

Α. Τ. Ε. Ι ΠΑΤΡΩΝ

Σ. Ε. Υ. Π

ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ



ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΘΕΜΑ

Β – ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ



ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ:

ΠΛΕΥΡΙΑ ΒΕΛΟΥΔΩ

ΠΟΛΙΤΙΔΟΥ ΕΙΡΗΝΗ

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ:

ΜΙΧΑΛΟΠΟΥΛΟΥ

ΕΛΕΝΗ, BSc, MSc.

Πάτρα 2006

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με αυτά τα λίγα λόγια θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε την γιατρό (καρδιολόγο) κα. Αβραμοπούλου Θεώνη που μας βοήθησε να συλλέξουμε πληροφορίες και στοιχεία για το θέμα μας, καθώς και την διευθύντρια της μονάδας Πρόληψης μεσογειακής αναιμίας του Καραμανδάνειου Νοσοκομείου κα. Παπαγεωργίου Ουρανία και την προϊσταμένη του τμήματος κα. Κατηφόρη Μαρία, που προθυμοποιήθηκαν να μας φέρουν πιο κοντά στους ασθενείς και στα προβλήματά τους, συμβάλλοντας έτσι στην διεκπεραίωση της εργασίας μας.

Ιδιαίτερα νιώθουμε την υποχρέωση να ευχαριστήσουμε την υπεύθυνη καθηγήτριά μας κα. Μιχαλοπούλου Ελένη, που με τη δική της κατεύθυνση και συμβολή καταφέραμε να πραγματοποιήσουμε τη συγκεκριμένη εργασία.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ	5
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	6
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ^ο – Β ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	7
1.1. Ιστορικά στοιχεία	8
1.2. Διασπορά των γόνων και γονιδιακές μεταλλάξεις στην Ελλάδα	8
1.3. Επιδημιολογικά δεδομένα ασθενών με μεσογειακή αναιμία	10
1.4. Ορισμός – Παθοφυσιολογία	12
1.5. Μορφές	14
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 ^ο – ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ – ΔΙΑΓΝΩΣΗ	16
2.1. Ετερόζυγη β – Μεσογειακή αναιμία ή ελάσσων β – μεσογειακή αναιμία	17
2.2. Ενδιάμεση β – Μεσογειακή αναιμία	18
2.3. Ομόζυγη ή μείζων β – Μεσογειακή αναιμία	18
2.4. Διάγνωση της νόσου	20
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 ^ο ΘΕΡΑΠΕΙΑ	23
3.1. Μεταγγίσεις αίματος	24
3.1.1. Ενδείξεις για μετάγγιση	24
3.1.2. Ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί	25
3.1.3. Χορήγηση του αίματος	26
3.2. Επιπλοκές Μετάγγισης	27
3.2.1. Ισοευαισθητοποίηση	27
3.2.2. Πυρετικές και αλλεργικές αντιδράσεις	27
3.2.3. Λοιμώξεις που μεταδίδονται με τις μεταγγίσεις	28
3.3. Νεοκύτταρα	28
3.4. Σπληνεκτομή	29
3.5. Θεραπεία αποσιδήρωσης	29
3.5.1. Αποσιδήρωση με δεσφερριοξαμίνη (DFO)	30
3.5.2. Αποσιδηρωτικά δισκία	32
3.6. Μεταμόσχευση μυελού των οστών	32
3.7. Γονιδιακή θεραπεία	33

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

3.8. Συμπληρωματική θεραπεία	33
3.9. Μελλοντικά	33
3.10. Πορεία και πρόγνωση	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 ^ο ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ – ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	35
4.1. Καρδιολογικές επιπλοκές	36
4.2. Ενδοκρινικές διαταραχές	36
4.3. Άλλα προβλήματα	39
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 ^ο ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	41
5.1. Νοσηλευτικές παρεμβάσεις – Δραστηριότητες	42
5.2. Ψυχολογική υποστήριξη	47
5.3. Συμπεράσματα	47
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 ^ο ΙΣΤΟΡΙΚΟ – ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ	48
Κεφάλαιο 7 ^ο ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ	59
7.1 Ενημέρωση του κοινού	60
7.2. Διάγνωση φορέων	61
7.3. Γενετική καθοδήγηση	63
7.4. Προγεννητική διάγνωση	64
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8 ^ο ΟΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΣΤΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ & ΣΤΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ ΤΟΥΣ & Η ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥΣ.....	67
8.1. Κοινωνικές παροχές	69
ΕΠΙΛΟΓΟΣ	71
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ	72
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	83

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Ένας από τους σημαντικότερους στόχους της Ιατρικής Επιστήμης σήμερα, είναι η πρόληψη μίας ασθένειας και κατά δεύτερο λόγο η θεραπεία της. Το ρόλο αυτό έχει αναλάβει να διεκπεραιώσει η Προληπτική Ιατρική, η οποία θέτει ανάλογα με τις εποχές και νέους στόχους.

Χάρη στον προληπτικό εμβολιασμό έχουν εξαφανιστεί ουσιαστικά επιδημικές αρρώστιες όπως η ελονοσία, η ευλογιά, η πολιομυελίτιδα και η διφθερίτιδα. Αυτά είναι μερικά μόνο παραδείγματα που μαρτυρούν τη σημασία της πρόληψης.

Στη συνέχεια το ενδιαφέρον της Προληπτικής έρευνας εστιάζεται στη μελέτη και αντιμετώπιση των κληρονομικών ασθενειών. Ανάμεσα στις κληρονομικές νόσους η **Μεσογειακή Αναιμία** έχει για μας ιδιαίτερο ενδιαφέρον γιατί η γενετική ανωμαλία που ευθύνεται για την εκδήλωση της βαριάς αυτής αναιμίας είναι τόσο συχνή στη χώρα μας, ώστε το πρόβλημα να μπορεί να θεωρηθεί όχι μόνο καθαρά ιατρικό αλλά και κοινωνικό.

Στις μέρες μας όμως υπάρχει η δυνατότητα **πρόληψης της νόσου**. Γι' αυτό είναι ανάγκη, αλλά και χρέος μας να μάθουμε τι είναι η αναιμία αυτή σαν πρόβλημα υγείας, να σταθμίσουμε την κοινωνική της διάσταση και πάνω απ' όλα να συνειδητοποιήσουμε ότι μπορούμε να την προλάβουμε κι αυτό εξαρτάται εξ' ολοκλήρου από μας.

