματα. Επιπρόσθετα υπάρχουν σημαντικού βαθμού ηπατοσπληνομεγαλία και εκσεσημασμένες σκελετικές αλλοιώσεις. Οι τελευταίες περιλαμβάνουν την εμφάνιση χαρακτηριστικού προσωπίου με προπέτεια του μετώπου του κρανίου, υπερτροφία των γνάθων με προπέτεια της άνω γνάθου, το άνω χείλος είναι λεπτό και αποκαλύπτει τους οδόντες, προέχοντα ζυγωματικά τόξα, καθίζηση της ρίζας της μύτης, οίδημα βλεφάρων και μογγολοειδή φορά των βλεφαρικών σχισμών. Επίσης μπορεί να υπάρχει ελάττωση της μυϊκής μάζας και ραιβοποδία. Υποτροπιάζοντα έλκη των κνημών μπορεί να παρουσιασθούν καθ' όλη τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας.^{22, 27, 36}

ΕΙΚΟΝΑ 22: Στάδιο της β-Θαλασσαιμίας που δείχνει υπερανάπτυξη του κρανίου.



Επιπλέον εμφανίζεται υποθυρεοειδισμός, διαβήτης λόγω προσβολής του παγκρέατος ή ακόμα και υποπαραθυρεοειδισμός. Αυτά τα προβλήματα δεν εμφανίζονται μόνο σε άτομα που δεν μεταγγίζονται αλλά και σε αυτά που μεταγγίζονται, αφού τα προβλήματα της αιμοχρωμάτωσης είναι άμεσα συνδεδεμένα με τη μετάγγιση. Επίσης ο ασθενής εμφανίζει χολολιθίαση, λόγω αυξημένης αιμόλυσης, υπερουριχαιμία και αρθρίτιδα, λόγω γρήγορης κυτταρικής καταστροφής.^{5, 15, 17, 35}

Τέλος ο ασθενής εμφανίζει έντονες οστικές αλλοιώσεις που συνοδεύονται από χαρακτηριστικό προσωπίο και κατάγματα λόγω οστεοπόρωσης. Οι οστικές αλλοιώσεις είναι αποτέλεσμα της υπερλειτουργίας του μυελού των οστών.³⁵

Τα υποκειμενικά ενοχλήματα (εύκολη κόπωση, ανορεξία) συνήθως δεν είναι αξιόλογα, γιατί λόγω της χρονιότητας της νόσου ο πάσχων έχει προσαρμοστεί στην βαριά αναμία.²⁷

ΕΙΚΟΝΑ 23: Γνωρίσματα της β-θαλασσαιμίας.³⁷

Αδυναμία ανάπτυξης της αναμίας

Ψυκτροειδές κρανίο με υπερτροφία της άνω γνάθου

Ηπατομεγαλία

Εύθραυστα μακριά κόκαλα

Συνεχείς μεταγγίσεις



Αιμοσιδήρωση

Καρδιομυοπάθειες

Κύρωση

Χρωμάτωση του δέρματος

ΣΥΝΟΨΗ ΤΟΥ ΤΙ ΤΕΛΙΚΑ ΣΥΜΒΑΙΝΕΙ ΣΤΗΝ ΟΜΟΖΥΓΗ Β- ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΠΟΥ ΔΕΝ ΘΕΡΑΠΕΥΕΤΑΙ:

Όργανα που επηρεάζονται τελικώς, από ανεπαρκή μετάγγιση:

Παραμόρφωση προσώπου*
(υπερτροφία των άνω οστών της γνάθου)

Ηπερσπληνισμός
(θρομβοκυτοπενία κτλ.)

Αίμα (αναιμία)

Παθολογικά κατάγματα*

Πρόωρο κλείσιμο της κάτω μηριαίας επίφυσης*

Όργανα που επηρεάζονται, τελικώς από ανεπαρκή απέκκριση σιδήρου:

Υπόφυση (επηρεάζει την ανάπτυξη, τα όργανα αναπαραγωγής, τους επινεφρίδιους αδένες, το θυροειδή)

Θυροειδής αδένας (σπάνιο)

Παραθυροειδείς αδένες
(υποπαραθυροειδισμός που οδηγεί σε υποασβεστιαμία)

Καρδιά (ανακοπή καρδιάς)

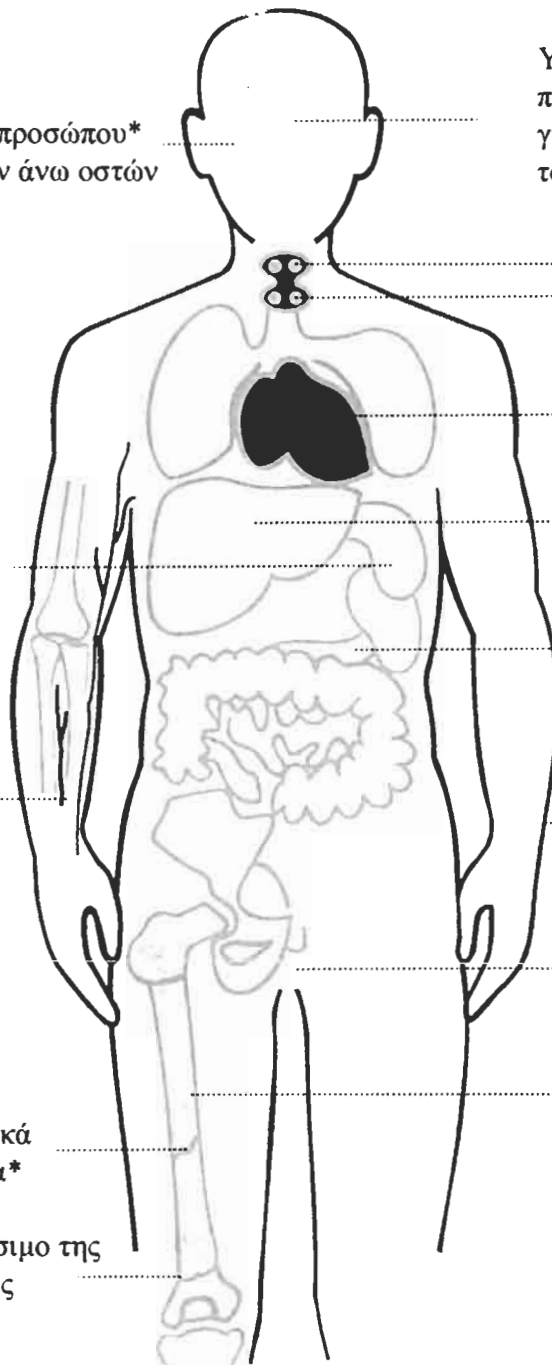
Ήπαρ (ηπατομεγαλία)

Πάγκρεας (διαβήτης σπάνια)

Χρωμάτωση του δέρματος
(«γκριζόμαυρος» αποχρωματισμός της βάσης των νυχιών, του αγκώνα και των αρθρώσεων του γονάτου και του αστραγάλου)

Ανδρικά γεννητικά όργανα
(δυσκολία στην αναπαραγωγή ή λειτουργία)

Πόνος στα κόκαλα και τις αρθρώσεις, οστεοπόρωση (σχετικός υποπαραθυροειδισμός)



* εξαιτίας διαστολής του μυελού των οστών

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Οι επιπλοκές της νόσου συνδέονται κυρίως με την αιμοσιδήρωση. Η εμφάνιση των επιπλοκών αυτών οφείλεται πιθανώς στους παρακάτω παράγοντες:

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

Οι πιο συχνές και σοβαρές επιπλοκές είναι οι **καρδιακές**, οι **ενδοκρινικές**, οι **ηπατικές** και οι **νευρολογικές**.³⁹

ΚΑΡΔΙΑΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Οι καρδιακές επιπλοκές ήταν πάντα και παραμένουν η κύρια αιτία νοσηρότητας και θνησιμότητας στη Μεσογειακή Αναιμία. Η παθογένεση της καρδιακής νόσου συμπεριλαμβάνει ένα ποικίλο αριθμό μηχανισμών με κύριο όμως εκπρόσωπο την υπερφόρτωση με σίδηρο.⁴⁰

Η αδυναμία σύνθεσης επαρκούς αιμοσφαιρίνης και η διατήρηση επαρκούς οξυγονώσεως στους ιστούς επιτυγχάνεται στα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία με την αύξηση της καρδιακής παροχής και με την αύξηση της αποδέσμευσης οξυγόνου από τα ερυθρά αιμοσφαίρια. Η αυξημένη μη αποδοτική ερυθροποίηση και η επέκταση του μυελού των οστών αλλά και η ηπατική νόσος είναι τα άλλα αίτια της αυξημένης καρδιακής παροχής. Η ανάγκη για αυξημένη καρδιακή παροχή «κουράζει» σε βάθος χρόνου την καρδιά. Από την άλλη πλευρά η υπερφόρτωση με σίδηρο αποτελεί την κύρια αιτία μυοκαρδιακής βλάβης μέσα από ένα οξειδωτικό μηχανισμό.⁴⁰

Η καρδιακή βλάβη ξεκινά με την εκδήλωση φουσίματος από τη παιδική ηλικία ενώ αργότερα αρχίζει να εμφανίζεται μεγαλοκαρδία στην ακτινογραφία καρδιάς. Με την πάροδο της ηλικίας παρατηρείται επίσης υπερτροφία της αριστερής κοιλίας και εμφάνιση αρρυθμιών. Το τακτικό πρόγραμμα μετάγγισης και κυρίως μετά το 1975 η θεραπεία αποσιδήρωσης καθυστερεί την εκδήλωση των επιπτώσεων της αιμοσιδήρωσης στο μυοκάρδιο. Παρόλα αυτά όμως υπάρχουν άτομα με σοβαρή καρδιακή νόσο και καλό φορτίο σιδήρου όπως και άτομα με κακή συμμόρφωση στη θεραπεία αποσιδήρωσης και άρα υψηλό φορτίο σιδήρου και φυσιολογική καρδιακή λειτουργία. Στην εξέλιξη της καρδιακής νόσου

συμμετέχουν με άλλοτε άλλη βαρύτητα και οι ενδοκρινικές διαταραχές, η χρήση ιντερφερόνης για την ηπατίτιδα C, η τυχόν εμφάνιση περικαρδίτιδας, η παρατεταμένη ιστική υποξία του ίδιου καρδιακού μυός αλλά και η πορεία των αρρυθμιών.^{40, 41, 42}

Οι καρδιολογικές επιπλοκές εκδηλώνονται συνήθως μετά την 2^η δεκαετία της ζωής και είναι η περικαρδίτιδα (αρκετά συχνή και με κύριο αίτιο τον ιό Coxsackie), η μυοκαρδίτιδα (αρκετά σπάνια), οι δυσρυθμίες (σε ποσοστό 20-30%) και η διατακτική μυοκαρδιοπάθεια που οδηγεί σε συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια αλλά και σπανιότερα η περιοριστικού τύπου μυοκαρδιοπάθεια.^{40, 41}

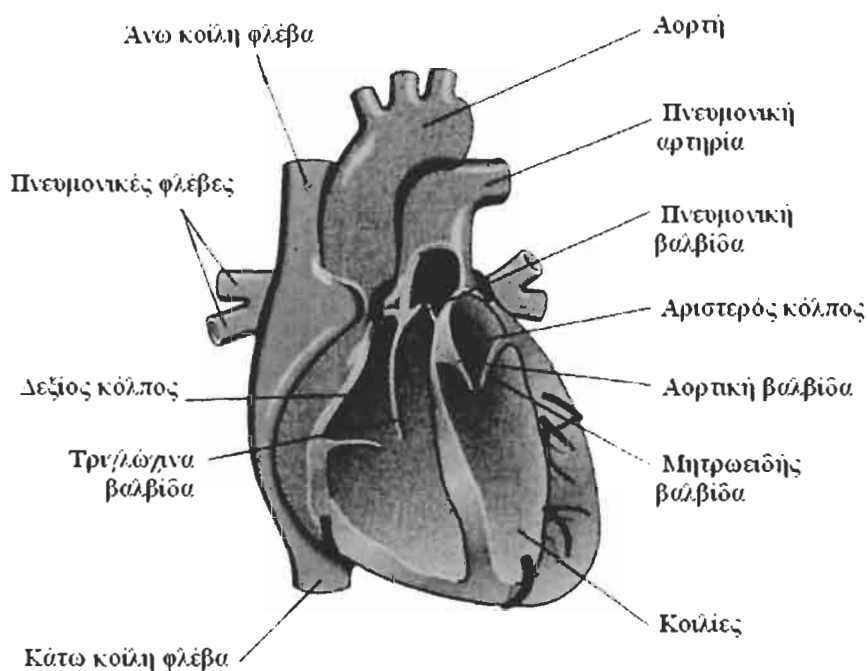
Ο ετήσιος υποχρεωτικός έλεγχος όλων των μεταγγιζόμενων ατόμων πρέπει να περιλαμβάνει κλινική εξέταση, τηλεακτινογραφία καρδιάς, ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ), υπερηχοκαρδιογράφημα (M-Mode, δισδιάστατο, παλμικό, συνεχές και έγχρωμο Doppler) και επί ενδείξεων 24ωρη καταγραφή ΗΚΓ κατά Holter και τεστ κοπώσεως. Η επανάληψη των εξετάσεων σε συντομότερο χρονικό διάστημα εξαρτάται από την ανεύρεση συμπτωματολογίας ή άλλων διαγνωστικών εκτιμήσεων του φορτίου σιδήρου.⁴⁰

Η πρόωμη διάγνωση της καρδιακής βλάβης εμποδίζεται από το απρόβλεπτο της καρδιακής σιδήρωσης και την αργή εμφάνιση συμπτωματολογίας και ηχοκαρδιογραφικών ανωμαλιών, που από τη στιγμή που εμφανιστούν είναι συνήθως προάγγελοι χειροτέρευσης, παρά την εντατική θεραπεία αποσιδήρωσης.⁴⁰

Μέχρι πρόσφατα δεν υπήρχε μεθοδολογία για την μέτρηση του σιδήρου στην καρδιά. Η Μαγνητική Τομογραφία (MRI) βοήθησε στην ορθή εκτίμηση του φορτίου σιδήρου στην καρδιά αλλά και στο ήπαρ. Η εναπόθεση σιδήρου στους ιστούς προκαλεί μείωση του χρόνου T₂ που έχει σαν αποτέλεσμα μια σημαντική ελάττωση της ευαισθησίας του σήματος από τους ιστούς αυτούς. Υπάρχει γραμμική συσχέτιση της ευαισθησίας του σήματος και της συγκέντρωσης του σιδήρου.⁴⁰

Η ταυτόχρονη μελέτη της σιδήρωσης του ήπατος με μαγνητική τομογραφία και η δυνατότητα διενέργειας βιοψίας ήπατος αποτέλεσε έναν άμεσο τρόπο ελέγχου της αξιοπιστίας της μεθόδου. Αν και υπάρχουν πολλές τεχνικές διενέργειας της εξέτασης (Spin Echo, Gradient Echo, δείκτης έντασης σήματος, μετρήσεις σε σχέση με αέρα ή γραμμωτό μύ) η τεχνική με την μέτρηση του T₂ φαίνεται να είναι από τις πλέον αξιόπιστες.⁴⁰

ΕΙΚΟΝΑ 24:



Θεραπεία

Η θεραπεία της καρδιακής νόσου στη Μεσογειακή Αναιμία περιλαμβάνει:

Διατήρηση προμεταγγισιακής αιμοσφαιρίνης 10-11g/dl

Σε **μέτρια καρδιακή βλάβη** προτείνουμε:

1. Αναστολείς μετατρεπτικού ενζύμου
2. Βήτα αναστολείς
3. Εντατικοποίηση αποσιδήρωσης.

Και σε **σοβαρή καρδιακή βλάβη** τα ακόλουθα:

1. Τα ανωτέρω μαζί με διουρητικά
2. Δακτυλίτιδα
3. Βραδείες μεταγγίσεις με διουρητικά
4. Εντατικοποίηση αποσιδήρωσης
5. Μεταμόσχευση καρδιάς σε συγκεκριμένες ενδείξεις

Η εντατικοποίηση της θεραπείας αποσιδήρωσης είναι βασική θεραπευτική επιλογή.⁴⁰

Θεραπεία αποσιδήρωσης

Την τελευταία 30ετία η αποσιδήρωση γίνεται με την ουσία δεσφεριοξαμίνη (DESFERAL), η οποία δεσμεύει εκλεκτικά τον σίδηρο, τον οποίο και αποβάλλει κυρίως από τα ούρα. Η καλή σημερινή εικόνα των ασθενών οφείλεται σε αυτή.

Η δεφεριπρόνη (FERRIPROX, KELFER) είναι ένας ενεργός *peros* παράγοντας αποσιδήρωσης. Η δεφεριπρόνη εφαρμόζεται κλινικά από το 1993 διεθνώς και στη χώρα μας από το 2000.

Η δεφεριπρόνη έχει μικρότερο M.B. και άρα μεγαλύτερη ικανότητα να διεισδύει στο κύτταρο. Κύριο μειονέκτημα η εμφάνιση ουδετεροπενίας.⁴⁰

Θεραπεία με Δεσφεριοξαμίνη

Η συνήθης θεραπεία με Δεσφεριοξαμίνη είναι η 8-12ωρη υποδόρια χορήγηση 5 μέρες *minimum* με δόση 40-50mg/kg.

Σε ασθενείς υψηλού κινδύνου προτείνεται η συνεχής 24ωρη ενδοφλέβια χορήγηση Δεσφεριοξαμίνης με υποκλείδιο καθετήρα τύπου Portacath ή η συνεχής 24ωρη υποδόρια χορήγηση με αντλίες έγχυσης μιας χρήσης τύπου «μπαλονάκι».⁴⁰

Σε άρθρο του στο περιοδικό Blood ο Davis αναφέρει τη χορήγηση συνεχούς ενδοφλέβιας δεσφεριοξαμίνης σε ασθενείς με μεγάλο φορτίο σιδήρου ή καρδιακή βλάβη, με τη χρήση υποκλειδίου καθετήρα. Συγκεκριμένα σε 17 ασθενείς τοποθετήθηκαν 25 καθετήρες. Βελτίωση αρρυθμίας παρουσιάστηκε σε 6 από τους 6 ασθενείς. Η αύξηση του κλάσματος εξώθησης σε 7 από τους 9 ασθενείς παρατηρήθηκε σε διάστημα έως 6 μήνες.⁴⁰

Επισημαίνεται επίσης η πτώση της τιμής της φεριτίνης από 6281 ± 562 σε 3736 ± 468 ng/ml. Η επιβίωση σε ασθενείς με καρδιακή νόσο σε 13 χρόνια παρακολούθησης ήταν 62%. Η τοξικότητα της DFO ήταν αποδεκτή: 1 ασθενής παρουσίασε αμφιβληστροειδοπάθεια. Οι επιπλοκές του καθετήρα ήταν λοίμωξη (1,1% ανά 1000 μέρες καθετήρα) και θρόμβωση (0,48% ανά 1000 μέρες).⁴⁰

Θεραπεία με Δεφεριπρόνη

Η δοσολογία του φαρμάκου είναι 75 mg/kg μοιρασμένη σε 3 δόσεις καθημερινά. Μπορεί να αυξηθεί μέχρι και στα 100 mg/kg.

Κύρια παρενέργεια: η ακοκκιοκυτταραιμία 0,4% και η ουδετεροπενία 2,1% (έτη ασθενών) ενώ υπό διερεύνηση παραμένει η σχέση της με την ηπατική ίνωση.

Η συνδυαστική χορήγηση (καθημερινή χορήγηση Δεφεριπρόνης με 2-3 ημέρες υποδόριας χορήγησης DFO) μπορεί να έχει συνεργικό και αθροιστικό αποτέλεσμα στην απομάκρυνση σιδήρου από τους ιστούς.⁴⁰

Μεταμόσχευση καρδιάς

Λίγοι ασθενείς έχουν υποστεί μεταμόσχευση καρδιάς λόγω σοβαρής, μη αντιστρεπτής καρδιολογικής βλάβης. Αυτή η διαδικασία έχει επίσης συνδυασθεί με μεταμόσχευση ήπατος. Η μεταμόσχευση σε ασθενείς με θαλασσαιμία απαιτεί προσεκτική μελέτη για τον καθορισμό της αποτελεσματικότητας της θεραπευτικής προσέγγισης. Η παρουσία βλάβης άλλων

οργάνων εξαιτίας της υπερφόρτωσης σιδήρου μπορεί να επηρεάσει αντιστρόφως την έκβαση της μεταμόσχευσης καρδιάς. Εάν η επέμβαση είναι επιτυχής, απαιτείται εντατική αποσιδήρωση για να αφαιρεθεί ο σίδηρος από όλα τα όργανα και να προλάβει την συσσώρευσή του στη μεταμοσχευμένη καρδιά.⁴²

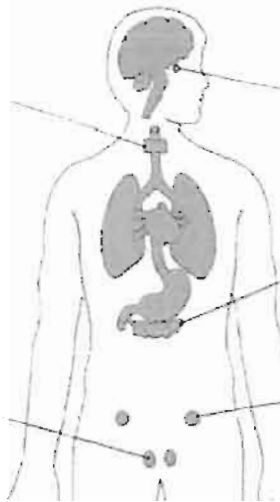
ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Οι ενδοκρινολογικές επιπλοκές οφείλονται κυρίως στην εναπόθεση σιδήρου στους ενδοκρινείς αδένες, ή έμμεσα στον άξονα υποθαλάμου/ υπόφυσης. Η καθυστέρηση της σωματικής αύξησης, οι διαταραχές της ενήβωσης, ο υποθυρεοειδισμός, ο υποπαραθυρεοειδισμός, ο σακχαρώδης διαβήτης είναι οι συνήθεις επιπλοκές που οφείλονται στο πλεόνασμα των αποθεμάτων σιδήρου. Ιδίως ο διαβήτης και ο υποθυρεοειδισμός, παρουσιάζονται μόνο όταν η πλειοψηφία των ενδοκρινολογικών κυττάρων έχει καταστραφεί και αντικατασταθεί από ινώδη ιστό, γι' αυτό και σπανίως αυτές οι επιπλοκές είναι ανατρέψιμες.^{43,44}

ΕΙΚΟΝΑ 25:

Ο θυροειδής παράγει θυροξίνη. Αυτό ρυθμίζει το ρυθμό του μεταβολισμού. Σε ελάχιστη ποσότητα επιβραδύνει τις γημικές μας αντιδράσεις.

Οι όρχεις παράγουν την τεστοστερόνη. Αυτό αναπτύσσει τα ανδρικά χαρακτηριστικά κατά την εφηβεία.



Η υπόφυση είναι ένας αδένας στη βάση του εγκεφάλου. Παράγει πολλές ορμόνες και ελέγχει πράγματα όπως την ανάπτυξη, ισορροπία του νερού, σπέρμα και παραγωγή ωαρίων. Παράγει επίσης ορμόνες που ελέγχουν άλλους ορμονικούς αδένες.

Το πάγκρεας παράγει ινσουλίνη και γλυκαγόνο. Η ινσουλίνη μειώνει το ζάχαρο του αίματος μετατρέποντάς το σε γλυκαγόνο. Το γλυκαγόνο αυξάνει το ζάχαρο του αίματος.

Οι ωοθήκες παράγουν οιστρογόνα και προγεστερόνη στις γυναίκες. Αυτά ελέγχουν τον καταμήνιο κύκλο και αναπτύσσουν τα γυναικεία χαρακτηριστικά κατά την εφηβεία.

❖ Καθυστέρηση ανάπτυξης- υπογοναδισμός

Καθυστέρηση της ήβης και υπογοναδισμός ήταν συνήθη ενδοκρινολογικά προβλήματα στην ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία, στις μέρες μας όμως ο όρος «διαταραχές της γοναδικής λειτουργίας» είναι μάλλον πιο δόκιμος. Ως κύριο αίτιο θεωρείται η αιμοσιδήρωση της υπόφυσης, αλλά διαταραχές τόσο στον υποθάλαμο, όσο και στις γονάδες (όρχεις-ωοθήκες) έχουν αποδειχθεί. Ο βαθμός αιμοσιδήρωσης θεωρείται διεθνώς ως σαφής

επιβαρυντικός παράγοντας για το γονοδικό status στην ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία. Έχει αποδειχθεί (με την βοήθεια της μαγνητικής τομογραφίας) ότι ακόμα και ελαφριά αιμοσιδήρωση της υπόφυσης μπορεί να προκαλέσει σημαντική δυσλειτουργία στα γοναδοτρόφα κύτταρα, ίσως εν μέρει σχετίζονται με την εκλεκτική έκφραση υποδοχέων τρανσφερρίνης στα κύτταρα αυτά.⁴⁵

Η έναρξη της εφηβείας στα κορίτσια επιτελείται μεταξύ των 8 και 13 χρόνων, ενώ στα αγόρια μεταξύ 9 και 14 χρόνων. Η έναρξη της εφηβείας στα αγόρια σηματοδοτείται από την αύξηση του μεγέθους των όρχεων και στα κορίτσια από την ανάπτυξη μαζικού αδένου. Η διαταραχή του άξονα Υποθαλάμου- Υπόφυσης- Γονάδων στην Θαλασσαιμία εκδηλώνεται είτε σαν καθυστέρηση της εφηβείας, είτε σαν ανεπιτυχής ολοκλήρωση της εφηβείας, είτε πλέον συνήθως σαν Υπογοναδισμός, ο οποίος αποτελεί την συχνότερη επιπλοκή σε όλες σχεδόν τις μελέτες παγκοσμίως.⁴⁶

ΠΙΝΑΚΑΣ 13: Εκτίμηση εφηβείας σύμφωνα με την σταδιοποίηση Tanner.

Ανάπτυξη όρχεων	Ανάπτυξη μαστών	Τρίχωση εφηβαίου
P1: Προεφηβεία	B1: Προεφηβεία	PH1: Προεφηβεία
P2: Πρωηβικό (μεγένθυση όσχεου και όρχεων, ελάχιστα ή καθόλου ανάπτυξη πέους)	B2: Πρώιμη ήβη (μαστοί αρχόμενο σχηματισμού)	PH2: Πρώιμη ήβη (αραιή ανάπτυξη)
P3: Ενδιάμεση ήβη (μεγένθυση πέους και ακόμη μεγαλύτερη ανάπτυξη όρχεων 12ml, και όσχεου)	B3: Ενδιάμεση ήβη (μεγένθυση μαστών και άλους θηλής)	PH3: Ενδιάμεση ήβη (το τριχωτό εκτείνεται πάνω από την ηβική σύμφυση)
P4: Προχωρημένη ήβη (μεγένθυση πέους σε μήκος και διάμετρος. Αυξημένη χρώση δέρματος όσχεου και μέγνθυση των όρχεων 15-25ml)	B4: Προχωρημένη ήβη (Άλως και θηλί προεξέχουν χωριστά από το περίγραμμα μαστών)	PH4: Προχωρημένη ήβη (το τριχωτό ανταποκρίνεται με των ενηλίκων στην ανάπτυξη αλλά σε μέγεθος είναι λιγότερο εκτεταμένο)
P5: Ενήλικες	B5: Ενήλικας (πλήρης ανάπτυξη μαστών, η άλως δεν προεξέχει από περίγραμμα των μαστών)	PH5: Ενήλικες

Καθυστέρηση της εφηβείας χαρακτηρίζεται η πλήρης απουσία εμφάνισης των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου μετά την ηλικία των 13 χρόνων στα κορίτσια και 14 χρόνων στα αγόρια. Η ανεπιτυχής ολοκλήρωση της εφηβείας ορίζεται ως η αδυναμία προόδου και εξέλιξης της ήδη εμφανισθείσης ήβης για ένα χρόνο ή περισσότερο όπου το μέγεθος των όρχεων στα αγόρια δεν ξεπερνά τα 6-8ml ενώ το μέγεθος των μαστών στα κορίτσια παραμένει αναλλοίωτο. Υπογοναδισμός χαρακτηρίζεται η απουσία σημείων ενήβωσης σε αγόρια και κορίτσια στην ηλικία των 16 και 15 χρόνων αντίστοιχα. Κατά κανόνα τόσο η καθυστέρηση όσο και η μη ολοκλήρωση της εφηβείας στην Θαλασσαιμία αποτελούν κλινικές εκδηλώσεις υπογοναδισμού. Άλλοτε και όχι σπάνια ο υπογοναδισμός εγκαθίσταται σε μεγαλύτερη ηλικία μετά από χρόνια φυσιολογικής λειτουργίας γονάδων, έτσι που στις μεν γυναίκες να προκαλεί Δευτεροπαθή Αμηνόρροια στους δε άνδρες πτώση της σεξουαλικής ορμής και αζωοσπερμία.^{42, 46, 47}

Η θεραπευτική προσέγγιση στην καθυστέρηση της εφηβείας συνίσταται στην προσπάθεια ένταξης του παιδιού στην εφηβεία με την ανάπτυξη των χαρακτηριστικών του φύλου και με ταυτόχρονη βελτίωση της ανάπτυξης.^{42, 46}

Στα αγόρια προτιμάται η χορήγηση Τεστοστερόνης σε δόση 25-50mg κάθε μήνα για 6 μήνες και επανεκτίμηση. Η Τεστοστερόνη θα προκαλέσει αύξηση του μεγέθους του πέους και την εμφάνιση τρίχωσης στο εφηβείο, όχι όμως αύξηση του μεγέθους των όρχεων. Αν επομένως στην κλινική επανεκτίμηση διαπιστωθεί αύξηση των όρχεων, τότε σημαίνει ότι το αγόρι έχει εισέλθει στην εφηβεία με την παραγωγή των Γοναδοτροφινών, που ευθύνονται για το βιολογικό αυτό φαινόμενο. Σε τέτοια περίπτωση η θεραπεία διακόπτεται και ακολουθεί περιοδική παρακολούθηση.⁴⁶

Αν το αγόρι δεν παρουσιάσει καμιά αλλαγή στο μέγεθος των όρχεων τότε η θεραπεία σινηχίζεται για ακόμα 6 μήνες και στη συνέχεια η δόση αυξάνεται στα 100mg κάθε μήνα. Η πορεία της θεραπευτικής αγωγής καθορίζεται κυρίως από το δυναμικό ανάπτυξης του παιδιού, την κλινική ανταπόκριση και τυχόν συναισθηματικούς παράγοντες. Για την αύξηση του μεγέθους των όρχεων χορηγείται συνδυασμένη θεραπεία με hCG και hMG.⁴⁶

Η τελική δόση στον ενήλικα είναι Τεστοστερόνη depot 50mg IM την εβδομάδα. Τελευταία προτείνεται και η διαδερμική χορήγηση Τεστοστερόνης σε δόση 5mg ημερησίως. Η χορήγηση τεστοστερόνης από το στόμα αποφεύγεται λόγω της ηπατοτοξικότητας.⁴⁶

Η ένταξη της εφηβείας στα κορίτσια γίνεται με την χορήγηση Εθνιλοιστραδιόλης σε δόση 100 ng/kg/d από το στόμα ημερησίως για 6 μήνες. Στην κλινική επανεκτίμηση διαπιστώνεται ανάπτυξη του μαζικού αδένος και ήπια επιτάχυνση της αύξησης. Η δόση αυτή παραμένει μέχρι να συμπληρωθεί ένας χρόνος και στη συνέχεια αυξάνεται σε 200 ng/kg/d

για τον επόμενο χρόνο. Η θεραπευτική πορεία καθορίζεται και εδώ από τους ίδιους παράγοντες που ισχύουν στα αγορια.⁴⁶

Η τελική δόση στην ενήλικα γυναίκα είναι 400ng/kg/d οπότε και λογικά αναμένεται ότι η μήτρα θα αποκτήσει ικανοποιητικό μέγεθος για πρόκληση εμμηναρχής. Η ένταξη στην εφηβεία με την διαδερμική χορήγηση οιστρογόνων έχει δώσει παρόμοια ικανοποιητικά αποτελέσματα και πλεονεκτεί επειδή παρακάμπτεται η εντεροηπατική διέλευση.⁴⁶

Όταν η μήτρα αποκτήσει μήκος πέραν των 5 εκ. τότε η προσθήκη προγεστερόνης-Medroxyprogesterone 10 mg/d για 10 μέρες επιφέρει την έμμηνο ρύση. Η έμμηνος ρύση αρκετά συχνά παρατηρείται κατά τη διάρκεια της θεραπείας με οιστρογόνα, οπότε και τροποποιείται η θεραπεία. Η διατήρηση του καταμήνιου κύκλου συνίσταται στην συνδυασμένη θεραπεία με οιστρογόνα (Conjugated Oestrogens 1.25 mg, Ethinyl Oestradiol 20 mg) και προγεστερόνη. Τα οιστρογόνα χορηγούνται από την 1^η μέχρι την 25^η μέρα και η προγεστερόνη από την 14^η μέχρι την 24^η μέρα του κύκλου. Η ορμονική αντικατάσταση με την διαδερμική χορήγηση Estradiol και Norethisterone θεωρείται πλεονεκτική επειδή μιμείται πιο φυσιολογικά τον οργανισμό και παρακάμπει την ηπατική διέλευση.⁴⁶

Με τις σύγχρονες θεραπευτικές μεθόδους, το προσδόκιμο επιβίωσης των θαλασσαιμικών έχει αυξηθεί έτσι ώστε τα παιδιά να καθίστανται επαγγελματικά επιτυχημένοι ενήλικες με την επιθυμία για δημιουργία οικογένειας να αποτελεί πρωταρχική τους ανάγκη. Οι θαλασσαιμικοί άνδρες και γυναίκες που διατηρούν ακέραιη την λειτουργία του άξονα Υποθαλάμου- Υπόφυσης- Γονάδων ταυτόχρονα διατηρούν και φυσιολογική την ικανότητα αναπαραγωγής.⁴⁶

❁ Υποθυρεοειδισμός

Δεν είναι συνήθης με καλή θεραπευτική αντιμετώπιση αλλά παρουσιάζεται σε αρκετούς ασθενείς με μεγάλο βαθμού αναιμία και /ή μεγάλο φορτίο σιδήρου.⁴²

Σημεία και συμπτώματα:

Ο προ-κλινικός υποθυρεοειδισμός είναι φυσικά ασυμπτωματικός. Σε ήπιο και έκδηλο υποθυρεοειδισμό δύνανται να παρουσιαστούν συμπτώματα όπως καθυστερημένη ανάπτυξη, μειωμένη δραστηριότητα, αύξηση σωματικού βάρους, δυσκοιλιότητα, περιορισμένη σχολική απόδοση, περικαρδιακό υγρό και καρδιακή ανεπάρκεια. Η επίπτωση του υποθυρεοειδισμού είναι λίγο μεγαλύτερη στις γυναίκες.⁴²

Φυσιολογικά, ο θυρεοειδής αδένας δεν ψηλαφάτε και τα θυρεοειδικά αντισώματα είναι αρνητικά. Το υπερηχογράφημα θυρεοειδούς δείχνει ανομοιογένεια παρεγχύματος με λέπτυνση του θυρεοειδικού περιβλήματος.⁴²

Η λειτουργία του θυρεοειδούς πρέπει να ερευνάται ετησίως, αρχίζοντας από ηλικίας 12 ετών. Ελεύθερη T₄ ή ολική T₄ και TSH είναι οι βασικές εξετάσεις έρευνας. Οι παραπάνω εξετάσεις σε συνδυασμό με την TRH και την απάντηση της TSH φαίνονται στον παρακάτω πίνακα. Η οστική ηλικία χρησιμοποιείται στην εκτίμηση του υποθυρεοειδισμού. Οι περισσότεροι ασθενείς έχουν πρωτοπαθή θυρεοειδική δυσλειτουργία. Δευτεροπαθής υποθυρεοειδισμός λόγω βλάβης της υπόφυσης, εξαιτίας του πλεονάζοντος σιδήρου, συμβαίνει πολύ σπάνια.⁴²

ΠΙΝΑΚΑΣ 14: Υποθυρεοειδισμός και θεραπεία.

Υπο- Θυρεοειδισμός	T4 ορού	Ελεύθερη T4 ορού (FTH)	TSH ορού	TSH σε απάντηση στο TRH	Θεραπεία
Προ-κλινικός	Φυσιολογική	Φυσιολογική	Οριακά αυξημένα	Αυξημένη	παρακολούθηση
Ήπιος	Οριακά χαμηλή	Οριακά χαμηλή	αύξημενη	Υπερβολικά αυξημένη	L-θυροξίνη
Εμφανής	Χαμηλή	Χαμηλή	Αυξημένη	Υπερβολικά αυξημένη	L-θυροξίνη

✿ Υποπαραθυρεοειδισμός

Η υπασβεστιαμία η οποία οφείλεται στον υποπαραθυρεοειδισμό, είναι καθυστερημένη επιπλοκή της υπερσιδήρωσης και /ή της αναιμίας. Η επιπλοκή αυτή αρχίζει μετά την ηλικία των 16 ετών. Οι περισσότεροι ασθενείς παρουσιάζουν ήπια συμπτωματολογία συνοδευόμενη από παραισθήσεις, όπως κνησμός. Οι πλέον σοβαρές περιπτώσεις παρουσιάζουν τετανία, αποπληξία ή καρδιακή ανεπάρκεια.^{42, 48}

Η διερεύνηση πρέπει να αρχίζει από ηλικίας 16 ετών και πρέπει να περιλαμβάνει μέτρηση ασβέστιο ορού, φωσφόρου και ισοζύγιο φωσφόρου. Σε περιπτώσεις με χαμηλό επίπεδο ασβεστίου και υψηλά επίπεδα φωσφόρου θα πρέπει να μετρείται η παραθυρεοειδική ορμόνη.⁴²

Θεραπεία:

- Χορήγηση από του στόματος βιταμίνης D ή ενός από τα ανάλογά της. Μερικοί ασθενείς χρειάζονται υψηλές δόσεις βιταμίνης D για να ομαλοποιήσουν τα επίπεδα ασβεστίου και πρέπει να παρακολουθούνται προσεκτικά για τυχόν υπερασβεστιαμία, που είναι συνήθης επιπλοκή της θεραπείας.

- Καλσιτριόλη, 0.25-1.0 mg, δύο φορές ημερησίως, συνήθως επαρκεί για την ομαλοποίηση των επιπέδων ασβεστίου και φωσφόρου.
- Σε ασθενείς με επιμένοντα υψηλά επίπεδα φωσφόρου, μπορεί να συσταθούν δεσμευτικά σκευάσματα φωσφόρου (εκτός από αλουμίνιο).
- Τετανία και καρδιακή ανεπάρκεια λόγω βαριάς υπασβεστιαϊμίας απαιτούν ενδοφλέβια χορήγηση ασβεστίου από του στόματος και βιταμίνης D υπό προσεκτική καρδιολογική παρακολούθηση.⁴²

❁ Σακχαρώδης Διαβήτης

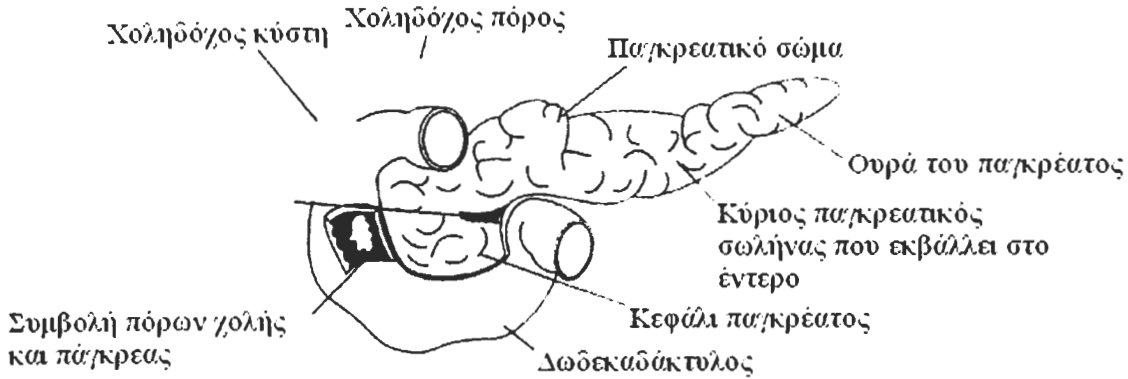
Ο σακχαρώδης διαβήτης είναι συχνότερος σε άτομα με Μεσογειακή Αναιμία απ' ότι στο γενικό πληθυσμό. Ο επιπολασμός κυμαίνεται από 2.3-50% ανάλογα με την ηλικία, την χώρα που προέρχονται οι μελέτες, τον αριθμό των μεταγγίσεων και την αποσιδήρωση, το οικογενειακό ιστορικό και την κατάσταση της υγείας γενικότερα των πασχόντων. Ο επιπολασμός του σακχαρώδη διαβήτη έχει αυξηθεί την τελευταία 25ετία λόγω της επιμήκυνσης του χρόνου επιβίωσης σαν αποτέλεσμα των συχνών μεταγγίσεων και της συστηματικής αποσιδήρωσης. Επιπλέον η μη ανάλογη προς τις μεταγγίσεις αποσιδήρωση οδηγεί σε αιμοσιδήρωση και αύξηση της επίπτωσης του σακχαρώδη διαβήτη.⁴⁶

Η παθογένεια του σακχαρώδη διαβήτη σε άτομα με Μεσογειακή Αναιμία είναι σήμερα γενικά παραδεκτό ότι οφείλεται στη συνδυασμένη παρουσία μειωμένης ευαισθησίας στην ινσουλίνη και ανεπαρκούς για τις ανάγκες έκκρισης ινσουλίνης. Η μειωμένη ευαισθησία στην ινσουλίνη έχει αποδειχθεί ότι εμφανίζεται κατά την εφηβεία και είναι χαμηλότερη απ' ότι στα άτομα χωρίς Μεσογειακή Αναιμία και παραμένει χαμηλότερη και κατά την ενήλικη ζωή. Η χρόνια λοίμωξη από ηπατίτιδα C ελαττώνει ακόμα περισσότερο την ευαισθησία στην ινσουλίνη και η συχνότητα του σακχαρώδη διαβήτη αυξάνει σε αυτές τις περιπτώσεις. Η μειωμένη ευαισθησία στην ινσουλίνη οδηγεί σε χρόνια υπερλειτουργία των β-κυττάρων στην προσπάθειά τους να διατηρήσουν φυσιολογικά τα επίπεδα γλυκόζης. Αυτό σε συνδυασμό με τις βλαπτικές επιπτώσεις που έχει στο β-κύτταρο η αιμοσιδήρωση και πιθανά άλλοι βλαπτικοί παράγοντες όπως οι κυτταροκίνες και το αυξημένο οξειδωτικό stress οδηγεί σε ταχύτερη απόπτωση των β-κυττάρων, μείωση της μάζας τους και ανεπαρκή έκκριση ινσουλίνης με αποτέλεσμα την εμφάνιση σακχαρώδη διαβήτη.⁴⁶

Συμπερασματικά ο σακχαρώδης διαβήτης σε άτομα με Μεσογειακή Αναιμία έχει σημαντικές ομοιότητες ως προς την παθογένεια με τον σακχαρώδη διαβήτη τύπου 2 (ΣΔ των ενηλίκων ή μη ινσουλινοεξαρτώμενος ΣΔ) των ατόμων χωρίς Μεσογειακή Αναιμία, του οποίου η συχνότητα αυξάνει με την ηλικία. Υπάρχει δηλαδή και στις δύο περιπτώσεις μειωμένη ευαισθησία στην ινσουλίνη και ανεπαρκής για τις ανάγκες έκκρισης ινσουλίνης.