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

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Κατά τα τελευταία χρόνια σημειώθηκε μεγάλη πρόοδος, σχεδόν ταυτόχρονα στη θεραπευτική αντιμετώπιση, στη διευκρίνιση της βαθύτερης μοριακής βλάβης και στην πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας. Ειδικότερα, η πρόοδος στη θεραπεία δεν οφείλεται τόσο στην εισαγωγή νέων θεραπευτικών μέσων όσο στην πιο αποτελεσματική χρήση υπαρχόντων θεραπευτικών μεθόδων.

Το σχήμα των υπερμεταγγίσεων και η συνεχής υποδόριος χορήγηση δεσφερριοξαμίνης αντικατέστησαν την περιστασιακή χορήγηση αίματος και δεσφερριοξαμίνης. Η συνηθέστερη γενετική βλάβη αποδείχθηκε ότι είναι σημειακές μεταλλάξεις μέσα ή έξω από τους κυρίους δομικούς γόνους των αλυσίδων της σφαιρίνης που δημιουργούν προβλήματα στη μεταγραφή ή ωρίμανση του mRNA¹

Σημαντικός παράγοντας για τη μείωση γεννήσεων παιδιών με τη νόσο είναι η **πρόληψη**. Η πρόληψη **στοχεύει** στην εντόπιση και ενημέρωση των ετεροζυγωτών για το είδος και το περιεχόμενο της ασθένειας. Όλα τα παραπάνω μαζί με την ενδομήτρια διάγνωση έχουν καθοριστικό ρόλο στη μείωση της Μ.Α.

Η αρκετά συχνή προσωπική μας επικοινωνία στο χώρο της κλινικής άσκησης των σπουδαστών της νοσηλευτικής, με πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία και η διαπίστωση διαφόρων προβλημάτων αποτέλεσε και το ερέθισμα για τη μελέτη του συγκεκριμένου θέματος.

Αναζητήθηκε ελληνική και ξένη βιβλιογραφία και πραγματοποιήθηκαν επισκέψεις σε μονάδες Μ.Α. Στην παρούσα μελέτη η προσέγγιση του προβλήματος γίνεται αρχικά με την παρουσίαση των σύγχρονων απόψεων σχετικά με τον ορισμό, την ταξινόμηση, την παθοφυσιολογία, τις σύγχρονες θεραπείες, τις ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις της πάθησης και τις δυνατότητες πρόληψης.

Πιο συγκεκριμένα αναλύονται τα ιστορικά και επιδημιολογικά δεδομένα, η διασπορά και οι γονιδιακές μεταλλάξεις, οι σημερινές συνθήκες αντιμετώπισης των ασθενών, το πρόγραμμα πρόληψης, η ψυχολογική και κοινωνική εκτίμηση της κατάστασής ασθενών με μεσογειακή αναιμία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο
B – ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

1.1. ΙΣΤΟΡΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η Μεσογειακή Αναιμία παρατηρήθηκε αρχικά από Έλληνες Ιατρούς ιδίως από τον Α. Αραβαντινό, τον Γ. Μακκά και τον Γ. Χαλεβελάκη, ο οποίος εντάσσεται στους σύγχρονους ερευνητές.

Στη συνέχεια οι Αμερικανοί Cooley και Lee το 1925 διατύπωσαν την πρώτη αδρή περιγραφή των συμπτωμάτων της νόσου, ο πρώτος έδωσε το όνομά του στη μείζονα Μεσογειακή Αναιμία. Η Μεσογειακή αναιμία αναφέρεται στη βιβλιογραφία ως θαλασσαιμία και ως θαλασσαιμικά μεσογειακά σύνδρομα. Τον κληρονομικό χαρακτήρα της νόσου διατύπωσε ο Καμινόπετρος το 1938 και ο Gatto το 1942 ο οποίος χαρακτήρισε ως ομόζυγο την κατάσταση των πασχόντων και ως ετερόζυγο των γονέων τους².

Η νόσος απαντά κυρίως στις χώρες της Μεσογείου και σε άτομα Μεσογειακής καταγωγής (Ελλάδα, Ιταλία κ.α.)³. Επίσης εμφανίζεται και σε άλλες περιοχές της γης (Αρμενία, Τουρκία) κυρίως όμως στην Νοτιοανατολική Ασία⁴.

1.2. ΔΙΑΣΠΟΡΑ ΤΩΝ ΓΟΝΩΝ ΚΑΙ ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Η Β – Μεσογειακή Αναιμία είναι συχνή στους Μεσογειακούς Λαούς, τους Λαούς των Βαλκανίων, της Μέσης και Άπω Ανατολής. 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 μετάλλαξη¹⁻⁵.

Έρευνες εκτίμησης της συχνότητας των φορέων έγιναν σε διάφορες περιοχές της χώρας κυρίως τις δεκαετίες '60 και '70 , οι οποίες συνοπτικά φαίνονται στον πίνακα 1.

Πίνακας 1. Συνοπτικά αποτελέσματα της συχνότητας και κατανομής των ανωμάτων ερυθροκυτταρικών γόνων στην Ελλάδα ⁶

Περιοχή	Εξετασθέντες	Ετερόζυγοι β - Μ.Α. %	Ετερόζ. Δρεπαν. Αναιμίας %	Ερευνητές
Άρτα	532	12,2	4,5	Choremis et al, 63
Πετρομαγούλα	175		20,8	Choremis et al, 62 Stamatopoulos Fessas 1964
Πετρομαγούλα	183	12,6	20,2	»
Ελασσώνα	243	8,6	0	»
Κέρκυρα	1122	13,2	0	»
Σέριφος	167	13,8	0	»
Καρδίτσα	428	14,2	1,4	Barnicot et al, 63
Καρδίτσα	102	9,8	2	»
Αταλάντη	105	7,6	4,8	»
Κρήτη	238	7,1	0	»
Ρόδος	198	20,2	0	»
Χαλκιδική	102	3,9	23,5	»
Χαλκιδική	1921	7,9	11,7	Σινάκος και συν. 1975
Μικτός Ελλην. Πληθ.	1600	7,4		Malamos et al (1962)
Μικτός Ελλην.Πληθ.	1555	8,4		Σχίζας και συν (1977)

Αργότερα, μέσα από διδακτορικές και άλλες έρευνες, διερευνήθηκε η συχνότητα σε συγκεκριμένες περιοχές της χώρας. Από τη μελέτη του πίνακα, φαίνεται ότι στο μικτό πληθυσμό η μέση συχνότητα των ετερόζυγων β – Μ.Α. βρέθηκε 7,4% και 8,4%. Τα συμπεράσματα όπως διεξάγονται από τους ερευνητές είναι ότι υπάρχει ανομοιογένεια στη γεωγραφική κατανομή των γόνων στα διάφορα διαμερίσματα της χώρας.

Στη Χαλκιδική βρέθηκε 3,9%, ενώ στη Ρόδο φτάνει το 20,2% ⁶. Συχνότητα ανώμαλου γόνου 15-20% βρέθηκε στους νομούς Λέσβου-Λήμνου, Καρδίτσας και Κέρκυρας. Συχνότητα 10-15% στους νομούς Αιτωλ/νίας, Ευρυτανίας, Εύβοιας, Αχαΐας, Ηλείας, Ρεθύμνου και Δωδεκανήσου ¹.

Στους νομούς Δράμας, Κοζάνης, Γρεβενών Καστοριάς, Λασιθίου και στους πρόσφυγες του Πόντου και της Μικράς Ασίας ήταν μικρότερη του 5%. Στους υπολοίπους νομούς η συχνότητα βρέθηκε μεταξύ 5 και 10% ⁷.

Άλλες έρευνες έγιναν από τους Παπαδημητρίου και συν. στην περιοχή του Δομοκού και βρήκαν συχνότητα φορέων για τη Μ.Α. 8,7%. ⁸ Οι Χατζηστυλιανού και συν. σε 890 παιδιά ηλικίας 6-12 ετών στον Έβρο, βρήκαν συχνότητα β – Μ.Α. 0,2% και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας 1,9% ⁹. Οι Παπαγεωργίου και συν. στο νομό Μαγνησίας επί 1044 ατόμων μέσης ηλικίας 43 ετών βρήκαν συχνότητα β - Μ.Α. 4,2% και δρεπανοκυτταρικής 1,9% ¹⁰. Ο Μάλης σε διδακτορική διατριβή παρουσιάζει στη Λέσβο συχνότητα 8,3% για Μ.Α. και 0,3% για α – Μ.Α. ¹¹.

Οι ετεροζυγότες της Hbs αλλού βρίσκονται σε υψηλή συχνότητα, κυρίως σε περιοχές που υπήρχε ελονοσία (Χαλκιδική και Πετρομαγούλα), σε άλλες με μικρή συχνότητα και σε άλλες δεν βρέθηκαν καθόλου φορείς (Κέρκυρα, Κρήτη, Ρόδο, Ελασσώνα) ⁶. Οι φορείς της Hbs βρέθηκαν σε ποσοστό 1% ή και περισσότερο σε ορισμένες περιοχές, όπως φαίνεται στις διάφορες έρευνες. Στις περισσότερες περιπτώσεις αυτοί είναι ετερόζυγοι συνδιασμοί Hbs / β – Μ.Α. και έχουν εξαιρετικά ανομοιογενή διασπορά, με μεγαλύτερη συχνότητα στον Ορχομενό, στην Καρδίτσα, στην Χαλκιδική, στη Λήμνο και στη Ν. Πελοπόννησο ¹².

Ανώμαλες αιμοσφαιρίνες που έχουν σποραδική εμφάνιση είναι: η Hb Knossos, η Hb San Diego, η Hb Koln, η Hb Olympia, η Hb Arta, η Hb Corfu κ.α. και έχουν ιδιαίτερη σημασία διότι συνυπάρχουν με το Β – γόνο και προκαλούν ιδιότυπες μορφές Μ.Α. ^{12,13}.

Η συχνότητα των ετεροζυγωτών της Hb Lepore είναι περίπου 0,18% και της Hb HPFH 0,05%, ενώ η α – Μ.Α. έχει συχνότητα φορέων, στο γενικό πληθυσμό 8,4%, όμοια με τη β – Μ.Α. ¹⁴.

1.3. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Μέχρι σήμερα δεν έχει γίνει καμία επίσημη (δημοσιευμένη) καταγραφή των ασθενών. Η επιτροπή για τη Μ.Α. του Κ.Ε.Σ.Υ. το 1983 αναφέρει 3.200 ασθενείς. Η κα. Ακασόγλου το 1989 αναφέρει 3.500-4.000 ασθενείς και ο καθηγητής κος. Λουκόπουλος το 1995 αναφέρει 3.000 πάσχοντες ¹². Ο Πανελλήνιος Σύλλογος Πασχόντων προσπάθησε το 1994 και κατέγραψε το 70-80% των ασθενών. Επομένως, οι δύο πρόσφατες αναφορές

καθορίζουν τον αριθμό στις 3.000¹⁵, πρέπει όμως να επισημανθεί ότι σ' αυτόν εντάσσονται και η δρεπανοκυτταρική και μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία¹³.

Η κατανομή της ηλικίας σύμφωνα με τη μελέτη της ΠΑ.Σ.ΠΑ.Μ.Α. δείχνει ότι ο μεγαλύτερος αριθμός ασθενών βρίσκεται μεταξύ 15-23 ετών. Οι ασθενείς αυτοί γεννήθηκαν μεταξύ 1974-78 εποχή που άρχισε η **συστηματική αποσιδήρωση** δείχνοντας έτσι την **ωφελιμότητα της θεραπείας**¹³.

Ως εκ τούτου, η συμμόρφωση των ασθενών στην αποσιδηρωτική θεραπεία πρέπει να εφαρμόζεται με συνέπεια και είναι ένας τομέας στον οποίο και οι νοσηλευτές μπορούν να επηρεάσουν σημαντικά. Η συγκέντρωση μικρού αριθμού ασθενών στις μικρές ηλικίες δείχνει την **αποτελεσματικότητα της πρόληψης**. Επίσης η συγκέντρωση μικρού αριθμού στις μεγάλες ηλικίες δείχνει την **εγκατάλειψη της θεραπείας**.

Στους πίνακες, παρατηρείται ακόμη, ότι το 62% των ασθενών ηλικίας 11-25 **έχουν ανάγκη** αφ' ενός **ειδικής εκπαίδευσης** ώστε να αποδεχθούν τη νόσο, αφ'ετέρου **κατάλληλης προετοιμασίας** για την κοινωνική τους ένταξη. Οι δύο αυτοί τομείς αποτελούν επίσης ένα ευρύ πεδίο στο οποίο οι νοσηλευτές παίζουν σημαντικό ρόλο. Το κενό του έργου αυτού φαίνεται στους πίνακες 2 και 3, όπου το 14% περίπου των ασθενών **δεν έχουν καμία εκπαίδευση**. Αν δεν θεωρήσουμε εφόδιο τη βασική εκπαίδευση (2% περίπου), προκύπτει ότι περίπου το 16% των ασθενών είναι χωρίς εφόδια. Αυτό μπορεί να ερμηνεύσει και τον πίνακα 3, όπου το 30% **είναι άνεργοι**^{13,16}.