εμφανίζουν δε επιδείνωση με την πάροδο του χρόνου καθώς προοδευτικά μειώνεται η μάζα των β-κυττάρων.⁴⁶

ΕΙΚΟΝΑ 26:



Θεραπεία:

Η θεραπεία περιλαμβάνει την διαίτα, την απώλεια σωματικού βάρους, στις περιπτώσεις που είναι αυξημένο, την άσκηση και την φαρμακευτική αγωγή με αντιδιαβητικά δισκία καταρχήν και εφόσον χρειαστεί στη συνέχεια ινσουλίνη.⁴⁶

Δίαιτα:

Η διαίτα είναι γενικά πλούσια σε σύνθετους υδατάνθρακες (~55% των θερμίδων), το υπόλοιπο ποσοστό καλύπτεται από πρωτεΐνες (~15%) και λίπη (~25%). Αποφεύγονται οι απλοί υδατάνθρακες (ζάχαρη, γλυκά), πρέπει να είναι πλούσια σε κυτταρίνη, φτωχή σε κεκορεσμένα λιπαρά (ζωικά λίπη) και πλούσια σε μονοακόρεστα λιπαρά (ελαιόλαδο). Το ποσό των θερμίδων καθορίζεται από το σωματικό βάρος και την φυσική δραστηριότητα του ατόμου με στόχο να διατηρείται το σωματικό βάρος στα επιθυμητά αποτελέσματα.⁴⁶

Άσκηση:

Καθημερινή αερόβια άσκηση όπως περπάτημα, τρέξιμο, ποδήλατο κ.λ.π. διάρκειας 20 λεπτών πρωί και απόγευμα, εφόσον το επιτρέπει η κατάσταση του ασθενούς, θεωρείται ιδανικά.⁴⁶

Φαρμακευτική αγωγή:

Τα αντιδιαβητικά δισκία που χρησιμοποιούνται χωρίζονται σε δύο βασικές κατηγορίες: σε αυτά που αυξάνουν την ευαισθησία στην ινσουλίνη (μετφορμίνη, πιογλιταζόνη και ροσιγλιταζόνη) και σε αυτά που προκαλούν έκκριση ινσουλίνης (σουλφονουλourίες και γλινίδες). Βοηθητικό φάρμακο είναι η ακαρβόζη που καθυστερεί την διάσπαση και

απορρόφηση των υδατανθράκων στο έντερο και έτσι εμποδίζει την μεγάλη αύξηση της γλυκόζης μετά τα γεύματα.⁴⁶

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Σε αρρώστους με Μεσογειακή Αναιμία έχουν περιγραφεί σημεία εγκεφαλικής υπέρτασης, σπασμών και εγκεφαλικής αιμορραγίας, οι οποίες συνδέονται με μεταγγίσεις μεγάλης ποσότητας αίματος. Η χορήγηση αίματος αυξάνει τον ήδη αυξημένο όγκο αίματος και επιτείνει την καρδιακή ανεπάρκεια.³⁰

Εγκεφαλική υπέρταση και σπασμοί, παρατηρούνται και σε αρρώστους μετά από σπληνεκτομή, στους οποίους δόθηκαν προεγχειρητικά μεγάλες ποσότητες αίματος. Τα επίπεδα Hb και ο όγκος αίματος αυξάνονται με την προσπάθεια των χειρουργών να ελαττώσουν τις διαστάσεις του σπληνός, μεταγγίζοντας στην κυκλοφορία το λιμνάζον στο σπλήνα αίμα. Για την αποφυγή της επιπλοκής αυτής προτείνεται η σπληνεκτομή να γίνεται με χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης 11-12 g/dl. Με την πρακτική αυτή, που χρησιμοποιείτε από δεκαετίες, οι μετά σπληνεκτομή επιπλοκές από το νευρικό σύστημα έχουν μηδενιστεί.³⁹

Εκτός των εγκεφαλικών επιπλοκών, έχουν περιγραφεί και νευρολογικές επιπλοκές που αφορούν περιφερικά νεύρα. Πρόκειται κυρίως για παρέσεις και παραλύσεις που προέρχονται από πίεση περιφερικών νεύρων από εξωμυελικές εστίες αιμοποίησης. Οι επιπλοκές αυτές απαντώνται κυρίως σε βαριές μορφές ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας που δεν μεταγγίζονται. Εκτός από τη χειρουργική θεραπεία, η συντηρητική θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις, σε συνδυασμό με κορτικοστεροειδή ή και ακτινοβολία, δίνει τα περισσότερα θεαματικά αποτελέσματα.³⁹

ΗΠΑΤΙΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Φυσιολογικά καθημερινά απορροφώνται 1-1.5 mg/ημέρα σιδήρου τα οποία αντιρροπούν τις απώλειες σιδήρου από το δέρμα και το γαστρεντερικό καθώς και τις απώλειες σιδήρου από την έμμηνο ρύση και την εγκυμοσύνη. Η αναιμία, η υποξυγοναιμία και η μη αποδοτική ερυθροποίηση αυξάνουν την απορρόφηση του σιδήρου. Έχει βρεθεί ότι η απορρόφηση σιδήρου είναι φυσιολογική, ακόμα και όταν η ερυθροποίηση είναι πενταπλάσια του φυσιολογικού. Στην ομόζυγη β-θαλασσαιμία το σχήμα υπερμετάγγισης ελαττώνει την υποξυγοναιμία και τον βαθμό της ερυθροποίησης με αποτέλεσμα την ελάττωση της απορρόφησης του σιδήρου (1-4 mg/ημέρα). Στις άλλες μορφές αιμολυτικών αναιμιών η

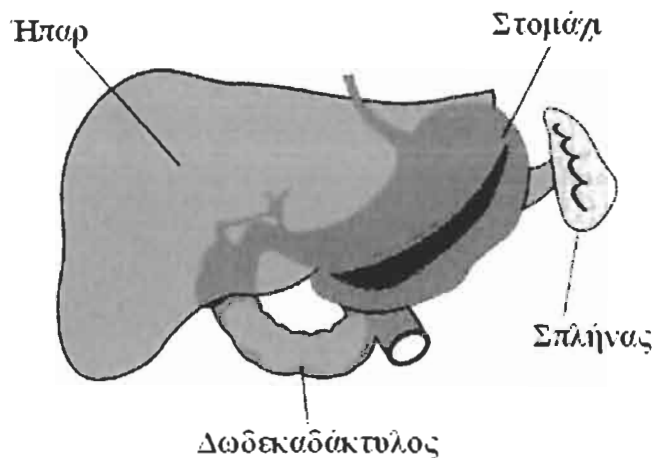
απορρόφηση του σιδήρου ποικίλλει. Η σπληνεκτομή αυξάνει την απορρόφηση του σιδήρου. Στην ομόζυγη β-θαλασσαιμία, εκτός από την αύξηση της απορρόφησης του σιδήρου, οι τακτικές μεταγγίσεις συμβάλλουν σημαντικά στην αύξηση της αιμοδιήρωσης.⁴⁰

Η αντιμετώπιση της αιμοσιδήρωσης απαιτεί ακριβή ποσοτική εκτίμηση του φορτίου σιδήρου και της κατανομής αυτού καθώς και γνώση της κλινικής επίπτωσης, η οποία επηρεάζεται από την ηλικία του ασθενούς, το βαθμό αιμοσιδήρωσης, την κατανομή του σιδήρου, το ποσό και τη διάρκεια της έκθεσης στον NTBI (σίδηρος μη συνδεδεμένος με τρανσφερρίνη). Το 70% και πλέον του ολικού σιδήρου του σώματος αποθηκεύεται στο ήπαρ. Η παρουσία ιογενούς ηπατίτιδας Β και C καθώς και ο αλκοολισμός επιβαρύνουν την πρόγνωση.⁴⁰

Το φορτίο σιδήρου στο σώμα ελέγχεται με:

- A) τη μέτρηση της φερριτίνης ορού σε τακτά χρονικά διαστήματα
- B) επεμβατικές μεθόδους (βιοψία ήπατος)
- Γ) μη επεμβατικές μεθόδους (SQUID, μαγνητική τομογραφία)⁴⁰

ΕΙΚΟΝΑ 27:



Φερριτίνη ορού

Τα επίπεδα φερριτίνης αυξάνονται ανάλογα με το φορτίο σιδήρου, όμως η μέτρησή της έχει αρκετούς περιορισμούς. Έχει βρεθεί ότι η τιμή της αυξάνεται δυσανάλογα όταν συνυπάρχει φλεγμονή, λοίμωξη, αιμόλυση και μη αποδοτική ερυθροποίηση (καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο μυελό των οστών), ενώ αντίθετα η τιμή της ανευρίσκεται ψευδώς χαμηλή όταν τα επίπεδα της βιταμίνης C είναι ελαττωμένα, κατάσταση πολύ συχνή σε ασθενείς με Μεσογειακή Αναίμια.⁴⁰

Σίδηρος ήπατος

Το ήπαρ είναι το κύριο όργανο αποθήκευσης του σιδήρου. Έτσι η μέτρηση του ηπατικού σιδήρου αποτελεί την πιο αξιόπιστη εξέταση για την εκτίμηση του βαθμού αιμοσιδήρωσης. Η μέτρηση του σιδήρου ήπατος γίνεται είτε μετά από βιοψία ήπατος, ή με μη επεμβατικές μεθόδους όπως είναι η μαγνητική τομογραφία (MRI) και το SQUID.⁴⁰

Ηπατική βιοψία

Παρέχει άμεση ποσοτική εκτίμηση των επιπέδων σιδήρου, όμως η εκτίμηση των επιπέδων αυτού μπορεί να είναι μη ακριβής, λόγω ίνωσης, κίρρωσης ή μη ομοιόμορφης κατανομής του σιδήρου. Επίπεδα σιδήρου >15 mg/g ξηρού βάρους, θεωρούνται ως κακός προγνωστικός δείκτης, γιατί συνδέονται με αυξημένο κίνδυνο για καρδιακό νόσημα. Όμως η χρησιμότητα του ηπατικού σιδήρου σαν προγνωστικού παράγοντα για την αιμοσιδήρωση της καρδιάς αμφισβητείται. Πρόσφατα ο Angelucci και οι συν έδειξαν ότι η τιμή >15mg/g ξηρού βάρους σχετίζεται με ίνωση και κίρρωση του ήπατος, ενώ τιμή σιδήρου μεταξύ 7-15 mg/g ξηρού βάρους προκαλεί ηπατική καταστροφή μόνο όταν συνυπάρχει χρόνια ηπατίτιδα C.⁴⁰

Μέτρηση σιδήρου ήπατος με SQUID (superconducting quantum interface device)

Αποτελεί την πιο ευαίσθητη και ακριβή μέθοδο εκτίμησης του ηπατικού σιδήρου. Υπάρχει άριστη συσχέτιση μεταξύ της μέτρησης της τιμής του σιδήρου με την τεχνική SQUID και αυτής που μετριέται με βιοψία ήπατος σε ασθενείς με συγγενείς αιμοχρωμάτωση, καθώς και θαλασαιμικούς χωρίς ηπατική κίρρωση. Σημειώνεται ότι ο σίδηρος που μετριέται είτε με χημικές μεθόδους (βιοψία ήπατος), είτε με SQUID επηρεάζεται από τον βαθμό της ίνωσης στο ήπαρ.⁴⁰

Μέτρηση σιδήρου με MRI (μαγνητική τομογραφία)

Τα τελευταία χρόνια μελετάται ευρέως η χρησιμότητα της μαγνητικής τομογραφίας για τον ποσοτικό προσδιορισμό της υπερφόρτωσης με σίδηρο. Πλεονεκτεί έναντι του SQUID, διότι αφ' ενός μεν υπάρχουν μαγνητικοί τομογράφοι σε πολλά πλέον νοσοκομεία, ενώ παράλληλα μπορεί να δώσει σημαντικές πληροφορίες και για άλλα όργανα πλην του ήπατος, όπως η καρδιά.⁴⁰

Για την εκτίμηση του ηπατικού σιδήρου χρησιμοποιούνται διάφορες ακολουθίες απεικόνισης, καθώς και μια ποικιλία μηχανημάτων με διαφορετικό μαγνητικό πεδίο, με σκοπό την εκτίμηση της αιμοσιδήρωσης στον οργανισμό. Με τη μέχρι στιγμής υπάρχουσα τεχνολογία, όσο αυξάνεται η πυκνότητα του σιδήρου στο ήπαρ, η πυκνότητα του σήματος ελαττώνεται σε τέτοιο βαθμό, που δεν είναι εφικτό να γίνει διαχωρισμός των διαφορετικών

συγκεντρώσεων του σιδήρου, όμως δίνει πληροφορίες για την αποτελεσματικότητα της θεραπείας αποσιδήρωσης και έτσι αποφεύγεται η υπο- ή υπερ- θεραπεία.⁴⁰

Προς το παρόν η MRI αποτελεί ένα μέσο εκτίμησης του σιδήρου στο σώμα, αλλά χρειάζονται περαιτέρω έρευνα για να μπορεί η μέτρηση αυτή να γίνει ποσοτική και ταυτόχρονα να δίνει πληροφορίες για την ηπατική ίνωση.⁴⁰

ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ

✿ Ηπατίτιδα C

Η ηπατίτιδα C αποτελεί σήμερα την πιο συχνή αιτία χρόνιας ηπατίτιδας, κίρρωση του ήπατος, ηπατοκυτταρικού καρκινώματος και την πιο συχνή ένδειξη μεταμόσχευσης του ήπατος παγκόσμια. Υπολογίζεται ότι περίπου 3% του πληθυσμού της γης (170-200 εκατομμύρια άτομα) έχει προσβληθεί από τον ιό της ηπατίτιδας C (HCV), 3-4 εκατομμύρια άνθρωποι μολύνονται ανά έτος, η νόσος ευθύνεται για περίπου 12000 θανάτους /έτος και ο κίνδυνος ανάπτυξης ΗΚΚ αυξάνει στο 1-4% ανά έτος μετά την εγκατάσταση της κίρρωσης του ήπατος.⁴⁰

Κατά συνέπεια, όπως επισημαίνεται και από την Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας, η νόσος αποτελεί ένα σοβαρό πρόβλημα υγείας. Το πρόβλημα αυτό φαίνεται ότι θα παραμείνει σημαντικό και στο μέλλον, ακόμη και αν επιτευχθεί ελάττωση του επιπολασμού της λοίμωξης μέσω της πρόληψης, ενημέρωσης και ελέγχου της χρήσης ναρκωτικών ουσιών. Ο λόγος είναι ότι υπάρχει ήδη ένας σημαντικός αριθμός ατόμων που έχουν προσβληθεί από τον HCV στους οποίους δεν έχει ακόμη διαγνωσθεί η χρόνια νόσος λόγω της ασυμπτωματικής πορείας της χρόνιας λοίμωξης.⁴⁰

Επιπολασμός

Ο επιπολασμός της HCV λοίμωξης εμφανίζει διαφορές στις διάφορες χώρες του κόσμου, με μέσο επιπολασμό 1-2% στις ανεπτυγμένες χώρες. Στην Ευρώπη, ο επιπολασμός της νόσου κυμαίνεται από 0.5% στις Βόρειες χώρες έως 2% στις Μεσογειακές, με μέσο όρο 1%. Στις Ηνωμένες Πολιτείες κυμαίνεται στο 1.8%. Στην Ελλάδα κυμαίνεται στο 0.6-7.5% ανάλογα με την γεωγραφική κατανομή.⁴⁰

Μετάδοση

Ο ιός της ηπατίτιδας C μεταδίδεται κυρίως παρεντερικά μετά από επαφή με μολυσμένο αίμα ή προϊόντα αίματος. Μετά τον έλεγχο του προς μετάγγιση αίματος ή προϊόντων αίματος για την παρουσία αντισωμάτων του ιού C, ο κίνδυνος μετάδοσης από μετάγγιση είναι σήμερα μόλις 0.03% για κάθε μονάδα μεταγγιζόμενου αίματος. Έτσι σήμερα, ο

συχνότερος τρόπος μετάδοσης θεωρείται παγκόσμια ότι η χρήση συριγγών από χρήστες ενδοφλεβίων ναρκωτικών, ενώ άλλοι λιγότερο συχνοί παράγοντες κινδύνου μετάδοσης είναι η αιμοκάθαρση (10-40%), οι τυχαίοι τραυματισμοί με βελόνες και αιχμηρά αντικείμενα (1.8%), η σεξουαλική – ενδοοικογενειακή (0-2.7%), ο μεγάλος αριθμός σεξουαλικών συντρόφων (9.4%) και η γέννηση από μολυσμένη μητέρα (5-6%). Εν τούτοις σ' ένα μεγάλο ποσοστό 20-30% των ασθενών η πηγή μόλυνσης είναι άγνωστη. Οι χρήστες ενδοφλεβίων ναρκωτικών θεωρείται σήμερα ότι αποτελούν όχι μόνο την ομάδα υψηλότερου κινδύνου λοίμωξης από τον HCV με μέσο επιπολασμό 50-84%, αλλά και μία από τις βασικότερες πηγές μετάδοσης της νόσου. Η κοινή χρήση βελονών στους ενδοφλέβιους χρήστες ναρκωτικών ευθύνεται σήμερα για τα $\frac{2}{3}$ των λοιμώξεων.⁴⁰

Πρόληψη

Εφόσον δεν υπάρχει ακόμη το εμβόλιο για την ηπατίτιδα C, ο βασικός τρόπος ελέγχου του επιπολασμού της λοίμωξης παραμένει η ελάττωση του κινδύνου μετάδοσης του HCV: μετάγγιση μη ελεγχόμενου αίματος, επαναχρησιμοποίηση βελονών και συριγγών που δεν έχουν αποστειρωθεί σωστά, μεταμόσχευση οργάνων από μολυσμένο δότη.⁴⁰

Κατά συνέπεια, οι βασικές στρατηγικές που θα πρέπει να αναπτυχθούν για την αντιμετώπιση του προβλήματος θα πρέπει να είναι: α) η αναγνώριση των βασικών τρόπων μετάδοσης της λοίμωξης και ο περιορισμός τους, β) η εντόπιση των ατόμων που έχουν μολυνθεί και γ) η αποτελεσματική θεραπεία της χρόνιας ηπατίτιδας.⁴⁰

Μεσογειακή Αναιμία και Χρόνια Ηπατίτιδα C

Στους πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία, η υπερφόρτωση του ήπατος με σίδηρο προκαλεί εξελισσόμενη προοδευτική ηπατική νόσο.⁴⁰

Όσον αφορά τη θεραπεία της χρόνιας ηπατίτιδας C, σήμερα έχει επιτευχθεί σημαντική πρόοδος με την καλύτερη διαγνωστική προσέγγιση και τη δυνατότητα αποτελεσματικότερης θεραπευτικής αντιμετώπισης. Έτσι, μετά την πρώτη έγκριση της χορήγησης ιντερφερόνης –α το 1990 ως μονοθεραπείας, το 1998 η θεραπεία συνδυασμού ιντερφερόνης με ριμπαβιρίνη, προτάθηκε ως θεραπεία εκλογής. Η θεραπεία όμως στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία είναι ιδιαίτερα προβληματική διότι η θεραπεία με ριμπαβιρίνη αποτελεί απόλυτη αντένδειξη.^{40, 49}

Σύμφωνα με τις υπάρχουσες μελέτες που αφορούν τη θεραπευτική αντιμετώπιση της ιδιαίτερης αυτής ομάδας ασθενών διαπιστώνονται τα εξής:

1. Η ιντερφερόνη αποτελεί το κύριο φάρμακο στη θεραπεία της HCV λοίμωξης των παιδιών αυτών.

2. Η μακρόχρονη ιολογική ανταπόκριση στην μονοθεραπεία, κυμαίνεται: με την ανασυνδυασμένη ιντερφερόνη και την φυσική ιντερφερόνη, σε ποσοστό 38-68%. Εντούτοις άλλοι διαπίστωσαν υποτροπή σε ποσοστό 50% των ασθενών που αρχικά ανταποκρίθηκαν στην θεραπεία.
3. Η εκτίμηση της απάντησης θα πρέπει να γίνεται στο τέλος της 6μηνης θεραπείας.⁴⁰
4. Η αύξηση των ALT οφείλεται μερικώς στην ηπατική βλάβη από την εναπόθεση του σιδήρου και κατά συνέπεια δεν θα πρέπει να αποδίδεται πάντα –κυρίως κατά την θεραπεία – στην HCV λοίμωξη.
5. Η θεραπεία με την ιντερφερόνη-α ήταν καλά ανεκτή.

Όσον αφορά τη θεραπεία συνδυασμού ιντερφερόνης και ριμπαβιρίνης, υπάρχουν μελέτες σε πολύ μικρές ομάδες ασθενών. Στις μελέτες αυτές, διαπιστώθηκε αύξηση της ανάγκης των μεταγγίσεων κατά 48% έτσι ώστε να διατηρείται η αιμοσφαιρίνη >9.0 gm/dl. Μετά το τέλος της θεραπείας, ο ρυθμός των μεταγγίσεων επανήλθε εντός 2 μηνών στις προ της θεραπείας απαιτήσεις. Αναφέρεται επίσης ότι λόγω των αυξημένων μεταγγίσεων απαιτούνταν εντατικοποίηση της αποσιδήρωσης. Δεν παρατηρήθηκε ανάγκη διακοπής ή ελάττωσης των φαρμάκων, όλοι οι ασθενείς ανέχτηκαν καλά τη θεραπεία και μακρόχρονη ιολογική απάντηση παρατηρήθηκε σε πολύ υψηλό ποσοστό ($\frac{3}{3}$ ασθενείς) παρά το υψηλό φορτίο σιδήρου.⁴⁰

❁ Ηπατίτιδα Β

Σημαντικός περιορισμός της ηπατίτιδας Β στις περισσότερες χώρες της Ευρώπης, Βορείου Αμερικής και άλλα μέρη του κόσμου οφείλεται στην στρατηγική του εμβολιασμού, στον έλεγχο των δοτών αίματος για HbsAg και σε άλλα μέτρα για τη δημόσια υγεία. Παρόλα αυτά η ηπατίτιδα Β παραμένει μεγάλο ιατρικό πρόβλημα κυρίως στη Νότια Ευρώπη και τις αναπτυσσόμενες χώρες.⁴²

Στη θαλασσαιμία, η θετικότητα του HbsAg ποικίλει από <1% μέχρι 20% και αναλογία της προηγηθείσας λοίμωξης κυμαίνεται από <10% μέχρι >70%. Έτσι η ηπατίτιδα Β αποτελεί σημαντική αιτία χρόνιας νόσου του ήπατος και ηπατοκυτταρικού καρκίνου στους ασθενείς αυτούς, παγκοσμίως.⁴²

Οξεία ηπατίτιδα

Είναι η κοινή λοίμωξη με περίοδο επώασης από 4-20 εβδομάδες. Η βαρύτητα ποικίλλει. Συχνά προηγείται αδιαθεσία με αρθραλγίες και κνησμό και ακολουθεί ο ίκτερος. Εξέλιξη σε κεραυνοβόλο ηπατική ανεπάρκεια είναι σπάνια. Η οξεία ηπατίτιδα συνήθως αντιμετωπίζεται με υποστηρικτικά μέτρα.⁴²

Εξέλιξη σε χρόνια ηπατίτιδα Β

Συμβαίνει σε 5-10% των κατά τα άλλα υγιών ενηλίκων και σε 90% των νεογέννητων. Μετάβαση σε χρονιότητα εμφανίζεται σπάνια στους ενήλικες με οξεία ικτερική ηπατίτιδα Β (<2%). Σε ασθενείς με χρόνια ηπατίτιδα Β, συν λοίμωξη με ηπατίτιδα C μπορεί να αυξήσει την βαρύτητα και τον αριθμό της εξέλιξης σε ηπατική νόσο.⁴²

Κίρρωση

Η κίρρωση συμβαίνει σε αναλογία 1-2% ετησίως.⁴²

Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα

Είναι αναγνωρισμένη επιπλοκή της χρόνιας ηπατίτιδας. Όταν συνυπάρχει αυξημένο φορτίο σιδήρου και ηπατίτιδα C στη θαλασσαιμία ο κίνδυνος είναι μεγαλύτερος.⁴²

Εμβολιασμός ασθενών με Θαλασσαιμία

Όλοι οι ασθενείς με Θαλασσαιμία πρέπει να εμβολιάζονται έναντι της ηπατίτιδας Β και τα επίπεδα αντισωμάτων πρέπει να παρακολουθούνται ετησίως ή σύμφωνα με τις τοπικές συστάσεις. Απαιτούνται τρεις ενέσεις (σε χρόνο 0, 1 και 6 μήνες) για να παραχθεί απάντηση αντισωμάτων σε 95% των φυσιολογικών ατόμων. Στα χρόνια νοσήματα, περιλαμβανομένης της θαλασσαιμίας, η απάντηση μπορεί να είναι σημαντικά μικρότερη. Τα επίπεδα των αντισωμάτων μετρώνται σε 6 εβδομάδες μετά την τελευταία δόση. Μπορεί όμως να παρουσιάσουν μείωση. Μερικοί ειδικοί συστήνουν ετήσιο ορολογικό έλεγχο και χορήγηση δόσεων προς ενίσχυση σε ασθενείς με επίπεδα χαμηλότερα των 10 IU/ml. Το εμβόλιο δεν είναι δραστικό για εκείνους που ήδη είναι εκτεθειμένοι στην ηπατίτιδα Β. Σε άτομα τα οποία έχουν εκτεθεί οξέως σε γνωστό μολυσμένο αίμα, υπεράνοση σφαιρίνη μπορεί να περιορίσει τον κίνδυνο της οξείας λοίμωξης.⁴²

Θεραπεία

Οι θεραπευτικοί παράγοντες που χρησιμοποιούνται στην θεραπεία της ηπατίτιδας Β περιλαμβάνουν την λαμιβουδίνη (3TC), ανάστροφος μεταγραφικός αναστολέας και την ανασυνδυασμένη α-ιντερφερόνη. Η απόφαση για θεραπεία, και η επιλογή του ειδικού θεραπευτικού σχήματος πρέπει να λαμβάνεται σε στενή συνεργασία με ειδικούς ηπατολόγους.⁴²

✿ AIDS

Ολοένα και αυξάνεται η διαπίστωση που αφορά στο ρόλο του σιδήρου στη γρήγορη εξέλιξη της λοίμωξης και από τον ιό HIV. Χηλικές ουσίες αποσιδήρωσης χρησιμοποιήθηκαν σε μελέτες μη-Θαλασσαιμικών ασθενών με AIDS, ώστε να εξακριβωθεί ο ρόλος τους στη καθυστέρηση της εξέλιξης της λοίμωξης. Αποδείχτηκε ότι η εξέλιξη του AIDS, καθυστέρησε στους ασθενείς με Θαλασσαιμία που ακολουθούσαν πιστά την αγωγή αποσιδήρωσης,

χρησιμοποιώντας >40mg/kg βάρους σώματος, ημερησίως Δεσφεριοξαμίνη και διατηρούσαν τις τιμές Φερριτίνης κάτω από 1935 mg/L.⁴³

Η επίδραση του σιδήρου στις χρόνιες λοιμώξεις αποδίδεται είτε στον άμεσο ρόλο που διαδραματίζει στον πολλαπλασιασμό των ιών και την εμφάνιση μεταλλάξεων, επηρεάζοντας σημαντικούς ανοσολογικούς παράγοντες του ξενιστή, είτε έμμεσα δια μέσου της βλάβης που προκαλείται, από την ένωσή του με ρίζες υδροξυλίου, σημαντικών συστατικών του κυττάρου. Εκτιμάται ότι και άλλοι μηχανισμοί που δεν έχουν ακόμα προσδιορισθεί και διευκρινισθεί δυνατό να συμβάλλουν και τα πορίσματα τέτοιων μελετών θα ρίξουν περισσότερο φως στο εγγύς μέλλον.⁴³

ΟΣΤΕΟΠΟΡΩΣΗ

Η εμφάνιση οστεοπόρωσης σε θαλασσαιμία, κυρίως σε ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία είναι πολυπαραγοντική. Η αυξημένη αλλά μη αποτελεσματική ερυθροποίηση προκαλεί επέκταση της κοιλότητας του μυελού των οστών με συνέπεια την λέπτυνση του φλοιώδους οστού και ελάττωση του όγκου του σπογγώδους οστού. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την ελάττωση της οστικής μάζας και τελικά την εμφάνιση οστεοπόρωσης.⁴⁰

Ο υπογοναδισμός που οφείλεται στην αιμοχρωμάτωση της υπόφυσης λόγω των μεταγγίσεων έχει ως αποτέλεσμα την απουσία στεροειδών του φύλου. Η απουσία οιστρογόνων στα κορίτσια προκαλεί τοπική παραγωγή κυτοκινών, ελαττωμένη απορρόφηση ασβεστίου από το έντερο και ελαττωμένη παραγωγή οστεοπροτεγερίνης με αποτέλεσμα την εμφάνιση οστεοπόρωσης.⁴⁰

Νεαρές γυναίκες που έχουν έλλειψη οιστρογόνων, έχουν οστική απώλεια που είναι παρόμοια με την οστική απώλεια που παρατηρείται στη φυσιολογική εμμηνόπαυση. Το ίδιο συμβαίνει και με την απουσία ανδρογόνων γιατί μερικές από τις δράσεις των ανδρογόνων στο σκελετό ασκούνται μέσω των οιστρογόνων καθότι τα ανδρογόνα μετατρέπονται σε οιστρογόνα με τη δράση του ενζύμου αρωμάτωση, που βρίσκεται στο λιπώδη ιστό και τους οστεοβλάστες. Η ηπατική βλάβη λόγω αιμοχρωμάτωσης ή λοίμωξης από ηπατοτρόπο ιό (HCV) προκαλεί διαταραχή στη σύνθεση της βιταμίνης D.⁴⁰

Στη Θαλασσαιμία υπάρχει υψηλή επίπτωση οστεοπόρωσης σπονδυλικής στήλης και ισχίου και στα δύο φύλα. Η σοβαρότητα αυξάνει με την ηλικία αν και υπάρχουν νεαροί ασθενείς με μειωμένη οστική πυκνότητα σπονδυλικής στήλης σε σχέση με την αντίστοιχη ηλικία φυσιολογικών ατόμων.⁴²

Παράγοντες που συμβάλλουν στην οστεοπόρωση κατά της Θαλασσαιμίας

Αναιμία: Οι βασικές τιμές αιμοσφαιρίνης ποικίλουν από 7.0-11 g/dl εξαρτώμενες από την παγκόσμια διαθεσιμότητα αίματος. Χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης μπορούν να συμβάλλουν σημαντικά στην οστεοπόρωση σε ασθενείς με θαλασσαιμία αλλά αυτή η σχέση δεν έχει ακόμη μελετηθεί ικανοποιητικά.

Γενετικοί Παράγοντες: Διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στον καθορισμό της οστικής πυκνότητας. Η κληρονομικότητα της οστικής μάζας είναι υπό πολυγονιδιακό έλεγχο, αν και τα υπεύθυνα γονίδια δεν έχουν μελετηθεί επαρκώς. Ο οιστρογονικός υποδοχέας του γονιδίου (ERG), υποδοχέας του γονιδίου της βιταμίνης D και τα COLIA 1 και COLIA 2 γονίδια έχουν εμπλακεί στη ρύθμιση της οστικής πυκνότητας αλλά η συμμετοχή τους στην οστεοπόρωση της θαλασσαιμίας δεν έχει διευκρινισθεί.

Ορμόνες φύλου και μεταβολισμός οστού: Ο υπογοναδισμός είναι ο κυριότερος παράγοντας οστεοπόρωσης στη θαλασσαιμία. Ο ρόλος των οιστρογόνων και της προγεστερόνης στον οστικό μεταβολισμό είναι γνωστό ότι περιορίζει την οστική απορρόφηση και προάγει τον οστικό σχηματισμό. Η τεστοστερόνη έχει άμεση διεγερτική δράση στον πολλαπλασιασμό και διαφοροποίηση των οστεοβλαστών.

Άλλοι παράγοντες: Οι οποίοι πιθανόν συμβάλλουν στην οστεοπόρωση της θαλασσαιμίας είναι η υπερφόρτωση σιδήρου, η έλλειψη βιταμίνης C, ο διαβήτης, ο υποπαραθυρεοειδισμός και ο υποθυρεοειδισμός. Επιπλέον, γνωστοί παράγοντες που επηρεάζουν και μη θαλασσαιμικούς ασθενείς είναι το αλκοόλ, η διαίτα, το κάπνισμα και η καθιστική ζωή.⁴²

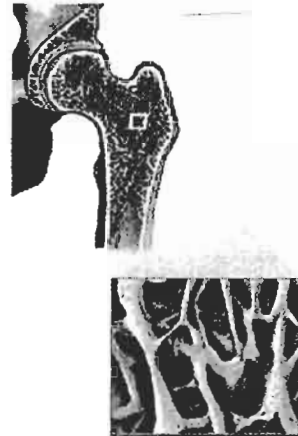
Θεραπεία

Η πρόληψη και η πρόωμη διάγνωση είναι πλέον αποτελεσματική της θεραπείας εγκατεστημένης νόσου. Οι οστεοπενικοί ασθενείς πρέπει να έχουν διαίτα πλούσια σε ασβέστιο και βιταμίνη D. Χορήγηση ασβεστίου από του στόματος απαιτεί μεγάλη προσοχή λόγω του αναγνωρισμένου κινδύνου λιθίασης των νεφρών σε ασθενείς με θαλασσαιμία. Οι ασθενείς πρέπει να ενθαρρύνονται.⁴²

ΕΙΚΟΝΑ 28: Φυσιολογικό οστό



ΕΙΚΟΝΑ29: Οστεοπορωτικό οστό



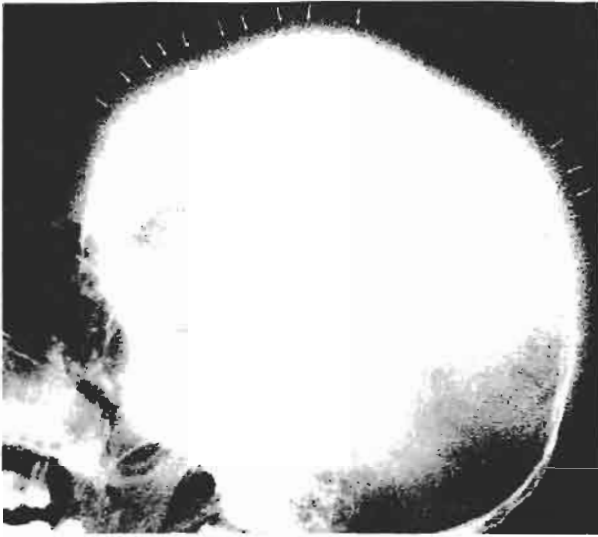
ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Οι οστικές αλλοιώσεις στη Θαλασσαιμία οφείλονται στην έντονη συμμετοχή του οστικού μυελού.

Στη Θαλασσαιμία η προσβολή των **οστών του προσώπου**, αφορά ιδιαίτερα τα ζυγωματικά και τα οστά της άνω γνάθου και προσδίδουν το χαρακτηριστικό προσωπείο. Στα οστά του θόλου του κρανίου η κατάληψη της διπλής και η μεγάλη λεπτύνση της έξω κάψας εκδηλώνεται με την χαρακτηριστική ακτινομορφολογία των «ορθωμένων τριχών». Η οστεοπόρωση, αποτέλεσμα της καταστροφής πολλών οστικών δοκίδων από τον υπερπλαστικό ερυθρό μυελό, μας δίνει χαρακτηριστικές ακτινομορφολογικές εικόνες.⁵⁰

Ο ακτινολόγος πρέπει να έχει υπ' όψη του ακόμη και την περίπτωση εξωμυελικής αιμοποίησης που παρουσιάζεται με την ακτινομορφολογία όγκου μαλακών μορίων η οποία εντοπίζεται πολλές φορές στην παρασπονδυλική χώρα.⁵⁰

ΕΙΚΟΝΑ 30: Ακτινογραφία κρανίου σε ασθενή με Θαλασσαιμία



Άρρωστη 8 ετών με χαρακτηριστική προβολή των οστών του προσωπικού κρανίου (ψηλά μάγουλα) λόγω προβολής των οστών του προσώπου, ιδιαίτερα στην περιοχή των ιγμόρειων αντρών και των ζυγωματικών οστών. Η μικρή άρρωστη έχει σπληνομεγαλία και υπέρχρωση του προσώπου, αποτέλεσμα της αναιμίας και των πολλαπλών μεταγγίσεων.

Η πλάγια ακτινογραφία του κρανίου δείχνει αύξηση του πάχους του θόλου του κρανίου με σχεδόν εξάλειψη της σκιαγράφησης της έξω κάψας. Η διπλόη έχει σημαντικά αυξημένο πάχος

που οφείλεται στην υπερτροφία του ερυθρού μυελού, αποτέλεσμα της αναιμίας. Παρατηρείται η χαρακτηριστική προβολή των δοκίδων της διπλόης που δίνουν την εικόνα των τριχών βούρτσας (βέλη).⁵⁰

Στα **μακρά οστά** χαρακτηριστική είναι η διεύρυνση της μυελώδους μοίρας και η ατροφία της φλοιώδους. Οι αλλοιώσεις αυτές ενίοτε οδηγούν σε αυτόματα κατάγματα. Οι αλλοιώσεις των μακρών οστών καθίστανται ηπιότερες μετά την ήβη. Αντίθετα οι αλλοιώσεις των πλατέων οστών, δηλαδή του κρανίου, της σπονδυλικής στήλης και της πύελου επιδεινώνονται γιατί στον ενήλικα η αιμοποίηση περιορίζεται σε αυτά τα οστά.²⁷

ΕΙΚΟΝΑ 31: Μωσαϊκό υπόστρωμα που παράγεται στα κόκαλα του χεριού ενός ασθενή με ομόζυγη β-θαλασσαιμία. Παρατηρήστε το ορθογώνιο περίγραμμα μετακαρπίων.



Στο **θώρακα** οι αλλοιώσεις των πλευρών είναι παραπλήσιες προς τις αλλοιώσεις των άκρων. Τα όρια της καρδιακής σκιάς είναι αυξημένα λόγω διατάσεως του μυοκαρδίου.²⁷

ΕΙΚΟΝΑ 32: Κηλιδώδης οστεοπόρωση, διαπλάτυνση των πλευρών, αύξηση των ορίων της καρδιάς.



ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Στηρίζεται στη λήψη καλού ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, στην ηλικία του ασθενούς και στην αναζήτηση των σχετικών εργαστηριακών, κλινικών και ακτινολογικών ευρημάτων. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώνονται χαρακτηριστική λεμονοειδής απόχρωση του δέρματος, ελαφρός ίκτερος, σπληνομεγαλία και σκελετική δυσμορφία (ισχνά άκρα, μογγολοειδές προσωπείο). Από τον εργαστηριακό έλεγχο, κυρίαρχη θέση κατέχει το αιμοδιάγραμμα και η μελέτη του επιχρίσματος του περιφερικού αίματος. Ακολουθούν η ηλεκτροφόρηση της Hb και ο ποσοτικός προσδιορισμός της HbA₂ και της HbF. Άλλες χρήσιμες εξετάσεις είναι η ΤΚΕ, ο προσδιορισμός των ΔΕΚ, η οσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων, ο σίδηρος και η φερριτίνη ορού, η ΤΙΒC, η αναζήτηση ενδοκυττάρων εγκλείστων (σωμάτια Heinz) και το μυελόγραμμα. Φυσικά, η ανεύρεση της ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας και στους δύο γονείς επιβεβαιώνει τη διάγνωση.³

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Οι ήπιες μορφές Θαλασσαιμίας δεν πρέπει να συγχέονται με έλλειψη σιδήρου. Σε σύγκριση με την αναιμία που οφείλεται σε έλλειψη σιδήρου (Σιδηροπενική Αναιμία), οι ασθενείς με Θαλασσαιμία έχουν χαμηλότερο MCV, πιο φυσιολογικό αριθμό ερυθρών αιμοσφαιρίων και η εξέταση περιφερικού αίματος στο μικροσκόπιο είναι πιο ανώμαλη σε μετριοπαθή επίπεδα αναιμίας. Ο σίδηρος είναι φυσιολογικός. Η βαριά μορφή Θαλασσαιμίας μπορεί να

μπερδευτεί με άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες. Η διάγνωση γίνεται με ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης.¹⁰

ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας βασίζεται κυρίως στις μεταγγίσεις και την απομάκρυνση του αθροιζόμενου σιδήρου με τη βοήθεια χηλικών ενώσεων. Η μεγάλη πρόοδος στη θεραπεία της νόσου κατά τα τελευταία χρόνια οφείλεται κυρίως στον καλύτερο και πιο αποτελεσματικό τρόπο εφαρμογής των παραπάνω θεραπευτικών μέτρων.³⁵

ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι μεταγγίσεις συντήρησης που εφαρμόζονταν παλαιότερα έχουν πλέον οριστικά αντικατασταθεί από το σχήμα των υπερμεταγγίσεων, που αποσκοπεί στη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης πάνω από τα 10 gr%. Όταν γίνει η διάγνωση της ομόζυγης β-Μεσογειακής Αναιμίας, απαιτείται προσεκτική μελέτη, καθορισμός του ακριβούς γονότυπου της νόσου, κλινική και εργαστηριακή παρακολούθηση για μερικές εβδομάδες (αν φυσικά η βαρύτητα της αναιμίας το επιτρέπει) πριν το παιδί τεθεί σε μόνιμο πρόγραμμα μεταγγίσεων. 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, ηπατικής και καρδιακής λειτουργίας. Επί παρουσίας συμπτωμάτων υπερσπληνισμού, τίθεται η ένδειξη σπληνεκτομής η οποία θα πρέπει να γίνεται μετά το τέλος του τρίτου έτους για την αποφυγή σοβαρών λοιμώξεων.³⁵



ΥΠΕΡΣΙΔΗΡΩΣΗ

Υπερσιδήρωση επέρχεται όταν η πρόσληψη του σιδήρου είναι αυξημένη επί μακρό χρονικό διάστημα, είτε λόγω των μεταγγίσεων ερυθροκυττάρων ή επειδή υπάρχει αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το πεπτικό σύστημα. Στη θαλασσαιμία γίνονται και τα δύο. Οι μεταγγίσεις αποτελούν την κύρια αιτία στην ενδιάμεση Θαλασσαιμία. Αυτό συμβαίνει γιατί ο άνθρωπος δεν διαθέτει μηχανισμό αποβολής της περίσσειας σιδήρου. Για το σκοπό αυτό πρέπει να γίνεται θεραπεία αποσιδήρωσης.⁴²

ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΥΠΕΡΣΙΔΗΡΩΣΗΣ – ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Οι σύγχρονες τάσεις για τη θεραπευτική αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας συνιστούν τον συνδυασμό της μεταγγισιοθεραπείας με τη θεραπεία αποσιδήρωσης. Η μετάγγιση είναι αναγκαία για τη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε τέτοιο επίπεδο, ώστε να επιτυγχάνεται η καλή οξυγόνωση των ιστών και να καταστέλλεται η μη αποδοτική ερυθροποίηση.⁴³

Η Δεσφериοξαμίνη ανακαλύφθηκε το 1960 και κυκλοφόρησε το 1962 υπό μορφή ενδομυϊκών ενέσεων αποσιδήρωσης. Το 1970 είχε αποδειχθεί ότι η ενδομυϊκή χρήση της Δεσφериοξαμίνης μείωνε τα αποθέματα σιδήρου στο ήπαρ και τον κίνδυνο ηπατικής ίνωσης σε ασθενείς με β-Θαλασσαιμία. Το 1976 οι Propper, Schwin και συν. δημοσίευσαν στοιχεία αξιολόγησης της συνεχούς υποδόριας έγχυσης, η οποία αποδείχθηκε εκ των υστέρων ότι μπορούσε να διατηρήσει αρνητικό ισοζύγιο σιδήρου στη περίπτωση που διαρκούσε 8-10 ώρες. Από το 1980 διαπιστώθηκε η αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης σε ασθενείς που υποβλήθηκαν σε θεραπεία με Δεσφериοξαμίνη και αργότερα στις αρχές του 1990, η συνολική επίδραση της Δεσφериοξαμίνης στην επιβίωση επιβεβαιώθηκε.⁴³



Η θεραπεία αποσιδήρωσης πρέπει να αρχίζει μόλις τα επίπεδα φερριτίνης φθάσουν 1000 mg/L, που συνήθως συμβαίνει μετά από 10-20 μεταγγίσεις (περίπου σε ηλικία 3 χρόνων). Η Δεσφериοξαμίνη χορηγείται υποδορίως με λεπτές βελόνες που συνδέονται με μια φορητή αντλία συνεχούς έγχυσης. Η έγχυση διαρκεί 8-10 ώρες, 5-7 φορές την εβδομάδα, με μέση ημερήσια δόση 20-50 mg/kg βάρους σώματος. Η αποβολή σιδήρου από τα ούρα 0.5 mg/kg ημερησίως, είναι ενδεικτική του αρνητικού ισοζυγίου σιδήρου. Η δοσολογία της Δεσφериοξαμίνης πρέπει να προσαρμόζεται ανάλογα με την ηλικία και τα αποθέματα

σιδήρου του οργανισμού. Η τιμή της φερριτίνης δυνατό να αποτελέσει σημείο αναφοράς, χρησιμοποιώντας τον θεραπευτικό δείκτη.⁴³

ΕΙΚΟΝΑ 33: Θεραπευτικός δείκτης

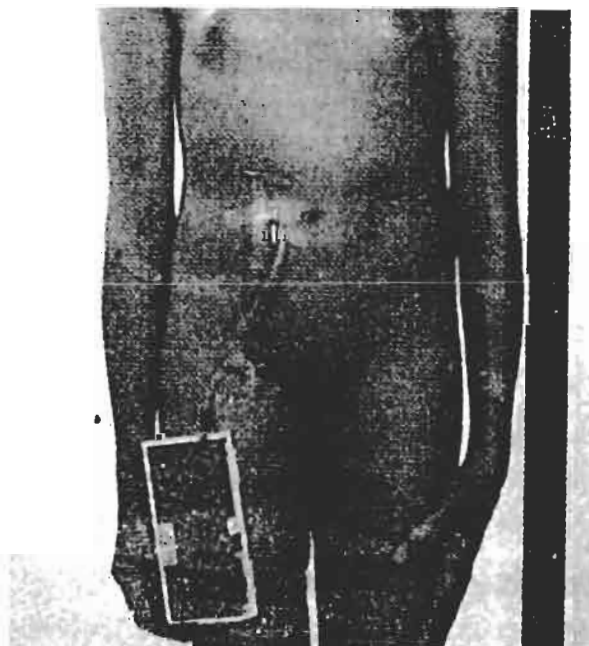
$$\text{Θεραπευτικός δείκτης} = \frac{\text{Μέση ημερήσια δόση Δεσφериοξαμίνης (mg/kg)*}}{\text{Φερριτίνη (μg/L)}}$$

Στόχος είναι η διατήρηση του θεραπευτικού δείκτη < 0.025 μόνιμα . Χρησιμοποιώντας τον δείκτη, μειώνουμε τον κίνδυνο τοξικότητας από υπερφόρτωση σιδήρου.⁴³

Αντλίες έγχυσης

Η χορήγηση της Δεσφериοξαμίνης για να είναι άκρως αποτελεσματική, πρέπει να είναι συνεχής για 8-12 ώρες ημερησίως, σε υποδόρια έγχυση. Αυτό απαιτεί τη χρήση αντλιών έγχυσης, ώστε το φάρμακο να χορηγείται σε σταθερούς ρυθμούς καθ' όλο το χρονικό διάστημα. Οι περισσότερες αντλίες έγχυσης είναι φορητές και λειτουργούν με μπαταρία, παρουσιάζουν όμως ορισμένα μειονεκτήματα κυρίως στους νέους, δραστήριους ασθενείς.⁴³

ΕΙΚΟΝΑ 34: Η συσκευή αποσιδήρωσης σε άρρωστη με Μεσογειακή Αναιμία.⁵¹



Περιορισμός δραστηριοτήτων

Παρόλο που οι αντλίες είναι φορητές, δυνατό να προκαλέσουν περιορισμό σε ορισμένες δραστηριότητες των ασθενών. Εάν χρησιμοποιούνται κατά τη διάρκεια της ημέρας, μπορεί να τους εμποδίζουν να συμμετέχουν σε αθλητικές ή άλλες δραστηριότητες στο σχολείο ή τη δουλειά, ένεκα του κινδύνου βλάβης ή εκτόπισης της αντλίας. Εναλλακτικά η αντλία μπορεί να χρησιμοποιηθεί κατά τη διάρκεια της νύχτας. Ωστόσο, πολλοί είναι οι ασθενείς που παραπονιούνται ότι δεν μπορούν να κοιμηθούν σωστά ένεκα της ενόχλησης ή του θορύβου που προκαλεί η αντλία.⁴³

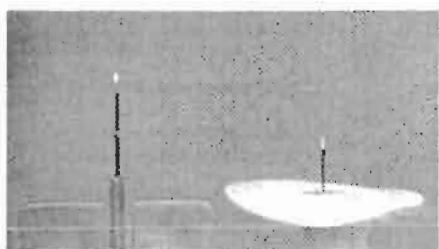
Μέγεθος της αντλίας

Οι αντλίες διαφέρουν ως προς το μέγεθος και το βάρος. Τα παλαιότερα μοντέλα αντλιών μπορεί να ήταν αρκετά ογκώδη και βαριά, δύσκολα στη μεταφορά και εμφανή κάτω από την ένδυση. Ήταν άβολα και χρειαζόταν προσαρμογή στη θέση, κάθε φορά που ο ασθενής μετακινείτο ή άλλαζε δραστηριότητα κατά τη διάρκεια της ημέρας. Οι καινούργιες αντλίες με είναι σαφώς μικρότερες και ελαφρότερες. Οι αντλίες με ελαστομερές μπαλονάκι είναι ακόμα πιο μικρές ώστε να μπορούν να κρυφτούν μέσα



ΕΙΚΟΝΑ 35: Διάφορες αντλίες έγχυσης.