Πίνακας 2. Ανάλυση του πληθυσμού κατά επίπεδο εκπαίδευσης (μεταξύ 18 – 26 ετών)

	Σύνολο πληθυσμού	18-26 ετών
Εκπαίδευση	%	%
Ανώτατη εκπαίδευση	17,18	33,75
Ανώτερη εκπαίδευση	6,7	10,29
Μέση εκπαίδευση	49,56	41,03
Βασική εκπαίδευση	1,8	1,25
Ουδεμία εκπαίδευση	13,79	8,53
Δεν απάντησαν	10,97	5,14
ΣΥΝΟΛΟ	100	99,99

Πηγή: Στατιστική επεξεργασία συνόλου 2.060 ερωτηματολογίων (έτους 1994)

Πίνακας 3. Ανάλυση του πληθυσμού κατά απασχόληση

Σύνολο πληθυσμού	
ΑΝΕΡΓΟΙ	30,19
ΕΡΓΑΖΟΜΕΝΟΙ	14,42
ΜΑΘΗΤΕΣ	3,35
ΝΗΠΙΑ	0,05
ΣΠΟΥΔΑΣΤΕΣ	37,57
ΣΥΝΤΑΞΙΟΥΧΟΙ	2,43
ΔΕΝ ΑΠΑΝΤΗΣΑΝ	11,99
	100

Πηγή: Στατιστική επεξεργασία συνόλου 2.060 ερωτηματολογίων (έτους 1994)

Επιπλέον παρατηρείται γεωγραφική ανισοκατανομή των ασθενών στη χώρα. Στην Αττική συγκεντρώνεται περίπου το 50% από αυτούς. Ακολουθούν σε συχνότητα οι νομοί Αχαΐας, Θεσσαλονίκης, Ηλείας και Λάρισας. Όμως το υψηλό ποσοστό στους νομούς αυτούς δεν αντανακλά την πληθυσμιακή συχνότητα, αλλά την υψηλή συχνότητα γεννήσεων πασχόντων. Η υψηλή συχνότητα ασθενών μέχρι 15 ετών στους διάφορους νομούς μπορεί να ερμηνευτεί ως **ελλιπής εφαρμογή προγραμμάτων πρόληψης και ενημέρωσης του κοινού**¹³.

Άνιση είναι και η κατανομή των ασθενών στα νοσοκομεία των πόλεων. Παρατηρείται μεγάλη συγκέντρωση ενηλίκων ασθενών στα παιδιατρικά νοσοκομεία κυρίως της Αθήνας (Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία») και των άλλων πόλεων. Οι ασθενείς αυτοί αρνούνται να μεταφερθούν σε μονάδες ενηλίκων για ψυχολογικούς και πρακτικούς λόγους. Η κατάσταση αυτή μπορεί να αντιμετωπιστεί με ολοκληρωμένη νοσηλευτική παρέμβαση¹³.

1.4. ΟΡΙΣΜΟΣ – ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

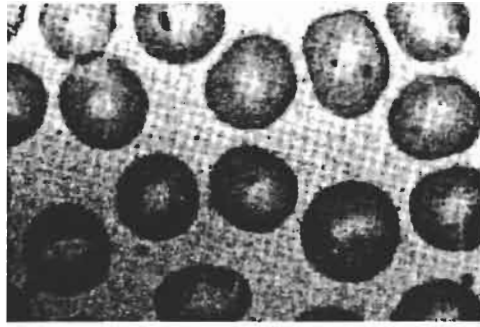
Στα θαλασσαιμικά σύνδρομα υπάγεται ετερογενής ομάδα κληρονομικών διαταραχών με κύριο χαρακτηριστικό τη μείωση σε ποικίλο βαθμό της παραγωγής μίας ή περισσότερων σφαιρινικών αλυσίδων. Η διαταραχή αυτή οδηγεί σε περίσσειμα και καθίζηση υπό μορφή έγκλειστων της συνοδού αλυσίδας που εξακολουθεί να συντίθεται σε

φυσιολογικά ποσά. Κοινά γνωρίσματα όλων των θαλασσαναιμικών συνδρόμων είναι η ενδομυελική καταστροφή των ερυθροβλαστών (ineffective erythropoiesis) η προβάλλουσα υποχρωμία, οι μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αιμοσφαιρίων και η αιμόλυση στην περιφέρεια. Ανάλογα με τη σφαιρινική αλυσίδα της οποίας επηρεάζεται η σύνθεση, η Μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται ως α , β , $\delta\beta$, δ , $\gamma\delta\beta$ Μεσογειακή αναιμία¹⁻¹⁷.

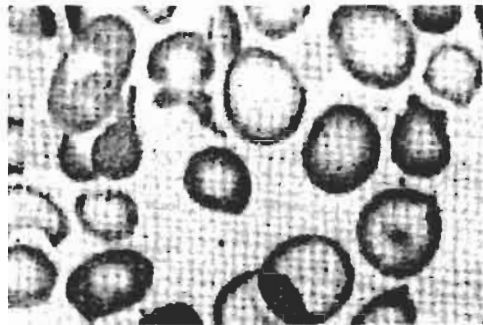
Στη β – Μεσογειακή αναιμία υπάρχει μερική ή ολική έλλειψη της β αλυσίδας, ενώ η α αλυσίδα παράγεται σε φυσιολογικά επίπεδα. Η μειωμένη σύνθεση της β αλυσίδας συνεπάγεται τη μείωση της σύνθεσης αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα την έντονη υποχρωμία και μικροκυττάρωση¹⁸. Η περίσσεια της α αλυσίδας διατίθεται για την παραγωγή της HbA₂ ($\alpha_2\delta_2$) ή της HbF ($\alpha_2\gamma_2$) και το υπόλοιπο υφίσταται πρωτεολυτική διάσπαση ή καθιζάνει υπό μορφή έγκλειστων σωματίων⁵.

Στην ετερόζυγη β – Μεσογειακή αναιμία, η απομάκρυνση της α αλυσίδας με πρωτεόλυση είναι επαρκής και δεν ανευρίσκονται έγκλειστα σώματα στους ερυθροβλάστες. Στην ομόζυγη β – Μεσογειακή αναιμία, δημιουργείται μεγάλο περίσσειμα α αλυσίδας (μη επαρκής πρωτεόλυση), με αποτέλεσμα την καθίζηση και το σχηματισμό έγκλειστων σωματίων που οδηγούν σε βλάβη της κυτταρικής μεμβράνης των ερυθροβλαστών⁵.