σ' ένα μανίκι, επιτρέποντας έτσι περισσότερη ελευθερία στον ασθενή και όσον αφορά στις κινήσεις του και από άποψη διακριτικότητας και εμπιστοσύνης στον εαυτό του.⁴³

Βελόνες και συσκευές έγχυσης

ΕΙΚΟΝΑ 36: Προτεινόμενοι τύποι βελονών.

Δεν πρόκειται μόνο για μία απλή μικροενόχληση, καθότι η βελόνα παραμένει κάτω από το δέρμα του ασθενούς καθ' όλη την διάρκεια των 8-12 ωρών έγχυσης. Εάν η βελόνα δεν τοποθετηθεί σωστά, μπορεί να προκαλέσει πόνο για ώρες. Οι τοπικές αντιδράσεις και ο ερεθισμός μπορούν να επιδεινώσουν τα ενοχλήματα.⁴³

Τύποι βελονών

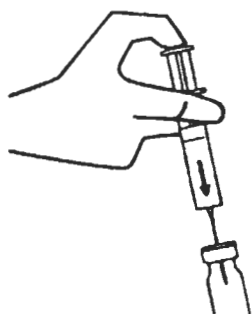
Είναι σημαντικό ο ασθενής να δοκιμάζει διάφορους τύπους βελονών και να επιλέγει αυτόν που τον βολεύει και τον ενοχλεί λιγότερο. Πολλοί ασθενείς βρίσκουν ότι η πεταλούδα, που εισέρχεται σε γωνία 45 μοιρών κάτω από το δέρμα, είναι αρκετά εύκολη στη χρήση. Άλλοι μπορεί να προτιμούν μία πιο κοντή βελόνα τύπου ακίδας, που τοποθετείται κάθετα στο δέρμα και στερεώνεται με ένα στρογγυλό αυτοκόλλητο δίσκο.⁴³

Συσκευές έγχυσης

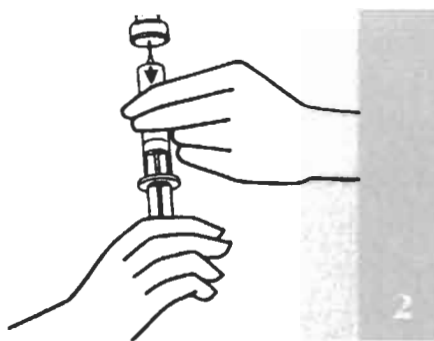
Παρόλο που οι συσκευές έγχυσης δεν αναφέρονται να δημιουργούν προβλήματα, όμως μερικοί ασθενείς επισήμαναν ανακούφιση από τις τοπικές αντιδράσεις, χρησιμοποιώντας συσκευές με ενσωματωμένο φίλτρο.⁴³

ΕΙΚΟΝΑ 37: Σύντομος οδηγός για τη χρήση αντλιών Desferal και Infusa.

Τραβήξτε το νερό για την ένεση μέσα σε μια σύριγγα και αφού καθαρίσετε το πώμα του φιαλιδίου της Desferal με οινόπνευμα, εγχέιστε το περιεχόμενο της σύριγγας στο φιαλίδιο.

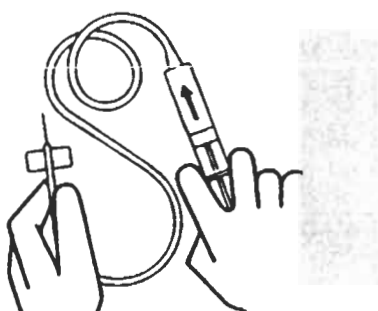


Ανακινείστε προσεκτικά το φιαλίδιο για να διαλυθεί το φάρμακο και αφού καθαρίσετε ξανά το πώμα με οινόπνευμα, τραβήξτε το διαλυμένο φάρμακο μέσα στη σύριγγα.

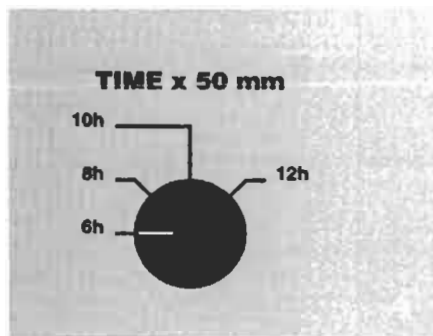


Αντικαταστήστε τη βελόνα της σύριγγας με M.F.S. (Medis Filter Set).

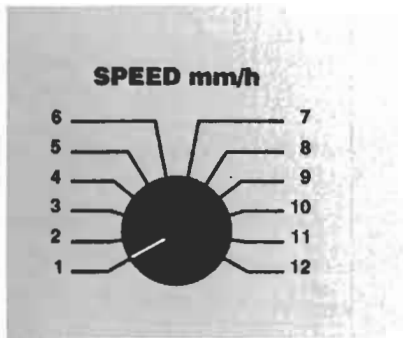
Γεμίστε τον άδειο σωλήνα έως ότου εξέλθει μια σταγόνα φαρμάκου από την άκρη της βελόνας.



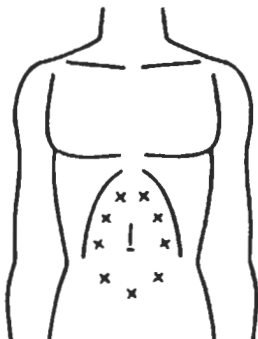
Αν έχετε Infusa TS, θα πρέπει να ρυθμίσετε το χρόνο για να αδειάσει η σύριγγα των 10ml (6-8-10-12 ώρες). Χρησιμοποιήστε κατσαβίδι για να γυρίσετε τον μαύρο κύκλο. Θυμηθείτε ότι η Infusa TS μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο με σύριγγες 10ml.



Αν έχετε Infusa T, μετρήστε σε χιλιοστά το μήκος του υγρού που βρίσκεται στη σύριγγα. Διαιρέστε τον αριθμό αυτό με τις ώρες της εγχύσεως. Ο αριθμός που προκύπτει θα πρέπει να βρεθεί στο ταμπλό περιστρέφοντας τον μαύρο κύκλο. Θυμηθείτε ότι η Infusa T μπορεί να χρησιμοποιηθεί με σύριγγες των 5-10-20 ml.



Επιλέξτε την περιοχή του δέρματος για να εισάγετε τη βελόνα χρησιμοποιώντας το περιστρεφόμενο ταμπλό.



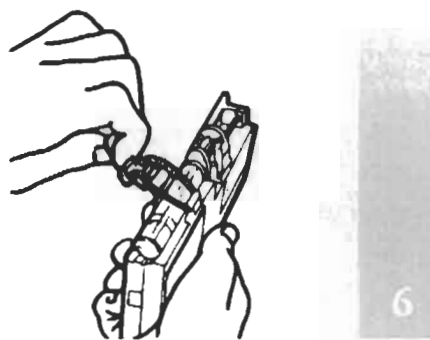
Ανοίξτε την αντλία Infusa, ακούστε τα ηχητικά σήματα δοκιμής ελέγχου και ξεκινήστε την έγχυση Desferal.

Επιπλοκές της χορήγησης Δεσφεριοξαμίνης

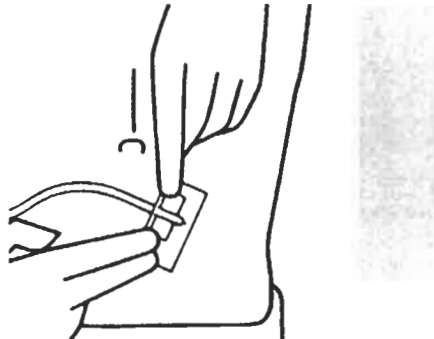
Δερματικές αντιδράσεις, όπως κνησμός, ερύθημα, σκλήρυνση υποδορίου ιστού έως μέτρια ενόχληση είναι συνήθεις και μπορεί να οφείλονται σε μη ικανοποιητική διάλυση της δεσφεριοξαμίνης. Εξέλκωση στο σημείο πρόσφατης έγχυσης είναι αποτέλεσμα ενδοδερμικής έγχυσης της δεσφεριοξαμίνης γι' αυτό και πρέπει να τοποθετείται η βελόνα βαθύτερα στις επόμενες εγχύσεις.⁴²

Λοιμώξεις με *Yersinia enterocolitica* αποτελούν σημαντικό κίνδυνο και υπό ορισμένες συνθήκες δύνανται να σχετίζονται με την θεραπεία της δεσφεριοξαμίνης. Η διάγνωση είναι δύσκολη, αλλά επί κλινικής υπόνοιας λοίμωξης, η δεσφεριοξαμίνη πρέπει να διακόπτεται

Τοποθετείστε την σύριγγα (και το σετ εγχύσεως) μέσα στην αντλία, εισάγετε την πτέρυγα της σύριγγας μέσα στις υποδοχές που τη συγκρατούν, σφίξτε τη σύριγγα με την ελαστική ταινία ασφαλείας και εισάγετε την άκρη του εμβόλου στην υποδοχή συγκράτησης.



Αποστειρώστε το δέρμα και εισάγετε τη βελόνα με γωνία 45°. Στερεώστε τη βελόνα με ταινία.



προσωρινά. Οι λοιμώξεις πρέπει να λαμβάνονται υπόψη σε κάθε ασθενή με εμπύρετο νόσημα και συνωδά συμπτώματα όπως κοιλιακό άλγος, διάρροια ή αρθραλγίες και να αντιμετωπίζονται ως επείγοντα περιστατικά. Η δεσφεριοξαμίνη επαναχορηγείται όταν τα συμπτώματα υποχωρήσουν και συμπληρωθεί η αντιβιοτική θεραπεία. Άλλες λοιμώξεις, (π.χ. από *Klebsiella*) μπορούν να επιδεινωθούν από συνεχή χορήγηση δεσφεριοξαμίνης. Γι' αυτό, η χορήγηση δεσφεριοξαμίνης επί εμπύρετου αγνώστου αιτιολογίας διακόπτεται μέχρι να αναγνωρισθεί το αίτιο.⁴²

Δόση σχετιζόμενη με επιπλοκές

Χορήγηση μεγάλων δόσεων δεσφεριοξαμίνης σε ασθενείς χωρίς μεγάλο φορτίο σιδήρου μπορεί να επιφέρει επιπλοκές όπως:

- *Προβλήματα ακοής*: Απώλεια υψηλών συχνοτήτων αισθητηρίων νεύρων, εμβοές και κώφωση, ιδιαίτερα σε παιδιά με χαμηλό φορτίο σιδήρου ή όταν ο θεραπευτικός δείκτης είναι μεγαλύτερος >0.025 . Μικρή βλάβη αισθητηρίων νεύρων είναι αναστρέψιμη, σε μερικές περιπτώσεις, αλλά η απώλεια ακοής είναι μόνιμη. Συνίσταται ετήσιος ακουομετρικός έλεγχος. Αλλαγές στην ακουομετρία οφειλόμενες στην περίσσεια δεσφεριοξαμίνης είναι συνήθως συμμετρικές. Η ασυμμετρία οφείλεται σε άλλα παθολογικά αίτια.
- *Τοξική επίδραση οφθαλμών*: Παρατηρήθηκε για πρώτη φορά όταν χορηγήθηκε υψηλή δόση (>100 mg/kg/ημερησίως). Εκδηλώνεται με νυκταλωπία, δυσκολία στην όραση χρωμάτων, περιορισμός οπτικών πεδίων και περιορισμένη οπτική οξύτητα. Σε σοβαρές περιπτώσεις μπορεί να εμφανιστούν σημεία αμφιβληστροειδίτιδας pigmentosa στη βυθοσκόπηση, ενώ ήπιες περιπτώσεις διαγιγνώσκονται μόνο με ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα. Κυριότερος παράγοντας κινδύνου είναι οι υψηλές δόσεις φαρμάκου, και οι επιπλοκές εμφανίζονται κυρίως σε ασθενείς με διαβήτη ή με ταυτόχρονη θεραπεία με φαινοθειαζίνες. Σε ασθενείς με επιπλοκές, η δεσφεριοξαμίνη πρέπει να διακόπτεται προσωρινά και να επαναλαμβάνεται σε χαμηλότερες δόσεις όταν οι παρενέργειες υποχωρήσουν.
- *Αναστολή ανάπτυξης*: Παράγοντες κινδύνου είναι: έναρξη δεσφεριοξαμίνης σε ηλικία < 3 ετών και υψηλές δόσεις. Η ταχύτητα ανάπτυξης ξαναρχίζει ταχέως όταν η δόση δεν υπερβαίνει τα 40 mg/kg/ημερησίως. Δεν έχει όμως ανταπόκριση στην ορμονική θεραπεία. Συνίσταται δόση δεσφεριοξαμίνης < 40 mg/kg/ημερησίως μέχρι να συμπληρωθεί η ανάπτυξη. Τακτική παρακολούθηση ανάπτυξης είναι ουσιώδης στα παιδιά.
- *Σκελετικές αλλοιώσεις*: Συνήθεις στην περίσσεια δόσεων δεσφεριοξαμίνης σε ασθενείς με μικρό φορτίο σιδήρου. Rickets like (ραχίτιδα) βλάβες και βλαισά γόνατα μπορεί να

έχουν σχέση με μεταβολές των μεταφύσεων. Βλάβες στους σπονδύλους έχουν ως αποτέλεσμα δυσανάλογα κοντό κορμό. Ακτινολογικά ευρήματα περιλαμβάνουν την απομεταλλοποίηση και την επιπέδωση σωμάτων σπονδύλων. Οι ασθενείς πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά για κάθε μεταβολή κυρίως όταν αυτές είναι αναστρέψιμες.

ΕΙΚΟΝΑ 38: Βαριές ακτινολογικές βλάβες Rickets-like σε αγόρι λόγω τοξικότητας στη δεσφεριοξαμίνη.



ΕΙΚΟΝΑ 39: Ακτινογραφία οσφυϊκής μοίρας δείχνει επιπεδομένα σώματα σπονδύλων.



- *Σπάνιες επιπλοκές:* Νεφρική βλάβη και διάμεση πνευμονίτις έχουν αναφερθεί σε πολύ υψηλές δόσεις > 10 mg/kg/ώρα. Ασθενείς χωρίς μεγάλο φορτίο σιδήρου και συγχορήγηση παραγώνων φαινοθειαζίνης δύνανται να παρουσιάσουν αναστρέψιμο κόμα. Πρέπει να αποφεύγεται η ταχεία ενδοφλέβια χορήγηση, όπως μπορεί να συμβεί κατά την διάρκεια flushing από την γραμμή που περιέχει δεσφεριοξαμίνη.^{4*}

Δεφεριπρόνη

Η δεφεριπρόνη είναι δραστικός σιδηροδεσμευτικός παράγοντας, χορηγούμενος από του στόματος. Έχει εκτιμηθεί η δραστηριότητά του με κλινικές έρευνες, σε αρκετά κέντρα. Αρχικά χορηγήθηκε άδεια μόνο στην Ινδία. Πρόσφατα εγκρίθηκε και στην Ευρώπη ως μονοθεραπεία, για ασθενείς που δεν δύνανται να χρησιμοποιήσουν δεσφεριοξαμίνη. Θεραπεία εκλογής για ασθενείς με αυξημένο φορτίο σιδήρου παραμένει η δεσφεριοξαμίνη η οποία είναι πλέον δραστική της δεφεριπρόνης. Σε ασθενείς με ανεπαρκή συμμόρφωση στην δεσφεριοξαμίνη πρέπει να γίνεται προσπάθεια βελτίωσης της θεραπείας, με επανειλημμένες συμβουλές και εξεύρεση εναλλακτικών θεραπευτικών σχημάτων χορήγησης

δεσφериοξαμίνης.^{42, 52} Εάν οι προσπάθειες αποτύχουν ή εάν οι ασθενείς παρουσιάζουν δυσανεξία στη δεσφериοξαμίνη, η δεφεριπρόνη μπορεί να προταθεί ως εναλλακτική θεραπεία. Ωστόσο, πρέπει να δοθεί έμφαση, για την ασφάλεια της μακράς χορήγησης και αποτελεσματικότητας οι οποίες δεν είναι γνωστές ακόμη για την δεφεριπρόνη.⁴²

Παρενέργειες :

Σε πολυκεντρική μελέτη, όπου οι ασθενείς είχαν εβδομαδιαίο έλεγχο αίματος και η δεφεριπρόνη διεκόπτετο εάν ο αριθμός ουδετερόφιλων ήταν $< 1500/\text{mm}^3$ η πλέον σοβαρή παρενέργεια, η ακοκκιοκυτταραιμία (απόλυτος αριθμός ουδετερόφιλων $< 500 \text{ mm}^3$) συνέβη σε λιγότερο από 1% των ασθενών. Ηπιότερες ουδετεροπενίες (ουδετερόφιλα $500-1500/\text{mm}^3$) παρουσίασαν περίπου 5% των ασθενών. Τα πολυμορφοπύρρηνα πρέπει να ελέγχονται κάθε εβδομάδα ή συχνότερα εάν υπάρχουν σημεία λοίμωξης. Ουδετεροπενία και ακοκκιοκυτταραιμία οδηγούν σε διακοπή της θεραπείας με δεφεριπρόνη. Εάν προκληθεί ακοκκιοκυτταραιμία, η θεραπεία είναι ίδια όπως και σε άλλες παρόμοιες περιπτώσεις (προστατευτική απομόνωση, αυξητικοί παράγοντες και εάν ενδείκνυται εισαγωγή σε νοσοκομείο και παρεντερική χορήγηση αντιβιοτικών). Η δεφεριπρόνη δεν πρέπει να επαναχορηγείται στον ασθενή. Άλλες συνήθεις παρενέργειες είναι η αρθροπάθεια, η παροδική αύξηση επιπέδων ALT του ορού και γαστρεντερικά ενοχλήματα. Χορηγώντας τη δεφεριπρόνη με τα γεύματα μπορεί να περιοριστεί η ναυτία. Έλλειψη ψευδαργύρου κατά την διάρκεια θεραπείας επίσης, μπορεί να παρατηρηθεί, ειδικά σε ασθενείς με διαβήτη. Η δεφεριπρόνη προκαλεί τερατογένεση σε πειραματόζωα και δεν πρέπει να χορηγείται σε ασθενείς που επιθυμούν εγκυμοσύνη. Μέχρι να γίνουν γνωστά περισσότερα, πρέπει να χορηγούνται αντισυλληπτικά σε σεξουαλικά ενεργείς γυναίκες και άνδρες που παίρνουν δεφεριπρόνη. Μία μελέτη περιέγραψε εξέλιξη της ηπατικής ίνωσης κατά την διάρκεια θεραπείας με δεφεριπρόνη αλλά το εύρημα δεν επιβεβαιώθηκε.⁴²

Νέες προσεγγίσεις στη θεραπεία αποσιδήρωσης

Νέοι σιδηροδεσμευτικοί παράγοντες είναι υπό ανάπτυξη και νέες χρήσεις των υπαρχόντων σιδηροδεσμευτικών (όπως εναλλακτικά θεραπευτικά σχήματα για την δεφεριπρόνη ή σε συνδυασμό με την δεσφериοξαμίνη) ευρίσκονται σε εξέλιξη σε κλινικές έρευνες. Λόγω μη τεκμηριωμένων πληροφοριών, δεν πρέπει να γίνονται συστάσεις για αυτές ή για άλλες προσεγγίσεις.⁴²

Μέτρα περιορισμού απορρόφησης σιδήρου από το έντερο είναι πιθανό να έχουν μεγαλύτερο αντίκτυπο στο ισοζύγιο σιδήρου στην ενδιάμεση παρά την ομόζυγη θαλασσαιμία. Πρέπει να λαμβάνεται μέριμνα μη αύξησης του φορτίου σιδήρου από διαιτητικές πηγές.⁴²

ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Πολλοί ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν ανάγκη σπληνεκτομής. Ωστόσο, η καλύτερη κλινική αντιμετώπιση από την στιγμή της διάγνωσης μπορεί να καθυστερήσει ή ακόμα να προλάβει τον υπερσπληνισμό. Αυτό συμβαίνει αυξάνοντας την αποδοτικότητα των μεταγγίσεων και περιορίζοντας τις ανάγκες για σπληνεκτομή. Το μέγεθος του σπλήνα μπορεί να παρακολουθηθεί προσεκτικά με την φυσική εξέταση και, αν χρειάζεται, υπερηχογραφικά καθ' όλη την διάρκεια της φροντίδας του ασθενούς με θαλασσαιμία.⁴²

Η σπληνεκτομή συστήνεται όταν:

- Οι ετήσιες ανάγκες σε αίμα ξεπερνούν τις 1.5 φορές τον αριθμό μεταγγίσεων των ασθενών που έχουν σπληνεκτομηθεί, υπό τον όρο ότι αυτοί είναι στο ίδιο πρόγραμμα μεταγγίσεων και δεν έχουν άλλους λόγους για αυξημένη κατανάλωση αίματος.
- Η αύξηση του μεγέθους του σπληνός συνοδεύεται από συμπτώματα όπως άλγος στο αριστερό επιγάστριο ή πρώιμο αίσθημα κορεσμού. Μαζική σπληνομεγαλία είναι δυνατό να οδηγήσει σε σπληνική ρήξη.
- Λευκοπενία ή θρομβοπενία οφείλεται σε υπερσπληνισμό είναι συνήθης αίτια κλινικών προβλημάτων (π.χ. κατ' επανάληψη βακτηριακές λοιμώξεις ή αιμορραγία).

Σπληνομεγαλία, όταν οι ασθενείς υπομεταγγίζονται, δυνατόν να είναι αναστρέψιμη. Πριν αποφασιστεί σπληνεκτομή σ' αυτή την περίπτωση, ο ασθενής πρέπει να μπει σε πρόγραμμα ικανοποιητικών μεταγγίσεων για αρκετούς μήνες και μετά να σπληνεκτομηθεί.⁴²

Η καθυστέρηση της σπληνεκτομής μέχρις ότου οι ασθενείς γίνουν τουλάχιστον 5 ετών είναι γενικά ενδεδειγμένη, λόγω των αυξημένων κινδύνων σπληνικής κάτωσης από την ηλικία αυτή.⁴²

Χειρουργική αντιμετώπιση

Οι δύο πλέον συνήθεις χειρουργικές τεχνικές, για την ολική σπληνεκτομή είναι η **ανοικτή** και η **λαπαροσκοπική** προσέγγιση. Η λαπαροσκοπική προσέγγιση απαιτεί μεγαλύτερο χειρουργικό χρόνο και μπορεί να μην είναι πρακτική για ασθενείς με πολύ μεγάλο σπλήνα όμως ο χρόνος ανάνηψης είναι μικρότερος και δεν αφήνει χειρουργική ουλή. Πολλοί χειρουργοί τώρα έχουν μεγάλη εμπειρία σε αυτήν την τεχνική. Σε μερικά Κέντρα, εφαρμόζεται η **μερική σπληνεκτομή** για να διατηρηθεί κάποιος βαθμός ανοσολογικής λειτουργίας του σπλήνα, ενώ περιορίζεται ο βαθμός του υπερσπληνισμού. Η χρονική διάρκεια της επιτυχίας αυτής της προσέγγισης είναι ακόμη υπό εκτίμηση. Επιπλέον παραμένουν ως αναπάντητα ερωτήματα η πιθανότητα επαναδιόγκωσης του σπληνός και ο όγκος σπληνικού ιστού που πρέπει να διατηρηθεί για να εξασφαλισθεί η ανοσολογική

λειτουργία του. Επισημαίνεται, ότι με όλες τις χειρουργικές προσεγγίσεις πρέπει να υπάρχει προσεχτική διερεύνηση για βοηθητικούς σπλήνες (παρασπληνίδια).⁴²

Ο περιορισμός του σπληνικού ιστού με **εμβολισμό** είναι λιγότερο επεμβατική τεχνική σε σχέση με την πλήρη ή μερική χειρουργική σπληνεκτομή. Δύο εβδομάδες πριν από την σπληνεκτομή πρέπει να γίνεται η κατάλληλη ανοσοποίηση.⁴²

Επιπλοκές σπληνεκτομής

Οι περι-χειρουργικές επιπλοκές περιλαμβάνουν την αιμορραγία, την ατελεκτασία και το υποφρενικό απόστημα. Η μετά-χειρουργική θρομβοκυττάρωση είναι συνήθης με αιμοπετάλια που φθάνουν συχνά το 1.000.000-2.000.000/mm³. Σε ασθενείς με θαλασσαιμία που μπορεί να έχουν αυξημένη τάση για θρόμβωση, πρέπει να δίνονται ειδικές συμβουλές για χρήση χαμηλών δόσεων ασπιρίνης (80 mg/kg/d). Σε ασθενείς με αυξημένα αιμοπετάλια ή ασθενείς με ιστορικό προηγούμενων θρομβώσεων ή άλλους παράγοντες κινδύνου ενδείκνυται η χρήση αντιπηκτικών.⁴²

Οπωσδήποτε, ο μεγαλύτερος κίνδυνος, μακροπρόθεσμα μετά από σπληνεκτομή, είναι η κατακλυσμική σηψαιμία. Σε παλιότερες μελέτες, ο κίνδυνος σηψαιμίας μετά σπληνεκτομή στη θαλασσαιμία είναι αυξημένος περισσότερο από 30 φορές σε σχέση με τον φυσιολογικό πληθυσμό. Τα σύγχρονα προληπτικά μέτρα έχουν περιορίσει τον κίνδυνο αυτόν αλλά ο γενικός αντίκτυπος των μέτρων αυτών δεν είναι ακόμη σαφής. Τα πλέον συνήθη παθογόνα αίτια της σηψαιμίας μετά από σπληνεκτομή είναι οι μικροοργανισμοί με κάψα, και ιδιαίτερα:

- ο στρεπτόκοκκος της πνευμονίας (αίτιο για περισσότερες από 75% των επιβεβαιωμένων βακτηριακών λοιμώξεων σε ασπληνικούς ασθενείς).
- ο αιμόφιλος ινφλουένζα και
- η Ναϊσσέρεια της μηνιγγίτιδας.

Ο κίνδυνος της κατακλυσμιαίας σηψαιμίας μετά από σπληνεκτομή εξαρτάται από:

- ☛ την ηλικία. Ο κίνδυνος είναι πολύ μεγαλύτερος σε παιδιά <2 χρόνων. Ωστόσο, κεραυνοβόλος βακτηριαίμια έχει αναφερθεί και σε ενήλικες 25-40 ετών.
- ☛ τον χρόνο μετά την σπληνεκτομή – ο μεγαλύτερος κίνδυνος εμφανίζεται 1-4 χρόνια μετά την σπληνεκτομή.
- ☛ το ανοσολογικό σύστημα του ασθενούς.⁴²

Πρόληψη των επιπλοκών

Για την πρόληψη των επιπλοκών υπάρχουν οι παρακάτω οδηγίες:

- ☛ αποφυγή της σπληνεκτομής σε μικρή ηλικία, καλύτερα μετά την ηλικία των 5-6 ετών.
- ☛ αντιπνευμονοκοκκικός εμβολιασμός 2 εβδομάδες πριν την επέμβαση ή αμέσως μετά. Ο εμβολιασμός επαναλαμβάνεται στα 5 χρόνια.

- εμβολιασμός για τον αιμόφιλο.
- εμβολιασμό για τον μηνιγγιτιδόκοκκο εάν υπάρχει επιδημία.
- πρόληψη με αντιβιοτικά (πενικιλίνη, αμοξυκυλλίνη ή ερυθρομυκίνη για 2 χρόνια μετά την επέμβαση, για τα παιδιά ως την ηλικία των 16 ετών).
- έγκαιρη αντιμετώπιση των λοιμώξεων με αντιβιοτικά, εκπαίδευση του ασθενούς και της οικογένειας, ταυτότητα σπληνεκτομής.
- μικρή δόση ασπιρίνης σε ασθενείς με θρομβοκυττάρωση.⁴⁶

Προληπτικά μέτρα

Τα 3 προληπτικά μέτρα που μπορεί ο γιατρός να χρησιμοποιήσει για να προληφθεί η σπληναιμία μετά σπληνεκτομή είναι:

- η ανοσοπροφύλαξη
- η χημειοπροφύλαξη
- η εκπαίδευση των ασθενών ⁴²

ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Η συστηματική προσπάθεια αντιμετώπισης της Μεσογειακής Αναιμίας, με βάση τα νεότερα δεδομένα της παθοφυσιολογίας της αρρώστιας και της γενετικής της ποικιλομορφίας, άρχισε πριν 25 χρόνια.⁵³

Η πρώτη επιτυχής μεταμόσχευση έγινε το 1981, από τον Thomas, στο Πανεπιστήμιο Seattle σε ένα μικρό άρρωστο που δεν είχε μεταγγιστεί. Η πρώτη αυτή μεταμόσχευση, παρά την επιτυχή έκβαση, προκάλεσε έντονες συζητήσεις και δεοντολογικούς προβληματισμούς. Με τα χρόνια και την εφαρμογή των μεταμοσχεύσεων σε μεγάλο αριθμό αρρώστων με μεσογειακή αναιμία, τα δεοντολογικά προβλήματα έχουν αμβλυνθεί και τροποποιηθεί, χωρίς όμως και να μηδενιστούν. Γι' αυτό και η μεταμόσχευση μυελού των οστών δοκιμάστηκε επιλεκτικά σε πολλά κέντρα και συστηματικά σε ένα κυρίως κέντρο στην Ιταλία.⁵³

Μέχρι το τέλος του 1992 έγιναν πάνω από 700 μεταμοσχεύσεις μυελού των οστών σε αρρώστους με μεσογειακή αναιμία. Περισσότερες από 500 έγιναν από την ομάδα Lucarelli στο Pesaro της Ιταλίας. Οι υπόλοιπες κατανέμονται σε πολλά κέντρα στα περισσότερα από τα οποία η εμπειρία αφορά σε μικρό αριθμό αρρώστων, 10-20 περίπου.^{53,54}

Επιλογή των Αρρώστων

Ο Thomas περιέγραψε σαν «ιδανικούς» υποψήφιους για μεταμόσχευση, αρρώστους :

- που εμφανίζουν κλινικά και βιολογικά βαριά ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία

- ✿ λίγο ή καθόλου μεταγγισμένους, όπου η υπερφόρτωση με σίδηρο είναι μικρή και ο κίνδυνος απόρριψης του μοσχεύματος, λόγω προηγούμενης ευαισθητοποίησης σε αντιγόνα του συστήματος HLA, είναι ελάχιστος
- ✿ μικρής ηλικίας, στους οποίους όλα τα προηγούμενα είναι σαφώς μειωμένα και η συχνότητα εμφάνισης της αντίδρασης GVH μικρότερη και
- ✿ που έχουν, βέβαια, ένα μέλος της οικογένειάς τους HLA γονοτυπικά συμβατό για δότη του μυελού.

Όλοι οι υπόλοιποι άρρωστοι δεν είναι καλοί υποψήφιοι, μερικοί όμως από αυτούς είναι πιθανό να βοηθηθούν με τη μεταμόσχευση, σαν μια λύση ανάγκης λόγω της αστοχίας και των επιπλοκών της συμβατικής θεραπείας, που οδηγούν σε θάνατο σε βραχύ χρονικό διάστημα.⁵⁵

Επιλογή του Δότη

Η αλλογενής μεταμόσχευση μυελού γίνεται, κατά κανόνα, από αδελφό ή αδελφή γονοτυπικά συμβατούς ως προς το σύστημα HLA, που ελέγχονται με τις τεχνικές λεμφοκυτταροτοξικότητας και τη μικτή καλλιέργεια λεμφοκυττάρων. Αυτή η ομοιότητα, αν και δεν αποκλείει τις ανοσολογικές επιπλοκές μεταξύ μοσχεύματος και δέκτη, είναι απόλυτα απαραίτητη. Ασυμβατότητα ως προς το σύστημα ABO δεν είναι αντένδειξη για την μεταμόσχευση, με τη χρησιμοποίηση πλασμαφαίρεσης όταν υπάρχουν αντισώματα σε ψηλό τίτλο (π.χ. αντι-A αντισώματα σε δέκτη ομάδας B που ο δότης είναι ομάδας A). Εξαιρετικά σπάνια είναι η δυνατότητα συγγενικής μεταμόσχευσης από μονοωγενή δίδυμο. Πρόσφατα, έγιναν απόπειρες μεταμόσχευσης από δότες γονείς HLA φαινοτυπικά συμβατούς ή από μέλη της οικογένειας ημισυμβατά.⁵⁵

Στη μεσογειακή αναιμία, οι περισσότερες μεταμοσχεύσεις έχουν γίνει από αδέρφια HLA γονοτυπικά συμβατά, φυσιολογικά ή ετερόζυγα για τη β-μεσογειακή αναιμία. Τέτοιοι δότες βρίσκονται περίπου στο 30-35% των αρρώστων με μεσογειακή αναιμία.⁵⁵

Τεχνική Μεταμόσχευσης Μυελού Των Οστών

Η συλλογή των κυττάρων του μυελού από το δότη γίνεται με άσηπτες συνθήκες στο χειρουργείο, υπό γενική αναισθησία. Η τεχνική της αναρρόφησης του μυελού, είναι ίδια με τη διαγνωστική λήψη μυελού. Η λήψη γίνεται από τις δύο οπίσθιες λαγόνιες άκανθες. Η στροφή της βελόνας κατά 360° μέσα στο οστόν, επιτρέπει την αναρρόφηση μεγάλης ποσότητας μυελού. Μετά τη λήψη, ο μυελός αυτός υποβάλλεται σε κατάλληλη επεξεργασία *in vitro* και ακολούθως χορηγείται ενδοφλεβίως στον λήπτη, δια μέσου κεντρικού φλεβικού καθετήρα ο οποίος έχει προηγουμένως υποβληθεί σε ειδική προετοιμασία. Η προετοιμασία

του δότη συνίσταται σε λήψη και συντήρηση μιας μονάδας αίματος πριν από τη μεταμόσχευση και επαναχορήγηση αυτής μετά από τη λήψη του μυελού.⁵⁶

Η εμφάνιση σοβαρών επιπλοκών στο δότη αποτελεί σπάνιο φαινόμενο, παρατηρείται στο 0.27% και σχετίζεται με την ηλικίας του. Έτσι, καρδιοαναπνευστικά προβλήματα παρατηρούνται σε δότες μεγάλης ηλικίας, ενώ η αναιμία που συνήθως παρατηρείται μετά την αναρρόφηση του μυελού, αντιμετωπίζεται με μετάγγιση αίματος που έχει ληφθεί από τον ίδιο το δότη, πριν από 7-10 ημέρες.⁵⁶

Διαδικασία Μεταμόσχευσης Μυελού Των Οστών

Η προετοιμασία, η ειδική αγωγή και η αποκατάσταση του λήπτη, διακρίνονται κατά χρονική σειρά στις παρακάτω φάσεις:

Η προετοιμασία του λήπτη, γίνεται με μεγάλες δόσεις χημειοθεραπείας (π.χ. κυκλοφωσφαμίδης), με ή χωρίς ολοσωματική ακτινοβολία, ανάλογα με την υποκείμενη νόσο και το πρωτόκολλο μεταμόσχευσης το οποίο ακολουθείται. Η φάση αυτή διαρκεί από 2 ημέρες έως 2 εβδομάδες. Ακολουθεί η ημέρα ενδοφλέβιας έγχυσης μυελού, η οποία ονομάζεται ημέρα 0. Στις επόμενες 1-4 εβδομάδες αναμένεται αύξηση του απόλυτου αριθμού των πολυμορφοκυττάρων σε 200 /mm³, ενώ 3-6 εβδομάδες μετά την ημέρα 0, επιτυγχάνεται ενσωμάτωση και επαναπληθυσμοποίηση του μυελού, κατά την οποία ο απόλυτος αριθμός πολυμορφοκυττάρων φτάνει τα 1000 /mm³.⁵⁶

Όταν επιτευχθεί η ενσωμάτωση και επαναπληθυσμοποίηση του μυελού, ακολουθούν οι τρεις φάσεις ανάταξης, η πρώτη, μεταξύ πρώτου και τρίτου μηνός, η ενδιάμεση μεταξύ τετάρτου και δωδεκάτου μηνός και τέλος η φάση που ακολουθεί τον πρώτο χρόνο μετά τη μεταμόσχευση.⁵⁶

Η μετά τη Μεταμόσχευση παρακολούθηση

Η κλινική παρακολούθηση μετά την μεταμόσχευση είναι ιδιαίτερα σημαντική. Κατά την διάρκεια του πρώτου έτους είναι αναγκαία η προσεκτική παρακολούθηση των αιματολογικών παραμέτρων, των επιπλοκών των λοιμώξεων και της νόσου του μοσχεύματος έναντι του ξενιστού. Η επί μακρόν παρακολούθηση είναι ιδιαίτερος ενδιαφέρουσα για την εξέλιξη πολυσυστηματικών προβλημάτων (υπερσιδήρωση, εμφάνιση ήβης, ανάπτυξη, ενδοκρινικές διαταραχές) που έχουν σχέση με την αρχική νόσο. Μελέτες, αναφέρουν ότι η υπερσιδήρωση, η χρόνια ηπατίτιδα, η καρδιακή λειτουργία και οι ενδοκρινικές διαταραχές μπορούν να αντιμετωπισθούν ευκολότερα μετά την μεταμόσχευση και μερικές φορές μάλιστα, ευοδώνει την επούλωση βλαβών οργάνων. Είναι ιδιαίτερα σημαντική η αφαίρεση της περίσσειας σιδήρου μετά την μεταμόσχευση και αυτό συνήθως επιτυγχάνεται με επανειλημμένες αφαιμάξεις, 6 ml/kg κάθε 14 ημέρες.⁴²

Επιπλοκές Μεταμόσχευσης Μυελού Των Οστών

Οι κύριες επιπλοκές μετά τη μεταμόσχευση του μυελού, σχετίζονται με την παρατεταμένη μυελική απλασία και την έντονη ανοσοκαταστολή.

- ❁ Βλεννογονίτιδα . Η βλεννογονίτιδα αποτελεί σημαντικό πρόβλημα και εμφανίζεται τις πρώτες εβδομάδες μετά από τη μεταμόσχευση του μυελού των οστών. Εκδηλώνεται με πόνο, δυσκολία στην κατάποση, διάρροιες και αντιμετωπίζεται με αναλγησία, ρύθμιση υγρών και παρεντερική διατροφή. Όταν το παιδί είναι σε θέση να λάβει τροφή από το στόμα, τότε αυτή είναι κατάλληλα επεξεργασμένη και κατά το δυνατόν άσηπτη. Η βλεννογονίτιδα, λόγω των διαρροιών τις οποίες προκαλεί, καθώς και η χορήγηση αντιβιοτικών, όπως η αμφοτερικίνη Β, έχουν ως αποτέλεσμα την επιβάρυνση της νεφρικής λειτουργίας, η οποία για το λόγο αυτό πρέπει να ελέγχεται συστηματικά.⁵⁶
- ❁ Διαταραχή ισοζυγίου ύδατος και ηλεκτρολυτών.
- ❁ Ανάγκη μεταγγίσεων.
- ❁ Λοιμώξεις. Οι λοιμώξεις αποτελούν ένα από τα πιο σοβαρά προβλήματα που απειλούν το παιδί που υποβάλλεται σε μεταμόσχευση μυελού, το είδος και η σοβαρότητα των οποίων εξαρτώνται από τη χρονική περίοδο κατά την οποία εμφανίζονται.
- ❁ Αντίδραση μοσχεύματος κατά ξενιστή.
- ❁ Απόρριψη / ανεπάρκεια μοσχεύματος.
- ❁ Φλεβοαποφρακτική νόσος ήπατος.
- ❁ Απώτερες επιπλοκές.⁵⁶

Απόρριψη του μοσχεύματος

Η απόρριψη του μυελικού μοσχεύματος οφείλεται στην καταστροφή των μυελικών κυττάρων του δότη κυρίως από Τ λεμφοκύτταρα αλλά και φυσικά κυτταροκτόνα του δέκτη και διαφέρει από τη μη εγκατάσταση του μοσχεύματος που οφείλεται σε ποσοτικές ή ποιοτικές διαταραχές του μοσχεύματος. Η απόρριψη είναι σπάνια αν το μόσχευμα προέρχεται από αδελφό με απόλυτα συμβατά τα αντιγόνα του ΜΣΙ. Σε απλοϊδικά ταυτόσημο μόσχευμα αυξάνεται η πιθανότητα απόρριψής του ιδιαίτερα αν διαφέρουν οι Α και D ομάδες του ΜΣΙ. Η απόρριψη αρχίζει τους πρώτους μήνες μετά τη μεταμόσχευση και εφόσον ξεκινήσει σπάνια αναστέλλεται η πορεία της.⁵⁷

ΝΕΟΤΕΡΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΔΥΝΑΤΟΤΗΤΕΣ – ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η γονιδιακή θεραπεία ορίζεται ως η εισαγωγή εξωγενών φυσιολογικών γονιδίων στα κύτταρα ενός ασθενούς, με σκοπό τη διόρθωση μιας παθολογικής κλινικής εικόνας που προκαλείται από μια μετάλλαξη. Είναι λοιπόν, μια θεραπευτική στρατηγική που στοχεύει στην οριστική διόρθωση της υποκείμενης αιτίας νόσου (το γενετικό έλλειμμα).^{40, 46}

Αρχικός στόχος της γονιδιακής θεραπείας υπήρξαν οι μονογονιδιακές ασθένειες, που οφείλονται στην έλλειψη ή ελαττωματική λειτουργία ενός συγκεκριμένου γονιδίου. Η Μεσογειακή Αναιμία, συγκεκριμένα, αποτέλεσε τη νόσο-μοντέλο της έρευνας στη γονιδιακή θεραπεία από το ξεκίνημά της. Εκτός από τα γενετικά νοσήματα, στη διάρκεια της 15ετούς έρευνας, προστέθηκαν και άλλες πολυπαραγοντικές παθήσεις που ουσιαστικά καλύπτουν ολόκληρο το φάσμα της ανθρώπινης νόσου: σύνθετες γενετικές διαταραχές όπως ο καρκίνος, η αθηροσκλήρωση και ο σακχαρώδης διαβήτης, εκφυλιστικές διαταραχές όπως η αρθρίτιδα, νευρομυϊκές και νευροεκφυλιστικές παθήσεις όπως η νόσος Parkinson και Alzheimer, καθώς και οι λοιμώδεις παθήσεις όπως το AIDS.^{40, 46}

Γονιδιακή θεραπεία και Μεσογειακή Αναιμία

Η Μεσογειακή Αναιμία αποτέλεσε τη νόσο- μοντέλο της έρευνας στη γονιδιακή θεραπεία ήδη από το ξεκίνημά της. Χρειάστηκαν ωστόσο πολυετείς έρευνες και πολλές απογοητεύσεις μέχρι να βελτιστοποιηθούν τα γονιδιακά συστήματα μεταφοράς και να επιτευχθεί θεραπευτική έκφραση του μεταφερόμενου γονιδίου της β-σφαιρίνης σε προκλινικές μελέτες πειραματοζώων. Οι νεώτερης γενιάς ιικοί φορείς εξασφαλίζουν έκφραση υψηλή, ειδική και με μακροχρόνια σταθερότητα. Σε πολλαπλές αναφορές των τελευταίων ετών, τα νεώτερα ιικά συστήματα μεταφοράς που ελέγχθηκαν σε ζωικά μοντέλα μεσογειακών συνδρόμων (ποντίκια με μεσογειακή και δρεπανοκυτταρική θεραπεία) έδωσαν εντυπωσιακά αποτελέσματα διορθώνοντας την κλινική εικόνα. Τα δεδομένα αυτά έχουν δημιουργήσει ιδιαίτερη αισιοδοξία στην επιστημονική κοινότητα, ότι τα επόμενα χρόνια θα ξεκινήσουν κλινικές μελέτες γονιδιακής θεραπείας για τη θαλασσαιμία για να δοθεί οριστική λύση στο πρόβλημα χιλιάδων ασθενών.^{40, 46}

Μονάδα Γονιδιακής Θεραπείας στο Νοσοκομείο «Γ. Παπανικολάου»

Στο πλαίσιο λειτουργίας της Αιματολογικής Κλινικής και Μονάδας Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών, στο Νοσοκομείο «Γ. Παπανικολάου» στη Θεσσαλονίκη, δημιουργήθηκε πρότυπη μονάδα ύψιστης βιολογικής ασφάλειας, Γονιδιακής και Κυτταρικής Θεραπείας, που θα καλύψει αιματολογικά νοσήματα για τον Ελλαδικό χώρο. Οι αρχικές εφαρμογές θα αφορούν νοσήματα για τα οποία η Γονιδιακή Θεραπεία έχει δοκιμαστεί στην

κλινική πράξη και στο εγγύς μέλλον, μόλις η Γονιδιακή Θεραπεία εγκριθεί διεθνώς ως θεραπευτική μέθοδος για τη Μεσογειακή Αναιμία, η μονάδα θα είναι έτοιμη να τεθεί σε τέτοιους ασθενείς.^{40, 46}

Η ΣΠΟΥΔΑΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Για άτομα με Μεσογειακή Αναιμία ισχύουν οι γενικοί κανόνες σωστής διατροφής:

- ❁ η διατροφή να εξασφαλίζει επαρκή ποσότητα χρήσιμων ουσιών και να μην οδηγεί σε συσσώρευση επιβλαβών ουσιών
- ❁ να εξασφαλίζει διατήρηση του ιδανικού βάρους
- ❁ να έχει ως βάση τα στοιχεία της «Μεσογειακής διαίτας» (ελαιόλαδο, δημητριακά, όσπρια, λαχανικά, φρούτα)
- ❁ να έχει ποικιλία τροφίμων σε σωστούς συνδυασμούς
- ❁ τα γεύματα να λαμβάνονται με σωστά μεσοδιαστήματα.