Τα ερυθροκύτταρα χάνουν νερό και πηγές ενέργειας. Οι βλάβες αυτές οδηγούν σε ενδομυελική καταστροφή μεγάλου αριθμού ερυθροβλαστών και σε πρόωρη καταστροφή των ερυθροκυττάρων στην περιφέρεια, κυρίως στο δικτυοενδοθηλιακό σύστημα του σπλήνα, ο οποίος υπερπλάσσεται και διογκώνεται σημαντικά¹⁹. Η σημαντική **διόγκωση του σπλήνα** προκαλεί λίμναση μεγάλης ποσότητας αίματος και επιγενή αύξηση του όγκου του πλάσματος, παράγοντες που επιδεινώνουν την αναιμία. Η βαριά αναιμία συνεπάγεται **υποξία και παραγωγή ερυθροποιητίνης**. Η τελευταία διεγείρει το μυελό προς αιμοποίηση και η προκαλούμενη **υπερπλασία του μυελού των οστών** ευθύνεται για τις οστικές παραμορφώσεις. Μερικές φορές σημειώνεται εξωμυελική επέκταση των ερυθροποιητικών κυττάρων, τα οποία σχηματίζουν μάζες (αιμοκυττοβλαστώματα) κυρίως στο θώρακα και παρασπονδυλικά (κίνδυνος πίεσης νωτιαίου μυελού)⁵.



Εικόνα 1. Ερυθροκύτταρα φυσιολογικού ατόμου



Εικόνα 2. Ερυθροκύτταρα πάσχοντος από ομόζυγη β – Μεσογειακή αναιμία (νόσο Κουλεϊ)

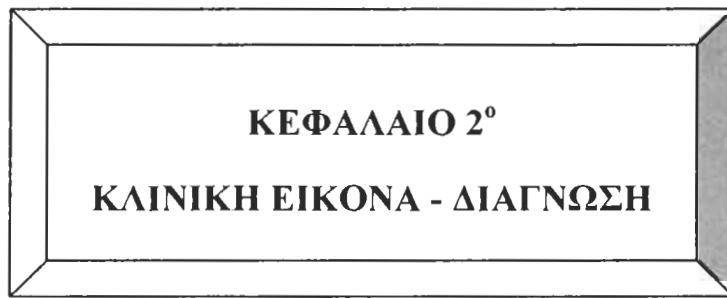
1.5. ΜΟΡΦΕΣ

Ο βαθμός που η θαλασσαιμική βλάβη καταστέλλει τη σύνθεση της β αλυσίδας κυμαίνεται ευρέως. Όταν δεν παράγεται καθόλου β αλυσίδα χαρακτηρίζεται ως β^0 , ενώ όταν περιορίζεται μόνο η παραγωγή της ως $1\beta^+$, $2\beta^+$, $3\beta^+$, με ελάττωση της βαρύτητας από 1-3. Ο $3\beta^+$ γόνος είναι σιωπηρός ή πολύ ήπιος με φυσιολογικά ποσά HbA_2 και HbF και χωρίς μορφολογικές αλλοιώσεις (τύπος I) ή με μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων (τύπος II)⁵⁻²⁰.

Υπάρχει ομάδα θαλασσαιμικών διαταραχών με εντόπιση της γενετικής βλάβης (εξάλειψη) σε ποικίλη έκταση της δβ περιοχής του χρωμοσώματος 11. Κοινό γνώρισμα αυτών των διαταραχών είναι η σημαντική αύξηση της HbF (HPFH, hereditary Persistence F Haemoglobin). Η αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore ($2\alpha^+$, $2\delta\beta$) προκύπτει επίσης από βλάβη της δβ περιοχής με διαφορετικό μηχανισμό (ασύμμετρη αντιπαράθεση ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση, με αποτέλεσμα να χιάζονται ανόμοιοι γόνοι, ο δ και ο β) συμπεριφέρεται δε γενετικά ως ήπιος ή ακόμα και βαρύν B θαλασσαιμικός γόνος⁵.

Όταν η θαλασσαιμική βλάβη περιλαμβάνει και τον γ γόνο, τότε προκύπτει η γδβ – μεσογειακή αναιμία, χωρίς αύξηση της HbF . Η κληρονομική παραμονή της HbF στην

ετερόζυγη μορφή της δεν έχει αιματολογική ή κλινική έκφραση πέρα από την αύξηση της HbF. Όμως σε συνδιασμό με β θαλασσαιμικό γόνο μπορεί να δώσει εικόνα ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας⁵.



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο
ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ - ΔΙΑΓΝΩΣΗ

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η κλινική εικόνα της β – Μεσογειακής αναιμίας εμφανίζει τρεις κλινικές διαβαθμίσεις:

1. Ετερόζυγη β – Μεσογειακή αναιμία
2. Ενδιάμεση β – Μεσογειακή αναιμία
3. Μείζων μεσογειακή αναιμία ή αναιμία Cooley⁵.

2.1. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β – ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ή ΕΛΑΣΣΩΝ Β – ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η ετερόζυγη β – Μεσογειακή αναιμία είναι συνήθως **ασυμπτωματική**. Μικρός αριθμός ατόμων έχει ήπια αναιμία με ή χωρίς συμπτώματα αδυναμίας και ελαφρύ ίκτερο με μικρή σπληνική διόγκωση. Στη βιβλιογραφία, η διόγκωση του σπλήνα αναφέρεται σε αναλογία που κυμαίνεται από 11-50%. Χολολιθίαση διαπιστώνεται σε αναλογία 4% περίπου. Σήμερα γίνεται δεκτό ότι στις αμιγείς περιπτώσεις ετεροζυγής β – Μεσογειακής αναιμίας, η διόγκωση ήπατος και σπλήνα απαντά σε μικρότερη συχνότητα και σε κάθε αξιόλογη σπληνομεγαλία θα πρέπει να αναζητείται άλλη αιτία. Σοβαρή επιδείνωση της αναιμίας μπορεί να προκύψει κατά τη διάρκεια λοιμώξεων ή εγκυμοσύνης. Η κλινική εικόνα της ετερόζυγης β – Μεσογειακής αναιμίας κυμαίνεται από τη σιωπηρή μορφή χωρίς καμία κλινική και αιματολογική εκδήλωση, μέχρι τη βαρύτερη μορφή με κλινική εικόνα στα όρια ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας¹⁻²¹.

Η διάγνωση της ετερόζυγης β – Μεσογειακής αναιμίας, επιτυγχάνεται με τον εργαστηριακό έλεγχο και με μελέτη της οικογένειας.

Στη γενική εξέταση αίματος βρίσκονται:

- Αύξηση του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων που είναι μικρότερα σε μέγεθος και έχουν χαμηλότερη περιεκτικότητα σε αιμοσφαιρίνη (MCV και MCH μικρότερα από το φυσιολογικό) (ο σίδηρος του ορού είναι φυσιολογικός ή αυξημένος)²¹.
- Στο επίχρισμα του αίματος, βρίσκεται υποχρωμία, μικροκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση και στοχοκυττάρωση.
- Σπάνια βρίσκεται ήπια μικροκυτταρική αναιμία (συχνά συνυπάρχει σιδηροπενική αναιμία και η χορήγηση σιδήρου βελτιώνει αλλά όχι πλήρως την αναιμία).

Στην ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης βρίσκεται αύξηση της αιμοσφαιρίνης A₂ (πάνω από 3,5%) και η αιμοσφαιρίνη F είναι συνήθως φυσιολογική.

Δεν απαιτείται καμία θεραπευτική αντιμετώπιση. Λόγω του κινδύνου γέννησης ατόμων με ομόζυγη β – μεσογειακή αναιμία επί γάμου μεταξύ φορέων της νόσου είναι επιτακτική **ανάγκη** η τέλεση οικογενειακής μελέτης και η χορήγηση **γενετικών συμβουλών** (ενημέρωση και σύσταση για την ανάγκη τέλεσης προγεννητικής διάγνωσης νωρίς κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης)²⁰⁻²².

2.2. ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ Β – ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η κλινική βαρύτητα της ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας βρίσκεται μεταξύ της ετερόζυγης μορφής και της ομόζυγης ή μείζονος β – Μεσογειακής αναιμίας. Οι ασθενείς έχουν σπληνομεγαλία, μετρίου βαθμού αναιμίας (9-10 gr Hb ή λιγότερο) και παρά την έλλειψη μεταγγίσεων δεν εμφανίζουν σημαντικές σκελετικές ανωμαλίες ή αξιόλογες ενδοκρινικές διαταραχές¹.

Οι γενετικοί μηχανισμοί που μετριάζουν τη βαρύτητα του β θαλασσαναιμικού γόνου είναι η αυξημένη παραγωγή γ αλυσίδας⁵.

Η ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία συνοδεύεται όχι σπάνια από ποικίλης βαρύτητας επιπλοκές, όπως έλλειψη φυλλικού οξέος, υπερουριχαιμία (από τη καταστροφή των ερυθροποιητικών κυττάρων), χολολιθίαση, αιμοσιδήρωση, υπερσπληνισμό, λοιμώξεις (στρεπτόκοκκος, σταφυλόκοκκος) αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία, έλκη κνημών, εξωμυελική ερυθροποίηση και μυελική απλασία (απλαστικές κρίσεις)^{1, 5}.

Το πρόγραμμα θεραπείας αποσιδήρωσης πρέπει να αρχίσει όταν η συσσώρευση σιδήρου, όπως διαπιστώνεται από τα επίπεδα φερριτίνης του ορού >1.000 ng/ml, σ' αυτή την περίπτωση χορηγείται υποδορίως δεσφερριτοξαμίνη²³.

2.3. ΟΜΟΖΥΓΗ ή ΜΕΙΖΟΝ Β – ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου, στο 60% των περιπτώσεων εμφανίζονται μέσα στο πρώτο έτος όταν η σύνθεση της γ αλυσίδας περιορίζεται σημαντικά για να δώσει τη θέση της στη β αλυσίδα²⁴. Αρχικά, προέχουν η **λεμονοειδής χρώση του δέρματος**, η υπικτερική χροιά των επιπεφυκότων και τα γενικά συμπτώματα όπως ανορεξία, πυρετική

κίνηση, διαρροϊκό σύνδρομο και **συχνές λοιμώξεις**. Παρατηρείται καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης αλλά με φυσιολογική ανάπτυξη της νοημοσύνης. Οι μυικές μάζες και η εναπόθεση λίπους, υστερούν και οι κνήμες είναι συνήθως μακρές και λεπτές¹.

Τα μορφολογικά χαρακτηριστικά του προσώπου γίνονται **μογγολοειδή** με προβολή των μετωπιαίων και ζυγωματικών, κύρτωση της ράχης της ρινός, προβολή της άνω γνάθου και οδοντικές ανωμαλίες. **Ο σπλήνας** και **το ήπαρ** εμφανίζουν προοδευτική **διόγκωση**^{1,21,23}.

Ο ακτινολογικός έλεγχος του σκελετού αναδεικνύει τη σημαντική **πάχυνση** της διπλής στο κρανίο, με ψηκτροειδή παρυφή, **λέπτυνση** του φλοιού των μακρών οστών και πορώδη αραιωτική εικόνα ιδιαίτερα στα άνω και κάτω άκρα^{18,21}.

Το μέγεθος της καρδιάς είναι μεγάλο και διαπιστώνονται ποικίλης έντασης συστολικά φυσήματα απότοκα της υπερδυναμικής κυκλοφορίας^{1,24}.



Εικόνα 3. Παιδί με χαρακτηριστικό μογγολοειδές προσωπείο

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Η νόσος συχνά ακολουθείται από υποτροπιάζουσες λοιμώξεις κυρίως από στρεπτόκοκκο, πνευμονιόκοκκο και σταφυλόκοκκο⁵. Η υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα είναι συχνή κυρίως μετά από σπληνεκτομή⁵. Η περικαρδίτιδα έχει συσχετισθεί με στρεπτοκοκκικές λοιμώξεις, ιούς ή ακόμη και με την αιμοσιδήρωση. Η ηπατίτιδα Β και τελευταία το AIDS αποτελούν αυξημένο κίνδυνο που συνδέεται με τις μεταγίσεις. Όμως

σήμερα, ο κίνδυνος αυτός έχει ελαχιστοποιηθεί με τη γενίκευση του σχετικού ελέγχου στο μεταγγιζόμενο αίμα.

Άλλες επιπλοκές είναι: έλλειψη φυλλικού οξέος, υπερουριχαιμία, αιμορραγική διάθεση από θρομβοπενία, χολολιθίαση, άτονα έλκη κνημών, αυτόματα κατάγματα και εξωμυελική ερυθροποίηση ¹.

Τα παιδιά που δεν υποβάλλονται σε μεταγγίσεις και αποσιδήρωση αποθνήσκουν κατά τη δεύτερη δεκαετία από αιμοσιδήρωση. Η τοξικότητα του σιδήρου αφορά κυρίως το μυοκάρδιο με **συχνότερο αίτιο θανάτου την καρδιακή, την ηπατική και την ενδοκρινική ανεπάρκεια**. Οι κυριότερες ενδοκρινικές ανωμαλίες είναι: η καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης, ο σακχαρώδης διαβήτης, πρωτογενής ή δευτερογενής υπογοναδισμός και ο υποπαραθυρεοειδισμός. Με την αιμοσιδήρωση συνδέονται επίσης και η ευαισθησία σε λοιμώξεις με υερσίνια, η υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα, αρθρίτιδα ή πολυαρθρίτιδα και η μελάγχρωση του δέρματος, η οποία οφείλεται στην αυξημένη εναπόθεση μελανίνης ⁵.