Για τη σωστή διατροφή ατόμων με Μεσογειακή Αναιμία πρέπει επιπλέον να λαμβάνονται υπ' όψιν οι ιδιαιτερότητες που χαρακτηρίζουν τις αιμοσφαιρινοπάθειες ώστε να διαφοροποιούνται οι γενικοί κανόνες και /ή να συμπληρώνονται με ειδικές οδηγίες.^{40, 45}

Οι τροποποιημένοι κανόνες (λόγω ιδιαιτεροτήτων) είναι:

1. Αποφυγή συχνής κατανάλωσης τροφών πλουσίων σε βιοδιαθέσιμο σίδηρο (λόγω αιμοσιδήρωσης). Ο σίδηρος της αίμης, άρα αυτός που περιέχουν τα κρεατικά, είναι πολύ πιο βιοδιαθέσιμος (απορροφήσιμος) από τον σίδηρο τον μη συνδεδεμένο με αίμη, δηλαδή τον σίδηρο που περιέχουν τα λαχανικά, τα δημητριακά κλπ. Ο σίδηρος της αίμης δεν έχει ανάγκη από

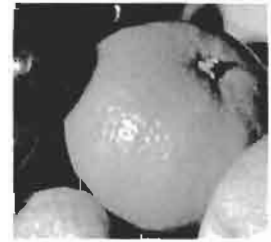


άλλες ουσίες για να απορροφηθεί αποτελεσματικά, ενώ αντίθετα η απορρόφηση σιδήρου μη συνδεδεμένου σε αίμη εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την σύγχρονη παρουσία άλλων ουσιών που είτε βοηθούν την

απορρόφηση (όπως η βιταμίνη C), είτε την αναστέλλουν (όπως τανίνες που περιέχουν το τσάι). Θα πρέπει να γίνεται εξέταση του DNA για γόνους αιμοχρωμάτωσης σε όλα τα άτομα με κληρονομικές αναιμίες και να τους γνωστοποιείται το αποτέλεσμα. Άτομα με γόνους αιμοχρωμάτωσης πρέπει να αποφεύγουν την κατανάλωση τροφίμων με πολύ βιοδιαθέσιμο σίδηρο (κόκκινο

κρέας, εντόσθια, συκώτι, σπλήνα) και να παίρνουν μέτρα για παρεμπόδιση υπεραπορρόφησης σιδήρου των τροφών: το τσάι, ο καφές και μερικά μπαχαρικά (πχ. ρίγανη) μειώνουν την απορρόφηση σιδήρου. Ασθενείς με αιμοσφαιρινοπέθειες θα πρέπει να πίνουν αρκετό τσάι και καφέ καθημερινά, ειδικά με τα γεύματά τους. Ακόμα καλύτερα αν τα συνοδεύουν με γάλα.

2. Αποφυγή αλκοόλ διότι μεταβάλλει τον μεταβολισμό του σιδήρου, διευκολύνει την υπερφόρτωση του ήπατος με σίδηρο, επιβαρύνει τη χρόνια ηπατίτιδα C με δοσοεξαρτώμενο τρόπο.
3. Πολύ προσοχή στη βιταμίνη C. Η βιταμίνη C διευκολύνει την απορρόφηση του σιδήρου των δημητριακών και λαχανικών. Επίσης βοηθάει στην κινητοποίηση σιδήρου με δοσοεξαρτώμενο τρόπο, άρα και στην αποβολή του αλλά μόνο εφ' όσον βρεθεί στην κυκλοφορία του αίματος χηλική ουσία όπως Desferal ή Deferiprone, διότι αλλιώς ο σίδηρος όχι μόνο δεν μπορεί να αποβληθεί αλλά υπό μορφή ελεύθερων ιόντων είναι τοξικός για το μυοκάρδιο και άλλους ιστούς. Δεν πρέπει να ξεχνούν πόσο πλούσια σε βιταμίνη C είναι τα λεμόνια, οι πιπεριές, τα φραγκοστάφυλα, οι φράουλες, τα πορτοκάλια, τα ακτινίδια κλπ. για να τα καταναλώνουν μόνο «μακριά» από τα κύρια γεύματα, μόνο όταν γίνεται αποσιδήρωση (και μάλιστα 1.5 -2 ώρες μετά την έναρξη υποδόριας έγχυσης Desferal) και μόνο σε δόση που δεν θα αποφέρει περισσότερο από 200 -250 mg βιταμίνη C στους ενήλικες ή 5 mg/kg στα παιδιά. Αυτές εξάλλου είναι οι συνιστώμενες δόσεις βιταμίνης C με φαρμακευτική μορφή (πχ. Cebion) σε όσους δεν παίρνουν φρούτα ή φρέσκο χυμό. Όσοι προτιμούν τον χυμό, καλό είναι να αρκούνται σε ένα μικρό ποτήρι φρέσκου χυμού πορτοκαλιού.
4. Λόγω οστεοπενίας ή οστεοπόρωσης, χρειάζεται αυξημένη πρόσληψη ασβεστίου, άρα κατανάλωση κυρίως γαλακτοκομικών προϊόντων και άλλων τροφίμων πλούσιων σε ασβέστιο έτσι ώστε να εξασφαλίζεται ημερήσια πρόσληψη 1000 -1500 mg ασβεστίου, αλλιώς χρειάζεται συμπλήρωμα υπό φαρμακευτική μορφή.
5. Χρειάζεται προσοχή στην κατανάλωση τροφών πλούσιων σε σάκχαρα και λίπη σε κάθε ασθενή με αιμοσιδήρωση, κυρίως εάν ήδη εμφανίζει διαταραχή στην δοκιμασία ανοχής γλυκόζης (παθολογική καμπύλη σακχάρου). Με οδηγίες και εκπαίδευση από Διαβητολογικό Κέντρο, οι ασθενείς πρέπει να μάθουν «τα ισοδύναμα» των τροφίμων και να συνθέτουν κατάλληλα τα γεύματά τους.



6. Επιβάλλεται η τροφή να είναι πλούσια σε αντιοξειδωτικές ουσίες διότι αύξηση οξειδωτικών παραγόντων, υπάρχει σε όλους όσους έχουν περίσσεια σιδήρου (ιδιαίτερα όταν έχουν κακή συμμόρφωση στις οδηγίες αποσιδήρωσης) λόγω έντονου οξειδωτικού stress. Ισχυρή αντιοξειδωτική δράση έχουν οι πολυφαινόλες. Πλούσια σε αντιοξειδωτικά είναι το ελαιόλαδο, τα σιτηρά ολικής αλέσεως, λαχανικά, φρούτα, το τσάι, η σοκολάτα, το κόκκινο κρασί. Η βιταμίνη E χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή, διότι ανάλογα με τη δόση δρα είτε ως οξειδωτικό είτε ως αντιοξειδωτικό, όπως και η



βιταμίνη C. Πλούσια σε βιταμίνη E είναι τα φυτικά έλαια, οι ηλιόσποροι, τα φουντούκια και τα αμύγδαλα, επίσης τα πίτυρα των δημητριακών και τα ψάρια με υψηλή περιεκτικότητα σε λίπος, ο κρόκος του αυγού, τα πράσινα λαχανικά. Θεωρείται πιθανό να μη μπορεί

να λάβει κανείς μόνο με τη διατροφή τις απαραίτητες για καρδιοπροστασία δόσεις και να χρειάζεται συμπλήρωμα με φαρμακευτική μορφή.

7. Όταν υπάρχει έντονη αυτόλογη αιμοποίηση (υπερλειτουργία του μυελού των οστών) και σπληνομεγαλία με ή χωρίς υπερσπληνισμό, είναι αυξημένες οι ανάγκες σε ενέργεια και σε φυλλικό οξύ, άρα χρειάζεται τροφή υψηλής θερμιδικής αξίας και επειδή υπάρχει περιορισμός στην κατανάλωση φρούτων, καλό είναι να λαμβάνεται συμπλήρωμα φυλλικού οξέος με φαρμακευτική μορφή.
8. Χρειάζεται προσοχή στην κατανάλωση λιπαρών τροφών και κρόκου αυγού λόγω χολολιθίασης που υπάρχει σε ασυμπτωματική μορφή στη μεγάλη πλειονότητα των ασθενών. Σε ασθενείς που εμφανίζουν συμπτώματα δεν αρκεί η αποχή από αυτές τις τροφές αλλά χρειάζεται χολοκυστεκτομή.
9. Ασθενείς που λαμβάνουν αντιπηκτική αγωγή με Sintrom πρέπει να αποφεύγουν την κατανάλωση λαχανικών, κυρίως των πλατύφυλλων, όπως λάχανο, μπρόκολο, κουνουπίδι κλπ., διότι αυτά λόγω της μεγάλης περιεκτικότητας σε βιταμίνη K αναστέλλουν τη δράση του φαρμάκου.^{38, 40, 45}



Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Γενικά, η φυσική δραστηριότητα πρέπει να ενθαρρύνεται πάντοτε σε ασθενείς με χρόνια νοσήματα. Ασθενείς με Θαλασσαιμία πρέπει να έχουν ποιότητα και εμπειρίες ζωής οι οποίες να μοιάζουν με εκείνες των υγιών ατόμων, εάν είναι δυνατό. Δεν υπάρχει λόγος να αποτρέπουν εαυτούς από την ευχαρίστηση της φυσικής δραστηριότητας, περιορίζοντας αυτό που είναι ικανοί και ενδιαφέρονται να πράττουν.⁴²

Οστεοπόρωση – Οστική πυκνότητα

Η άσκηση με βάρη διατηρεί την οστική πυκνότητα, αλλά και ενδυναμώνει την σκελετική μάζα πολύ περισσότερο από άλλα είδη άσκησης. Η συμμετοχή σε τακτική άθληση, κατά την οποία η βαρύτητα παίζει σημαντικό ρόλο βοηθάει την αύξηση της οστικής μάζας ή τουλάχιστον καθυστερεί την μείωσή της. Χρειάζεται όμως ιδιαίτερη προσοχή διότι ενδέχεται αυξημένος κίνδυνος καταγμάτων κατά την διάρκεια αθλημάτων.^{42, 45}

Διαβήτης – Γλυκόζη αίματος

Κατά την μικρής έντασης και μεγάλης διάρκειας άσκηση προκύπτει καλύτερη ρύθμιση του σακχάρου αίματος και των αντίστοιχων ορμονών, αντιθέτως σε έντονη άσκηση αυξάνει πολύ η γλυκόζη αίματος.⁴⁵

Καρδιά – Πνεύμονες

Αυξανόμενης έντασης αερόβια άσκηση επιδρά θετικά στην καρδιακή και αναπνευστική λειτουργία ατόμων με Μεσογειακή Αναιμία. Ο καθορισμός προγράμματος άσκησης προοδευτικά αυξανόμενο σε χρόνο και ένταση για να πετύχουμε την προσαρμογή του οργανισμού γίνεται σε 3 φάσεις:

- ✿ Δυναμικές ασκήσεις, για τις μεγάλες μυϊκές ομάδες, ρυθμικού και αερόβιου τύπου (βάδην, χορός, στατικό ποδήλατο, κυλιόμενος τάπητας κλπ.).
- ✿ Στόχος είναι να βελτιωθεί η φυσική κατάσταση μέσω ενός διαρθρωμένου προγράμματος με ασκήσεις γενικής οργανικής αντοχής (καρδιοκυκλοφορικό), ασκήσεις γενικής δύναμης και μυϊκής αντοχής (μυϊκό) και ασκήσεις ευλυγισίας (μυοσκελετικό).
- ✿ Αύξηση των φορτίων και της συχνότητας με στόχο να βελτιωθεί περαιτέρω η φυσική κατάσταση και η λειτουργία των βασικών συστημάτων του οργανισμού.⁴⁵

ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Σήμερα περισσότερο από ποτέ μπορεί κανείς να δώσει πραγματικά αισιόδοξες απαντήσεις για το πώς μπορεί να προληφθεί η Μεσογειακή Αναιμία. Γιατί στη διάρκεια των τελευταίων χρόνων οι σημαντικές βελτιώσεις στη θεραπευτική αντιμετώπιση των πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία έχουν αλλάξει την εικόνα της νόσου. Το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών έχει αυξηθεί σημαντικά και τα κλασσικά συμπτώματα της νόσου, όπως η καθυστέρηση στην ανάπτυξη, οι οστικές αλλοιώσεις, η διόγκωση του ήπατος και του σπλήνα, τα ισχνά άκρα και η μεγάλη αναιμία, ολοένα και σπανίζουν.^{58, 59}

Αν δεν είναι ετερόζυγοι ή αν δεν είναι έστω ο ένας, δεν υπάρχει κανένα πρόβλημα. Στη χειρότερη περίπτωση θα κάνουν επίσης ετερόζυγο παιδί μη πάσχον από Μεσογειακή Αναιμία. Πρέπει να δοθεί προτεραιότητα στις ηλικίες αναπαραγωγής από 15-45 χρόνων και πριν από το γάμο των συζύγων να υπάρξει καθοδήγηση των φορέων. Εξηγείται η φύση της ασθένειας και ο κίνδυνος να έχουν απογόνους ασθενείς. Εξηγούνται στους μέλλοντα γονείς εναλλακτικές λύσεις όπως μέθοδοι αντισύλληψης καθώς και θεραπευτική διακοπή της εγκυμοσύνης. Επεξηγείται η φύση και ο κίνδυνος της προγεννητικής διάγνωσης εάν αυτή είναι πιθανή.^{58, 59}

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ

Η πρόληψη παραμένει η πλέον αποτελεσματική μέθοδος αντιμετώπισης του προβλήματος της Μεσογειακής Αναιμίας σε διεθνές επίπεδο. Το σύστημα υγείας της χώρας έδωσε την ανάλογη προσοχή και πήρε κατάλληλα μέτρα όταν οι επιστήμονες προειδοποίησαν για τον κίνδυνο αύξησης των περιστατικών, αν δεν λαμβάνονται μέτρα πρόληψης, και έθεσε σε ευρεία εφαρμογή την προγεννητική διάγνωση. Το σχέδιο όμως πρόληψης στη χώρα μας χρειάστηκε πολλά χρόνια και πολλή προσπάθεια για να δώσει αποτελέσματα. Κύριοι παράγοντες για την αποτελεσματική λειτουργία του προγράμματος ήταν η ευαισθητοποίηση του κοινού από την εικόνα των θαλασσαιμικών ασθενών με τις βαριές δυσμορφίες και τα μεγάλα προβλήματα υγείας και η ενημέρωσή του από τα διάφορα προγράμματα και τα μέσα μαζικής ενημέρωσης ότι η μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομικό νόσημα και μπορεί να προληφθεί.⁶⁰

Το 1975 άρχισε στη χώρα μας το Εθνικό Πρόγραμμα για την Πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας από το Υ.Υ.Π.Κ.Α. Το πρόγραμμα έχει στόχο τη μείωση στο ελάχιστο των

γεννήσεων παιδιών που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία και κινείται στους 3 ακόλουθους άξονες:

A) Ενημέρωση του κοινού για το πρόβλημα της Μεσογειακής Αναιμίας και τον τρόπο αντιμετώπισής του.

B) Δημιουργία μονάδων πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας (Μ.Π.Μ.Α.) για την ασφαλή διάγνωση των φορέων.

Γ) Δημιουργία Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης (Μ.Π.Δ.Μ.Α.) για τον έλεγχο του εμβρύου όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς και κινδυνεύουν να αποκτήσουν πάσχον παιδί.⁶⁰

ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΤΟΥ ΚΟΙΝΟΥ

Το πρώτο και πολύ βασικό βήμα για την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας είναι η σωστή ενημέρωση του πληθυσμού, ιδιαίτερα των νέων ατόμων, ώστε να ελεγχθούν πριν αποφασίσουν να αποκτήσουν παιδιά. Το πρόγραμμα για τον σκοπό αυτό περιλαμβάνει την έκδοση ενημερωτικών φυλλαδίων, αφισών, σειρά ενημερωτικών εκπομπών από το ραδιόφωνο και την τηλεόραση, άρθρα στον τύπο και οργάνωση ομιλιών με τη συνεργασία διαφόρων φορέων. Τα μέσα αυτά πρέπει να έχουν επαναληπτικότητα, σταθερή προβολή, επιμονή ώστε να είναι αποτελεσματικά.⁶⁰

Το Υπουργείο Παιδείας έχει συμπεριλάβει μάθημα για τη Μεσογειακή Αναιμία στο Γυμνάσιο και το Λύκειο και διαθέτει ειδικό φυλλάδιο στους μαθητές. Η Γενική Γραμματεία Νέας Γενιάς οργανώνει διαλέξεις για την ενημέρωση των νέων στα σχολεία. Στο παρελθόν έχει γίνει προσπάθεια ενημέρωσης των απόδημων Ελλήνων μέσω της Γραμματείας Απόδημου Ελληνισμού (5 εκατ. απόδημοι Έλληνες). Στην ενημέρωση αυτή του κοινού σημαντικό ρόλο μπορούν να διαδραματίσουν και οι κοινοτικοί νοσηλευτές, παρόλο που ακόμη παραμένουν ελάχιστοι.⁶⁰

ΜΟΝΑΔΕΣ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Ο έλεγχος των φορέων γίνεται σε 23 Μονάδες Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας σε περιοχές όπου υπάρχει υψηλό ποσοστό φορέων και στην Κεντρική Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης (Μ.Π.Δ.Μ.Α.) στην Αθήνα.

Στην Αττική:

1. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο «ΛΑΪΚΟ». Σεβαστουπόλεως 16, Αμπελόκηποι.
Τηλ: 210-7719333
2. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ». α) Παιδιατρική Κλινική
Τηλ: 210-7771611. β) Σταθμός Αιμοδοσίας και Αιματολογικό Εργαστήριο
Τηλ: 210-7771611. Θηβών και Λειβαδίας, Γουδί.
3. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας «ΔΑΜΩΝ ΒΑΣΙΛΕΙΟΥ». Κέντρο
Αιμοδοσίας, Φαναριωτών 3, Νίκαια. Τηλ: 210-4914216
4. Γενικό Νοσοκομείο Βόρειας Αττικής (Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης)
Τηλ: 210-8030402

Σε άλλες πόλεις:

1. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Αγρινίου Σταθμός Αιμοδοσίας.
2. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Άρτας. Σταθμός Αιμοδοσίας.
3. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Βόλου. «ΑΧΙΛΛΟΠΟΥΛΕΙΟ» Σταθμός Αιμοδοσίας.
4. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης «ΒΕΝΙΖΕΛΕΙΟ ΚΑΙ
ΠΑΝΑΝΕΙΟ». Σταθμός Αιμοδοσίας.
5. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ» Θεσσαλονίκης. Σταθμός
Αιμοδοσίας.
6. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων «Γ.ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ». Σταθμός
Αιμοδοσίας.
7. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Καβάλας. Σταθμός Αιμοδοσίας.
8. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Καλαμάτας.
9. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Καρδίτσας.
10. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Κέρκυρας «ΑΓΙΑ ΕΙΡΗΝΗ»
11. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Λαμίας. Σταθμός Αιμοδοσίας.
12. Περιφερικό Γενικό Νοσοκομείο Λάρισας. Σταθμός Αιμοδοσίας.
13. Γενικό Νομ. Νοσοκομείο Μυτιλήνης «ΒΟΣΤΑΝΕΙΟ»
14. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πατρών «ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ»
15. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Πύργου. Σταθμός Αιμοδοσίας.
16. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Ρόδου «ΒΑΣΙΛΙΣΣΑ ΟΛΓΑ». Σταθμός Αιμοδοσίας.
17. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Σερρών. Σταθμός Αιμοδοσίας.
18. Νομ. Γενικό Νοσοκομείο Τρικάλων
19. Γενικό Νομ. Νοσοκομείο Παναρκαδικό Τρίπολης «Η ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΤΡΙΑ». Σταθμός
Αιμοδοσίας.^{60, 61}

ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΙΑ ΣΤΙΓΜΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Τονίζεται και πάλι ότι η Μεσογειακή Αναιμία δεν θεραπεύεται και δεν υπάρχει τρόπος για την εξάλειψη της κληρονομικής ανωμαλίας. Γι' αυτό εκτός από τον προγεννητικό έλεγχο που γίνεται όταν πλέον η γυναίκα είναι έγκυος είναι αναγκαίο να γίνεται αιματολογικός έλεγχος σε όλα τα άτομα, πριν ακόμα παντρευτούν έτσι ώστε να αναγνωριστούν οι ετεροζυγώτες, οι φορείς δηλαδή αυτής της ανωμαλίας, οι οποίοι δεν έχουν κανένα σύμπτωμα ή κλινική εκδήλωση.⁶²

Η εξέταση είναι απόλυτα αναγκαία στα άτομα των οποίων οι οικογένειες έχουν ή είχαν πρόβλημα παιδιών με μεσογειακή αναιμία ή με παρόμοιες καταστάσεις όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία.⁶²

Τα ζευγάρια όπου και οι δύο είναι φορείς της μεσογειακής αναιμίας και κατά συνέπεια έχουν κίνδυνο για ένα άρρωστο παιδί πρέπει έγκαιρα να συμβουλευούνται τα ειδικά κέντρα. Η εξέταση για την διαπίστωση των φορέων της μεσογειακής αναιμίας δεν είναι απλή και απαιτεί ειδικά τεχνικά μέσα και δεν είναι δυνατή σε όλα τα εργαστήρια.⁶²

Η εξέταση γίνεται δωρεάν στη χώρα μας, στις μονάδες πρόληψης μεσογειακής αναιμίας του Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας. Στις μονάδες αυτές παράλληλα με τον έλεγχο της μεσογειακής αναιμίας γίνεται έλεγχος για άλλες κληρονομικές αιμοσφαιρινοπάθειες. Τα αποτελέσματα των εξετάσεων και η ενημέρωση των ατόμων γίνεται από το υπεύθυνο προσωπικό των μονάδων.⁶²

ΠΡΟΓΑΜΙΑΙΟΣ ΚΑΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Ο σημαντικότερος ρόλος στην πρόληψη της ομόζυγης β- μεσογειακής αναιμίας είναι η ενημέρωση και η προσπάθεια ανεύρεσης των ετεροζυγωτών (συνήθως φέρουν ένα παθολογικό γόνο αλλά είναι ασυμπτωματικοί). Πρέπει να γίνεται προγαμιαίος έλεγχος με σκοπό την ανεύρεση και την ενημέρωση των ετεροζυγωτών. Σε περίπτωση γάμων μεταξύ ετεροζυγωτών είναι απαραίτητο να γίνεται προγεννητικός έλεγχος για την αποφυγή γεννήσεων ομοζυγωτών. Με τον προγεννητικό έλεγχο επιτυγχάνεται, με ασφάλεια και αποτελεσματικές μεθόδους, η έγκαιρη ενδομήτρια διάγνωση ορισμένων γενετικών παθήσεων του εμβρύου. Η έγκαιρη αυτή διάγνωση προσφέρει τη δυνατότητα στους γονείς να αποκτήσουν ένα υγιές παιδί, ενώ παράλληλα τους προφυλάσσει από τη γέννηση ενός γενετικά υπολειπόμενου εμβρύου, με την έγκαιρη πρόκληση διακοπής της κύησης. Κύριος

σκοπός της προγεννητικής διαγνωστικής είναι να περιορίσει τις διάφορες γενετικές παθήσεις και σύνδρομα.^{62, 63, 64}

ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

1. Ηλικία της μητέρας.
2. Όταν οι γονείς είναι φορείς χρωμοσωμακών ανωμαλιών.
3. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί στην οικογένεια με κληρονομική χρωμοσωματική ανωμαλία.
4. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με διαγνωσμένη χ- φυλοσύνδετη διαταραχή υπολειπόμενου χαρακτήρα.
5. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με συγγενή διαταραχή του μεταβολισμού.
6. Όταν οι γονείς είναι γνωστοί φορείς διαταραχών που είναι ανιχνεύσιμες ενδομήτρια.
7. Όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό με ανοικτές βλάβες του Κ.Ν.Σ.⁶²

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Με τον αιματολογικό έλεγχο στον οποίο βασίζεται η προγαμιαία εξέταση, γίνονται κάποιες εργαστηριακές εξετάσεις οι οποίες δεν εφαρμόζονται όλες ανεξαιρέτως σε κάθε περίπτωση, αλλά ακολουθείται μια τέτοια σειρά ώστε σταδιακά να εντοπίζεται και να τεθεί η διάγνωση και να χαρακτηριστεί η μορφή τυχόν κληρονομικής αναιμίας. Αυτές διακρίνονται στις **απαραίτητες** και τις **συμπληρωματικές**.⁶²

❖ **Απαραίτητες**

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

❖ **Συμπληρωματικές**

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

2. Έμβιος χρώση. Αναζήτηση εγκλείστων προ και μετά επώαση επί παθολογικών ερυθροκυτταρικών δεικτών και φυσιολογικά αιμοσφαιρινικά κλάσματα για διερεύνηση α- μεσογειακής αναιμίας.
3. Μέτρηση Hb-F. Όταν διαπιστώνεται η αιμοσφαιρίνη F στην ηλεκτροφόρηση έστω και σε ίχνη. Όπου δεν σημειώνεται HbF θεωρείται κάτω του 2% και δεν είναι απαραίτητο να μετρηθεί.
4. Δοκιμασία δρεπανώσεως επί παρουσία κλάσματος σε θέση αιμοσφαιρίνης.
5. Ηλεκτροφόρηση σε άγαρ επί παρουσία παθολογικής αιμοσφαιρίνης, ενώ η δοκιμασία δρεπανώσεως είναι αρνητική.⁶²

ΜΕΘΟΔΟΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι από τα λίγα κληρονομικά νοσήματα στα οποία η διάγνωση την ετεροζυγωτών είναι ευχερής και έτσι είναι δυνατή η ανίχνευση και η γενετική καθοδήγηση των ζευγαριών τα οποία βρίσκονται σε κίνδυνο.^{62, 63}

Η προγεννητική εξέταση αποφασίζετε μόνο όταν υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί από μεσογειακή αναιμία. Πρόκειται για τεστ που γίνονται στο έμβρυο για να διαπιστωθεί αν πάσχει από τη νόσο ή όχι. Στην περίπτωση που η απάντηση είναι θετική η εγκυμοσύνη μπορεί να τερματιστεί, ενώ στην περίπτωση που η απάντηση είναι αρνητική, η εγκυμοσύνη συνεχίζεται κανονικά. Υπάρχουν 3 διαφορετικοί τρόποι να γίνει ο προγεννητικός έλεγχος.:

A) Η εμβρυοσκόπηση

B) Η αμνιοπαρακέντηση

Γ) Η εξέταση τροφοβλαστικού ιστού.

Η εκλογή της μεθόδου που θα ακολουθήσει εξαρτάται από το μήνα της εγκυμοσύνης, από το εργαστήριο που θα εξετάσει τα δείγματα και άλλους παράγοντες.^{62, 63}

ΕΜΒΡΥΟΣΚΟΠΗΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση της Μεσογειακής Αναιμίας θεωρείται πειραματική μέθοδος και τα αποτελέσματα δεν έχουν ακόμα εκτιμηθεί με ακρίβεια. Στηρίζεται στην εξέταση μιας μικροσταγόνας αίματος που λαμβάνεται με παρακέντηση της μήτρας από τον πλακούντα. Η παρακέντηση και η εξέταση του δείγματος δεν είναι απλές μέθοδοι. Απαιτούν καλή προετοιμασία, συντονισμό και συνεργασία πολλών ατόμων (γιατρών και τεχνικών) ώστε να

γίνουν οι απαραίτητοι έλεγχοι για να δοθεί μια αξιόπιστη απάντηση. Ο κατάλληλος χρόνος για τη διενέργεια της παρακέντησης είναι από τη 18^η – 21^η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Αν η διαπίστωση ότι και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγωτές β-μεσογειακής αναιμίας γίνει μετά το όριο της 21^{ης} εβδομάδας η προγεννητική εξέταση δεν μπορεί να γίνει για λόγους τεχνικούς, ηθικούς και νομικούς. Την 12^η περίπου εβδομάδα κύησης, η έγκυος εξετάζεται με την συσκευή υπερήχων που επιτρέπει την επιβεβαίωση της ηλικίας του κυήματος (με βάση το μέγεθος της κεφαλής) και την θέση όπου προσφύεται ο πλακούντας. Η εξέταση επαναλαμβάνεται λίγες μέρες πριν από την παρακέντηση.^{62, 63}

Ο γιατρός κάνει τοπική αναισθησία στο κατάλληλο σημείο και κεντά το κοιλιακό τοίχωμα της μήτρας με ειδική συσκευή βελόνης. Η παρακέντηση πάνω στην εμβρυϊκή πλευρά του πλακούντα γίνεται κατευθυνόμενα, με τη βοήθεια εμβρυοσκοπίου. Ο γιατρός κατευθύνει τη βελόνη που έχει πολύ μικρό πάχος (διάμετρος 2,2) πάνω από το αγγείο και με μικρή κίνηση το παράγοντα. Την στιγμή αυτή μια σταγόνα αίματος διαφεύγει σαν κόκκινο θόλωμα μέσα στο αμνιακό υγρό. Το θόλωμα αυτό δεν είναι τίποτε άλλο παρά εναιώρημα εμβρυϊκών κυττάρων και παραλαμβάνεται σε ηπαρινισμένη σύριγγα και παραδίδεται για επεξεργασία. Η αιμορραγία του αγγείου που παρακεντήθηκε, συνήθως σταματά σε λίγα δευτερόλεπτα. Στο δείγμα αυτό μετράται η βιοσύνθεση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.^{62, 63}

Στην ηλικία κύησης 18-21 εβδομάδων η σύνθεση των β- αλυσίδων αντιπροσωπεύει το 10% των γ- αλυσίδων στα φυσιολογικά έμβρυα, είναι δε εξαιρετικά μειωμένη στα παιδιά που έχουν ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία.^{62, 63}

Η παρακέντηση είναι δυσκολότερη όταν ο πλακούντας είναι όρθιος. Στην περίπτωση αυτή ο χειριστής διαπερνά με βελόνη αμνιοπαρακέντησης όλο τον πλακούντα, εισέρχεται και αναρροφά αμνιακό υγρό και στη συνέχεια αποσύρει τη βελόνη, εφαρμόζοντας αρνητική πίεση μέχρι που μια ελάχιστη ποσότητα εμβρυϊκού αίματος αναρροφηθεί στην ηπαρινισμένη σύριγγα.^{62, 63}

Η πρόσμιξη αίματος της μητέρας είναι σημαντική και δημιουργεί μεγάλα προβλήματα στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Η παρουσία εμβρυϊκών ερυθροκυττάρων στα δείγματα αίματος που αποδίδει η παρακέντηση, ελέγχεται χωρίς καθυστέρηση, βάση της σημαντικής διαφοράς όγκου εμβρυϊκών και μητρικών ερυθροκυττάρων και με ειδική συσκευή μέσα στην αίθουσα των παρακεντήσεων.^{62, 63}

Όταν το δείγμα αίματος που λήφθηκε με την παρακέντηση, κριθεί ικανοποιητικό, τα σωληνάκια που διατηρούνται μέσα σε τρίμματα πάγου μεταφέρονται χωρίς καθυστέρηση στο εργαστήριο.^{62, 63}

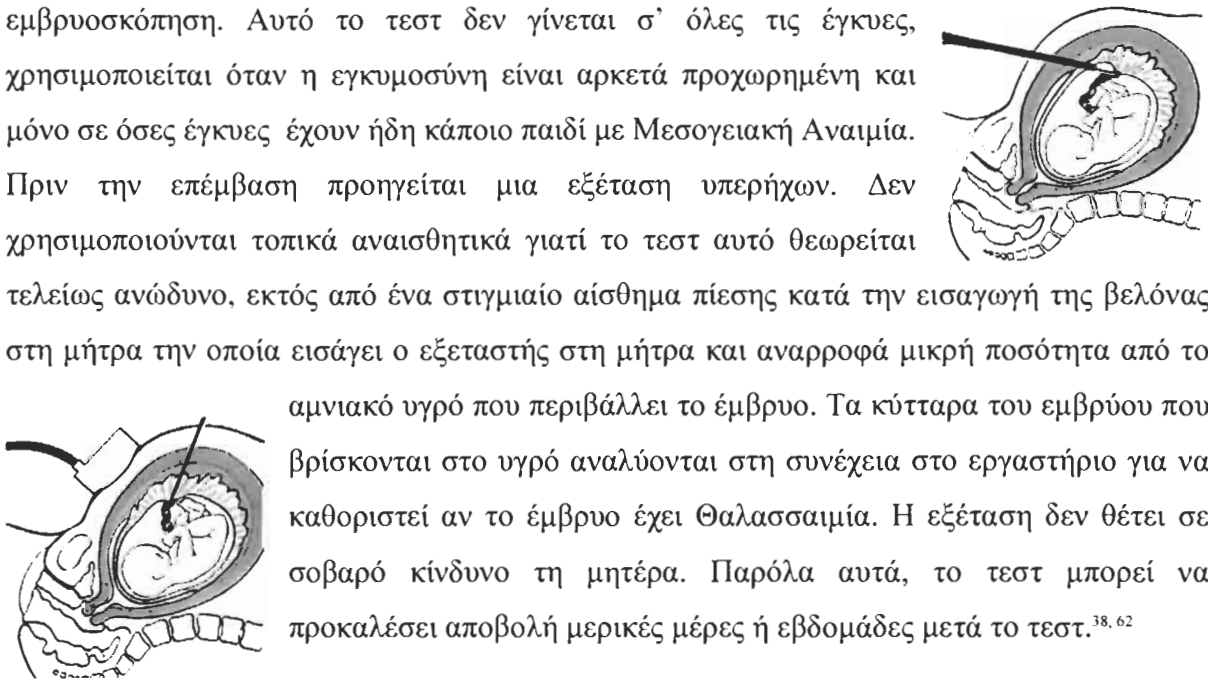
Η επέμβαση διαρκεί μία ώρα συνολικά και δεν χρειάζεται νάρκωση. Για λόγους ασφάλειας η έγκυος μένει ξαπλωμένη στο μαιευτήριο για ένα ή δύο 24ωρα. Κατά κανόνα η επέμβαση δεν έχει επιπλοκές. Ωστόσο σε μερικές περιπτώσεις η μήτρα ερεθίζεται με την παρακέντηση κάνει συσπάσεις και μπορεί να αποβάλλει το έμβρυο. Το ατύχημα αυτό συμβαίνει σπάνια (1 στις 50) και με την προσοχή που καταβάλλεται φαίνεται πιθανό ότι θα περιοριστεί ακόμα περισσότερο. Τόσο στην μονάδα πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα, όσο και σε άλλα κέντρα του εξωτερικού, στις εκατοντάδες των περιπτώσεων που έχουν εξεταστεί μέχρι σήμερα, έχουν σημειωθεί σπάνιες περιπτώσεις άλματος στην πρόγνωση (ποσοστό περίπου 1%).^{62, 63}

Όταν η απάντηση της εξέτασης είναι ευνοϊκή, η κύηση συνεχίζεται και αμέσως μετά τον τοκετό, ο μαιευτήρας βάζει λίγο αίμα από τον ομφάλιο λώρο σε ένα φιαλίδιο με αντισηπτικό για την πρώτη επιβεβαίωση. Η εξέταση του νεογνού πρέπει να γίνει στην ηλικία των 6-8 μηνών.^{62,63}

Το γραφείο προγεννητικής διάγνωσης της Μεσογειακής Αναιμίας βρίσκεται στον Α' όροφο του Γενικού Λαϊκού Νοσοκομείου. Η εξέταση αυτή γίνεται στο Μαιευτήριο «Αλεξάνδρα».⁶²

ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗ

Η αμνιοπαρακέντηση γίνεται στο 2^ο τρίμηνο της εγκυμοσύνης μετά από κυοφορία περίπου 15 εβδομάδων. Η διαδικασία της είναι πιο εύκολη και περισσότερο ασφαλής από την εμβρυοσκόπηση. Αυτό το τεστ δεν γίνεται σ' όλες τις έγκυες, χρησιμοποιείται όταν η εγκυμοσύνη είναι αρκετά προχωρημένη και μόνο σε όσες έγκυες έχουν ήδη κάποιο παιδί με Μεσογειακή Αναιμία. Πριν την επέμβαση προηγείται μια εξέταση υπερήχων. Δεν χρησιμοποιούνται τοπικά αναισθητικά γιατί το τεστ αυτό θεωρείται τελείως ανώδυνο, εκτός από ένα στιγμιαίο αίσθημα πίεσης κατά την εισαγωγή της βελόνας στη μήτρα την οποία εισάγει ο εξεταστής στη μήτρα και αναρροφά μικρή ποσότητα από το αμνιακό υγρό που περιβάλλει το έμβρυο. Τα κύτταρα του εμβρύου που βρίσκονται στο υγρό αναλύονται στη συνέχεια στο εργαστήριο για να καθοριστεί αν το έμβρυο έχει Θαλασσαιμία. Η εξέταση δεν θέτει σε σοβαρό κίνδυνο τη μητέρα. Παρόλα αυτά, το τεστ μπορεί να προκαλέσει αποβολή μερικές μέρες ή εβδομάδες μετά το τεστ.^{38, 62}



ΕΞΕΤΑΣΗ ΤΡΟΦΟΒΛΑΣΤΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ

Η εξέταση αυτή είναι σχετικά νέα και γίνεται στο ξεκίνημα της εγκυμοσύνης, περίπου στην 9^η εβδομάδα μετά την τελευταία έμμηνο ρήση. Ο τροφοβλαστικός ιστός είναι ένας ενδιάμεσος ιστός του σώματος από τον οποίο προέρχονται ο πλακούντας, το άμνιο και το χόριο. Η καταγωγή του είναι κοινή με εκείνη του εμβρύου και γι' αυτό αντανακλά κατευθείαν τη γενετική υπόστασή του. Επομένως η κυτταρογενετική και βιοχημική ανάλυση του τροφοβλαστικού ιστού μπορεί να βοηθήσει στην προγεννητική διάγνωση των γενετικών παθήσεων του εμβρύου.⁶²

Δεν είναι εύκολο να πραγματοποιηθεί σε ευρύ φάσμα. Πρέπει να μελετηθεί εκ των προτέρων το αίμα των περισσότερων μελών της οικογένειας της εγκύου, ώστε να διευκρινιστεί αν μπορεί να γίνει το τεστ για τη συγκεκριμένη οικογένεια ή όχι. Συνήθως γίνεται αν υπάρχει ήδη ένα παιδί με ομόζυγη β- Μεσογειακή Αναιμία.⁶²

Πριν από το τεστ γίνεται μια εξέταση υπερήχων με την οποία ο εξεταστής βλέπει που ακριβώς βρίσκεται το έμβρυο. Επειδή η παρακολούθηση του εμβρύου είναι περισσότερο δυνατή και «καθαρή» αν η ουροδόχος κύστη είναι γεμάτη, η έγκυος παροτρύνεται να πει μεγάλη ποσότητα υγρών πριν την εξέταση. Κατά τη διάρκεια της εξέτασης η έγκυος εξακολουθεί να παρακολουθείται συνεχώς με τους υπερήχους ώστε να μπορεί ο εξεταστής να βλέπει και να ελέγχει κάθε ενέργεια του εμβρύου. Σ' αυτή την εξέταση δεν χρησιμοποιείται βελόνα. Τοποθετείται μόνο ένας πολύ λεπτός καθετήρας στον κόλπο της εγκύου, ο οποίος είναι τόσο λεπτός που δύσκολα γίνεται αισθητός από την έγκυο. Όταν φανεί στον υπέρηχο ότι ο καθετήρας είναι στο σωστό σημείο, συνδέεται σ' αυτό μια σύριγγα και αναρροφάται μικρή ποσότητα υγρού. Αυτό το μικρό δείγμα ιστού είναι από την άκρη του πλακούντα (στο σημείο εκείνο που ο πλακούντας προσκολλάται στη μήτρα). Δεν αγγίζουμε το έμβρυο ή τον αμνιακό σάκο του εμβρύου. Ο ιστός αυτός εξετάζεται αμέσως στο μικροσκόπιο για να ελεγχθεί αν προέρχεται από τον πλακούντα ή όχι. Αν το δείγμα αυτό δεν προέρχεται από τον πλακούντα, γίνεται επανάληψη της προσπάθειας.⁶²

Η εξέταση αυτή είναι τελείως ανώδυνη και διαρκεί 10- 15 λεπτά της ώρας και θεωρείται ακριβής με μια πιθανότητα λάθους μέχρι 1-2%. Πόσο ασφαλής είναι αυτή η εξέταση δεν έχει ακόμα εξακριβωθεί. Ο κύριος κίνδυνος που μπορεί να προκληθεί από αυτή είναι η αποβολή του εμβρύου, όμως το ποσοστό του κινδύνου αυτού πιστεύεται ότι δεν ξεπερνά το 3%.⁶²

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση για όλη τη χώρα γίνεται κυρίως στην Κεντρική Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης Μεσογειακής Αναιμίας (Κ.Μ.Π.Δ.Μ.Α.) στο Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας του Λαϊκού Νοσοκομείου Αθηνών, η οποία δημιουργήθηκε το 1977. Η μονάδα αυτή αποτελεί κέντρο του Π.Ο.Υ., παρακολουθεί και καταγράφει με την βοήθεια του Υ.Υ.Π.Κ.Α. την πορεία της συχνότητας των φορέων και των πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία και άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών, συλλέγοντας και αξιολογώντας τα επιδημιολογικά δεδομένα. Ένας μικρός αριθμός εξετάσεων εμβρυϊκού δείγματος γίνεται και στη μονάδα του Νοσοκομείου Παίδων «Αγία Σοφία».⁶⁰

Ο σκοπός της Μ.Π.Δ.Μ.Α. είναι αφενός ο έλεγχος φορέων και αφετέρου να συμβουλευσει τα ζευγάρια που είναι και οι δύο φορείς πώς να αποφύγουν μεν τη γέννηση πάσχοντος παιδιού αλλά και πώς να αποκτήσουν υγιή παιδιά.⁶⁰

Η διαδικασία για την προγεννητική διάγνωση αρχίζει με τη γενετική συμβουλευτική. Σε μια ιδιαίτερη συνάντηση το ζευγάρι ενημερώνεται από κοινωνική λειτουργό για την πάθηση και τον προγεννητικό έλεγχο (τη διαδικασία, την τεχνική, τους κινδύνους). Αν το ζευγάρι δεν αποφασίσει να προχωρήσει σε προγεννητικό έλεγχο, υποστηρίζεται η απόφασή του, η οποία γίνεται σεβαστή, και αν πάλι δεχτεί, τότε η διαδικασία προχωρά στον προγραμματισμό. Υπολογίζεται η ηλικία κύησης, από την πρώτη ημέρα της τελευταίας περιόδου, και προγραμματίζεται η ημερομηνία προετοιμασίας την 7^η περίπου εβδομάδα της κύησης, όπου η έγκυος εξετάζεται με υπερήχους για να επιβεβαιωθεί η ηλικία του κνήματος.^{60, 65}

Η παρακέντηση γίνεται το πρώτο τρίμηνο της κύησης και δεν μπορεί να μετατεθεί μετά την 20^η εβδομάδα. Σε προγραμματισμένη ημερομηνία η έγκυος προσέρχεται για εξέταση στην Α΄ Πανεπιστημιακή Κλινική του Μαιευτηρίου «Αλεξάνδρα». Εκεί ο ιατρός επιβεβαιώνει ξανά τη θέση του πλακούντα και προχωράει στην παρακέντηση. Το δείγμα παραλαμβάνεται από το προσωπικό της Μ.Π.Δ.Μ.Α. που παρευρίσκεται στην παρακέντηση, και μεταφέρεται στο εργαστήριο της μονάδας για να μελετηθεί. Η μελέτη διαρκεί 8-10 ημέρες και τα αποτελέσματα δίνονται μόνο από υπεύθυνο γι' αυτόν τον σκοπό προσωπικό αποκλειστικά στους ενδιαφερόμενους συζύγους. Όταν υπάρχουν αμφιβολίες στα αποτελέσματα, χρειάζεται να επαναληφθεί και ο χρόνος αυτός διπλασιάζεται. Ο συνολικός αριθμός των προγεννητικών εξετάσεων στη Μ.Π.Δ.Μ.Α. μέχρι σήμερα ξεπερνούν τις 8.000 περιπτώσεις και 500-550 ζευγάρια που βρίσκονται σε κίνδυνο προσέρχονται για προγεννητικό έλεγχο ετησίως. Στον γενικό πληθυσμό ένα ανά 114 ζευγάρια ανήκει στην ομάδα υψηλού κινδύνου.^{60, 65}

Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης σε συνδυασμό με την προγεννητική διάγνωση ελάττωσε το ποσοστό των γεννήσεων παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία κατά 90%. Ως κυριότερες αιτίες γεννήσεων παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία ή άλλη αιμοσφαιρινοπάθεια θεωρούνται η έλλειψη κατάλληλης ενημέρωσης, η καθυστερημένη ενημέρωση, η καθυστερημένη προσέλευση, η μη ορθή αξιολόγηση των αποτελεσμάτων και η λάθος διάγνωση.^{60, 65}

Η αποτελεσματικότητα του προγράμματος πρόληψης φαίνεται από το γεγονός ότι ο μέσος όρος των νέων πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία μέχρι το 1989 ήταν περίπου 30-35 παιδιά τον χρόνο, από το 1990 μέχρι το 1993 ο αριθμός μειώθηκε στα 8-10 παιδιά και από το 1993 μέχρι σήμερα είναι μικρότερος των 5 γεννήσεων τον χρόνο. Η πρόληψη και η προγεννητική διάγνωση έδωσε επιπλέον τη δυνατότητα σε ζευγάρια που βρίσκονται σε κίνδυνο να αποκτήσουν ένα ή και περισσότερα υγιή παιδιά.^{60, 65}

Όλες οι περιοχές του προγράμματος πρόληψης είναι δωρεάν και υπολογίζεται ότι το κόστος των παροχών ενός χρόνου ισοδυναμεί με το κόστος των κάλυψης των εξόδων νοσηλείας των 150 πασχόντων που θα γεννιόνταν χωρίς μέτρα πρόληψης και προγεννητικού ελέγχου για ένα χρόνο.^{60, 65}

ΠΡΟΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

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 έχουν καλύτερη ποιότητα ζωής.²¹

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ

ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ ΣΤΗ Β' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

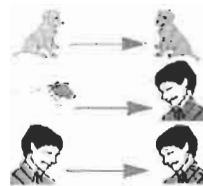
Σύμφωνα με τις διακηρύξεις της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας, επιδίωξη κάθε χώρας πρέπει να είναι η εξασφάλιση Εθνικής επάρκειας αίματος και θα στηρίζεται στην εθελοντική προσφορά του αίματος από άνθρωπο σε άνθρωπο. Αυτό το τελευταίο θεωρείται ύψιστης σημασίας, λόγω του ελλοχεύοντος κινδύνου για εμπορική εκμετάλλευση του αίματος από τις ιδιωτικές επιχειρήσεις αφενός και αφετέρου λόγω του αυξημένου κινδύνου μετάδοσης διαφόρων νοσημάτων μέσω της μετάγγισης.¹

Στη χώρα μας, σύμφωνα με τις συστάσεις του Συμβουλίου της Ευρώπης της οποίας η Ελλάδα είναι μέλος, εφαρμόζεται ο νόμος 1820/1988 περί Αιμοδοσίας που καθορίζει με κάθε λεπτομέρεια το επιστημονικό τεχνικό και διοικητικό έργο της Αιμοδοσίας. Έτσι, η Αιμοδοσία λόγω του διπλού έργου που έχει να επιτελέσει, επιστημονικού και κοινωνικού, είναι ο μόνος τομέας της Ιατρικής Επιστήμης που λειτουργεί και οφείλει να λειτουργεί μέσα σε συγκεκριμένα νομικά πλαίσια του Ελληνικού συντάγματος και πάντοτε εντός του Εθνικού Συστήματος Υγείας.¹

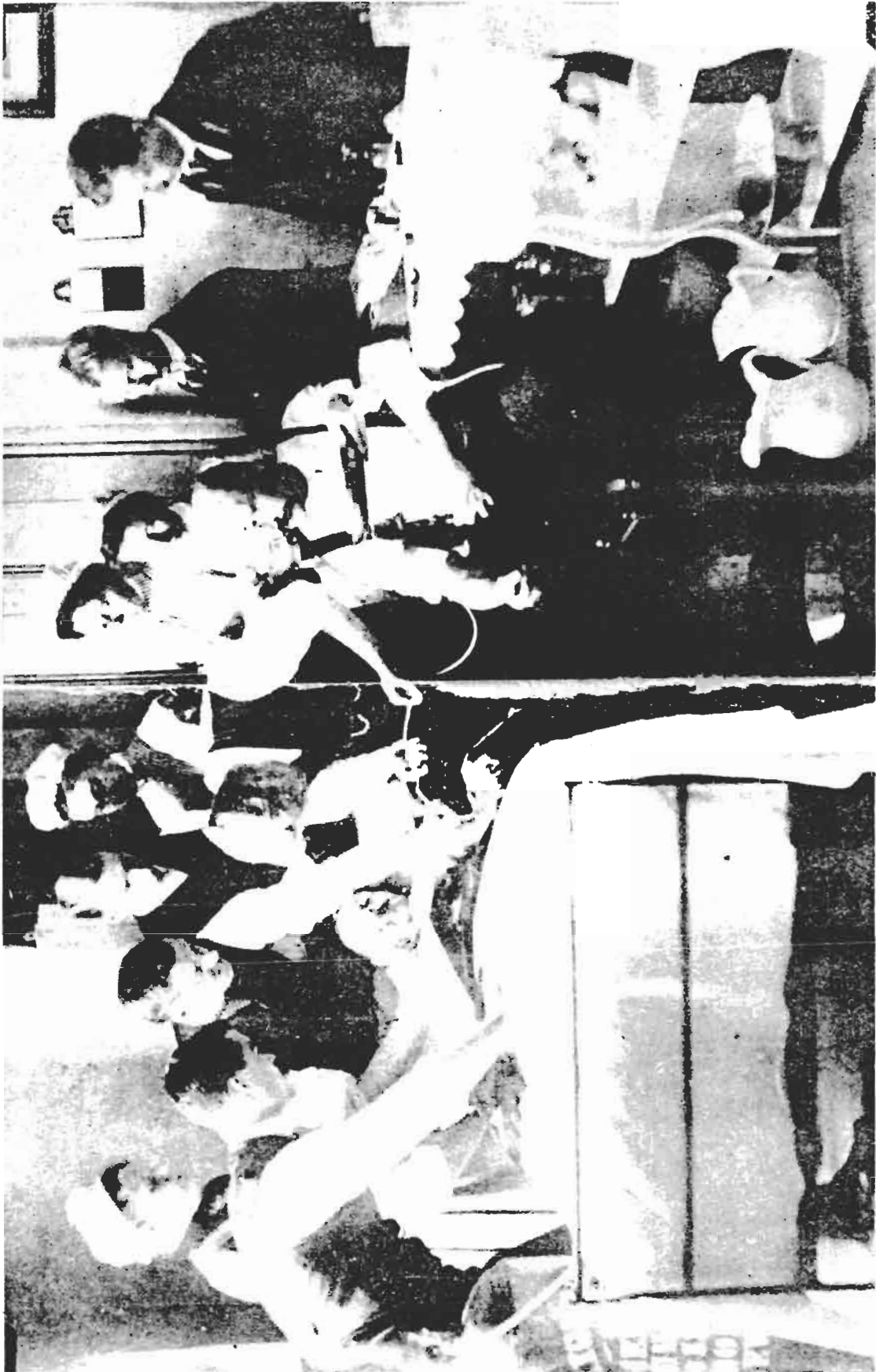
Σήμερα το ποσοστό του εθελοντικά προσφερόμενου αίματος πανελλαδικά ανέρχεται στο 38% και είναι αποτέλεσμα κυρίως των άοκνων προσπάθειών των συλλόγων και ομάδων εθελοντών αιμοδοτών. Κύριο μέλημα λοιπόν κάθε κρατικής υπηρεσίας αιμοδοσίας είναι η κάλυψη των προς μετάγγιση περιστατικών της με εθελοντικά προσφερόμενο αίμα, έτσι ώστε να επιτευχθεί πανελλαδικά η κάλυψη όλων των ασθενών με αίμα που θα προέρχεται από τακτικούς, μη αμειβόμενους εθελοντές αιμοδότες σε ποσοστό 100%.

Χρονολογίες σταθμός στην ιστορία των Μεταγγίσεων:

- 1666 Μετάγγιση αίματος Σκύλου σε Σκύλο.
- 1667 Μετάγγιση αίματος Προβάτου σε Άνθρωπο.
- 1818 Μετάγγιση αίματος Ανθρώπου σε Άνθρωπο.¹



Η πρώτη Μετάγγιση αίματος από Άνθρωπο σε Άνθρωπο:



ΣΤΟΧΟΣ ΤΩΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ

Στόχος των μεταγγίσεων αίματος είναι η διατήρηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης ικανοποιητικών για την οξυγόνωση των ιστών και την κανονική φυσιολογική δραστηριότητα του ασθενούς και επιπλέον η πρόληψη των σκελετικών ανωμαλιών της καρδιομεγαλίας και της καθυστέρησης στην ανάπτυξη. Γενικότερα η προσεκτική κλινική, αιματολογική, γενετική και μοριακή ανάλυση της υποκείμενης νόσου επιτρέπει μια εκλογικευμένη απόφαση για την έναρξη και το είδος της θεραπείας.⁴⁶

ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Μετά τις περιόδους με τα σχήματα των υπερμεταγγίσεων (Hb προ 10-12 g/dl) σήμερα είναι αποδεκτό το ήπιο σχήμα μεταγγίσεων με τα εξής χαρακτηριστικά:

1. Τιμή Hb προ μετάγγισης 9-10.5 g/dl.
2. Τιμή αιμοσφαιρίνης μετά την μετάγγιση όχι μεγαλύτερη από 14 g/dl.
3. Ποσότητα χορηγούμενου αίματος 10-15 ml/kgβσωμ.
4. Άνοδος της μεταμεταγγισιακής αιμοσφαιρίνης κατά 1 g/dl απαιτεί όγκο μεταγγιζόμενου αίματος 3-4 ml/kgβσωμ, ανάλογα με τον Ht της μονάδας.
5. Διάρκεια μετάγγισης 2-3 ώρες /μονάδα ενώ για ασθενείς με καρδιολογικά προβλήματα ή για μικρά παιδιά 3 ml/kgβσωμ την ώρα.
6. Συχνότητα μετάγγισης 1-3 φορές τον μήνα. Μεσοδιάστημα μεταγγίσεων σύμφωνα με τον κανόνα:

Μέρες έως την επόμενη μετάγγιση = (μεταμεταγγισιακή Hb – επόμενη επιθυμητή προ Hb) : μεταμεταγγισιακή Hb) x 100.⁴⁶

ΧΡΟΝΟΣ ΕΝΑΡΞΗΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ

Οι ανάγκες αίματος εξαρτώνται από το βαθμό ύπαρξης ενδογενούς αποδοτικής ερυθροποίησης, επομένως τόσο η έναρξη των μεταγγίσεων όσο και το ποσό αίματος πρέπει να εξατομικεύονται ανάλογα με τον φαινότυπο, το βαθμό αναιμίας και γενικά τις κλινικές εκδηλώσεις της νόσου με βάση το επιθυμητό επίπεδο της αιμοσφαιρίνης. Στην Ελλάδα πάνω από 80% των αρρώστων έχουν κλασική ομόζυγο β⁰ ή β⁺ μεσογειακή αναιμία, με κλινικό φαινότυπο



μείζονος μεσογειακής αναιμίας, Οι μεταγγίσεις στις περιπτώσεις αυτές αρχίζουν με τη διάγνωση, όπου κατά κανόνα η αιμοσφαιρίνη είναι σταθερά κάτω από 7 g/dl και δεν συνυπάρχουν παράγοντες που επιβαρύνουν την αναιμία πχ. λοιμώξεις.

A) Κριτήρια έναρξης μεταγγίσεων:

- ✿ Εργαστηριακή διάγνωση και πρόγνωση
- Γενική αίματος, Hb < 7 g/dl σε δύο διαδοχικές εξετάσεις εντός 15ημέρου
- Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης
- Χρωματογραφία (HPLC)
- Εξετάσεις μοριακής βιολογίας
- ✿ Κλινικά δεδομένα
- Παθολογικό προσωπείο
- Καθυστέρηση στην ανάπτυξη
- Παθολογικά κατάγματα
- ✿ Ομάδα αίματος και γονότυπος ερυθροκυτταρικών αντιγόνων.
- Φερριτίνη ορού
- Ηπατικές δοκιμασίες
- Ορολογικές εξετάσεις λοιμώξεων (HBV, HCV, HIV, HTLV, CMV)
- Εμβολιασμός έναντι HBV

B) Είδος και ποιότητα αίματος προς μετάγγιση

- ✿ Συμπυκνωμένα ερυθρά από ολικό αίμα ή ερυθροφαίρεση εντός αντιπηκτικού CPDA-1 και προσθετικού διαλύματος SAGM. Απαιτείται λευκαφαίρεση και πλύσιμο.

Γ) Έλεγχοι στον πάσχοντα

- ✿ Διερεύνηση για νέα αλλοαντισώματα πριν από κάθε μετάγγιση
- ✿ Μέτρηση αναγκαίου όγκου αίματος
- ✿ Μετάγγιση 10-15 ml ερυθρών / kg βάρους σώματος (επί απουσίας καρδιοπάθειας) και διάρκεια μετάγγισης 2-3 ώρες / μονάδα
- ✿ Μετάγγιση 2-5 ml ερυθρών / kg βάρους σώματος / ώρα επί καρδιοπάθειας
- ✿ Μέτρηση Hb πριν (9-10 g/dl) και μετά τη μετάγγιση (14-15 g/dl)
- ✿ Παρακολούθηση και αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας αιμοθεραπείας και καταγραφή τυχόν αντιδράσεων σχετικών με τη μετάγγιση.
- Μείωση της Hb κατά 1 g/dl/ εβδομάδα σε μη σπληνεκτομημένους και κατά 1,5 g/dl/ εβδομάδα στους σπληνεκτομημένους.⁴⁵

ΕΙΔΟΣ ΚΑΙ ΠΟΣΟΤΗΤΑ ΑΙΜΑΤΟΣ

Η σύγχρονη θεραπευτική της Μεσογειακής Αναιμίας αποσκοπεί στην παροχή κατάλληλης ποιότητας αίματος με σκοπό την εξασφάλιση:

- A) μεγαλύτερης βιωσιμότητας και καλύτερης λειτουργίας των ερυθροκυττάρων
- B) αποφυγή αλλοανοσοποίησης και
- Γ) περιορισμό της διασποράς λοιμωδών νόσων.

Για τη μετάγγιση χρησιμοποιούνται συμπυκνωμένα ερυθροκύτταρα (ΣΕ) φτωχά σε λευκοκύτταρα ($<1 \times 10^6$) και προσμίξεις πρωτεϊνικών στοιχείων του πλάσματος προς αποφυγή μη αιμολυτικών πυρετικών και αλλεργικών και άλλων αντιδράσεων.⁴⁵

Όταν το αντιπηκτικό είναι CPDA-1 και δεν χρησιμοποιείται προσθετικό διάλυμα προτιμάται πρόσφατο αίμα ηλικίας μικρότερης των 7 ημερών γιατί αυτό σε σύγκριση με αίμα μεγαλύτερης ηλικίας, έχει μεγαλύτερο χρόνο επιβίωσης (διατήρηση ερυθροκυττάρων μέχρι 42 ημέρες) και υψηλότερα επίπεδα ATP μέχρι την 28^η ημέρα της αποθήκευσης του αίματος, ενώ τα επίπεδα του 2,3 DPG και του P50 που εξασφαλίζουν καλή παραμορφωσιμότητα στα ερυθρά και φυσιολογική απόδοση οξυγόνου στους ιστούς δεν διαφοροποιούνται σημαντικά.⁴⁵

Ο ολικός όγκος χορηγούμενου αίματος κυμαίνεται μεταξύ 10-20 ml ΣΕ / kg βάρους σώματος εντός 2-3 ωρών, ενώ επί παρουσίας καρδιακής ανεπάρκειας, συνίσταται χορήγηση μικρών δόσεων ΣΕ (μία μονάδα την εβδομάδα) με αργό ρυθμό εντός 3-4 ωρών.⁴⁵

Η αποτελεσματικότητα των μεταγγίσεων αποδεικνύεται με παρακολούθηση των αιματολογικών και κλινικών παραμέτρων κάθε πάσχοντα. Υπολογίζεται ότι η μετάγγιση 3 ml ΣΕ με αιματοκρίτη 75% (6 ml ολικού αίματος) / kg βάρους σώματος προκαλούν άνοδο της αιμοσφαιρίνης του πάσχοντα κατά 1 gr. Τα δεδομένα αυτά ισχύουν κατά κύριο λόγο για σπληνεκτομημένα άτομα. Αν η ετήσια κατανάλωση αίματος ενός μη σπληνεκτομημένου ατόμου υπερβαίνει τα 200-250 ml/kg, τότε απαιτείται σπληνεκτομή και διερεύνηση για αλλοανοσοποίηση. Η παρουσία σοβαρής λοίμωξης είναι μία επίσης παράμετρος επηρεασμού των αναγκών αίματος. Η τήρηση αρχείων των πασχόντων (ιστορικό, αντιδράσεις κλπ.) και η τακτική αξιολόγηση των δεικτών μετάγγισης (μέση ετήσια αιμοσφαιρίνη, ετήσια κατανάλωση αίματος, ημερήσια πτώση αιμοσφαιρίνης) σύμφωνα με τις οδηγίες της ομάδας αιμοσφαιρινοπαθειών και θαλασσαιμίας του Π.Ο.Υ. επιτρέπουν τόσο την καλύτερη παρακολούθηση τόσο των πασχόντων όσο και εκτιμήσεις για το επίπεδο λειτουργίας της μονάδας θεραπείας.⁴⁵



ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑ ΓΙΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Κατά την προετοιμασία για τη μετάγγιση αίματος, γίνεται λήψη αίματος του ασθενούς για τον καθορισμό της ομάδας και διασταύρωση με δείγμα αίματος του δότη. Το αίμα που προορίζεται για την μετάγγιση ετοιμάζεται στο τμήμα αιμοδοσίας. Ωστόσο εξηγείται στον ασθενή ο σκοπός και ο τρόπος εκτελέσεως της μεταγγίσεως.^{66, 67, 68}

Κατά την παραλαβή του αίματος από το τμήμα αιμοδοσίας ελέγχεται από το νοσηλευτικό προσωπικό η ομάδα αίματος, ο αριθμός συμβατότητάς του, η ημερομηνία λήψεως και το όνομα του ασθενή για τον οποίο προορίζεται η μετάγγιση. Ο ίδιος έλεγχος γίνεται στη νοσηλευτική μονάδα από τον γιατρό.^{66, 67, 68}

Η συλλογή του αίματος γίνεται κάτω από άσηπτες συνθήκες από καλά επιλεγμένους δότες σε φιάλες ή πλαστικούς σάκους και φυλάσσεται σε ψυγείο (2-4 °C). Το αίμα αυτό μπορεί να



χορηγηθεί με ασφάλεια μέχρι την 21^η μέρα από τη λήψη του. Κατά τη συντήρηση του αίματος, επέρχονται σημαντικές μεταβολές στα έμμορφα συστατικά και στις περισσότερες ουσίες που περιέχονται στο πλάσμα. Έτσι, μέσα σε 6-12 ώρες από την αιμοληψία αρχίζει μια ταχεία καταστροφή των αιμοπεταλίων και των λευκών αιμοσφαιρίων και βραδεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων, που ολοκληρώνεται μετά από 100-120 ημέρες. Από τα συστατικά του πλάσματος, σημαντικές μεταβολές, κατά τη συντήρηση, υφίστανται το κάλιο και η γλυκόζη του ορού, καθώς και ορισμένοι παράγοντες πήξης.^{17, 67, 68}

ΛΕΥΚΑΦΑΙΡΕΣΗ ΛΕΥΚΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ

Κύριος παράγοντας για την πρόκληση των επιπλοκών των μεταγγίσεων θεωρούνται τα λευκοκύτταρα που υπάρχουν στις μεταγγιζόμενες μονάδες αίματος. Τα φίλτρα λευκαφαίρεσης είναι συσκευές οι οποίες αφαιρούν τα λευκοκύτταρα από τις μεταγγιζόμενες μονάδες με μηχανισμούς όπως η **μηχανική κατακράτηση** (διαφορά στην ελαστικότητα και το μέγεθος μεταξύ ερυθροκυττάρων και λευκοκυττάρων επιτρέπει την διόδο των πρώτων λόγω βαρύτητας), η **άμεση προσκόλληση των λευκοκυττάρων** στις ίνες του φίλτρου, καθώς και η **έμμεση προσκόλληση** των λευκοκυττάρων στα προσκολλημένα αιμοπετάλια. Τα φίλτρα τέταρτης και πέμπτης γενιάς που χρησιμοποιούμε σήμερα είναι κατασκευασμένα από ένα αδόμητο δίκτυο από πολύ λεπτές ίνες (1-2 μm) από συνθετικό υλικό (πολυεστέρας ή πολυουρεθάνη) τοποθετημένες έτσι ώστε να καθορίζουν ένα ελεγχόμενο μέγεθος πόρων. Παράγοντες που επηρεάζουν την αποτελεσματικότητα της λευκαφαίρεσης είναι ρυθμός

ροής, η θερμοκρασία, το πλύσιμο του φίλτρου μετά το πέρας της μετάγγισης, η περιεκτικότητα σε πλάσμα και πρωτεΐνες, η ηλικία του παραγωγού, η ύπαρξη αιμοσφαιρίνης S, αλλά και παράγοντες που προέρχονται από το φίλτρο όπως το υλικό, η διάμετρος, η πυκνότητα, η ολική επιφάνεια των ινών. Η αξιολόγηση ενός φίλτρου γίνεται με την μέτρηση του υπολειμματικού αριθμού των λευκοκυττάρων. Σύμφωνα με τον Οδηγό για την Παρασκευή και την Διασφάλιση της ποιότητας των προϊόντων αίματος του Συμβουλίου της Ευρώπης οι προδιαγραφές για τις λευκαφαιρεμένες ερυθροκυτταρικές μονάδες είναι:

1. Υπολειπόμενα λευκοκύτταρα $< 1.10^6$ / μονάδα στο 90% τουλάχιστον των μονάδων που εξετάζονται.
2. Η αιμοσφαιρίνη 40 g/μονάδα
3. Η αιμόλυση στο τέλος της αποθήκευσης $< 0.8\%$ της μάζας των ερυθροκυττάρων.

Οι **στρατηγικές** που ακολουθούνται για την αποτελεσματικότητα της λευκαφαίρεσης είναι:

1. Λευκαφαίρεση πριν την αποθήκευση των ερυθρών (εργαστηριακά φίλτρα, prestorage)
2. Λευκαφαίρεση μετά την αποθήκευση και πριν την απόδοση της μονάδας για χρήση (εργαστηριακά φίλτρα, ημιανοιχτό σύστημα)
3. Λευκαφαίρεση παρά την κλίνη του ασθενούς πριν την μετάγγιση (bedside φίλτρα)

Απόλυτες ενδείξεις για λευκαφαίρεση στη μετάγγιση των ασθενών με Μεσογειακή Αναιμία είναι:

1. Ελάττωση των μη αιμολυτικών πυρετικών αντιδράσεων τύπου ρίγους και υπερθερμίας (συχνότητα έως και 30% στους πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς). Είναι πυρετικές αντιδράσεις που εκδηλώνονται κατά την διάρκεια ή εντός 8 ωρών από την μετάγγιση, συνοδεύονται από φρίκια ή έντονο ρίγος και συνήθως οφείλονται στην παρουσία αντιλευκοκυτταρικών αντισωμάτων.
2. Ελάττωση της μετάδοσης κυρίως CMV λοίμωξης καθώς και άλλων ενδοκυττάρων παθογόνων μικροοργανισμών (EBV και άλλων ερπητοϊών, HTLV I-II, βακτηριδίων όπως *Yersinia enterocolitica*). Η λοίμωξη από CMV μπορεί να προκαλέσει χρόνια ηπατίτιδα, γαστρεντερίτιδα, εγκεφαλίτιδα ιδιαίτερα σε σπληνεκτομηθέντες θαλασσαιμικούς ασθενείς. Η λευκαφαίρεση αποτελεί μια πολύ καλή εναλλακτική λύση στη χρησιμοποίηση οροαρνητικών προϊόντων.
3. Ελάττωση της HLA αλλοανοσοποίησης που αφορά ασθενείς που μεταγγίζονται κυρίως με αιμοπετάλια λιγότερο με ερυθρά καθώς και αυτούς που πρόκειται να υποβληθούν σε μεταμόσχευση.⁴⁵

ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Φάση Προετοιμασίας

1. Ο νοσηλευτής πριν από την Μετάγγιση Αίματος είναι απαραίτητο να βεβαιωθεί ότι έχει γίνει ο καθορισμός ομάδας αίματος και η δοκιμασία διασταύρωσης. Ο καθορισμός της ομάδας γίνεται για τις ομάδες A, B, AB ή O και του παράγοντα Rh. Η διασταύρωση γίνεται για τον έλεγχο συμβατότητας του αίματος του δότη και του δέκτη.
2. Το αίμα πρέπει να χορηγηθεί μέσα σε 20 min μετά την παραλαβή του από την Τράπεζα Αίματος. Θα πρέπει επίσης να διατηρείται σε θερμοκρασία 2-4 °C μέχρι την ώρα που θα χορηγηθεί. Ταχεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων παρατηρείται σε αίμα που δεν διατηρείται σε κατάλληλη θερμοκρασία.
3. Ελέγχεται το αίμα για φυσαλίδες, αλλοίωση χροιάς και θολερότητα, γιατί η ύπαρξη φυσαλίδων μπορεί να σημαίνει ανάπτυξη μικροβίων. Αλλοίωση χροιάς ή θολερότητα μπορεί να είναι προειδοποιητικά σημεία αιμόλυσης. Επίσης ελέγχεται η φιάλη για ρωγμές.
4. Μετά τον έλεγχο των παραπάνω, ο άρρωστος ετοιμάζεται για φλεβοκέντηση.^{17, 66}

Φάση Εκτέλεσης

1. Ο νοσηλευτής ελέγχει τις ετικέτες του δότη και του δέκτη (αριθμό συμβατότητας, ομάδα ABO και Rh) και την κάρτα αιμοδοσίας, για να βεβαιωθεί για την ομάδα του αρρώστου, και να εξακριβώσει την ταυτότητα του αρρώστου που παίρνει το αίμα: Φωνάζει τον άρρωστο με το όνομά του (ονοματεπώνυμο) και συγκρίνει την ταυτότητα του αρρώστου, αν φέρει στο χέρι, με την ετικέτα της φιάλης αίματος. Ελέγχει επίσης την ημερομηνία λήξης του αίματος και αν έχει υπογραφεί από το γιατρό της αιμοδοσίας. Ο λεπτομερής αυτός έλεγχος είναι βασικής σημασίας, για αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος, σε λαθεμένο άρρωστο (μπορεί να προκληθεί θανατηφόρα αντίδραση)
2. Δίνεται στο γιατρό να κάνει τον ίδιο έλεγχο και να μονογράψει την ετικέτα της φιάλης αίματος.
3. Το νοσηλευτικό προσωπικό παίρνει ζωτικά σημεία στον άρρωστο (θερμοκρασία, σφυγμό, αναπνοή, ΑΠ). Η γνώση των ζωτικών σημείων πριν από την μετάγγιση είναι απαραίτητη, για σύγκριση των μετέπειτα μεταβολών στα ζωτικά σημεία.
4. Πλένει τα χέρια του.
5. Απολυμνείται το πόμα της φιάλης.

6. Εφαρμόζεται η συσκευή μετάγγισης αίματος με άσηπτη τεχνική.
7. Αφαιρείται ο αέρας από την συσκευή, για αποφυγή εμβολής αέρα.
8. Ο νοσηλευτής κρεμάει την φιάλη αίματος στο στατό, περίπου 1m πάνω από το επίπεδο της καρδιάς του αρρώστου και κλείνει το ρυθμιστή ροής της συσκευής αίματος. Καλύπτει το επιστόμιο του ελεύθερου άκρου της συσκευής με το κάλυμμα του (εφόσον το διατηρεί αποστειρωμένο) και το κρεμάει στο κρεβάτι. Ο ρυθμός ροής καθορίζεται από το ύψος της φιάλης και το μέγεθος της βελόνας.
9. Κανονίζει το ρυθμό ροής του αίματος στα 5 ml/min κατά τη διάρκεια των πρώτων 15 min της χορήγησης αίματος. Μένει κοντά στον άρρωστο για τουλάχιστον 15-30 min μετά την έναρξη της μετάγγισης. Αν δεν υπάρξουν σημεία αντίδρασης και υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας, ο ρυθμός ροής μπορεί να αυξηθεί (συνήθης ροή 60-80 σταγόνες / min). Τα σημεία ή συμπτώματα ανεπιθύμητων αντιδράσεων συνήθως εκδηλώνονται κατά τη διάρκεια χορήγησης των πρώτων 50-100 ml αίματος. Αν η μετάγγιση αίματος διακοπεί έγκαιρα, σπάνια συμβαίνουν η οξεία σωληναριακή νέκρωση και ο θάνατος. Η μετάγγιση θα πρέπει να τελειώσει σε 1- 1,5 ώρα περίπου.
10. Το αίμα πρέπει να χορηγείται με βραδύ ρυθμό, αν ο άρρωστος είναι ηλικιωμένος ή πάσχει από καρδιακό νόσημα, γιατί η πολύ γρήγορη χορήγηση αίματος μπορεί να προκαλέσει υπερφόρτωση της κυκλοφορίας και να προξενήσει συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια και πνευμονικό οίδημα.
11. Δεν πρέπει να χορηγούνται φάρμακα μέσα στο αίμα, γιατί μπορεί να προκληθεί φαρμακευτική ασυμβατότητα με το αίμα ή την αντιπηκτική διάλυση του αίματος.^{17, 66}

Φάση Παρακολούθησης

1. Παρακολουθείται και αναγράφεται η κεντρική φλεβική πίεση, μέσω ξεχωριστής γραμμής έγχυσης, σε αρρώστους με προβλήματα κυκλοφορικής υπερφόρτωσης.
2. Παρατηρείται ο άρρωστος προσεκτικά. Παίρνονται τα ζωτικά σημεία 15- 20 min μετά την έναρξη της μετάγγισης. Στη συνέχεια, παίρνονται και αναγράφονται τα ζωτικά σημεία κάθε ώρα ή πιο συχνά, αν είναι απαραίτητο. Μεταβολή της κατάστασης του αρρώστου μπορεί να είναι ενδεικτική ανάπτυξης επιπλοκών λόγω της μετάγγισης.
3. Η συσκευή μετάγγισης αίματος αλλάζεται σε περίπτωση χορήγησης και άλλης μονάδας αίματος.
4. Ο νοσηλευτής σημειώνει στο θερμομετρικό διάγραμμα του αρρώστου το σημείο μετάγγισης αίματος.

5. Ενημερώνεται το φύλλο νοσηλείας του αρρώστου: χρόνος χορήγησης (έναρξη και λήξη), χορηγηθείσα ποσότητα, ρυθμός ροής, ζωτικά σημεία πριν, κατά και μετά την μετάγγιση αίματος, αντίδραση αρρώστου. Σε περίπτωση εμφάνισης επιπλοκής, σημειώνεται το είδος της και τις ενέργειες αντιμετώπισής της.^{17, 66}

ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

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

- A) Στις **άμεσες**, οι οποίες εμφανίζονται κατά ή αμέσως μετά την μετάγγιση του αίματος, και
B) Στις **έμμεσες**, οι οποίες εμφανίζονται μετά από πάροδο χρόνου.

Άμεσες Αντιδράσεις

- **Αιμολυτική:** Είναι η πιο σοβαρή μορφή αντίδρασης. Οφείλεται στην ασυμβατότητα του αίματος του δότη και του λήπτη, οπότε τα ερυθροκύτταρα του δότη συγκολλούνται από το πλάσμα του λήπτη. Εμφανίζει σαν σύμπτωμα, αμέσως μετά την εφαρμογή του αίματος, αίσθημα μυρμηγκίασης στα άκρα, οσφυαλγία, προκάρδιο άλγος, ρίγος, κυάνωση ταχυκαρδία, πτώση της αρτηριακής πίεσης. Αργότερα εμφανίζονται σημεία νεφρικής ανεπάρκειας όπως λευκωματουρία, κόκκινα ούρα, ολιγουρία (η οποία μπορεί να οδηγήσει και σε πλήρη ανουρία). Ακόμη εμφανίζεται υψηλός πυρετός. Τα επακόλουθα είναι σοβαρά ή και μοιραία.

Νοσηλευτική Φροντίδα: Μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων η νοσηλεύτρια ενημερώνει το γιατρό. Αναστέλλει τη ροή του αίματος και αξιολογεί τα συμπτώματα. Ελέγχει το χορηγούμενο αίμα (ετικέτα φιάλης). Συνεχώς παρακολουθεί τον άρρωστο για εξέλιξη συμπτωμάτων. Διακόπτει το αίμα, μετά τη γνώμη του γιατρού, και το στέλνει στην τράπεζα αίματος με τις ανάλογες παρατηρήσεις. Στη συνέχεια μετρά, αξιολογεί και αναγράφει ζωτικά σημεία, θερμοκρασία, σφυγμούς, αρτηριακή πίεση αίματος, μετρά τα προσλαμβανόμενα και αποβαλλόμενα υγρά, ελέγχει τα ούρα για ύπαρξη αιμοσφαιρίνης. Χορηγεί μανιτόλη, αγγειοσυσπαστικά ή και κορτικοειδή, σύμφωνα με την ιατρική εντολή (για την αντιμετώπιση του SHOCK και προστασία των νεφρών).

- **Αντίδραση από πυρετογόνες ουσίες:** Είναι ελαφρότερη από την αιμολυτική και προκαλείται από την μόλυνση του αίματος από μικρόβια που είναι ανίκανα για δημιουργία σηψαιμίας, ικανά όμως για δημιουργία αντίδρασης. Τα συμπτώματα που προκαλούνται απ' αυτή την αντίδραση είναι ανησυχία, ερυθρότητα του προσώπου, αύξηση σφυγμών και αναπνοών, οσφυαλγία, κρυάδες και ρίγη μετά από τα οποία

εμφανίζεται πυρετός. Εάν δεν διακοπεί η ροή του αίματος, ο ασθενής εμφανίζει ναυτία, εμετούς, ψυχρό ιδρώτα και αδύνατο σφυγμό.

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

Οι νοσηλευτικές ενέργειες του νοσηλευτικού προσωπικού συνοψίζονται στα εξής:

- Παραμένει κοντά στον άρρωστο, τον παρακολουθεί και αξιολογεί την κατάστασή του.
 - Διακόπτει την ροή του αίματος, μετρά ζωτικά σημεία, τα αξιολογεί και εκτελεί τις ιατρικές οδηγίες (φαρμακευτική αγωγή).
 - Ανακουφίζει τον άρρωστο από τον πυρετό με ανάλογα νοσηλευτικά μέτρα (δροσερό περιβάλλον κλπ.)
 - Περιορίζει ή διακόπτει τη χορήγηση υγρών, στον ασθενή από το στόμα.
 - Τοποθετεί τον άρρωστο σε ύπτια θέση και συνιστά να παίρνει βαθιές αναπνοές.
 - Ενημερώνει την τράπεζα αίματος για το συμβάν, και
 - Τέλος, σε περίπτωση οριστικής διακοπής του αίματος, στέλνει τη φιάλη στην τράπεζα αίματος με τα ανάλογα σχόλια.
- ❁ **Αλλεργική ή Αναφυλακτική Αντίδραση:** Εμφανίζεται σε άτομα που έχουν αλλεργική προδιάθεση σε ορισμένα είδη τροφών, τα οποία ο αιμοδότης έφαγε πριν από την αφαίμαξη, όπως αυγά, ψάρι κλπ. Εκδηλώνεται με τα συμπτώματα του γνωστού αναφυλακτικού συνδρόμου (κνησμό, ερυθρότητα δέρματος, οίδημα, δύσπνοια).

Νοσηλευτική Φροντίδα: Η νοσηλεύτρια αναστέλλει τη ροή του αίματος και παρακολουθεί συνεχώς τον άρρωστο για την εξέλιξη των συμπτωμάτων. Στη συνέχεια ενημερώνει τον γιατρό και χορηγεί τα φάρμακα που εκείνος προσδιόρισε. Η νοσηλεύτρια παρακολουθεί τον άρρωστο για εμφάνιση οιδήματος στις περιοχές χαλαρών ιστών. Έχει έτοιμο υλικό για χορήγηση O₂, είναι έτοιμη για φαρμακευτική αντιμετώπιση οιδήματος λάρυγγα και είναι έτοιμη για τραχειοτομή. Σε εμφάνιση δύσπνοιας χορηγεί O₂ και τοποθετεί τον άρρωστο σε ανάρροπη θέση. Πρέπει να διατηρήσει ένα ήρεμο περιβάλλον γύρω από τον ασθενή. Τέλος στέλνει το αίμα στην τράπεζα αίματος με τις ανάλογες παρατηρήσεις. Η πρόληψη συνίσταται στη λήψη αίματος από νηστικό αιμοδότη.

- ❁ **Αντίδραση από Επιβάρυνση της Κυκλοφορίας του Αίματος:** Εμφανίζεται κατά τη χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος, είτε κατά τη χορήγηση αίματος σε ταχύ ρυθμό. Από την απότομη αύξηση του όγκου του κυκλοφορούντος αίματος μπορεί να προκληθεί διάταση της δεξιάς κοιλίας και ελάττωση της αποδόσεώς της, κυρίως όταν συνυπάρχουν παθήσεις των βαλβίδων της καρδιάς ή και καρδιακή ανεπάρκεια.

Νοσηλευτική Φροντίδα: Η νοσηλεύτρια αναστέλλει ή μειώνει τη ροή του αίματος ανάλογα. Ενημερώνει το γιατρό. Στη συνέχεια μειώνει τις απαιτήσεις του οργανισμού σε O₂ περιορίζοντας τη δραστηριότητα του αρρώστου. Τοποθετεί τον άρρωστο σε καθιστή θέση (καρδιοπαθούς), εκτιμά τα ζωτικά του σημεία και έχει κοντά στον άρρωστο το απαραίτητο υλικό (πτυελοδοχείο, χαρτοβάμβακα, χάρτινη σακούλα). Η νοσηλεύτρια διατηρεί ισοζύγιο υγρών και τέλος αξιολογεί την κατάσταση του αρρώστου και ενεργεί ανάλογα.

Έμμεσες Αντιδράσεις

Στην κατηγορία των έμμεσων αντιδράσεων υπάγονται τα διάφορα νοσήματα τα οποία εμφανίζονται μετά από πάροδο χρόνου όπως λοιμώδης ηπατίτιδα, AIDS, ελονοσία και άλλες ασθένειες που μεταδίδονται από το μεταγγιζόμενο αίμα. Ο χρόνος εμφάνισης της νόσου εξαρτάται από το χρόνο επώασης του μικροβίου που την προκαλεί καθώς και από το στάδιο της εξέλιξης του μικροβίου μέσα στον οργανισμό του δότη. Για την πρόληψη των έμμεσων αντιδράσεων είναι απαραίτητο να υπάρχει πλήρες ιστορικό υγείας κάθε δότη.^{66, 69, 70}

ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Είναι γνωστό ότι με το αίμα μεταδίδονται νοσήματα από τα οποία πάσχει ο δότης. Θα πρέπει να τονιστεί ιδιαίτερα ότι βασικής σημασίας είναι η αυστηρή επιλογή των αιμοδοτών και η παροχή επαρκούς και κατανοητής ενημέρωσης του δότη για την αναγκαιότητα να είναι ευαισθητοποιημένος και απόλυτα ειλικρινής στην αποκάλυψη κάθε παθολογικού ή ύποπτου ιστορικού για μεταδοτικά νοσήματα, αλλά και για τρόπους ζωής και συμπεριφοράς που τον εκθέτουν σε αυξημένο κίνδυνο λοιμώξεων, ιδιαίτερα ιογενών. Εάν η δεξαμενή των αιμοδοτών μας περιλαμβάνει αρκετούς θετικούς δότες για διάφορα μεταδιδόμενα με το αίμα νοσήματα, τότε αφενός μεν τα άτομα που βρίσκονται στην περίοδο του παραθύρου θα είναι αρκετά, αφετέρου δε σε περίπτωση εργαστηριακού λάθους ή ανεπιτυχούς ελέγχου, η πιθανότητα να διαφύγει θετικός δότης θα είναι μεγαλύτερη.⁷¹

Ο ενδελεχής έλεγχος, αφενός μεν του αιμοδότη προ της αιμοληψίας, αφετέρου δε του ληφθέντος αίματος, έχει περιορίσει σημαντικά αυτούς τους κινδύνους, χωρίς βέβαια να είναι δυνατό να τους εξαφανίσει. Είναι γνωστό ότι το αίμα ελέγχεται σήμερα υποχρεωτικά για τις ηπατίτιδες Β και C, για HIV και για σύφιλη. Με το αίμα και τα παράγωγά του όμως μεταδίδονται και πολλά άλλα νοσήματα, τα οποία δεν ελέγχονται, αλλά στηριζόμαστε στο ιστορικό του αιμοδότη γιατί η συχνότητα μετάδοσης των νοσημάτων αυτών είναι αρκετά σπάνια. Τα νοσήματα αυτά μπορεί να προέρχονται από βακτηρίδια, παράσιτα ή ιούς.⁷¹

ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΣΦΑΛΕΙΑ ΑΙΜΑΤΟΣ

Η εφαρμογή μεθόδων μοριακής βιολογίας στην διάγνωση των HIV, HBV, HCV και άλλων παθογόνων παραγόντων συμβάλλει στην ασφάλεια του αίματος μειώνοντας το διαγνωστικά «σιωπηλό ορολογικό παράθυρο» με την ανίχνευση των λοιμώξεων αυτών πριν από τον χρόνο διάγνωσής τους με τις κλασικές ανοσοενζυμικές μεθόδους διαλογής. Πρόσφατες μελέτες επισημαίνουν, ότι με την καθολική εφαρμογή στην αιμοδοσία των μεθόδων PCR και NAT και άλλων μεθόδων όπως ο έλεγχος του αντιγόνου p₂₄ του HIV και του πυρηνοκασιδικού αντιγόνου HCV, ο υπολειπόμενος κίνδυνος μετάδοσης του HIV και των ιών της ηπατίτιδας, εξαιτίας χορήγησης αίματος από ψευδώς οροαρνητικούς αιμοδότες, είναι δραστικά.⁴⁵

Παρά την πρόοδο αυτή, ο κίνδυνος αναδυόμενων παραγόντων δεν μπορεί να παραβλεφτεί. Για τους λόγους αυτούς η ανάπτυξη συστημάτων ποιότητας και ασφάλειας εστιάζεται στην περαιτέρω βελτίωση και την διαμόρφωση νέων στρατηγικών απομάκρυνσης και αδρανοποίησης ιογενών και άλλων λοιμογόνων παραγόντων τόσο στα σταθερά όσο και στα ασταθή προϊόντα του αίματος.⁴⁵

Άλλες προσπάθειες στον τομέα της βιοτεχνολογίας φιλοδοξούν να δημιουργήσουν ερυθροκύτταρα καθολικής βιοσυμβατότητας, καθώς και διαλύματα αιμοσφαιρίνης. Μέχρι να ολοκληρωθούν οι προσπάθειες αυτές, το αίμα των εθελοντών αιμοδοτών με συμπεριφορά χαμηλού κινδύνου για την μετάδοση λοιμογόνων παραγόντων θα αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο της θεραπείας για όλους όσους έχουν ένδειξη μετάγγισης αίματος και κυρίως για τα πολυμεταγγιζόμενα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία.⁴⁵

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ

Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΚΑΙ Η ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ

Το σχέδιο της νοσηλευτικής φροντίδας του αρρώστου με β-Θαλασσαιμία αποσκοπεί στην επίλυση των νοσηλευτικών προβλημάτων και την ικανοποίηση των νοσηλευτικών του αναγκών. Τα νοσηλευτικά προβλήματα κυρίως δημιουργεί η κλινική εικόνα του αρρώστου, που την προκαλούν τα εργαστηριακά ευρήματα, οι μεταγίσεις, η πρόγνωση της αρρώστιας, ο τρόπος που αντιδρά ο άρρωστος και το άμεσο περιβάλλον του στην αρρώστια.⁷²

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

• Πηγές πληροφοριών

1. Ο άρρωστος
2. Οι γονείς
3. Οι συγγενείς
4. Παλιά ιατρικά δελτία του ασθενούς

• Ιστορικό υγείας

1. Εμφάνιση παρόμοιων ευρημάτων και σε άλλα μέλη της οικογένειας : μογγολοειδές προσωπείο, αναιμία και προβλήματα από την καρδιά.
2. Μεσογειακή καταγωγή των γονιών.
3. Ίκτερος.
4. Εύκολη κόπωση, ανορεξία.
5. Ιστορικό ωχρότητας και μείωσης της αντοχής στις ασκήσεις.
6. Γεννήσεις νεκρών παιδιών, θάνατοι βρεφών στην οικογένεια.

• Φυσική Εκτίμηση

1. Ύψος, βάρος. Συνήθως το διάγραμμα της σωματικής ανάπτυξης φαίνεται να υπολείπεται του φυσιολογικού.
2. Από το δέρμα διαπιστώνεται ωχρότητα και ίκτερος.
3. Χαρακτηριστική εμφάνιση προσώπου – μογγολοειδές προσωπείο.
4. Εξέταση καρδιάς – ύπαρξη αναιμικών φυσημάτων.

5. Κατά την εξέταση κοιλίας διαπιστώνεται ηπατοσπληνομεγαλία.
6. Ανατομικές ανωμαλίες άκρων.

✿ Διαγνωστικές εξετάσεις

1. Βαριά αναιμία (Hb 2-4 g /100ml)
2. Τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων
3. Αύξηση της HbF. Η HbA πολλές φορές λείπει τελείως. Η HbA₂ φυσιολογική ή ελαττωμένη
4. Μυελός- Υπερπλασία ερυθράς σειράς
5. Ακτινολογικές αλλοιώσεις
6. Αμνιοκέντηση.^{17, 73}

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ

1. Κακή διακίνηση του οξυγόνου (αναιμία) και μείωση δραστηριοτήτων (εύκολη κόπωση).
2. Θρεπτικό ανισοζύγιο (ανορεξία), οξεοβασικό ανισοζύγιο (μειωμένα κανονιστικά συστήματα).
3. Κίνδυνοι επιπλοκών και προβλήματα χρονιότητας της νόσου.
4. Αλλαγή του σωματικού ειδώλου του παιδιού.
5. Έλλειψη γνώσεων σχετικά με τη νόσο.
6. Οικονομικές ανησυχίες σε σχέση με τα έξοδα της θεραπείας.^{17, 73}

ΣΚΟΠΟΙ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ

✿ Άμεσοι

1. Διόρθωση τυχόν ανισοζυγίων.
2. Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών.
3. Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό της αναιμίας.
4. Βοήθεια για παράταση της ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητάς της.