Πιστεύεται ότι, ο σίδηρος, μέσω παραγωγής ελευθέρων οξειδωτικών ριζών, προκαλεί κυτταρική βλάβη η οποία πυροδοτεί την αυξημένη εναπόθεση μελανίνης κατά ανάλογο τρόπο που το ηλιακό φως προκαλεί μελάγχρωση του δέρματος ^{1,25}.

2.4. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Η διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας βασίζεται:

1. Στο ιστορικό
2. Στην κλινική εξέταση
3. Στον πλήρη αιματολογικό έλεγχο
4. Στην ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης
5. Στη μελέτη της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθρών
6. Στη βιοσύνθεση των αλυσίδων της σφαιρίνης
7. Στην ανάλυση των γόνων ^{5,16}.

Για τη διάγνωση και ιδιαίτερα για τον καθορισμό του γονότυπου απαιτείται συχνά πλήρης οικογενειακή μελέτη ⁵.

Οικογενειακό Ιστορικό

- Και οι δύο γονείς είναι φορείς (ετεροζυγώτες) για τη β – Μεσογειακή αναιμία και εμφανίζουν μικροκυττάρωση και υποχρωμία
- Καταγωγή από περιοχές της Μεσογείου, της Μέσης και Άπω Ανατολής²⁰.

Αιματολογικός Έλεγχος

Ο αριθμός των ερυθρών, ο αιματοκρίτης και η αιμοσφαιρίνη, οι δείκτες MCV και MCH, η μελέτη της μορφολογίας των ερυθρών, η αναζήτηση εγκλείστων στα ερυθρά, ο προσδιορισμός των δικτυοερυθροκυττάρων και της φερριτίνης του ορού θα πρέπει απαραίτητα να περιλαμβάνονται στο συνήθη αιματολογικό έλεγχο. Από τη μελέτη αυτών των στοιχείων τίθεται ή απορρίπτεται η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας στις περισσότερες περιπτώσεις⁵.

Η γενική εξέταση αίματος δείχνει:

- Έντονη μικροκυτταρική υπόχρωμη αναιμία, με αυξημένα επίπεδα σιδήρου και μέτρια αύξηση των δικτυοερυθροκυττάρων (η αναιμία είναι αποτέλεσμα συνδυασμού της μη αποδοτικής ερυθροποίησης και της βράχυνσης του χρόνου επιβίωσης των ερυθρών)^{20, 22, 26, 27}.
- Επίχρισμα περιφερικού αίματος: μικροκυττάρωση, υποχρωμία, λεπτοκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, ύπαρξη στοχοκυττάρων, βασεόφιλης στίξης και ανεύρεση κυκλοφορούντων συνήθως ώριμων ερυθροβλαστών (λόγω εξωμυελικής αιμοποίησης κυρίως στον σπλήνα)^{20, 22, 26, 27}.
- Ύπαρξη σημείων αιμόλυσης: Αύξηση έμμεσης χολερυθρίνης, ελάττωση των απτοσφαιρινών^{20, 26}.

Μελέτη της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθρών

Τα ερυθροκύτταρα, όταν τοποθετούνται σε διαλύματα NaCl με προοδευτική μείωση της πυκνότητάς τους από 0,9-0,1% «λύνονται». Για τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα η αιμόλυση αρχίζει σε διάλυμα 0,32-0,36%. Αντίθετα, τα θαλασσαιμικά ερυθροκύτταρα εμφανίζουν αυξημένη αντίσταση στην αιμόλυση^{5, 28}.

Βιοσύνθεση των αλυσίδων της σφαιρίνης

Με τη μέθοδο αυτή καθορίζουμε κατά πόσο μία αλυσίδα παράγεται επαρκώς ή όχι. Στα φυσιολογικά άτομα η συνθετική σχέση της α/β αλυσίδας είναι περίπου ίση με τη μονάδα. Συνθετική σχέση α/β μεγαλύτερη από 1,20 υποδηλώνει β – Μεσογειακή αναιμία, ενώ κάτω από 0,85 α – Μεσογειακή αναιμία ⁵.

Ανάλυση των γόνων

Καθορίζουμε τη θαλασσαιμική βλάβη σε επίπεδο DNA με τις σύγχρονες μεθόδους της μοριακής βιολογίας.

Ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης και μέτρηση της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης

- Η αιμοσφαιρίνη F είναι πολύ αυξημένη (σημασία έχει μετά τον 6^ο μήνα της ζωής) ²⁸.
- Η αιμοσφαιρίνη A² είναι φυσιολογική (στους ομοζυγώτες)
- Η αιμοσφαιρίνη A απουσιάζει (μορφή B⁰) ή βρίσκεται σε μικρές ποσότητες (μορφή β⁺). Με την άνιση κατανομή της αιμοσφαιρίνης F στα ερυθρά αιμοσφαίρια γίνεται διαφορική διάγνωση από την κληρονομική παραμονή της αιμοσφαιρίνης F (HPFH)
- Ακτινολογικός έλεγχος του σκελετού: ψηκτροειδής παρυφή των οστών του κρανίου, λέπτυνση του φλοιού των μακρών οστών (αιτία αυτόματων καταγμάτων) και αραιώση της δοκίδωσης των σπογγωδών οστών (σπόνδυλοι) με αποτέλεσμα τη μείωση της οστικής μάζας (διάχυτη οστεοπόρωση) ^{27, 28}.
- Συστηματικός έλεγχος για συνύπαρξη και άλλης κληρονομικής αιτίας αιμόλυσης (σπάνια συνυπάρχει και έλλειψη G6PD) ^{20, 26}.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο
ΘΕΡΑΠΕΙΑ

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Το θεραπευτικό πρόγραμμα της μεσογειακής αναιμίας έχει τους εξής στόχους:

1. Τη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε φυσιολογικά επίπεδα με τακτικές μεταγγίσεις.
2. Την απομάκρυνση του αθροιζόμενου σιδήρου με αποσιδήρωση.
3. Την πρόληψη, την έγκαιρη διάγνωση και την αντιμετώπιση των δευτεροπαθών προβλημάτων που προκαλεί τόσο η νόσος όσο και η θεραπεία, με τακτική κλινική και εργαστηριακή παρακολούθηση.

Το πρόγραμμα της θεραπείας, αρχίζει με τις μεταγγίσεις και συνεχίζεται με την αποσιδήρωση^{16, 29}.