✿ Μακροπρόθεσμοι

1. Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς για κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της.
2. Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου ενθαρρύνοντας δραστηριότητες κατάλληλες για την ανάπτυξή του.^{17, 73}

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

1. Ενημέρωση αρρώστου και γονέων.

- Σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου.
- Σχετικά με τη θεραπεία της νόσου.
- Σχετικά με την αποσιδηρωτική θεραπεία.
- Σχετικά με τον εμβολιασμό πριν την έναρξη των μεταγγίσεων για τον ιό της ηπατίτιδας Β και κατά του πνευμονιόκοκκου σε περίπτωση σπληνεκτομής.
- Σχετικά με την σωστή εφαρμογή της αποσιδηρωτικής θεραπείας στο σπίτι.
- Σχετικά με την σπουδαιότητα τακτικού ελέγχου της καρδιακής λειτουργίας και των ενδοκρινών αδένων.

2. Τροποποίηση δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας.

- Όταν η τιμή αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από 5 gr/dl, ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι και ικανοποιούνται όλες του οι ανάγκες (λουτρό καθαριότητας κλπ.). Ελέγχουμε τον σφυγμό και τις αναπνοές του αρρώστου κάθε 2 ώρες, ενώ η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες.
- Όταν η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι 5-8 gr/dl, φροντίζουμε η δραστηριότητα του αρρώστου να είναι μέτρια, ενώ παράλληλα εξασφαλίζουμε περιόδους ανάπαυσης καθ' όλη τη διάρκεια της ημέρας.
- Το νοσηλευτικό προσωπικό συμβουλεύει τον ασθενή να διακόπτει κάθε δραστηριότητα που του προκαλεί θωρακικό πόνο, δύσπνοια ή ζάλη.

3. Ενθάρρυνση για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου, με παρότρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για την ανάπτυξη. Πρέπει το νοσηλευτικό προσωπικό με το γεμάτο ανθρωπισμό βλέμμα του να παρακολουθεί γονείς και ασθενή για εκδήλωση αισθημάτων ενοχής. Επίσης παρακολουθεί τον ασθενή για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης. Εδώ έγκειται ο λεπτός ρόλος του νοσηλευτή να βοηθήσει τον ασθενή να αναπτύξει κάποιες ρεαλιστικές φιλοδοξίες.

4. Παραπομπή γονιών και αρρώστων στα κατάλληλα κέντρα για περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη.^{17, 74, 75}

Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ ΣΤΗ ΣΩΣΤΗ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ

Η συμβολή του νοσηλευτικού προσωπικού στη σωστή εφαρμογή του θεραπευτικού προγράμματος των πασχόντων με β-μεσογειακή αναιμία είναι ιδιαίτερα σημαντική και ουσιαστική. Η νοσηλευτική φροντίδα συνδέεται με την εφαρμογή της θεραπευτικής αγωγής σε συνδυασμό με την ψυχολογική υποστήριξη του πάσχοντα. Το κύριο νοσηλευτικό έργο αφορά την εφαρμογή των μεταγγίσεων και του προγράμματος αποσιδήρωσης, ιδιαίτερα στην εκπαίδευση των πασχόντων και των οικογενειών τους στη σωστή εφαρμογή των προγραμμάτων αποσιδήρωσης στο σπίτι. Η πολύωρη συναναστροφή των πασχόντων με β-μεσογειακή αναιμία με το νοσηλευτικό προσωπικό της μονάδας έχει σαν αποτέλεσμα την ανάπτυξη μιας ιδιαίτερα πολύτιμης σχέσης που επιτρέπει το νοσηλευτή να παρεμβαίνει και να στηρίζει ψυχολογικά και ηθικά τους πάσχοντες και τις οικογένειες τους.⁴⁶

Οι συχνές μεταγγίσεις αίματος έχουν σαν αποτέλεσμα την επιβάρυνση του οργανισμού με σίδηρο, ο οποίος εναποτίθεται σε διάφορα ζωτικά όργανα όπως καρδιά, ήπαρ, πνεύμονες, ενδοκρινείς αδένες, προκαλώντας κλινικές επιπλοκές. Η εφαρμογή των προγραμμάτων αποσιδήρωσης που ξεκίνησε πριν από 25 χρόνια περίπου άλλαξε σημαντικά την εξέλιξη της νόσου της μεσογειακής αναιμίας. Τα υπάρχοντα σχήματα αποσιδήρωσης περιλαμβάνουν:

1. Υποδόρια συνεχή έγχυση δεσφεριοξαμίνης(Desferal)
2. Ενδοφλέβια χορήγηση δεσφεριοξαμίνης(Desferal)
3. Από του στόματος χορήγηση δεφεριπρόνης (Ferriprox, Kelfer)
4. Συνδυασμό των ανωτέρων.⁴⁶

Για την συνεχή υποδόρια έγχυση, χρησιμοποιείται ειδική αντλία, σύριγγα μιας χρήσης που εφαρμόζεται στην αντλία και πεταλούδα για την έγχυση του φαρμάκου. Απαραίτητη προϋπόθεση είναι γονείς και πάσχοντες να εκπαιδευτούν κατάλληλα στο λογισμικό της αντλίας, ώστε να μπορούν να ρυθμίζουν από μόνοι τους τη διάρκεια και ποσότητα έγχυσης. Αυτό, καθώς και την εκπαίδευση στην τεχνική της εφαρμογής του υποδόριου καθετήρα, το αναλαμβάνει το νοσηλευτικό προσωπικό. Η σωστή τεχνική εφαρμογής του υποδόριου καθετήρα περιλαμβάνει:

- α) Την προσεκτική επιλογή του σημείου έγχυσης, ώστε να υπάρχει άφθονος υποδόριος ιστός που να στερείται μεγάλων αιμοφόρων αγγείων και νεύρων,
- β) Τη σωστή εφαρμογή αντισηψίας στην επιλεγμένη περιοχή,
- γ) Την αποφυγή έγχυσης του φαρμάκου σε οίδηματώδεις περιοχές,
- δ) Την εναλλαγή των σημείων έγχυσης προς αποφυγή τοπικού ερεθισμού και μολύνσεων.

Η διάρκεια της συνεχούς υποδόριας έγχυσης δεσφεριοξαμίνης είναι συνήθως 8-10 ώρες και γίνεται σχεδόν σε καθημερινή βάση. Η πολύωρη διάρκεια και το επίπονο της διαδικασίας έχει σαν αποτέλεσμα την μη καλή συμμόρφωση των πασχόντων στο σωστό πρόγραμμα αποσιδήρωσης, ιδιαίτερα στην ευαίσθητη ηλικία της εφηβείας. Ο ρόλος του νοσηλευτή της μονάδας μεσογειακής αναιμίας είναι η ψυχολογική υποστήριξη και η επισήμανση των οφελών της τακτικής εφαρμογής της αποσιδήρωσης των πασχόντων με β-μεσογειακή αναιμία.⁴⁶

Η ενδοφλέβια έγχυση της δεσφεριοξαμίνης πρέπει να γίνεται με βραδύ ρυθμό παράλληλα με την μετάγγιση ή ανεξάρτητα. Η έγχυση γίνεται με συσκευή συνεχούς στάγδην ρυθμιζόμενης ροής και είναι σημαντικό να τοποθετηθεί σωστή ο καθετήρας στην φλέβα. Κατά την διάρκεια της ενδοφλέβιας αγωγής που γίνεται στο νοσοκομείο η επαγρύπνηση της νοσηλεύτριας στη διατήρηση σταθερού ρυθμού ροής είναι απαραίτητη.⁴⁶

Η δεσφεριοξαμίνης που χρησιμοποιείται τόσο στην ενδοφλέβια όσο και στην υποδόρια έγχυση, στερείται γενικά σοβαρών ανεπιθύμητων ενεργειών. Από τις συχνότερες είναι ήπιες δερματικές αλλεργικές αντιδράσεις, ενώ στις μακροχρόνιες ανήκουν πιθανή τοξική επίδραση σε όραση, ακοή και μυοσκελετικό σύστημα. Το νοσηλευτικό προσωπικό θα πρέπει να γνωρίζει τις αντιδράσεις αυτές με σκοπό την έγκαιρη αναγνώριση, καταγραφή και ιατρική αντιμετώπιση τους καθώς και για την σωστή συμβουλευτική προς τους ίδιους τους πάσχοντες και τις οικογένειες τους.⁴⁶

Ο ρόλος του νοσηλευτικού προσωπικού στην από του στόματος θεραπεία αποσιδήρωσης περιλαμβάνει την εκπαίδευση για τη σωστή εφαρμογή της αγωγής με συνεχή ενθύμηση για την καθημερινή λήψη των φαρμάκων, καθώς και την επισήμανση και έγκυρη αντιμετώπιση πιθανών ανεπιθύμητων ενεργειών που περιλαμβάνουν γαστρεντερικές διαταραχές, αρθραλγίες, ηπατοπάθεια και ουδετεροπενία.⁴⁶

Τέλος, καθώς η έρευνα στον τομέα της αποσιδήρωσης δεν σταματάει, το νοσηλευτικό προσωπικό μονάδων μεσογειακής αναιμίας θα πρέπει να ενημερώνεται και να συμμετέχει σε όλες τις νέες εξελίξεις (ερευνητικά προγράμματα, κλινικές μελέτες), με σκοπό την καλύτερη καθοδήγηση των πασχόντων που θα βελτιώσει αναμφισβήτητα την ποιότητα ζωής τους.⁴⁶

ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ – ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΣΗ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ ΤΩΝ ΜΟΝΑΔΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Τα καθήκοντα του νοσηλευτικού προσωπικού ποικίλλουν ανάλογα με τον «τύπο» της μονάδας μεσογειακής αναιμίας όπου υπηρετεί. Αυτή τη στιγμή στη χώρα μας υπάρχουν τρεις τύποι μονάδων μεσογειακής αναιμίας:

1. Εκείνες που λειτουργούν σε στενή συνάρτηση με το Κέντρο ή σταθμός Αιμοδοσίας του Νοσοκομείου,
2. Άλλες που αποτελούν τμήμα κάποιας Παθολογικής ή Παιδιατρικής κλινικής και
3. Κάποιες(οι λιγότερες) που είναι εντελώς αυτοδύναμες.

Με βάση αυτόν τον διαχωρισμό και ανάλογα με τον αριθμό ασθενών που εξυπηρετούνται, το νοσηλευτικό και ιατρικό προσωπικό είναι αλλού μόνιμο και αλλού προσωρινό. Σε πολλές μονάδες το νοσηλευτικό προσωπικό εκτελεί την εργασία του χωρίς την παρουσία γιατρού υπό καθεστώς αυξημένου stress. Στις περισσότερες μονάδες στα νοσηλευτικά καθήκοντα περιλαμβάνεται επιπλέον της μετάγγισης μονάδων συμπυκνωμένων ερυθρών και η ενδοφλέβια αποσιδήρωση στο χώρο του νοσοκομείου αλλά και η τοποθέτηση φλεβοκαθετήρα για αποσιδήρωση στο σπίτι. Η συμπλήρωση παραπεμπτικών, οι αιμοληψίες για όλους τους προγραμματισμένους ή επείγοντες εργαστηριακούς ελέγχους, η φύλαξη δειγμάτων ορού και ούρων, η τήρηση ατομικού αρχείου μετάγγισης, η καταγραφή τυχόν αντιδράσεων κατά την μετάγγιση, το κλείσιμο των «ραντεβού» για κάθε επόμενη μετάγγιση, είναι επίσης ασχολίες που έχει επωμισθεί στις περισσότερες περιπτώσεις το νοσηλευτικό προσωπικό.⁴⁶

Κάθε νοσηλευτική πράξη σε ασθενή με μεσογειακή αναιμία πρέπει να γίνεται με την συναίσθηση ότι έχει τεράστιο αντίκτυπο στην ψυχολογία του και κατ' επέκταση στην ποιότητα ζωής του. Κάθε λέξη πρέπει να είναι καλά ζυγισμένη, κάθε βλέμμα και κάθε άγγιγμα φλέβας να δείχνουν όχι μόνο υψηλό επαγγελματισμό που εμπνέει εμπιστοσύνη στον ασθενή αλλά και ψυχική συμμετοχή και στοργή και προσωπικό ενδιαφέρον. Αυτό εξάλλου δημιουργεί κλίμα ευχάριστο και τις προϋποθέσεις για να «ανοιχθούν» οι ασθενείς και να ομολογήσουν κάποιους φόβους, κάποιες αγωνίες και κάποιες δυσκολίες που αντιμετωπίζουν.⁴⁶

Η συνεχής ενασχόληση με ανθρώπους που με την σωστή εφαρμογή προγράμματος θεραπείας(μεταγγίσεις, αποσιδήρωση) δεν διαφέρουν σε τίποτα από τους υπόλοιπους υγιείς, δημιουργεί την ανάγκη να βρίσκεται το νοσηλευτικό προσωπικό των μονάδων σε συνεχή εγρήγορση ώστε έγκαιρα και αποτελεσματικά να εμποδώνεται από τους ασθενείς και το

συγγενικό τους περιβάλλον κάθε οδηγία που δίνεται από τους γιατρούς και να αποφεύγονται λάθη και παραλείψεις. Τα παραπάνω προϋποθέτουν καλή γνώση της γενετικής βάσης και της παθολοσιολογίας της μεσογειακής αναιμίας και άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών και των επιπλοκών τους, γνώσεις ιατρικής των μεταγγίσεων αίματος, γνώσεις ψυχολογίας και κοινωνιολογίας. Τέλος με την χρήση νέων τεχνολογιών όπως εκπαιδευτικών βίντεο, SMS, φωνητικών μηνυμάτων, τηλεϊατρικής θα διευρυνθούν οι δυνατότητες του νοσηλευτικού προσωπικού ώστε να εκπαιδευτούν σωστά και να εκπαιδεύσουν.⁴⁶

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΣΤΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η Θαλασσαιμία επηρεάζει τον πάσχοντα και το περιβάλλον του άμεσα και ποικιλοτρόπως. Η φύση και η έκταση των ψυχολογικών επιπτώσεων εξαρτώνται και από παράγοντες ανεξάρτητους από τη νόσο ο τρόπος με τον οποίο ο πάσχων, η οικογένεια και γενικότερα το περιβάλλον του αποδέχονται τη νόσο και συμμορφώνονται στη θεραπεία είναι αποφασιστικής σημασίας για την αντιμετώπιση των δυσκολιών από τις μακροχρόνιες μεταγγίσεις, την αποσιδήρωση και τις πιθανές επιπλοκές της νόσου και συνεπώς για την ποιότητα ζωής των πασχόντων και την πρόγνωση της νόσου. Άτομο και οικογένεια αναπτύσσουν διαφορετικούς τρόπους αντιμετώπισης. Οι τρόποι αυτοί είναι το αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης των συνειδητών στρατηγικών συμπεριφοράς και των ασυνείδητων ψυχικών μηχανισμών άμυνας.⁴⁵

ΘΕΩΡΕΙΑ ΕΞΕΛΙΞΗΣ ΣΥΜΦΩΝΑ ΜΕ ΤΟΝ ERIKSON – ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΑΤΟΜΟΥ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Θεωρείται σκόπιμο λοιπόν να παρουσιαστούν τα στάδια εξέλιξης και πως αυτά επηρεάζονται από την ύπαρξη μιας χρόνιας πάθησης όπως η Μεσογειακή Αναιμία.⁷⁶

Το πρώτο στάδιο της εξέλιξης είναι η **βρεφική ηλικία** (2-3 εβδομάδων – 1,5 ετών). Σ' αυτήν την πρώτη βασική περίοδο της ζωής του το βρέφος μαθαίνει να εμπιστεύεται ή να δείχνει δυσπιστία απέναντι στον εαυτό του και το περιβάλλον. Παράλληλα η οικογένεια προσαρμόζεται στην ύπαρξη του νέου μέλους και το ζευγάρι ξαναδιαπραγματεύεται τη σχέση του μια και η σύνθεση της οικογένειας έχει αλλάξει με τη γέννηση του νέου ατόμου. Στην περίπτωση που το παιδί γεννηθεί με Μεσογειακή Αναιμία η διάγνωση της ασθένειας γίνεται στη βρεφική ηλικία.⁷⁶

Η διάγνωση προκαλεί μεγάλο σοκ και είναι μια περίοδος κρίσης για την οικογένεια. Επιπλέον μπορεί να επιδράσει αρνητικά στην ανάπτυξη της εμπιστοσύνης του βρέφους απέναντι στον εαυτό του και στο περιβάλλον γιατί:

1. Το περιβάλλον προξενεί πόνο, όπως με τις μεταγγίσεις και
2. Η ίδια η οικογένεια ταχτικά βλέπει το βρέφος με φόβο και δυσπιστία επειδή είναι άρρωστο.

Αυτή η εικόνα του αρρώστου και του αδύναμου παιδιού πολλές φορές ενθαρρύνεται και από το ευρύτερο κοινωνικό σύνολο που με τη σειρά του βλέπει το παιδί και τους γονείς με δυσπιστία, φόβο και προκατάληψη.⁷⁶

Το 2^ο στάδιο εξέλιξης είναι η **νηπιακή ηλικία** που εκτείνεται από το 2^ο -3^ο έτος της ηλικίας και είναι πολύ σημαντική περίοδος για την ανάπτυξη της πρωταρχικής αυτονομίας του ατόμου. Το νήπιο αντιλαμβάνεται την ύπαρξη του σαν μια ξεχωριστή οντότητα και βλέπουμε πως διστακτικά, ξανοίγεται και κάνει τα πρώτα του βήματα μακριά από την μητέρα του. Τα πρώτα αυτά βήματα αυτονομίας είναι πολύ σημαντικά για την περαιτέρω ψυχολογικά σωστή ανάπτυξη του παιδιού. Γι' αυτό είναι σημαντικό οι γονείς να ενθαρρύνουν τα πρώτα αυτά διστακτικά βήματα ανεξαρτησίας και να αφήνουν το νήπιο τους να εξερευνά το περιβάλλον του. Το παιδί με μεσογειακή αναιμία δείχνει μεγαλύτερη δυσπιστία και εξάρτηση στο περιβάλλον του. Είναι σημαντικό οι γονείς να μην φοβούνται να το ενθαρρύνουν σε αυτή την προσπάθεια του. Πολλές φορές οι γονείς με παιδί που πάσχει από μεσογειακή αναιμία γίνονται υπερπροστατευτικοί και αποδοκιμαστικοί και δεν αφήνουν στο παιδί τους καμία πρωτοβουλία ή το επικρίνουν συνεχώς και δεν του δείχνουν εμπιστοσύνη. Η επίτευξη των στόχων: εμπιστοσύνη στην βρεφική ηλικία και αυτονομία στην νηπιακή είναι σημαντική ώστε το παιδί να μπορέσει να πετύχει στους επόμενους στόχους και στα επόμενα στάδια ανάπτυξης.⁷⁶

Το επόμενο αναπτυξιακό στάδιο, **της προσχολικής ηλικίας** (2,5 – 5 ετών) είναι πολύ σημαντικό για να μάθει το παιδί να παίρνει πρωτοβουλίες, να μάθει πώς μπορεί να αναπτύξει δραστηριότητα και να έχει κάποια επίδραση στο άμεσο περιβάλλον του. Αυτό δίνει την αίσθηση ενός εσωτερικού ελέγχου, την αίσθηση ότι το παιδί δεν δέχεται παθητικά αυτά που του συμβαίνουν και τα οποία δεν μπορεί να ελέγξει αλλά ότι αντίθετα μπορεί να ορίζει την πορεία των πραγμάτων. Για να μάθει το παιδί να παίρνει πρωτοβουλίες και να δρα σαν ανεξάρτητο και αυτεπίβουλο ον στην κοινωνία χρειάζεται πρώτα να μάθει να εμπιστεύεται τον εαυτό του και το περιβάλλον και δεύτερον να έχει ενθαρρυνθεί στην προσπάθεια του για αυτονομία. Παράλληλα η οικογένεια και η κοινωνία δεν θα πρέπει να βλέπουν αυτό το παιδί

σαν αδύναμο και παθητικό ον, γιατί αν το παιδί καταλάβει ότι θεωρούν τις πρωτοβουλίες του ενοχλητικές, γελοίες ή ανάρμοστες, αναπτύσσει το αίσθημα της ενοχής.⁷⁶

Από την προσχολική νηπιακή ηλικία το ερχόμενο στάδιο είναι η **σχολική ηλικία** και **προεφηβική** (6-14 ετών) όπου το παιδί θα αντιμετωπίσει τον κόσμο του σχολείου και θα πρέπει να είναι παραγωγικό. Να μάθει να δημιουργεί και να είναι χρήσιμο μέλος της κοινωνίας.⁷⁶

Καθώς αναπτύσσονται οι νοητικές ικανότητες του παιδιού καινούρια ερωτήματα τίθενται και καινούρια προβλήματα δημιουργούνται. Το παιδί που πάσχει από μεσογειακή αναιμία μπορεί για πρώτη φορά, να συνειδητοποιήσει τις επιπτώσεις της χρόνιας μορφής της αρρώστιας του. Αρχίζει το παιδί να αντιλαμβάνεται την κατάσταση του και ότι αυτή θα διαρκέσει εφόρου ζωής. Αυτή είναι μια σοβαρή επιπρόσθετη δυσκολία στις ήδη υπάρχουσες δυσκολίες αυτής της ηλικίας. Η πρωτοβουλία και η δημιουργικότητα του κάθε παιδιού μπορούν να παρεμποδιστούν από ένα αίσθημα απελπισίας και ανημποριάς στην αντιμετώπιση του μέλλοντος. Γι' αυτό είναι πολύ σημαντικό το άρρωστο παιδί να αγωνιστεί για την ύπαρξή του έχοντας την συμπαράσταση και την ενθάρρυνση της οικογένειας του και του σχολείου.⁷⁶

Στην προεφηβική ηλικία είναι σημαντικό οι γονείς να αφήνουν στο παιδί τους κάποιον έλεγχο σχετικά με την αγωγή που ακολουθεί. Το παιδί πρέπει να αρχίσει να αποκτά το ίδιο την ευθύνη για το πότε αισθάνεται την ανάγκη να πάει στο νοσοκομείο για μετάγγιση, πως και πότε να φύγει από το σπίτι και να κάνει την δική του ζωή. Τα παιδιά πρέπει να έχουν ήδη προετοιμαστεί για το πώς να είναι υπεύθυνα για την θεραπεία τους.⁷⁶

Η **εφηβεία** (15-20 ετών) είναι μια σημαντική και δύσκολη περίοδο. Κατά την περίοδο αυτή, οι επιπτώσεις της νόσου κάνουν πλέον αισθητά την εμφάνισή τους τόσο σε σωματικό όσο και σε ψυχολογικό επίπεδο. Οι επιπλοκές, όπως τα καρδιολογικά προβλήματα, ο σακχαρώδης διαβήτης, δυσλειτουργίες του ήπατος λόγω ηπατίτιδας Β και C, δημιουργούν ένα κλονισμό στην ήδη εύθραυστη ψυχοσωματική ισορροπία και μια ανησυχία για το τι το μέγαλωμα μπορεί να επιφέρει. Την περίοδο αυτή παρατηρούνται επίσης ενδοκρινολογικές ανωμαλίες που έχουν ως αποτέλεσμα την καθυστέρηση στην σωματική ανάπτυξη, την απουσία ή την ανεπαρκή ανάπτυξη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου, την μη ολοκληρωμένη σεξουαλική εξέλιξη ή ακόμα και την στειρότητα. Οι ανωμαλίες στη φυσική εμφάνιση και η απουσία της σεξουαλικής ανάπτυξης δημιουργούν σημαντικά εμπόδια στην κοινωνική ζωή. Οι νέοι μπορεί να αποφεύγουν τις κοινωνικές συναλλαγές από φόβο ότι θα γίνουν αντικείμενο χλευασμού, ότι θα τους απορρίψουν ή και θα στιγματιστούν.⁷⁷

Η συναισθηματική ζωή του εφήβου περιγράφεται γεμάτη μεταπτώσεις και ταλαντεύσεις ανάμεσα σε αντιφατικές και συγκρουόμενες διαθέσεις, όπως μεταξύ υπερδιέγερσης και λήθαργου, πάθους και αδιαφορίας, χαράς και κατήφειας, φιλίας και εχθρότητας, ευφορίας και μελαγχολίας. Μάλιστα, ο έντονος αυτός ψυχικός αναβρασμός της εφηβικής ηλικίας θεωρείται ότι είναι αποτέλεσμα των βιολογικών αλλαγών της ήβης και κυρίως του ορμονικού συστήματος του εφήβου.⁷⁸

Ο έφηβος χρειάζεται βοήθεια και καθοδήγηση για να αντιμετωπίσει όλες τις αντιξοότητες απέναντι στις οποίες πολλές φορές αντιδρά επαναστατικά, αλλά συγχρόνως θα πρέπει να ενθαρρύνεται και να παροτρύνεται να χρησιμοποιήσει την κρίση του για να παίρνει αποφάσεις και να είναι υπεύθυνος για την ζωή του.⁷⁶

Το τελευταίο στάδιο είναι η **ενηλικίωση** (21 ετών και άνω) στο οποίο έφηβος ενηλικιώνεται και πρόκειται να ζήσει χώρια από την οικογένειά του και να δημιουργήσει τη δική του ανεξάρτητη ζωή. Η κοινωνία ζητάει από τον ενήλικα να μπορεί να έχει μια σταθερή δουλειά, να κερδίζει το ψωμί του, να αναπτύξει κοντινές σχέσεις και φιλίες, να δημιουργήσει οικογένεια, να είναι αποδοτικός, υπεύθυνος και παραγωγικός. Ενήλικες που δεν πληρούν αυτές τις προϋποθέσεις θεωρούνται απροσάρμοστοι και προβληματικοί. Το άτομο που πάσχει από μεσογειακή αναιμία έχει μερικά επιπρόσθετα βάρη και γι' αυτό χρειάζεται την σωστή υποστήριξη και αντιμετώπιση τόσο από την οικογένειά του όσο και από το ευρύτερο κοινωνικό σύνολο.⁷⁶

ΨΥΧΟΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ ΤΟΥ ΠΑΣΧΟΝΤΟΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η διάγνωση μιας χρόνιας και δυνητικά θανατηφόρου ασθένειας του παιδιού μπορεί να βιωθεί από τους γονείς ως πλήγμα στην αυτοεκτίμησή τους ή και ως ναρκισσιστικό τραύμα. Όπως αναφέρει η J. McDougall, είναι φυσιολογικό μια μητέρα να βιώνει αρχικά το βρέφος ως ναρκισσιστική προέκτασή της και σε περίπτωση ασθένειας του παιδιού να βιώσει αυτήν ως δική της αναπηρία. Τότε η κλινική κατάληξη μπορεί να είναι η κατάθλιψη.^{77, 79}

Την οπτική του ψυχικού τραύματος ως αποτέλεσμα της διάγνωσης μιας χρόνιας ασθένειας υιοθετεί και ο Gullberg. Περιγράφει ότι μετά τη διάγνωση ακολουθεί μία οξεία φάση, την οποία αποκαλεί τραυματική κρίση, στην διάρκεια της οποίας παρατηρούνται 4 επιμέρους στάδια:

1. *Το Σοκ* : Μπορεί να διαρκέσει από μερικά λεπτά μέχρι μερικές ημέρες. Χαρακτηρίζεται από ψυχική αναλγησία, που σημαίνει ότι οι προσβληθέντες δεν βιώνουν παρά χάος και μπέρδεμα.
2. *Η φάση της αντίδρασης* : Είναι η φάση της επίγνωσης που επέρχεται συνοδευόμενη από τις ανάλογες συναισθηματικές αντιδράσεις. Αυτές μπορεί να είναι άγχος, πόνος, κατάθλιψη ή και επιθετικότητα, που ορισμένες φορές ακολουθείται από εκδραμάτιση στην πράξη με κλάματα, φωνές κα.
3. *Η φάση της επανόρθωσης* : Στη φάση αυτή γίνεται ψυχολογική διεργασία του τραύματος. Η πραγματικότητα απαρτιώνεται στο Εγώ και δομείται μια νέα κατάσταση ζωής.
4. *Η φάση ενός νέου προσανατολισμού* : Την περίοδο αυτή, τα άτομα ρυθμίζουν την καθημερινή τους ζωή σύμφωνα με τη νέα κατάσταση.^{77, 79}

Οι Mintzer και συν. σε μελέτη τους για τις αντιδράσεις γονιών που είχαν παιδιά με γενετικές ανωμαλίες κατέληξαν στο ότι, οι αντιδράσεις των γονιών μετά τη διάγνωση της ασθένειας διαγράφουν συνήθως μια συγκεκριμένη πορεία. Παρατηρείται ένα αρχικό στάδιο του σοκ, απογοήτευσης, θυμού και πλήγματος της αυτοεκτίμησής τους. Στη συνέχεια, μια επίπονη ενδοψυχική αποσταθεροποίηση και σταδιακά επαναπόκτηση της δύναμης και της ψυχικής ισορροπίας τους.^{77, 79}

Οι Solnit και Stark, περιγράφουν τις αντιδράσεις που εμφανίζουν οι μητέρες όταν μαθαίνουν ότι το παιδί που γέννησαν πάσχει από χρόνια ασθένεια. Παρατήρησαν ότι οι μητέρες εισέρχονται σε μια διαδικασία θρήνου για το φυσιολογικό παιδί που επιθυμούσαν να αποκτήσουν και έχασαν. Η διαδικασία όμως του θρήνου περιπλέκεται, όταν το πραγματικό και άρρωστο παιδί τους βρίσκεται εν ζωή. Οι συγγραφείς ισχυρίζονται, ότι στην πραγματικότητα υπάρχει πάντοτε μια απόκλιση μεταξύ της επιθυμίας της μητέρας για το παιδί της και του πραγματικού παιδιού.^{77, 79}

Σύμφωνα με όσα αναφέρθηκαν, φαίνεται ότι οι αντιδράσεις των γονιών μπροστά στη διάγνωση μιας χρόνιας και δυνητικά θανατηφόρου ασθένειας ακολουθούν τη διαδικασία του θρήνου, όπως αυτή περιγράφηκε από την Kubler- Ross. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει τα στάδια: 1. *Άρνηση*, 2. *Θυμό*, 3. *Διαπραγμάτευση*, 4. *Κατάθλιψη*, και 5. *Παραδοχή*.^{77, 79}

Οι αντιδράσεις των γονέων εξαρτώνται απόλυτα από:

- ☛ Τον τρόπο που οι ίδιοι αντιμετωπίζουν το παιδί τους κατά την φυσιολογική του ανάπτυξη (υπερπροστασία ή όχι).
- ☛ Την αντίληψη που έχουν απέναντι στο ίδιο το γεγονός της νόσου.
- ☛ Το εκπαιδευτικό, κοινωνικό και βιοϊατρικό τους επίπεδο.⁸⁰

Η επίδραση της διάγνωσης μιας χρόνιας ασθένειας στο παιδί, όπως είναι η μεσογειακή αναιμία, εξαρτάται φυσικά από τη δυναμική πολλών παραγόντων, όπως: η ηλικία έναρξης της ασθένειας, η φύση και σοβαρότητά της, η πρόγνωση και οι δυνατότητες θεραπείας, οι απαιτούμενες ιατρικές διαδικασίες και το εάν η νόσος είναι συγγενής ή επίκτητη. Επίσης του τρόπου με τον οποίο ανακοινώθηκε η διάγνωση, των διαθέσιμων στρατηγικών που οι γονείς χρησιμοποιούν για να αντιμετωπίσουν το άγχος, την ποιότητα της συζυγικής σχέσης καθώς και τις εμπειρίες από τη σχέση με τους δικούς τους γονείς και συνεπώς την εικόνα που έχουν για τον εαυτό τους ως γονείς. Ακόμη, τις προσδοκίες τους για το παιδί, την ιδιοσυγκρασία του παιδιού και την ικανότητά του να δημιουργεί σχέσεις και να οργανώνεται. Επίσης την υποστήριξη που μπορεί να έχουν από το περιβάλλον τους. Όλοι αυτοί οι παράγοντες υπεισέρχονται και μπορούν να χρωματίσουν με ιδιαίτερο τρόπο την αντίδραση των γονιών στη διάγνωση της χρόνιας νόσου και την ακόλουθη διαδρομή της σχέσης τους με το παιδί.^{74, 75, 77}

Παρατηρούνται τέλος, κλινικά, ταλαντώσεις μεταξύ των φάσεων επανόρθωσης και νέου προσανατολισμού, οι οποίες δεν ολοκληρώνονται, και επανεργοποιούνται σε κρίσιμες αναπτυξιακές φάσεις, σε τυχόν επιπλοκές της νόσου ή και σε οικογενειακές κρίσεις. Το αποτέλεσμα ενδεχομένως να είναι η μη- αποδοχή και συνεργασιμότητα στη θεραπεία. Στο άλλο άκρο παρατηρούμε έναν υπερβάλλοντα ζήλο για επανόρθωση, ο οποίος ορισμένες φορές μπορεί και να υποκρύπτει μη αποδοχή και άρνηση της πραγματικότητας.^{74, 75, 77}

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΕ ΑΔΕΛΦΙΑ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Χρόνια νόσος παιδιού και Θετική επίδραση στα υγιή αδέρφια

Μέχρι σήμερα λίγες συστηματικές μελέτες έχουν γίνει που αφορούν την ψυχολογική και κοινωνική ισορροπία των αδερφών των παιδιών με χρόνια νοσήματα, όπως είναι η μεσογειακή αναιμία. Υπάρχουν μελέτες που δείχνουν ότι τα αδέρφια του άρρωστου παιδιού δεν παρουσιάζουν μεγαλύτερη ή σοβαρότερη ψυχοπαθολογία συγκρινόμενα με αντίστοιχα αδέρφια υγιών παιδιών. Φαίνεται ότι, αν και η παρουσία μιας χρόνιας αρρώστιας αποτελεί έναν ψυχολογικά στρεσογόνο παράγοντα για την οικογένεια, αυτό δεν αποκλείει την ανάπτυξη τόσο στο άρρωστο παιδί, όσο και στα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας, υγιών προσαρμοστικών μηχανισμών. Οι Pless και Pinkerton διαπιστώνουν ότι μία χρόνια αρρώστια δεν έχει πάντα σαν συνέπεια την ανάπτυξη δυσπροσαρμοστικών μηχανισμών, αντίθετα, μπορεί να παρέχει σε μερικές περιπτώσεις ευκαιρίες για ανάπτυξη της προσωπικότητας.

Πολλοί γονείς αναφέρουν ότι η αρρώστια ενός παιδιού τους μπορεί να επιδρά και θετικά, τόσο σ' αυτούς τους ίδιους, όσο και στα υπόλοιπα παιδιά της οικογένειας. Τα αδέρφια του άρρωστου παιδιού φαίνεται να αναπτύσσουν βαθιά συναισθήματα συμπόνιας και κατανόησης των συνανθρώπων τους, όπως επίσης να εκτιμούν περισσότερο την δική τους υγεία. Ο Vance μελέτησε αδέρφια παιδιών με νεφρωσικό σύνδρομο, τα οποία ήταν σε πλήρη αντιστοιχία με την ομάδα ελέγχου και δεν διαπίστωσε σημαντικές διαφορές της μίας ομάδας από την άλλη. Επίσης ο Lobato συνέκρινε παιδιά προσχολικής ηλικίας, που είχαν έναν αδερφό με χρόνια νόσημα, όπως είναι η μεσογειακή αναιμία, με ακριβώς αντίστοιχα αδέρφια υγιών παιδιών και διαπίστωσε ότι τα αδέρφια των αρρώστων παιδιών σ' αυτή την ηλικία αναπτύσσουν μεγαλύτερη υπευθυνότητα, απ' ότι τα αδέρφια υγιών παιδιών, τόσο στο να φροντίζουν τα αδέρφια τους, όσο και στο να βοηθούν στις δουλειές του σπιτιού. Πιθανά αυτή η δραστηριότητα να αντιπροσωπεύει έναν τρόπο ψυχολογικής άμυνας σε καταθλιπτική διάθεση.⁸¹

Χρόνια νόσος παιδιού και **Αρνητική** επίδραση στα υγιή παιδιά

Εκτός όμως από τις παραπάνω μελέτες υπάρχουν και άλλες που υποστηρίζουν ότι η ψυχική ισορροπία των υγιών παιδιών πιθανά διαταράσσεται από την εμπειρία της χρόνιας αρρώστιας των αδερφών τους. Σε μια μελέτη του ο Coddington υποστηρίζει ότι η μακροχρόνια αρρώστια παιδιού στην οικογένεια είναι από τα πιο σημαντικά γεγονότα της ζωής, που αποτελεί αιτιολογικό παράγοντα δημιουργίας νόσου. Άλλες, όμως μελέτες υποστηρίζουν ότι το πόσο σοβαρά και βαθιά θα επηρεάσει την ψυχική υγεία του αδερφού η χρόνια αρρώστια ενός παιδιού εξαρτάται από πολλούς παράγοντες όπως, από την χρονική περίοδο που εμφανίστηκε στην οικογένεια η αρρώστια, από την απειλή που δημιουργεί για τη ζωή, από την επίδραση που έχει η νόσος στη σωματική εικόνα, από το αν το άρρωστο παιδί είναι του ίδιου φύλου με τα αδέρφια του, από το πότε γεννήθηκαν τα αδέρφια σε σχέση με τον άρρωστο αδερφό, από την ανάπτυξη της προσωπικότητας του κάθε μέλους της οικογένειας, από τη συνοχή που υπάρχει στα μέλη της οικογένειας, από την αποδοχή της αρρώστιας από τους γονείς και πιθανά και από άλλους παράγοντες.⁸¹

ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΜΕΤΡΑ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

Είναι χρήσιμο να αναφέρουμε τα κοινωνικά μέτρα που έχουν δημιουργηθεί προς όφελος των Ελλήνων θαλασσαιμικών, τα οποία είναι τα ακόλουθα :

1. Δωρεάν ιατροφαρμακευτική περίθαλψη άμεσα ή έμμεσα από τα ταμεία.
2. Μηνιαίο εισόδημα ανεξάρτητα από το αν εργάζονται
3. Φοροαπαλλαγή.
4. Διορισμός σε δημόσιες ή μεγάλες ιδιωτικές υπηρεσίες του ίδιου του ασθενούς ή μέλους της οικογένειάς του
5. Ελεύθερη είσοδος στην τριτοβάθμια εκπαίδευσης
6. Πλήρης συνταξιοδότηση μετά από 15ετή εργασία
7. Απουσία 22 ημερών από την εργασία με αποδοχές
8. Έκπτωση στα μέσα μεταφοράς κατά 50%
9. Ατελής εισαγωγή επιβατικών αυτοκινήτων
10. Απαλλαγή από την στράτευση.⁶⁰

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 1^ο

Ασθενής θήλυ 24 ετών πάσχει από Ομόζυγη Β' Μεσογειακή Αναιμία, από γονείς που έχουν και οι δύο στίγμα.

Γεννήθηκε στην Πάτρα στις 19-4-1981. Έχει ομάδα αίματος A RH(+). Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 6 μηνών με Hb 9 και Ht 28%.

Η αποσιδήρωση άρχισε σε ηλικία 1,5 -2 ετών περίπου. Πραγματοποιείται στο σπίτι με την ειδική συσκευή αποσιδήρωσης με 3 Flacon Desferal 2 φορές την εβδομάδα. Η πρώτη μετάγγιση έγινε σε ηλικία 6 μηνών. Η Hb ήταν 8,9 και Ht 27%.

Έχουν πραγματοποιηθεί όλα τα εμβόλια και η ψυχοκινητική της ανάπτυξη είναι φυσιολογική.

Εσήλθει στο νοσοκομείο με ωχρο πρόσωπείο, ήπιο συστολικό φύσημα και ευκρινείς καρδιακοί τόνοι. Το ήπαρ ήταν 3 cm, και ο σπλήνας ψηλαφητός 1 cm. Είχε καλή κατάσταση στοματικής κοιλότητας και δεν παρουσίαζε τερηδονομένα δόντια.

Κατά την επίσκεψή μας στο «Καραμανδάνειο Ίδρυμα» Πατρών, η κοπέλα παρουσίασε δύσπνοια υπό μορφή ταχύπνοιας, δυσφορία, παραγωγικό βήχα που συνοδευόταν από απόχρεμψη, ταχυκαρδία και κεντρική κυάνωση. Τελικά όλα τα συμπτώματα οδηγούν στο συμπέρασμα ότι παρουσίασε εμβολή αέρα.

Η νοσηλευτική αντιμετώπιση αναλύεται παρακάτω:

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
1) Δύσπνοια υπό μορφή ταχύπνοιας	Ανακούφιση του ασθενή από τη δύσπνοια. Αποκατάσταση της αναπνοής.	<ul style="list-style-type: none"> -να μειωθεί η ροή για διατήρηση της φλέβας -να τοποθετηθεί ο ασθενής σε κατάλληλη θέση -να διατηρηθεί ο ασθενής ζεστός για βελτίωση της περιφερικής κυκλοφορίας -χορήγηση O₂ και βρογχοδιασταλτικών σε ανάγκη -συνεχή λήψη σφυγμού και αναπνοών -παρακολούθηση της ροής κατά διαστήματα -καλός αερισμός θαλάμου -συνεχή συναισθηματική τόνωση του αρρώστου -να ειδοποιηθεί ο γιατρός 	<ul style="list-style-type: none"> -διατηρήθηκε η ενδοφλέβια γραμμή ανοιχτή με διάλυμα 5% Dextrose's' 0.5% διάλυμα NaCl -τοποθετήθηκε ο ασθενής σε θέση καθιστή με τα πόδια προς τα κάτω -ο ασθενής διατηρήθηκε ζεστός με τη χρήση κλινοσκεπασμάτων για τη βελτίωση της περιφερικής κυκλοφορίας -χορηγήθηκε O₂ με ρινική κάνουλα -έγινε λήψη ζωτικών σημείων κάθε 15 λεπτά Σφύξεις:105, Αναπνοές:25' -η ροή τέθηκε υπό παρακολούθηση 	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τη δύσπνοια, και συνεχίστηκε η χορήγηση O ₂ για 30'

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
			<p>-ενημερώθηκε το δελτίο νοσηλείας</p> <p>-ενημερώθηκε ο γιατρός για την κατάσταση του ασθενή</p>	

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
2) Δυσφορία	Απαλλαγή από την δυσφορία.	<ul style="list-style-type: none"> -να διακοπεί αμέσως η μετάγγιση -λήψη ζωτικών σημείων -συνεχή συναισθηματική τόνωση του ασθενή -διατήρηση ισορροπίας μεταξύ αναπαύσεως και δραστηριότητας -να ειδοποιηθεί ο γιατρός 	<ul style="list-style-type: none"> -διακόπηκε η μετάγγιση -συζήτηση με τον νοσηλευτή για ψυχολογική υποστήριξη του ασθενούς -έγινε λήψη ζωτικών σημείων -παρακολούθηση τηλεόρασης για την καλύτερη ψυχολογία του ασθενή -ειδοποιήθηκε ο γιατρός 	Μετά από λίγη ώρα ο ασθενής ένιωθε ήρεμος και απαλλάχθηκε από το αίσθημα δυσφορίας.

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
<p>3) Παραγωγικός βήχας που συνοδεύεται από απόχρεμψη</p>	<p>Ανακούφιση του ασθενή από τον έντονο παραγωγικό βήχα και προσπάθεια απομάκρυνσης των τραχειοβρογχικών εκκρίσεων.</p>	<ul style="list-style-type: none"> -να γίνει άμεση διακοπή της μετάγγισης -να τοποθετηθεί ο ασθενής σε κατάλληλη θέση -να γίνει έλεγχος των εκκρίσεων -να ειδοποιηθεί ο γιατρός 	<ul style="list-style-type: none"> -διακόπηκε η μετάγγιση -η νοσηλεύτρια βοήθησε τον ασθενή να βήξει : *με συχνή μετακίνηση του αρρώστου στην ύπτια θέση και από την ύπτια στην καθιστική θέση *με ελαφρά χτυπήματα στη ράχη *δύο-τρεις βαθιές εισπνοές και εκπνοές *ενθάρρυνση του αρρώστου να βήξει καθώς βοηθείται -τοποθετήθηκε μαξιλάρι στην αγκαλιά του ασθενή για ανύψωση του διαφράγματος -στάλθηκαν οι εκκρίσεις για εργαστηριακό έλεγχο -ειδοποιήθηκε ο γιατρός 	<p>Ελαττώθηκε ο βήχας και ο ασθενής κατάφερε να αποβάλει τα βρογχικά εκκρίματα.</p> <p>Από τον έλεγχο των εκκρίσεων αποδείχθηκε ότι δεν υπήρχε άλλο πρόβλημα.</p>

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
4) Ταχυκαρδία	Να επανέλθει ο καρδιακός ρυθμός σε φυσιολογικά επίπεδα	<ul style="list-style-type: none"> -να διακοπεί η μετάγγιση -να ειδοποιηθεί άμεσα ο γιατρός -σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού, να χορηγηθούν στον ασθενή ενδοφλέβια κορτικοστεροειδή και μεπεριδίνη (Demerol) -συνεχή λήψη ζωτικών σημείων 	<ul style="list-style-type: none"> -διακόπηκε η μετάγγιση -ειδοποιήθηκε ο γιατρός -χορηγήθηκαν στον ασθενή ενδοφλέβια κορτικοστεροειδή και μεπεριδίνη (Demerol) -λήψη ζωτικών σημείων με τη χρήση monitor -ενημερώθηκε το δελτίο νοσηλείας 	Ο καρδιακός ρυθμός του ασθενούς επανήλθε σταδιακά σε φυσιολογικά επίπεδα (100/min)

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
5) Κεντρική κυάνωση	Να επανέλθει ο ασθενής στο φυσιολογικό του χρώμα, εξασφαλίζοντας την καλή οξυγόνωση του αίματος.	<ul style="list-style-type: none"> -λήψη ζωτικών σημείων -να εφαρμοστεί περίεση των άκρων (περιχειρίδες, περιμηρίδες) -συνεχή παρακολούθηση του προσδιορισμού των αερίων του αίματος και ηλεκτρολυτών του ορού -να ειδοποιηθεί ο γιατρός για φαρμακευτική και για ιατρική βοήθεια 	<ul style="list-style-type: none"> -έγινε μέτρηση ζωτικών σημείων -εφαρμόστηκαν toumiquets στα άκρα (περιχειρίδες, περιμηρίδες) -έγινε λήψη αερίων του αίματος και ηλεκτρολυτών του ορού -συνεχή παρατήρηση του κυανού χρώματος του δέρματος, των νυχιών και του στόματος -ειδοποιήθηκε ο γιατρός -δεν χρειάστηκε καμία φαρμακευτική αγωγή -ενημερώθηκε το δελτίο νοσηλείας 	<p>Ο ασθενής επανήλθε στο φυσιολογικό του χρώμα σε διάστημα 30 λεπτών.</p> <p>Ο προσδιορισμός των αερίων του αίματος και των ηλεκτρολυτών δεν έδειξαν τίποτα το ανυσηχτικό.</p>

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 2^ο

Ασθενής άρρεν 27 χρόνων πάσχει από Ομόζυγη Β' Μεσογειακή Αναιμία, από γονείς ετεροζυγότες. Έχει ομάδα αίματος Β RH (+). Γεννήθηκε στην Πάτρα στις 22-2-1979.

Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 2,5 χρόνων, τον Ιούνιο του 1981 με Hb 10 και Ht 30%. Κάνει στο σπίτι του αποσιδήρωση με ειδική συσκευή από το 1984 με 3 Flacon Desferal , 3 φορές την εβδομάδα. Εδώ και 3 χρόνια του χορηγούνται 9 tabl Ferriproton ημερησίως.

Η πρώτη μετάγγιση έγινε το 1982 με 250 cc αίματος. Εσήλθε στο νοσοκομείο με Hb 9 και Ht 25%.

Έχουν πραγματοποιηθεί όλα τα εμβόλια. Έχουν γίνει ακτινογραφίες κρανίου, θώρακος, μακρών οστών και λεκάνης. Κάθε 3 μήνες γίνεται έλεγχος βάρους και ύψους. Επίσης κάθε εξάμηνο γίνεται αιματολογικός έλεγχος και Φερριτίνι Ορού, καθώς και ηπατικός έλεγχος κάθε 3 μήνες.

Μεταγγίζεται κάθε 15-20 ημέρες από 450 cc αίματος κάθε φορά.

Κατά τη διάρκεια της μετάγγισης το αγόρι παρουσίασε υψηλό πυρετό με ρίγος, ναυτία και έμετοι, ούρα βαθιά χρωματισμένα. Το αγόρι άρχισε να νιώθει ανησυχία και αγωνία για την κατάστασή του. Όλα τα συμπτώματα μας οδήγησαν ότι παρουσίασε αιμολυτική αντίδραση.

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
1) Ρίγος - υψηλός πυρετός	Απαλαγή από το ρίγος και από τον υψηλό πυρετό μέσα σε διάστημα 2 ωρών.	<ul style="list-style-type: none"> -να διακοπεί αμέσως η μετάγγιση -να μην εκτίθεται ο ασθενής σε ρεύματα -χορήγηση άφθονων υγρών -τοποθέτηση χλιαρών κομπρεσών στα κατάλληλα σημεία (όπου περνάνε μεγάλα αγγεία) -χορήγηση αντιπυρετικού σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού σε μη υποχώρηση του πυρετού -να ενημερωθεί ο γιατρός 	<ul style="list-style-type: none"> -διακόπηκε η μετάγγιση -η νοσηλεύτρια δρόσισε το σώμα του ασθενούς με εξωτερικά μέσα, όπως ψυχρές περιτυλίξεις, λουτρό με δροσερό νερό -εφαρμόστηκε υποθερμικό στρώμα -χορηγήθηκαν στον ασθενή άφθονα υγρά -έγινε αλλαγή του ιδρωμένου ρουχισμού (νυχτικό, σεντόνια, μαξιλαροθήκες) -χορηγήθηκαν αντιπυρετικά φάρμακα που καθόρισε ο γιατρός -λήψη θερμομέτρησης ανά 30 λεπτά 	Ο ασθενής μέσα σε διάστημα 2 ωρών απαλλάχθηκε από το ρίγος και ο πυρετός έφτασε στα φυσιολογικά όρια 36,7°C

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
			<ul style="list-style-type: none"> -αξιολογήθηκαν και καταγράφηκαν η αρτηριακή πίεση και ο σφυγμός του αρρώστου -για την ανακούφιση του ασθενούς από το ρίγος τοποθετήθηκε θερμοφόρα στα πόδια -τοποθετήθηκε στον ασθενή ζεστός αλλά ελαφρύς ρουχισμός -ενημερώθηκε ο γιατρός -αναγράφηκε η κατάσταση του αρρώστου στο δελτίο νοσηλείας 	

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
<p>2) Ναυτία – Έμετοι</p>	<p>Απαλλαγή του ασθενή από τη ναυτία και άμεση βοήθεια κατά τη διάρκεια του εμετού.</p>	<p>-να γίνει έλεγχος στα εμέσματα για τυχόν γαστρορραγία -να χορηγηθούν υγρά για πρόληψη της αφυδάτωσης -να καταγραφούν τα προσλαμβανόμενα και αποβαλλόμενα υγρά -παρακολούθηση για ολιγουρία ή ανουρία -να τοποθετηθεί ο ασθενής σε ημικαθιστική θέση για την αποφυγή εισρόφησης -να χορηγηθούν αντιεμετικά φάρμακα πριν το φαγητό -πλύση στοματικής κοιλότητας μετά τον εμετό -καταγραφή Ζ.Σ.</p>	<p>-παρατηρήθηκαν τα εμέσματα ως προς την ποσότητα και το είδος -τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ημικαθιστική θέση -λόγω μεγάλης ποσότητας εμετού, χορηγήθηκαν αρκετά υγρά -έγινε καταμέτρηση προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών -ο ασθενής δεν παρουσίασε ολιγουρία ή ανουρία -σύμφωνα με ιατρικές οδηγίες χορηγήθηκε το αντιπυρετικό Primperan -ο ασθενής υποβλήθηκε σε πλύση στοματικής κοιλότητας μετά τον εμετό</p>	<p>Μετά από 30 λεπτά ο ασθενής απαλλάχθηκε από την έντονη ναυτία και τον εμετό.</p>

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
			<p>Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας</p> <ul style="list-style-type: none"> -έγινε μέτρηση ζωτικών σημείων -ενημερώθηκε το δελτίο νοσηλείας 	

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
3) Ανησυχία - Αγωνία	Να μειωθεί όσο το δυνατόν γρηγορότερα η αγωνία και η ανησυχία του ασθενή.	<ul style="list-style-type: none"> -να γίνει συζήτηση μεταξύ νοσηλευτή και ασθενή για την ψυχολογική υποστήριξη του ασθενή -ηθική τόνωση και διδασκαλία για αποφυγή της ανησυχίας -εάν χρειασθεί σύμφωνα με τις οδηγίες του γιατρού να χορηγηθεί κάποια φαρμακευτική αγωγή για την καταστολή των συμπτωμάτων -επίδειξη ιδιαίτερου ενδιαφέροντος και φροντίδας στον ασθενή -να δοθούν εξηγήσεις και απαντήσεις στις απορίες του 	<ul style="list-style-type: none"> -έγινε συνάντηση στο δωμάτιο του ασθενή μεταξύ νοσηλευτή και ασθενή -η διάρκεια της συζήτησης διήρκεσε 1 ώρα -δημιουργήθηκε μια επικοινωνία μεταξύ νοσηλευτή και ασθενή, όπου ο ασθενής εξωτερίκευσε τους λόγους πρόκλησης των συναισθημάτων της αγωνίας και ανησυχίας -δεν χρειάσθηκε φαρμακευτική αγωγή -ενημερώθηκε το δελτίο νοσηλείας 	Ο ασθενής μετά από λίγη ώρα ήταν ήρεμος και τα συμπτώματα υποχώρησαν.

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
		<p>-να δοθεί ιδιαίτερη κατανόηση έστω και αν παρουσιάζει δυσκολίες κατά την νοσηλεία του</p>		

Προβλήματα Ασθενή	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικ. Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Αξιολόγηση Φροντίδας
<p>4) Ούρα βαθιά χρωματισμένα</p>	<p>Απαλλαγή με φαρμακευτική αγωγή εάν χρειαστεί, από τις χρωστικές που βρίσκονται στα ούρα.</p>	<p>-να τοποθετηθεί μόνιμος καθετήρας κύστης και να μετρηθούν τα ούρα ανά ώρα -να σταλούν δείγματα ούρων στο εργαστήριο για τον προσδιορισμό των χρωστικών στα ούρα -να ενημερωθεί ο γιατρός -να χορηγηθεί φαρμακευτική αγωγή</p>	<p>-τοποθετήθηκε στον ασθενή μόνιμος καθετήρας κύστης σύμφωνα με ιατρική οδηγία -έγινε μέτρηση ούρων ανά ώρα -στάλθηκαν τα δείγματα ούρων στο εργαστήριο -χορηγήθηκαν 50 ml υπέρτονου διαλύματος διτανθρακικού νατρίου 8,4% για αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή του σχηματισμού κρυστάλλων οξείκης αιματίνης στα ουροφόρα σωληνάρια</p>	<p>Από την γενική ούρων αποκλείουμε ότι δεν υπάρχει αίμα στα ούρα. Προσδιορίστηκαν οι χρωστικές στα ούρα, και αποδόθηκαν στο φάρμακο Ριφαμπικίνη που είχε πάρει για καταπολέμηση λοιμώξεως.</p>

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ - ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Η Ελλάδα είναι μια από τις χώρες που η Μεσογειακή Αναιμία συναντάτε με ανησυχητική συχνότητα. Δυστυχώς δεν υπάρχει σήμερα καμιά επίσημη (δημοσιευμένη) καταγραφή των ασθενών στη χώρα, αλλά από τις διάφορες αναφορές εκτιμάται ότι οι πάσχοντες είναι περίπου 3000

Προτείνουμε λοιπόν τα εξής :

- Ενημέρωση του κοινού ότι η Μεσογειακή Αναιμία είναι κληρονομικό νόσημα και μπορεί να προληφθεί.
- Ενημέρωση του κοινού για το πρόβλημα της Μεσογειακής Αναιμίας και τον τρόπο αντιμετώπισής του.
- Δημιουργία περισσότερων μονάδων πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας για την ασφαλή διάγνωση των φορέων.
- Δημιουργία περισσότερων Μονάδων Προγεννητικής Διάγνωσης για τον έλεγχο του εμβρύου όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς και κινδυνεύουν να αποκτήσουν πάσχον παιδί.
- Σωστή ενημέρωση των νέων ατόμων, ώστε να ελεγχθούν πριν αποφασίσουν να αποκτήσουν παιδιά.
- Έκδοση ενημερωτικών φυλλαδίων, αφισών, σειρά ενημερωτικών εκπομπών από το ραδιόφωνο και την τηλεόραση, άρθρα στον τύπο και οργάνωση ομιλιών με τη συνεργασία διαφόρων φορέων. Τα μέσα αυτά πρέπει να έχουν επαναληπτικότητα , σταθερή προβολή, επιμονή ώστε να είναι αποτελεσματικά.
- Καλύτερη οργάνωση των μονάδων Μεσογειακής Αναιμίας για την βελτίωση της νοσηλείας και παρακολούθησης του ασθενή.
- Δημιουργία ζεστού και χαρούμενου κλίματος στην μονάδα μεταγίσεως.
- Δημιουργία συλλόγων για την κοινωνική αποκατάσταση των πασχόντων.
- Εφαρμογή μέτρων ψυχολογικής παρέμβασης (οργάνωση διασκέδασης, κατασκηνώσεις, καλλιέργεια τεχνών)) προς όφελος των ασθενών.
- Εξαιρετικά ειδικευμένο ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό, έτοιμο να αντιμετωπίσει ψύχραιμα κάθε πρόβλημα που παρουσιάζει ο ασθενής.
- Ειδικό ενημερωτικό φυλλάδιο στους μαθητές Γυμνασίου και Λυκείου από το Υπουργείο Παιδείας.
- Συνειδητοποίηση του πληθυσμού για την αναγκαιότητα της εθελοντικής αιμοδοσίας.

Τέλος, συμπερασματικά αναφέρουμε ότι δεδομένου της κληρονομικότητας της Μεσογειακής Αναιμίας θα πρέπει να γίνεται έλεγχος των τέκνων με βάση τη συμβατότητα των γονέων.

Σε περίπτωση που προκύψει γέννα από δύο φορείς Μεσογειακής Αναιμίας θα πρέπει η θεραπεία να ξεκινήσει το συντομότερο δυνατόν και θα πρέπει να είναι ελεγχόμενη λόγω των προαναφερθέντων προβλημάτων που προκύπτουν από αυτή

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Στην παρούσα ανασκόπηση επιχειρείται η αποτύπωση της σημερινής κατάστασης του προβλήματος της Μεσογειακής Αναιμίας στη χώρα μας.

Η Β΄ Μεσογειακή Αναιμία είναι συχνή στους Μεσογειακούς λαούς με ιδιαίτερα βεβαρημένες περιοχές τη Ρόδο (20%), Λέσβο (19%), Βόρεια Εύβοια (17%) καθώς επίσης Κέρκυρα, Τρίκαλα και Ηλεία (12-14%).

Στη Β΄ Μεσογειακή Αναιμία υπάρχει μερική ή ολική έλλειψη της β αλυσίδας που συνεπάγεται τη μείωση της σύνθεσης αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα την έντονη υποχρωμία και μικροκυττάρωση. Η α αλυσίδα παράγεται σε φυσιολογικά επίπεδα.

Ο πάσχων παρουσιάζει μογγολοειδές προσωπείο, υπερπλασία της άνω γνάθου, η κεφαλή είναι δυσανάλογα μεγάλη σε σχέση με τον υπόλοιπο κορμό λόγω πάχυνσης των οστών του κρανίου. Συνυπάρχει υπικτερική χροιά δέρματος και επιπεφυκότων και διάταση καρδιάς.

Η αντιμετώπιση των πασχόντων με μεταγγίσεις και αποσιδήρωση έχει βελτιώσει την κλινική τους εικόνα και έχει αυξήσει τον μέσο όρο ζωής τους, όμως ακολουθεί να τους επιβαρύνει τόσο ψυχολογικά όσο και με επιπλοκές. Οι εναλλακτικές θεραπείες οι οποίες έχουν επιπλέον δοκιμαστεί, όπως μεταγγίσεις με νεοκύτταρα, ενεργοποίηση του γ- γόνου, γονιδιακή θεραπεία, μεταμόσχευση μυελού των οστών, δεν έτυχαν ακόμη ευρείας εφαρμογής.

Ενώ η αναζήτηση για την ανεύρεση οριστικής λύσης θα συνεχίζεται, η προσπάθεια όλων θα πρέπει να επικεντρώνεται στην πρόληψη, ως μοναδική ριζική αντιμετώπιση του προβλήματος. Η πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια για να περιορίσουμε τη γέννηση ατόμων με Μεσογειακή Αναιμία, με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Προς μία τέτοια κατεύθυνση είναι αναγκαία η συνεργασία κάθε ανθρώπου.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Τσέλιου Π., Σπηλιωτακάρα- Ρηγοπούλου Α.: Αιμοδοσία : Η ανθρώπινη σχέση, Κέντρο Αιμοδοσίας Π.Γ.Ν. «ο Άγιος Ανδρέας», Σύλλογος Εθελοντών Αιμοδοτών Ν. Αχαΐας «Ο Αιμοδότης», σ.6-8, 19-30
2. Δρόσος Γ.: Περίληψη Εργαστηριακής Αιματολογίας, Αθήνα 2001, σ.2-4, 50-52
3. Ιωαννίδου- Παπακωνσταντίνου Α.: Αιματολογία Ι, Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 2003, σ.63-65, 67-69, 72-86, 90-95, 100-102, 187-189
4. Guyton: Φυσιολογία Ανθρώπου, 5^η Έκδοση, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1998, σ.398
5. Γουρνή: Σημειώσεις Παθολογική Νοσηλευτική, Αθήνα, σ.11-12, 58-61
6. Κίτρου Μ.: Φυσιολογία Ι Νοσηλευτικής, Επιμέλεια – Προσαρμογή Χαροκόπος Ν., Μπατζί Ε., Πάτρα, σ.22-24, 29
7. Κοντοπούλου Ε., Λουΐζου Κ., Μανδαλάκη Τ., Μανίτσα Α., Ρενιέρη Ν., Σταθοπούλου Ρ., Σωφρονιάδου Κ., Χατζηδημητρίου Γ.: Πρακτικό Βοήθημα Αιμοδοσίας, Γ' Τεύχος, Ελληνική Αιματολογική Εταιρεία, Αθήνα 1991, σ. 9-16
8. Uricin, Canale, Wendell: Παθολογική – Χειρουργική. Σχεδιασμός Νοσηλευτικής Φροντίδας, 3^η Έκδοση, Ιατρικές Εκδόσεις ΛΑΓΟΣ, Αθήνα 1997, σ. 623
9. Γαρδίκας Κ.Δ.: Ειδική Νοσολογία, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος, Αθήνα, σ.610-614
10. Tierney L. M., McPhee S. J., Papadakis M. A.: Current Medical Diagnosis Treatment, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., Εκδόσεις Mc Graw Hill 2005, p.466-468
11. Forbes C. D., Jackson W. F.: Κλινική Ιατρική, Μετάφραση – Επιμέλεια Μπούρος Δ., Μαλτεζάκης Γ., Σχίζα Σ., 2^η Έκδοση, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., Αθήνα 2000, σ. 423-425, 438-441
12. Engram B.: Νοσηλευτική Φροντίδα στη Παθολογία και Χειρουργική, Επιμέλεια Καραχάλιος Γ., Εκδόσεις ΕΛΛΗΝ, Αθήνα 1997, σ. 425
13. Behrman R. E., Kliegman R.: Nelson – Βασική Παιδιατρική, Μετάφραση – Επιμέλεια Αναστασέα – Βλάχου Κ., Λαγος Π., Λαδης Β., Β' Τόμος, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1996, σ. 637-638
14. Σταθοπούλου – Σπάρου Ρ.: Αιμοδότηση Νεογνικής και Παιδικής Ηλικίας Εναλλακτικής προς τη Μετάγγιση Αίματος Θεραπευτική Αγωγή, 21^ο Ετήσιο Πανελλήνιο Ιατρικό Συνέδριο, Αθήνα 1995, σ.79-81

15. Παπαδάτος Κ., Λιακάκος Δ., Σινανιώτης Κ., Σπυρίδης Π., Μαθιουδάκης Ι., Μυριοκεφαλιτάκης Ν.: Επίτομη Παιδιατρική, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα, σ.339-340
16. Μαλακά – Ζαφειρίου Κ.: Παιδιατρική, 3^η Έκδοση, Εκδόσεις University Studio Press, Θεσσαλονίκη 2003, σ.98-100
17. Σαχίνη- Καρδάση Α., Πάνου Μ.: Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική- Νοσηλευτικές Διαδικασίες, 2^{ος} Τόμος, Β' Έκδοση, Εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 2002, σ.182, 205-207
18. Lee G.R., Bithell T.C., Foerster J., Athens J.W., Lukens J.N.: Wintrobe's Clinical Hematology, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 1st Volume, 9th Edition, London 1993, p.1103-1110, 1120
19. Vaughan, McKay: Nelson- Text Book of Pediatrics, Μετάφραση- Επιμέλεια Καλδάνη Π., 10th Edition, By Saunders Company, USA 1975, p.1127-1129
20. McPhee S., Μουτσόπουλος Χ.: Παθολογική Φυσιολογία, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 2000, σ.190-193
21. Παπαδημητρίου Μ.: Εσωτερική Παθολογία, 2^{ος} Τόμος, 2^η Έκδοση, Εκδόσεις University Studio Press, Θεσσαλονίκη 2001, σ.1136- 1141
22. Παπαγεωργίου- Γώγου Ο.: Προσδιορισμός Σιδήρου στο Τοίχωμα Κεφαλής Β-Θαλασσαιμικών Ασθενών, Διδακτορική Διατριβή, Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Πατρών, Πάτρα 1994, σ. 13-26
23. Dworkin P.H.: National Medical Series for Independent Study Paediatrics, Μετάφραση- Επιμέλεια Καλδανη Π., 3th Edition, USA 1996, p.462-464
24. Tierney L. M., McPhee S.J., Papadakis M.A.: Current- Medical Diagnosis and Treatment, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 35th Edition, USA 1996, p.439
25. Shinton N.K.: CRC- Desk Reference for Hematology, Μετάφραση- Επιμέλεια Καλδάνη Π., By CRC Press LLC, USA 1998, p.642-646
26. Besa E.C., Catalano P.M., Kant J.A., Jefferies L.G.: Hematology, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 1992, p.118
27. Ματσανιώτη Ν.: Παιδιατρική, 2^{ος} Τόμος, Ίδρυμα Μπέμπη Καραμανδάνη, Αθήνα 1973, σ.999-1005
28. Longmore M., Wilkinson I., Torok E.: Oxford Handbook of Clinical Medicine, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 5th Edition, Oxford University Press, New York 2001, p.644

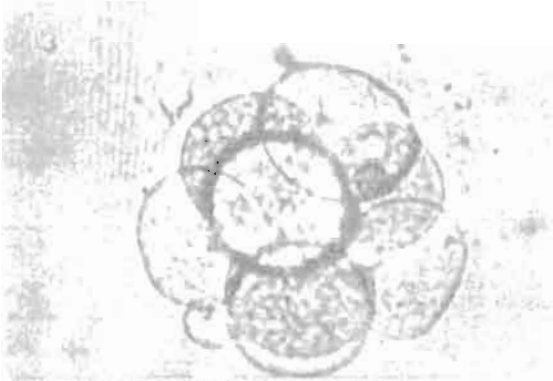
29. Μαλγαρινού Μ.Α., Κωνσταντινίδου Σ.Φ.: Βασικά Αρχαί Παθολογική- Χειρουργική, Α΄ Τόμος, Αθήνα 1976, σ.527-529
30. Ασπιώτη Ε., Βουκατά Β.: Μεσογειακή Αναιμία- Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις, Πτυχιακή Εργασία, Πάτρα
31. Μοριακός Έλεγχος Κληρονομικών Νοσημάτων,
<http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr/moleculgenetics.htm>, 18/12/2005, σ.2-3
32. Χανιώτης Φ.Ι., Χανιώτης Δ.Ι.: Νοσολογία – Παθολογία, Α΄ Τόμος, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1997, σ.29-32
33. Behrman R.E., Kliegman R.: Nelson- Βασική Παιδιατρική, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1996, σ.650-651
34. Μορφή Λ.Γ.: Παιδιατρική, Αθήνα 1988, σ.300
35. Ζούμπος Ν., Ματσούκα Π.: Παθολογία ΙΙ, 1^ο Τεύχος, Εκδόσεις Πανεπιστημίου Πατρών, Πάτρα 1996, σ.75-82
36. Lissauer T., Clayden G.: Illustrated Textbook of Paediatrics, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 2th Edition, ISBN International Edition, 2001, p. 305-307
37. Hull D., Johnston D.J.: Essential Paediatrics, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 3th Edition, 1993, p.201-202
38. Eleftheriou A.: About Thalassaemia, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., Thalassaemia International Federation Publications, Cyprus 2003, p.62-72, 89,127,147
39. Κατάμης Χ.: Θεραπευτική Αντιμετώπιση Μεσογειακής Αναιμίας, 2^η Έκδοση, Εκδόσεις CIBA, Αθήνα 1989
40. Μεσογειακή Αναιμία – Δρεπανοκυτταρική Νόσος, 2^η Ενημερωτική Ημερίδα, Εκδοτική Βορείου Ελλάδος Α.Ε., Θεσσαλονίκη 2004, σ.14,15,34-37,45,58,
41. Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας, Τριμηνιαίο Περιοδικό του Πανελληνίου Συλλόγου Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία, 6^ο Τεύχος, Εκδόσεις Πανελληνίου Σύλλογος Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία, Απρίλιος- Μάιος- Ιούνιος 1992
42. Θεραπευτικός Οδηγός Αντιμετώπισης Θαλασσαιμίας, TIF, Μετάφραση- Επιμέλεια Βοσκαρίδου Ε., Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας, Α΄ Έκδοση, 2000, σ.1, 17-20, 23-54,58-61, 68-71
43. Ελευθερίου Α.: Συμμόρφωση στην Αποσιδήρωση με Δεσφεριοξαμίνη, TIF, Μετάφραση- Επιμέλεια Φαρμάκη- Τομάζου Κ., Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας, 2000, σ.11-12, 25-27, 17-21

44. Harrison: Εσωτερική Παθολογία, 3^{ος} Τόμος, 12^η Έκδοση, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου, Αθήνα 1995
45. Θαλασσαιμίας Νέα, πορίσματα, Έκδοση ΠΟΣΜΑ, Πανελλήνιο Συνέδριο Μεσογειακής Αναιμίας, Αθήνα 2004, σ.16-21, 29, 38-39, 47-48, 55-56, 118
46. Ιατρική- Νοσηλευτική και Κοινωνική Διάταξη της Θαλασσαιμίας 2005, Πανελλήνιο Συνέδριο Θαλασσαιμίας, Θεσσαλονίκη 2005, σ.25, 29, 32-33, 62-65, 71-72, 76-83
47. Ματσούκα Π., Τούμπς Ν.: Παθολογία ΙΙ, 1^ο Τεύχος, Εκδόσεις Διδακτικά Βιβλία Πανεπιστημίου Πατρών, Πάτρα 1998
48. Αντωνόπουλος Α., Χριστάκης Ι.: Αναιμίες Διάγνωση και Θεραπεία, Ιατρικές Εκδόσεις, Αθήνα 1999
49. TIF Magazine, Μετάφραση – Επιμέλεια Καλδάνη Π., 41^ο Issue, By Thalassaemia International Federation, Cyprus 2004
50. Χριστοφορίδης Α.Ι.: Διαγνωστική Ακτινολογία, Επιμέλεια Έκδοσης Παπαδόπουλος Α.Σ., Εκδόσεις University Studio Press, Θεσσαλονίκη 1994, σ.408
51. Αθανασοπούλου Π., Οικονόμου Μ., Ρίζος Μ.: Νοσολογία, ΤΕΕ, Τομέας Υγείας και Πρόνοιας, Οργανισμός Εκδόσεως Διδακτικών Βιβλίων, Αθήνα 1999, σ.31
52. Ιατρική Ημερίδα για τη Μεσογειακή Αναιμία,
<http://www.vmnnet.gr/articles.php?CategoryID=5&ArticleID=13>, 18/12/2005
53. Καττάμης Χ.: Μεταμόσχευση Μυελού των Οστών σε Αρρώστους με Μεσογειακή Αναιμία, Δελτίο Α Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, 1995, σ.76-77
54. Θεραπευτικές Εξελίξεις 1995, Θεραπευτική Κλινική Εθνικού Πανεπιστημίου, 20^{ος} Τόμος, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου, σ.150- 151
55. Μελέτης Ι.: Μεταμόσχευση Μυελού στη β-Μεσογειακή Αναιμία.Ιατρική 1987, σ.406-407
56. Βασιλάτου- Κοσμίδη Ε.: Χρόνια Νοσήματα στην Παιδική Ηλικία, Μετεκπαιδευτικό Σεμινάριο Παιδιατρικής ,1991,σ.199-202
57. Ματσανιώτης Ν., Καρπάθιος Θ.: Παιδιατρική, 1^{ος} Τόμος, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1995, σ.100
58. Πολίτη Ν.:Όλα όσα πρέπει να ξέρετε για τη Μεσογειακή Αναιμία, Εκδόσεις CIBA GEIGY HELLAS, Αθήνα 1993, σ.25
59. Καττάμης Χ.: Μεσογειακή Αναιμία – Παρόν και Μέλλον, Παιδιατρική 2000, σ.89-90
60. Μάντη Π., Πατηράκη Ε.: Το Πρόβλημα της Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα, Περιοδικό Νοσηλευτικής, 42^{ος} Τόμος, 2^ο Τεύχος, Απρίλιος- Ιούνιος 2003, σ.161-163

61. Αποφύγετε τη Γέννηση Παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία, Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας, Αθήνα 2002
62. Σακελλαρίου Π.: Μεσογειακή Αναιμία- Νοσηλευτική Παρέμβαση, Πτυχιακή Εργασία, Πάτρα
63. Κυριακίδη Σ.: Ο Προγεννητικός Έλεγχος – Ευλογία ή Κατάρα, <http://www.unborn.gr/unborn1/unborn/index.php?id=7,21,0,0,1,0>, 18/12/2005, Λευκωσία 1992
64. Γερασιωτάκη Φ., Μπόλλας Γ., Σοφούλης Ν.: Αιματολογία – Αιμοδοσία II, Δεύτερος Κύκλος Τομέας Υγείας και Πρόνοιας, Εκδόσεις Λιβάνη, Αθήνα 2001, σ.31-32
65. Κασίμος Χ.Δ, Κασίμος Δ.Χ: Πρόοδοι στην Ιατρική Γενετική. Μέρος II: Διάγνωση Γενετικών Νόσων με την Ανάλυση του DNA, Παιδιατρικά Χρονικά, 1986 , σ.209
66. Μαλγαρινού Μ.Α., Κωνσταντινίδου Σ.Φ.: Νοσηλευτική. Γενική Παθολογική- Χειρουργική, Α΄ Τόμος, 23^η Έκδοση, Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ», Αθήνα 2002, σ.165-170
67. Κοντοπούλου Ε., Λουΐζου Κ., Μανδαλάκη Τ., Μανίτσα Α., Ρενιέρη Ν., Σταθοπούλου Ρ., Σωφρονιάδου Κ., Χατζηδημητρίου Γ.: Πρακτικό Βοήθημα Αιμοδοσίας, Ε΄ Τεύχος, Ελληνική Αιματολογική Εταιρεία, Αθήνα 1998, σ.9-10
68. Κοντοπούλου Ε., Λουΐζου Κ., Μανδαλάκη Τ., Μανίτσα Α., Ρενιέρη Ν., Σταθοπούλου Ρ., Σωφρονιάδου Κ., Χατζηδημητρίου Γ.: Πρακτικό Βοήθημα Αιμοδοσίας, Δ΄ Τεύχος, Ελληνική Αιματολογική Εταιρεία, Αθήνα 1995, σ.11-12
69. Αθανάτου Ε.: Κλινική Νοσηλευτική- Βασικές και Ειδικές Νοσηλείες, ΙΑ΄ Έκδοση, Αθήνα 2000, σ.347-367
70. Μεσογειακή Αναιμία, <http://www.specialeducation.gr/print.php?sid=63>, 20/03/2003
71. Κοντοπούλου- Γρίβα Ε.: Στρατηγική Περιορισμού των Μεταγγίσεων, 21^ο Ετήσιο Πανελλήνιο Ιατρικό Συνέδριο, Ιατρική Εταιρεία Αθηνών, Αθήνα 1995, σ.14-15
72. Μαλγαρινού Μ.Α., Κωνσταντινίδου Σ.Φ.: Νοσηλευτική. Παθολογική – Χειρουργική, Β΄ Τόμος, 2^ο Μέρος, Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ», Αθήνα 2000, σ.36-37
73. Αδαμόπουλος Π.: Η παθολογία στην Ιατρική Πράξη, Β΄ Τόμος, Β΄ Έκδοση, Εκδόσεις Παρισιάνος, Αθήνα 1998, σ.73-84
74. Καναβάκης Ε.: Έλεγχος Αιμοσφαιρινοπαθειών με μοριακές τεχνικές σφάλματα και λάθη, Πρακτικά ημερίδων Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας, Αθήνα 1997, σ.37-39
75. Διαμαντής Ε., Παπαναστασίου – Διαμάντη Α.: Μαθήματα Κλινικής Χημείας, Εκδόσεις Λύχνος, Αθήνα 1987, σ.87-94

76. Γεωργαντά Θ.Ε.: Η Ψυχοκοινωνική εξέλιξη του πάσχοντα από Μεσογειακή Αναιμία και η Σύγχρονη Ελληνική Κοινωνία, 2^ο Τεύχος, Εκδόσεις ΚΙΝΗΣΗ, 1987, σ.14-16
77. Πάνιτς Δ.: Ψυχολογικές Επιπτώσεις της Μεσογειακής Αναιμίας, Δελτίο Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, 1999,σ.15-22
78. Παρασκευόπουλος: Εξελικτική Ψυχολογία, 4^ος Τόμος, Αθήνα, σ.11-20
79. Πολίτη Κ.: Νεότερα Δεδομένα στις Μεταγγίσεις Ασθενών με Μεσογειακή Αναιμία, IV Πανελλήνιο Αιματολογικό Συνέδριο, Θεσσαλονίκη 1990, σ.35-38
80. Καττάμης Χ.: Θεραπευτική Αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας, Μονογραφία, Α΄ Έκδοση, Εκδόσεις Χαλεβελάκη, Αθήνα 1980
81. Λαμπροπούλου Σ.: Ψυχολογικές Διαταραχές σε Αδέρφια Παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία, Διδακτορική Διατριβή, Πάτρα 1995, σ.2-3

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ



Σελήνη: ουσία για την αγωγή του γονιδίου σε ανθρώπους με μία γενετική νόσο ή αναπηρία.

ΕΛΠΙΔΕΣ ΓΙΑ ΝΕΑ ΔΡΑΣΗ

Παρελθόν σε τρία χρόνια η μεσογειακή αναιμία

«...Μία γενετική ή μολυσματική αιτία με αποτέλεσμα να προκαλείται αναιμία σε ανθρώπους με μεσογειακή αναιμία...»

Ο γενετικός έλεγχος της αιτίας της μεσογειακής αναιμίας... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από την απουσία ή την παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

ΤΑ ΝΒΑ ΠΡΟΤΥΠΟ

Με αντικατάσταση γονιδίου η θεραπεία μεσογειακής αναιμίας

ΡΕΠΟΡΤΑΖ: Ολόκληρο Κοινοβούλιο... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από την απουσία ή την παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

Καμία πρόνοια για τις αυξημένες ανάγκες σε αίμα λόγω Ολυμπιακών



Αύξηση των αναγκών σε αίμα αναμένεται για το φετινό καλοκαίρι, εν όψει των Ολυμπιακών Αγώνων... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από την απουσία ή την παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου...

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

ΥΓΕΙΑ ΔΡΑΣΗ

...Η αιτία της μεσογειακής αναιμίας είναι η απουσία ή η παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος...

ΕΣΤΙΑ

Ελπίδες για την μεσογειακή αναιμία

Οσοι πάσχουν από το συγκεκριμένο είδος που ονομάζεται μεσογειακή αναιμία θα δοθεί η γενετική θεραπεία, πιθανότατα μέσα στα επόμενα λίγα χρόνια, όπως αναμένεται να ανακοινώσει ο Πανεπιστήμιος της Αμερικής... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από την απουσία ή την παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου...

Ελπίδες για τη μεσογειακή αναιμία

Με την εφαρμογή της γενετικής θεραπείας οι επιστήμονες υπολογίζουν πως σε τρία χρόνια θα έχει επιτευχθεί η οριστική αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από την απουσία ή την παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου...

Μεσογειακή αναιμία: ένα μήνυμα αισιοδοξίας

Αισιόδοχο μήνυμα προς τα άτομα που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία στέλνει το υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, με αφορμή την αμειβόμενη Ημέρα Μεσογειακής Αναιμίας... Η μεσογειακή αναιμία είναι μια γενετική νόσος που προκαλείται από την απουσία ή την παρουσία ενός συγκεκριμένου γονιδίου...



Χαρούμενα αισιόδοξος για την επαναστατική μέθοδο που εφαρμόζεται πλέον και στην Ελλάδα



Με τη βοήθεια της εφαρμοζόμενης τεχνικής, ο ασθενής υποβάλλεται σε επεξεργασία με την επανακατασκευή του παθολογικού γονιδίου, σε απόλυτα ασφαλές περιβάλλον εργαστηρίου. Η διαδικασία αυτή είναι επώδυνη, αλλά οφείλει να δοθεί το κατάλληλο

Βρέθηκε η θεραπεία για τη μεσογειακή αναιμία

Επίπεδο: ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΟ

Η πρόκληση είναι η αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας, μιας από τις πιο συχνές αιματολογικές παθήσεις που προσβάλλει τον πληθυσμό της Ελλάδας. Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Μεσογειακή

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

ΑΝΤΙΜΑΧΙΑΣΤΑΞΗ στο μέλλον του παθολογικού γονιδίου με φυσιολογικό

Γονιδιακή λύση για μεσογειακή αναιμία



Με την επαναστατική λύση του παθολογικού γονιδίου της μεσογειακής αναιμίας με ένα φυσιολογικό θα θεραπευθεί στο μέλλον οριστικά η ασθένεια.

Η γενετική είναι η λύση για να ξεπεραστούν οι δυσκολίες της μεταμόρφωσης μυελού των οστών - ο κύριος τρόπος θεραπείας της μεσογειακής αναιμίας σήμερα που σχετίζονται με την υποπεριζωογονία. Μέχρι τότε, ο μόνος τρόπος αντιμετώπισης της παθήσεως είναι η μεταμόρφωση οστών. Κάθε χρόνο σε εκατοντάδες ασθενείς για τη μεταμόρφωση των οστών με μεταμόρφωση αναιμία γίνεται η

12.000. Οι ασθενείς είναι περίπου 1.000 σε όλη τη χώρα, 35% του γενικού πληθυσμού κατά μέσο όρο, ενώ σε ορισμένες περιοχές της Ελλάδας φτάνουν το 20%.

Τη θεραπεία μεταβίβει πλέον, ελαττώνοντας την επανεπίθεση. Τέτοιον μέσο υπάρχει το Παιδί στην Ελλάδα, το οποίο αποτελεί (8-10 μήνες) το 10% της Ελλάδας. Η διαδικασία είναι επώδυνη, αλλά οφείλει να δοθεί το κατάλληλο

Ασθενείς με μεσογειακή αναιμία. Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Σημαντικό είναι το γεγονός ότι η λύση του γονιδίου προλαμβάνει την πρόοδο του παθολογικού γονιδίου. Η διαδικασία είναι επώδυνη, αλλά οφείλει να δοθεί το κατάλληλο

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Η αιτία είναι η απουσία ενός από τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Η απουσία αυτή οφείλεται σε ένα ελαττωματικό γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή του ερυθρού αιμοσφαιρίου.

Για την κλίση των αναγνώριων απαιτούνται περισσότερες από 90.000 επιπέδων μονάδων αμεσότητας, είτε ο πρόεδρος της ΠΟΣΕΜΑ, «Από την πλευρά μας - προσέχουν - το θέμα έχει επισημανθεί από διετίες, ωστόσο η αρμόδια επιτροπή δεν έχει ξεκινήσει ενημερωτική καμπάνια για τους ασθενείς που την επείγουσα αιμοδοσία».

Ντα.Σ.



Η εθελοντική αμοδοσία είναι μια διαδικασία ανώδυνη και ασάνδυνη

ΤΕΡΑΣΤΙΕΣ ΕΛΛΕΙΨΕΙΣ ΑΙΜΑΤΟΣ ΕΝ ΩΦΕΙ ΤΩΝ ΑΓΩΝΩΝ

Καμπανάκι κινδύνου

Της Αγγελικής Μπορπούλα

Τον κώδωνα του κινδύνου χροιάει ο πρόεδρος της Πανελληνίας Ομοσπονδίας Συλλόγων Μεσογειακής Αναμίας Οδυσσέας Παλιός, κατά τη διάρκεια χθεσινής συνέντευξης Τύπου, εκφράζοντας την αγωνία όλων των ασθενών σχετικά με τις υπάρχουσες ελλείψεις αίματος που πιθανόν να γιγαντώσουν το πρόβλημα εν όψει των Ολυμπιακών Αγώνων και να ταλαιπωρήσουν κυρίως τους χρόνιους ασθενείς και όχι τόσο τους επισκέπτες.

Για να μην υπάρξει πρόβλημα κατά τη διάρκεια των Ολυμπιακών Αγώνων, ο κ. Παλιός επισήμανε την ανάγκη ενεργοποίησης της Επιτροπής του Υπουργείου Υγείας για την Προώθηση της Εθελοντικής Αμοδοσίας και της ευαισθητοποίησης του κόσμου για την εθελοντική αμοδοσία, που είναι μια διαδικασία -όπως τόνοσε- ανώδυνη και ασάνδυνη.

Με αυξημένη συχνότητα εμφανίζεται στη χώρα μας η μεσογειακή αναιμία, η οποία αποτελεί την πρώτη κληρονομική νόσο.

Αυξημένα επίπεδα

Το ποσοστό των φορέων στο γενικό πληθυσμό ανέρχεται στο 8% και σε ορισμένες περιπτώσεις φτάνει το 20%. Ωστόσο, επιπλοκασιακά είναι τα αποτελέσματα στη θεραπευτική αντιμετώπιση της αναιμίας και οι επιστήμονες εκτιμούν ότι σε τρία χρόνια θα έχουν πετύχει την οριστική εξάλειψή της με την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας. Η μεσογειακή αναιμία είναι συχνή στις χώρες της Μεσογείου αλλά και τη Μέση Ανατολή, την Ινδία, την Κίνα, την Ταϊλάνδη και τον «Coolay». Πρόκειται για κληρονομική πά-

θησαυροφυλάκιο με τίτλο «Θαλασσαιμία 2004» πραγματοποιείται με αφορμή την 8η Μαΐου, Παγκόσμια Ημέρα της Μεσογειακής Αναμίας, στοχεύοντας να ευαισθητοποιήσει όλους τους Έλληνες εθελοντές αιμοδότες εν όψει των Ολυμπιακών Αγώνων.

θησαυροφυλάκιο, δηλαδή της ποσότητας που χημίζει το ερυθροκύτταρο του ανθρώπου και μεταφέρει το οξυγόνο από τους πνεύμονες στους ιστούς.

Ανά επισήμαναν, μεταξύ άλλων, κατά τη διάρκεια της συνέντευξης η πρόεδρος της Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας Αφροδίτη Λουτράκη και ο κ. Παλιός, στο πλαίσιο του Πανελληνίου Συνεδρίου 2004 με τίτλο «Θαλασσαιμία 2004», με αφορμή την 8η Μαΐου, Παγκόσμια Ημέρα της Μεσογειακής Αναμίας. Το Συνέδριο στόχο έχει να εναισθητοποιήσει όλους τους Έλληνες εθελοντές αιμοδότες εν όψει των Ολυμπιακών Αγώνων.

Εντεταλισμένη αλληλεγγύη

Συγκεκριμένα οι επιστήμονες ανέφεραν ότι με τις τελευταίες ελλείψεις παρατηρείται μια επιπλοκασιακή αλληλεγγύη στην πορεία της νόσου, καθώς εξαιτίας της καλύτερης ποιότητας ζωής και αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης των θαλασσαιμικών. Οι βελτιώσεις αυτές σφραγίζονται στην ασφάλεια και την καλύτερη απόδοση των μεταγγίσεων αίματος, στην οριστική αποστέρωση (η οποία τα τελευταία χρόνια γίνεται με λήψη δισκίων και όχι με ενέσιμη μορφή) όπως και στην καλύτερη αντιμετώπιση των κληνικών αρρυθμιών και των επιπλοκών.

Σημεία τα όποια με μεσογειακή αναιμία παραβάν να ερχόμαστε, να δημιουργούν οικογένειες και να συμμετέχουν στις κοινωνικές δραστηριότητες, παρά τη δύσκολη και

επίπονη διαδικασία της θεραπείας.

Η οικειοθελής αντιμετώπιση

Πάντως, η οικειοθελής αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας, όπως τόνοσε η κ. Λουτράκη, επιτυγχάνεται σήμερα μόνο με τη μεταμόσχευση του μυελού των οστών, αλλά η μέθοδος αυτή μπορεί να έχει επιτυχία σε ορισμένες περιπτώσεις. Συγκεκριμένα απαιτείται συμβατός δότης, κατάλληλη ηλικία και μη επιβαρυσμένη κατάσταση του ασθενούς. Οι δύο επιστήμονες επισήμαναν ακόμη τις ελλείψεις που υπάρχουν στις 5 μονάδες νοσηλείας στην Αττική πασχόντων από μεσογειακή αναιμία και στις 36 μονάδες που υπάρχουν σε όλη την περιφέρεια. Τόνισαν δε ότι χρειάζονται σημαντικές βελτιώσεις από άποψη προσωπικού και υποδομής. Χαρακτηριστικά, ο κ. Παλιός αναφέρθηκε στην απαραίτητη κατάσταση που επικρατεί σε κάποιες θεωρούμενες πρότυπες μονάδες, όπου οι ασθενείς συνωστίζονται σε ιδιαίτερα μικρούς χώρους για να μεταγγιστούν.

Οι ασθενείς στην Ελλάδα

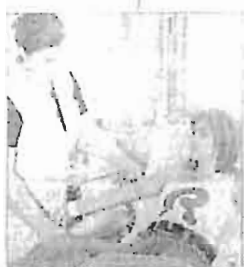
Να σημειωθεί, τέλος, ότι οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία στην Ελλάδα είναι περίπου 3.000, για τις ανάγκες των οποίων απαιτούνται 600.000 μιλίλιτρα αίματος. Στην Ελλάδα δεν υπάρχει επαρκής αίματος για την αντιμετώπιση των αναγκών των θαλασσαιμικών και σώμα εισάγουμε αίμα από το εξωτερικό.

Ανάγκες για 90.000 φιάλες αίματος στους Ολυμπιακούς

Αιθουσιάζονται να κληθούν ανάγκες για αίμα το έτος που θα λάβει χώρα τον Ολυμπιακό Αγώνα, όπως εκτιμά ο πρόεδρος της Πανελληνίας Ομοσπονδίας Συλλόγων Μεσογειακής Αναμίας κ. Ο. Πλατής, θα χρειαστούν περισσότερες από 90.000 φιάλες αίματος επιπλέον. Επιστήμονες ωστόσο ότι η αρμόδια επιτροπή του υπουργείου Υγείας δεν έχει κάνει ακόμα καμία κίνηση για αναμενόμενη κατάσταση και εξασφάλιση ποσότητας του αίματος προς την απαιτούμενη της εθελοντικής αμοιβούσας.

Τα παραπάνω επιστήμονες κλεις σε συνέντευξη Τύπου που δόθηκε με αφορμή τη διοργάνωση του Πανελληνίου Συνεδρίου Μεσογειακής Αναμίας «Θεσσαλονίκη 2004» στις 8-10 Μαΐου. Οπως αναφέρθηκε, κάθε χρόνο οι ανάγκες σε αίμα για τη μετάγγιση των περίπου 3.000 ασθενών με μεσογειακή αναιμία φτάνουν τις 120.000 μονάδες. Το ποσοστό των πασχόντων φτάνει στο 8% του γενικού πληθυσμού, και με συνόλο, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις της Ελλάδας φτάνει και στο 20%.

Η πρόεδρος της Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας κυρία Λουτράδη αναφέρθηκε στη γονιδιακή θεραπεία, όπου έχουν εφαρμοστεί οι ελλείψεις των επιστημόνων. Οι μελέτες προσαναπολίζουν στην αντικατάσταση του παθολογικού γονιδίου με «υγιές». Σημείωσε ότι με τη γονιδιακή θεραπεία θα ξεπεραστούν οι δυσκολίες που υπάρχουν με τη μεταμόσχευση μυελού των οστών (ο μόνος τρόπος θεραπείας σήμερα), οι οποίες σχετίζονται κυρίως με την ιστοσυμβατότητα και την ηλικία του ασθενούς.



Ζητείται κι άλλο αίμα για την Ολυμπιάδα

ΣΟΒΑΡΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ όπως αναφέρεται με μεσογειακή αναιμία αναμένεται να δημιουργηθούν κατά τη διάρκεια των Ολυμπιακών Αγώνων, καθώς οι ανάγκες για αίμα θα αυξηθούν έως 30%. Σύμφωνα με την πρόβλεψη της Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας, Λουτράδη Λουτράδη, κάθε χρόνο είναι απαιτούμενες 90.000 μονάδες αίματος, για το παλιό τον οι ανάγκες των 1.100 ασθενών που πάσχουν από τη μεσογειακή αναιμία.

Στη διάρκεια, όμως, των Αγώνων θα χρειαστούν άλλες 100.000 φιάλες αίμα για τους επισκέπτες. Λουτράδη, όμως, δεν έχουν ενημερωθεί οι υπηρεσίες άλλων, όπως το παράγωγο θα ανταποκριθούν οι Έλληνες ασθενείς, προφανώς για να μην εκτινάσσονται ζήτησης, επί η κ. Λουτράδη οι ζήτησης συνέντευξη Τύπου με αφορμή την Πανελλήνια Ημέρα Μεσογειακής Αναμίας που είναι στην 8 Μαΐου.

Σύμφωνα με πληροφορίες που δόθηκαν στην επιτροπή διοργάνωσης, η οποία απεργάζεται τον αριθμό των απαιτούμενων ποσοτήτων της ποσότητας του αίματος που απαιτείται για την αντιμετώπιση των ασθενών με μεσογειακή αναιμία, ενώ η χώρα μας είναι έτοιμη να πραγματοποιήσει από το ατομικό Λεωσσιαίο Ηλεκτρονικό της Θεσσαλονίκης, όπου υπάρχει η μεγαλύτερη κεντρική και εξειδικευμένο εργαστήριο.

Από όλα, μέχρι την επίτευξη αυτού του σκοπού, στόχος είναι η καλύτερη αντιμετώπιση των ασθενών και η αποστη εφαρμογή των υψιστών προγραμμάτων πρόληψης, ώστε να μη γεννιούνται παιδιά με τη νόσο, όπως τονίζει η Οδίσσους Πλατής, πρόεδρος της Πανελληνίας Ομοσπονδίας Συλλόγων Μεσογειακής Αναμίας.

Σήμερα η καλύτερη αντιμετώπιση της νόσου επιτυγχάνεται μόνο με τη μεταμόσχευση μυελού των οστών, αλλά αυτή η μέθοδος έχει επιπλέον οι αρκούντες μόνο περιπτώσεις.

Αξίζει να σημειωθεί ότι πριν από το 1977, όταν και ξεκίνησε το εθελοντικό, οι περισσότερες Ελλάδας γεννιόνταν 200 παιδιά με τη νόσο, ενώ σήμερα μόνο πέντε κάθε χρόνο.

ΕΘΝΟΣ, Πέμπτη 6 Μαΐου 2004

ΡΙΖΟΣΠΑΣΤΗΣ 33

ΜΟΝΑΔΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

«Αναιμικές» από τις ελλείψεις

Μέχρι και 50 άτομα με μεσογειακή αναιμία κάνουν μεταμόσχευση αίματος σε μονάδα που στεγάζεται σε δωμάτιο πρώην ιατρείου κέντρου, σε μεγάλο νοσοκομείο υπάρχον μόλις πέντε τέτοιες μονάδες. Οι αιματολογικές μονάδες στην Ελλάδα με ελλείψεις σε προσωπικό, όσο και σε υλικοτεχνική υποδομή, διαζύγιον κυριολεκτικά αγώνα δρόμου, για να καλύψουν τις ανάγκες των 3.100 ανθρώπων, με μεσογειακή αναιμία και γενικότατα των πληθυσμού.

Τι στοιχεία αυτά κυριολεκτικά στην σε συνάντηση Τύπου της Πανελληνίας Ομοσπονδίας Συλλόγων Μεσογειακής Αναμίας, ενόψει του συνεδρίου που πραγματοποιείται από τις 8-10 Μάη 2004. Στη συνάντηση τονίστηκε ότι είναι επιτακτική ανάγκη η αντιστοίχιση των αιματολογικών μονάδων, καθώς το έργο τους είναι ζωτικής σημασίας. Οι μονάδες, εκτός από μεταμόσχευση, παίζουν μεγάλο ρόλο και στην πρόληψη, χάρη στην οποία έχει μειωθεί σημαντικά ο αριθμός των παιδιών που γεννιούνται με τη νόσο. Από τα 200 παιδιά που γεννιόνταν ετησίως με μεσογειακή αναιμία, πλέον σήμερα γεννιούνται μόλις πέντε, μείωση που οφείλεται στα προγράμματα πρόληψης και προγενετικού ελέγχου.

Οπως επιστήμονες, οι ανάγκες της χώρας σε αίμα για τη μετάγγιση των ανθρώπων με μεσογειακή αναιμία φτάνει τις 120.000 μονάδες κάθε χρόνο, και μέρος του αίματος αυτού παράγεται από το εθελοντικό, εξαιτίας της αδράνειας της πολιτείας για την απεθελοντοποίηση των Ελλήνων ως προς την απεθελοντική αμοιβούσας. Ενδεικτικό είναι ότι ενώ αναμένεται αύξηση των αναγκών σε αίμα κατά 90.000 μονάδες για το φετινό καλοκαίρι, ενώπιον και των Ολυμπιακών Αγώνων, η αρμόδια επιτροπή του υπουργείου Υγείας δεν έχει κινητοποιηθεί προς αυτή την κατεύθυνση.

ΓΕΝΕΤΙΚΗ: ΕΛΠΙΔΕΣ ΓΙΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Ελπίδες για οριστική θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας δίνει η γενετική. Οι επιστήμονες επιχειρούν να αντικαταστήσουν το παθολογικό γονίδιο, το οποίο «ευθύνεται» για τη νόσο, με ένα φυσιολογικό. Με τη γονιδιακή θεραπεία θα ξεπεραστούν οι δυσκολίες της μεταμόσχευσης μυελού των οστών, η οποία αποτελεί σήμερα τον μόνο τρόπο θεραπείας.

Τα παραπάνω ανέφεραν χτες η πρόεδρος της Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας κ. Αφροδίτη Λουτράδη και ο πρόεδρος της Πανελληνίας Ομοσπονδίας Συλλόγων Μεσογειακής Αναμίας κ. Οδυσσεύς Πλατής, με αφορμή το πανελλήνιο συνέδριο θαλασσαιμίας, το οποίο θα πραγματοποιηθεί στην Αθήνα από 8-10 Μαΐου.

Φορείς

Η κ. Λουτράδη επισήμανε ότι το ποσοστό των φορέων της νόσου στον ελληνικό πληθυσμό ανέρχεται στο 8%, ενώ σε ορισμένες περιοχές της χώρας το ποσοστό φτάνει στο 20%. Το παράγωγο είναι ότι με την εφαρμογή του προγράμματος προγενετικού ελέγχου οι γεννήσεις παιδιών με μεσογειακή αναιμία δεν ξεπερνούν τις 5 ετησίως, από 200 που ήταν πριν από μία εικοσαετία.

Οι ετήσιες ανάγκες σε αίμα για τη μετάγγιση των 3.000 πασχόντων σε όλη τη χώρα φτάνουν τις 120.000 μονάδες. Λόγω των Ολυμπιακών Αγώνων, ωστόσο, η Ελλάδα θα χρειαστεί το καλοκαίρι επιπλέον 90.000 μονάδες.

Ο κ. Πλατής υπογράμμισε ότι παρά τις αυξημένες ανάγκες δεν έχει κινητοποιηθεί ακόμη η αρμόδια επιτροπή του υπουργείου Υγείας και δεν έχει ξεκινήσει ενημερωτική εκστρατεία.



Όλα τα αστέρια του ουρανού,
κοιτούν την ομορφιά μας
και όλες οι σταρ του σινεμά
τα κάνουν μαρούσι μας.

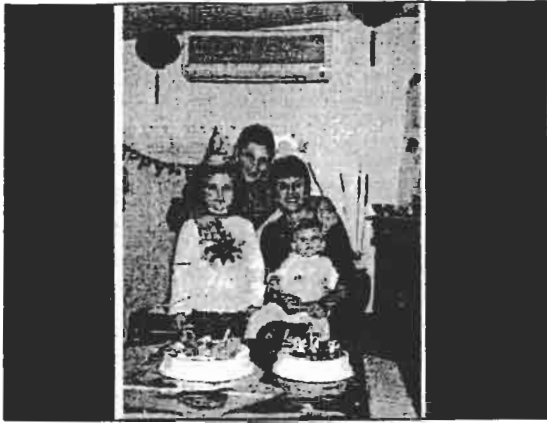
Σαν γοργόνισσες στα νερά
της θάλασσας θα κάνουμε
καρδιά σουπέν, καρδιά μαγιά
όλους θα σας τρελάνουμε.

Σας περιμένουμε την Κυριακή
8 Ιουλίου 2003
κλιμακωτά 12.00 μ.μ.
στην Επισκοπή. Πρωτότυπο.
(Πλάσιον Βλάσης Περιστέρη)

Γονείς:
ΠΑΡΡΟΣ & ΑΡΧΕΛΙΑ

Νονιά:
ΣΤΑΥΡΟΣ & ΑΝΤΩΝΙΑ

Νονοί:
ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ



aids

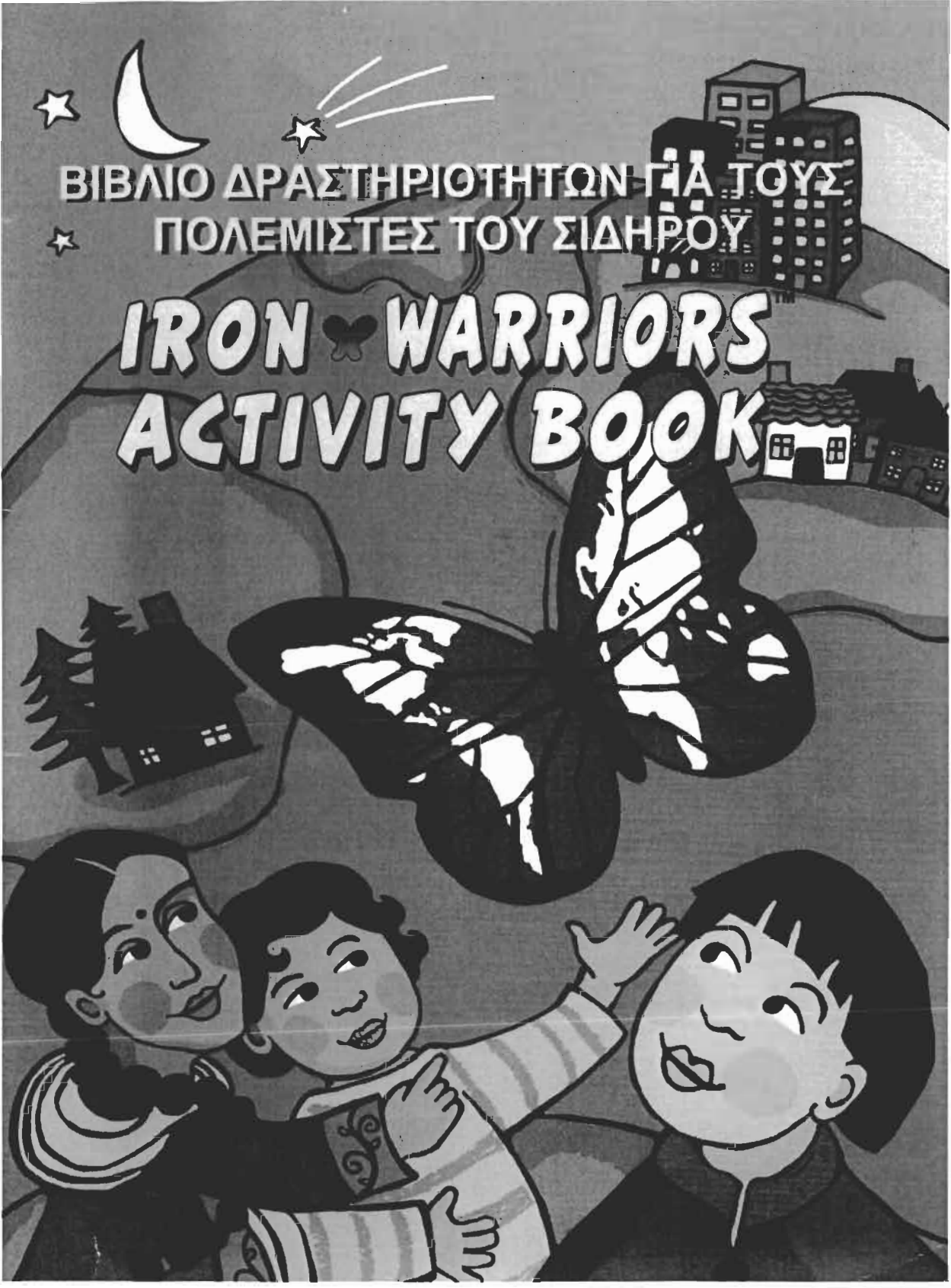
Δόθηκαν λάθος στοιχεία

«Η μεσογειακή αναμία δεν κρύβει νε ενταφιά στις ομιλίες επιτρού κέντρου»

Οι ειδικοί προειδοποιούν ότι η μεσογειακή αναμία, που αποτελείται από το 70% των τροφίμων που καταναλώνονται στην Ελλάδα, δεν κρύβει νε ενταφιά στις ομιλίες επιτρού κέντρου. Η μεσογειακή αναμία είναι μια διατροφή που είναι υγιεινή και μπορεί να βοηθήσει στην πρόληψη της νόσου. Η επιτροπή κέντρου έχει προειδοποιήσει ότι η μεσογειακή αναμία δεν είναι η λύση για την πρόληψη της νόσου. Η επιτροπή κέντρου έχει προειδοποιήσει ότι η μεσογειακή αναμία δεν είναι η λύση για την πρόληψη της νόσου.

ΒΙΒΛΙΟ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΩΝ ΓΙΑ ΤΟΥΣ
ΠΟΛΕΜΙΣΤΕΣ ΤΟΥ ΣΙΔΗΡΟΥ

IRON WARRIORS ACTIVITY BOOK



Τί είναι η θαλασσαιμία?

Η θαλασσαιμία είναι γνωστή και σαν αναιμία του Κούλεϊ και είναι μια ανωμαλία του αίματος. Τα παιδιά που έχουν γεννηθεί με θαλασσαιμία έχουν ερυθρά αιμοσφαίρια που δεν παράγουν καλή αιμοσφαιρίνη



Χρήσιμη πληροφορία: Αναιμία σημαίνει πως το αίμα σου δεν έχει αρκετά ερυθρά αιμοσφαίρια ή αιμοσφαιρίνη.

Η αιμοσφαιρίνη είναι το μέρος των
ερυθρών αιμοσφαιρίων που μεταφέ-
ρουν το οξυγόνο από τα πνευμόνια
σου στο σώμα σου.

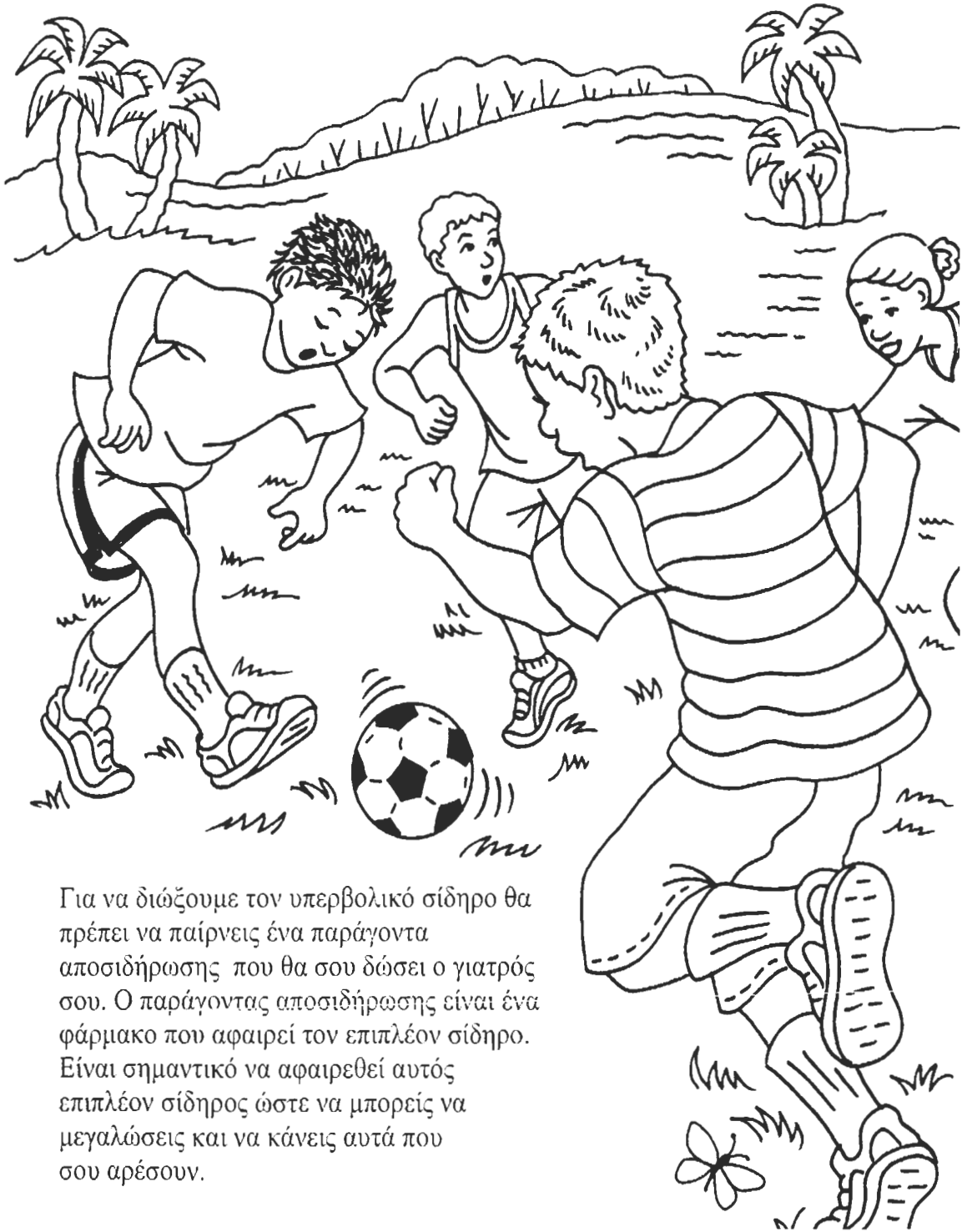


Μεταγγίσεις αίματος και αποσιδήρωση



Οι μεταγγίσεις αίματος σας δίνουν ερυθρά αιμοσφαίρια που έχουν πολλή καλή αιμοσφαιρίνη για να μεταφέρει οξυγόνο στο σώμα σου. Αλλά τα νέα ερυθρά αιμοσφαίρια σας δίνουν και περισσότερο σίδηρο.

Χρήσιμη Πληροφορία:
Fe είναι το χημικό σύμβολο για τον σίδηρο.



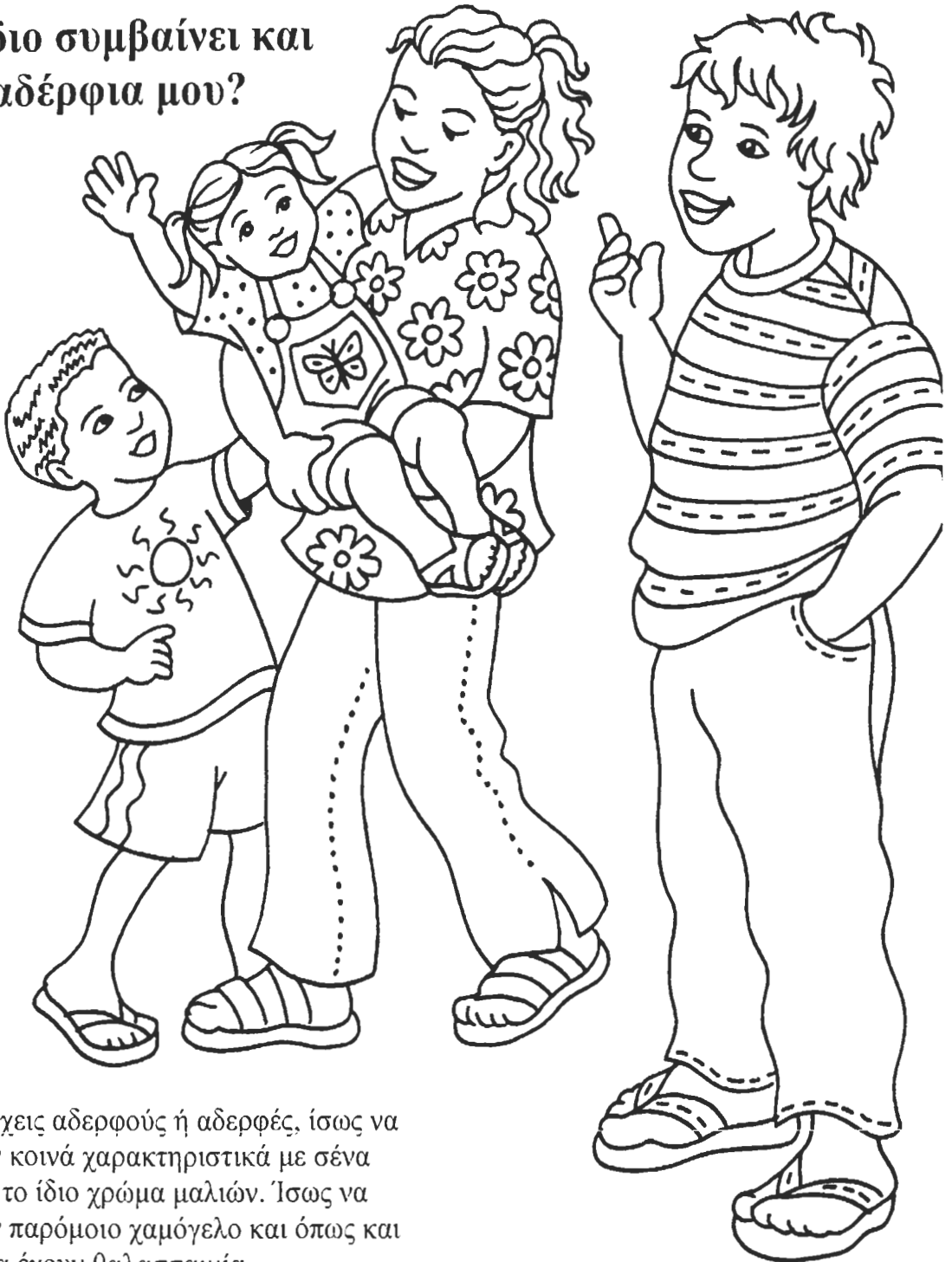
Για να διώξουμε τον υπερβολικό σίδηρο θα πρέπει να παίρνεις ένα παράγοντα αποσιδήρωσης που θα σου δώσει ο γιατρός σου. Ο παράγοντας αποσιδήρωσης είναι ένα φάρμακο που αφαιρεί τον επιπλέον σίδηρο. Είναι σημαντικό να αφαιρεθεί αυτός επιπλέον σίδηρος ώστε να μπορείς να μεγαλώσεις και να κάνεις αυτά που σου αρέσουν.

Πώς έπαθα θαλασσαιμία?



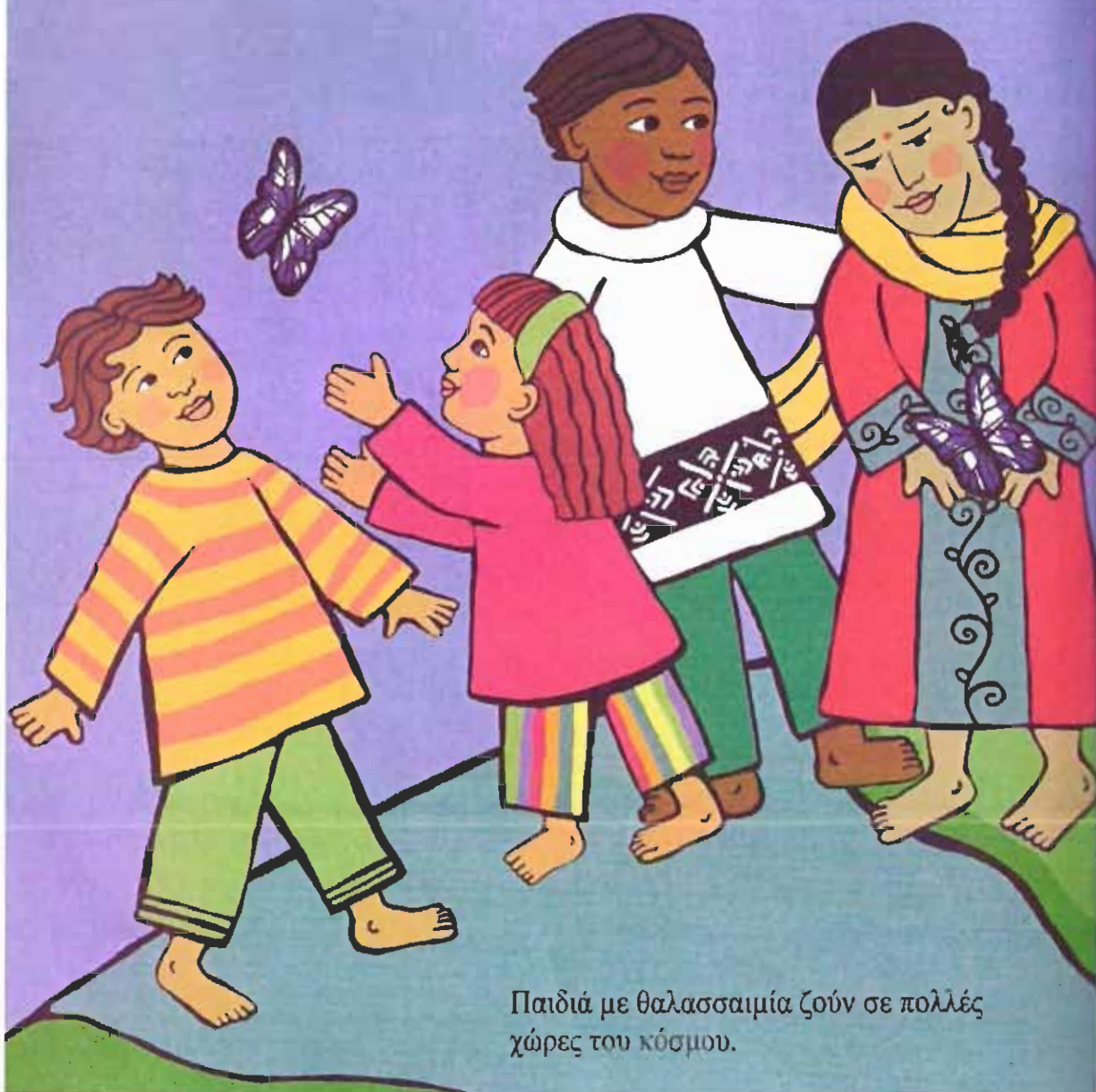
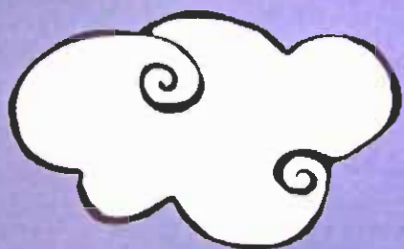
Η θαλασσαιμία είναι κάτι με το οποίο γεννιέσαι και σε κάνει μοναδικό όπως για παράδειγμα το χρώμα των ματιών σου.

**Το ίδιο συμβαίνει και
στα αδέρφια μου?**



Εάν έχεις αδερφούς ή αδερφές, ίσως να έχουν κοινά χαρακτηριστικά με σένα όπως το ίδιο χρώμα μαλιών. Ίσως να έχουν παρόμοιο χαμόγελο και όπως και 'συ να έχουν θαλασσαιμία.

Ποιός άλλος έχει θαλασσαιμία;



Παιδιά με θαλασσαιμία ζούν σε πολλές
χώρες του κόσμου.

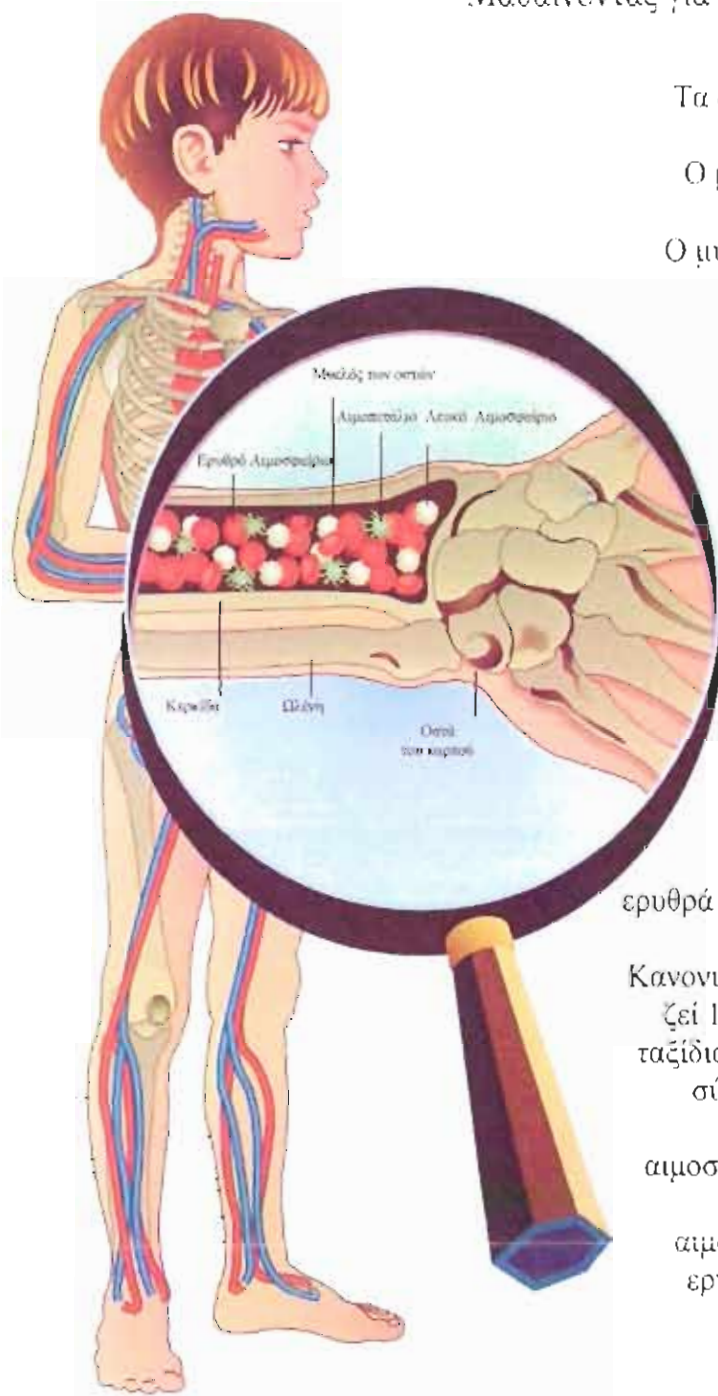
Το ήξερες πως το όνομα θαλασσαιμία προέρχεται από την Ελληνική λέξη θάλασσα; Σε συνδιασμό με την λέξη αναιμία, θαλασσαιμία σημαίνει «αναιμία κοντά στην θάλασσα».



Πολλά παιδιά παντού στον κόσμο

ΜΑΘΗΜΑ ΦΥΣΙΚΗΣ:

Μαθαίνοντας για τα κύτταρα αίματος



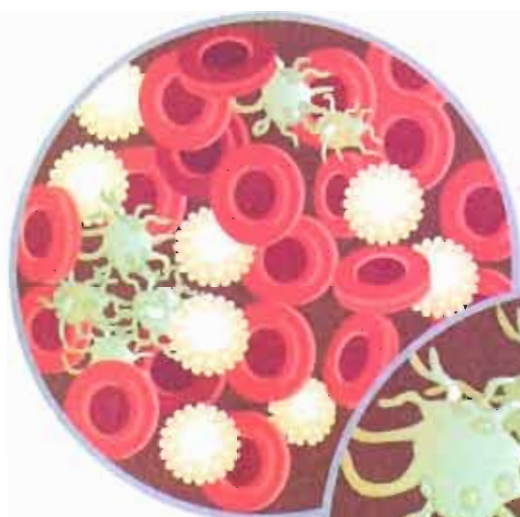
Τα αιμοσφαίρια δημιουργούνται στον μυελό των οστών σου. Ο μυελός βρίσκεται στο κέντρο των οστών σου.

Ο μυελός σου είναι ένα εργοστάσιο παραγωγής αίματος. Όταν τα αιμοσφαίρια έχουν αναπτυχθεί πλήρως τότε μπαίνουν στην κυκλοφορία του αίματος.

Το αίμα σου αποτελείται από ερυθρά και λευκά αιμοσφαίρια, αιμοπετάλια και πλάσμα.

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια μεταφέρουν οξυγόνο στο σώμα σου. Οι άνθρωποι έχουν περίπου 25 τρισεκατομμύρια ερυθρά αιμοσφαίρια στο σώμα τους.

Κανονικά κάθε ερυθρό αιμοσφαίριο ζει 120 ημέρες και κάνει 172,800 ταξίδια μέσα στο κυκλοφορικό σου σύστημα, κατά τη διάρκεια της ζωής του. Μέσα στα ερυθρά αιμοσφαίρια υπάρχει μια πρωτεΐνη που λέγεται αιμοσφαιρίνη. Η αιμοσφαιρίνη είναι το μέρος του ερυθρού σου αιμοσφαιρίου που χαρίζει οξυγόνο στο σώμα.

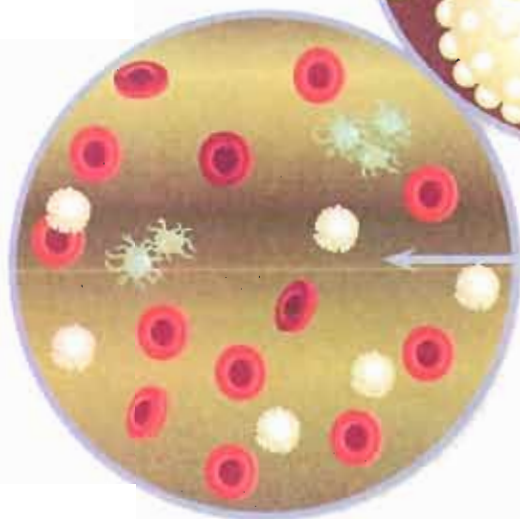


Τα αιμοπετάλια ταξιδεύουν μέσα στο αίμα σου και βοηθούν στη δημιουργία φραξίματος πάνω από τις πληγές ώστε να περιορισθεί η αιμορραγία.

Εάν έχεις θαλασσαιμία τα ερυθρά αιμοσφαίρια σου δεν έχουν αιμοσφαιρίνη και χρειάζεσαι κάποια βοήθεια. Πολλοί άνθρωποι δωρίζουν αίμα ώστε να μοιραστούν τα ερυθρά αιμοσφαίρια τους μαζί σου. Όταν κάνεις μετάγγιση αίματος αισθάνεσαι καλύτερα επειδή αυτό το αίμα έχει πολλή και καλή αιμοσφαιρίνη, η οποία μπορεί να μεταφέρει οξυγόνο στα κύτταρά σου.



Τα λευκά αιμοσφαίρια βοηθούν στην καταπολέμηση των μολύνσεων. Υπάρχουν πέντε είδη λευκών αιμοσφαιρίων. Τα περισσότερα περιπολούν το σώμα σου και κνηγούν τους εισβολείς. Όταν βρίσκουν κάποιον επιτίθενται και τον κατα-



στρέφουν.
Το Πλάσμα, το διάφανο υγρό που περιέχεται στο αίμα σου είναι κατά 90% νερό. Μεταφέρει θρεπτικά στοιχεία από τις τροφές στα κύτταρά σου και βοηθά στο κλείσιμο των πληγών και την καταπολέμηση ασθενειών.

Μάθε περισσότερα για τις μεταγγίσεις αίματος και την αποσιδήρωση



Είσαι ένα πολύ ξεχωριστό παιδί επειδή δέχεται πολλά νέα ερυθρά αιμοσφαίρια κάθε φορά που κάνεις μια μετάγγιση. Κάθε νέο αιμοσφαίριο έχει περίπου 1,000,000,000 άτομα σιδήρου.

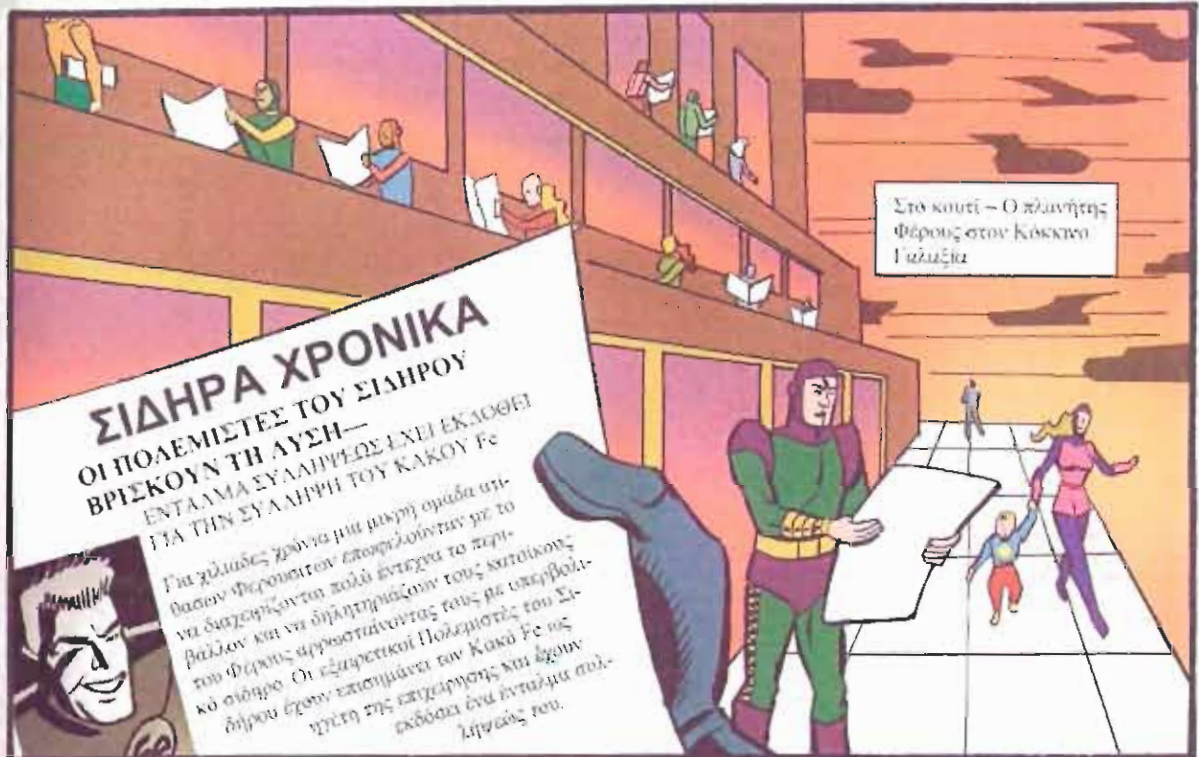
Πω, πω αυτά είναι πάρα πολλά!

Να θυμάσαι πως πρέπει να προσπαθήσεις πολύ για να απομακρύνεις τον σίδηρο από το σώμα σου. Απλά ακολούθησε τις οδηγίες του γιατρού σου για τον καλύτερο τρόπο να εξαφανίσεις τον σίδηρο.

Χρήσιμη Πληροφορία: Το άτομο είναι το βασικό συστατικό των στοιχείων. Ότι βλέπουμε αποτελείται από ένα ή περισσότερα στοιχεία.

IRON WARRIORS™

ΟΙ ΠΟΛΕΜΙΣΤΕΣ ΤΟΥ ΣΙΔΗΡΟΥ
ΞΕΚΙΝΟΥΝ ΠΑΓΚΟΣΜΙΑ ΑΠΟΣΤΟΛΗ
ΓΙΑ ΝΑ ΚΑΤΑΦΕΡΟΥΝ ΤΗΝ ΙΣΟΡΡΟΠΙΑ
ΤΟΥ ΣΙΔΗΡΟΥ







Καθώς μπαίνει στην ατμόσφαιρα της Γης, Ο Κακός Fe γίνεται ακόμη πιο δυνατός.



Ω! Μόλις τ'ακουμπήσει αυτό το διαστημόπλοιο θα το κάνει κομμάτι.

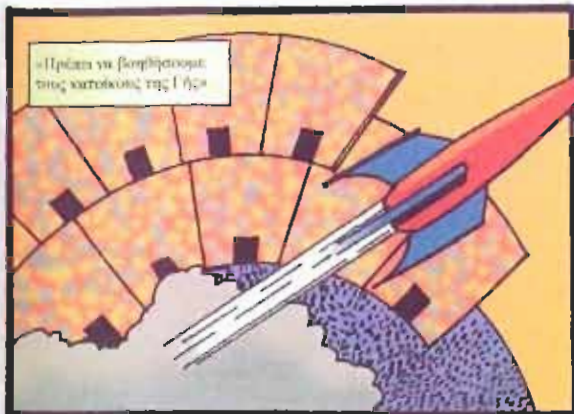


Ο Κακός Fe αποκτά την δυνατότητα να πετά. Αφήνει το διαστημόπλοιο και πετάει στη Γη για να εγκαταστήσει την Κακή του Αυτοκρατορία.



Πάνω στη Γη, θα είμαι ελεύθερος να χρησιμοποιήσω όπως θέλω τη δύναμη.





Γνωρίστε μερικούς
Πολεμιστές του Σιδήρου
IRON & WARRIORS™
στην πραγματική ζωή.



Ο Michael έχει ειδικευση στα δίκτυα κομπιούτερ. Ζει στο Λονδίνο με την γυναίκα του Aggie και τα δυο τους παιδιά Val (17) και Brandan (10). Στον ελεύθερο χρόνο του δουλεύει εθελοντής ως πρόεδρος της Κοινωνίας Θαλασσαιμίας του Ηνωμένου Βασιλείου για να ευαισθητοποιήσει τον κόσμο για την θαλασσαιμία. Είναι επίσης και αντεπιστέλλον μέλος στην Διεθνή Οργάνωση Θαλασσαιμίας.

Ο Michael είναι ένας πραγματικός πολεμιστής του Σιδήρου επειδή έχει προσπαθήσει πολύ για να κρατήσει το δικό του επίπεδο σιδήρου στα φυσιολογικά επίπεδα και έχει διδάξει και σε άλλους ασθενείς την σημασία που έχει να εφαρμόζει κανείς πιστά τη θεραπεία αποσιδήρωσής του.



Η Megula γεννήθηκε το 1966. Μένει στο Σάο Πάολο της Βραζιλίας. Η Megula είναι παντρεμένη με τον Denis και έχουν τρία παιδιά, Daniel (10), Dina (6) και τον Roberto (4). Η Megula εφαρμόζει πιστά την θεραπεία της και προσπαθεί πολύ να βοηθήσει και άλλους στην χώρα της. Είναι πρόεδρος της Ένωσης Θαλασσαιμίας της Βραζιλίας της "ABRASTA".

Η Megula επίσης έχει και μια πετυχημένη εταιρεία εισαγωγών – εξαγωγών. Στον ελεύθερο χρόνο της ταξιδεύει στον κόσμο για να βοηθήσει την καλύτερη θεραπεία και φροντίδα για την θαλασσαιμία.

Η συμβουλή της Megula είναι:
«Ποτέ να μην απελπίζεστε πως δεν μπορείτε να καταφέρετε όσα θέλετε. Τίποτε δεν είναι ακατόρθωτο»