3.1. ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

3.1.1. ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΓΙΑ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Οι μεταγγίσεις αίματος έχουν ως σκοπό:

1. Την κανονική ανάπτυξη των παιδιών που πάσχουν από Μ.Α. Η καχεκτική εμφάνιση και το μικρό ύψος των παιδιών που πριν από την εισαγωγή των τακτικών μεταγγίσεων σε σύγκριση με την **κανονική ανάπτυξη** των νεωτέρων πασχόντων που μεταγγίζονται κανονικά, αποδεικνύει την ανάγκη για την ύπαρξη ενός σχετικά υψηλού αιματοκρίτη με μεταγγίσεις αίματος. Οι ανάγκες σε αίμα αυξάνονται ανάλογα με το συνολικό βάρος του ασθενούς³⁰.
2. Να επιτρέψουν την **κανονική δραστηριότητα** των πασχόντων στην εκπαίδευση και την εργασία τους και τη συμμετοχή τους στην κοινωνική ζωή³⁰.
3. Να αποτρέψουν τις οστικές παραμορφώσεις και την ανάπτυξη εξωμυελικών εστιών αιμοποίησης³¹. Με τις τακτικές μεταγγίσεις σήμερα, η εμφάνιση των παιδιών με Μ.Α. δεν διαφέρει σημαντικά από το φυσιολογικό, ενώ παλαιότερα, τα σχήματα των μεταγγίσεων προκαλούσαν φοβερές δυσμορφίες, μεγάλες εξωμυελικές μάζες ερυθροποιητικού ιστού με νευρολογικά σύνδρομα και έντονους πόνους³⁰.

Η απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων συνήθως τίθεται νωρίς, αφού στις περισσότερες περιπτώσεις, η νόσος εκδηλώνεται ήδη στον πρώτο χρόνο της ζωής, όταν η

επαρκής εμβρυϊκή αιμοσφαιρινοποίηση δίνει τη θέση της στην αιμοσφαιρινοποίηση του ενηλίκου ³⁰.

Κριτήρια για την απόφαση είναι:

1. Η αδυναμία του πάσχοντος παιδιού να κρατήσει επίπεδα αιμοσφαιρίνης πάνω από 7,0 g/dl ³².
2. Η αναστολή της ανάπτυξης του παιδιού με βάση τα πρότυπα διαγράμματα των παιδιάτρων
3. Η προοδευτική ανάπτυξη οστικών παραμορφώσεων, ιδίως στο πρόσωπο.

Οι ενδείξεις για τακτική χορήγηση μεταγγίσεων γίνονται δυσκολότερες στην «ενδιάμεση» μεσογειακή αναιμία. Κατά συνέπεια, **η ένδειξη μεταγγίσεων στην ενδιάμεση Μ.Α. τίθεται:**

1. Σε παρατεταμένες λοιμώξεις, όταν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης μειωθούν κάτω των 7,0 g/dl ή ο ασθενής αισθάνεται δύσπνοια ή δυσφορία ³³.
2. Όταν διαπιστώνονται μεγάλες και δυνητικά επικίνδυνες εξωμυελικές εστίες αιμοποίησης.
3. Όταν υπάρχει δυσμορφία του προσώπου ή όταν η οστεοπόρωση προκαλεί έντονα οστικά άλγη.
4. Επίσης στην περίπτωση που διαφαίνεται δυσανάλογη επιβάρυνση του καρδιακού μυός με έντονη υπερκινητική κυκλοφορία, δύσπνοια και κυρίως αρρυθμίες που ενοχλούν σημαντικά τον ασθενή.
5. Στην κύηση και όταν επίκειται μείζων χειρουργική επέμβαση

Στην ενδιάμεση Μ.Α. όπου το μέγεθος του σπληνός είναι σημαντικό, η σπληνεκτομή μπορεί να οδηγήσει σε βελτίωση των επιπέδων αιμοσφαιρίνης ³⁰.

3.1.2. ΠΟΣΟΤΗΤΑ ΑΙΜΑΤΟΣ ΠΟΥ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΧΟΡΗΓΗΘΕΙ

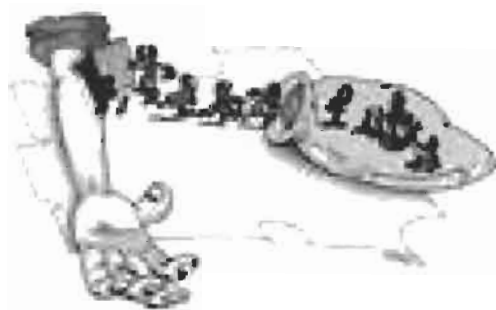
Όταν υπάρχει ένδειξη για μετάγγιση, το επόμενο βήμα είναι να καθοριστεί το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης, βάσει του οποίου θα πρέπει να μεταγγισθεί ο ασθενής. Σήμερα, υπολογίζεται ότι το επίπεδο της **αιμοσφαιρίνης** για τα **αναπτυσσόμενα παιδιά** είναι στα **12g/dl** (αιματοκρίτης 35%) μετά την μετάγγιση ³⁰. Ενώ στους **μεγαλύτερους πάσχοντες**, όταν η ανάπτυξη έχει συμπληρωθεί, το μέσο επιθυμητό επίπεδο μετά τη μετάγγιση μπορεί

να μειωθεί στα **9-10g/dl** που είναι επαρκή για κάθε δραστηριότητα, ενώ ο πάσχων δεν επιβαρύνεται σημαντικά με σίδηρο. Η ποσότητα του αίματος που χρειάζεται για την εξασφάλιση των παραπάνω, εξαρτάται από το βάρος του ασθενούς και το μέγεθος του σπληνός³⁴.

Η συχνότητα των μεταγγίσεων εξαρτάται από το διατιθέμενο αίμα και τις τεχνικές συνθήκες. Τα μεγάλα μεσοδιαστήματα απαιτούν πολλές μεταγγίσεις μαζί, και αυτές όχι μόνο κουράζουν τους ασθενείς, αλλά προκαλούν και υπερφόρτωση του κυκλοφορικού συστήματος. Στην πράξη, η συνήθης τακτική είναι η χορήγηση της αναγκαίας ποσότητας αίματος κάθε **3 - 4 εβδομάδες**. Οι υπολογισμοί αυτοί ανατρέπονται όταν υπάρχει διόγκωση σπληνός (υπερσπληνισμός και σπληνική υδραιμία), όταν ο ασθενής αναπτύξει αλλοαντισώματα ή όταν το προς μετάγγιση αίμα δεν είναι πρόσφατο^{30,35}.

3.1.3. ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Στις περισσότερες περιπτώσεις σήμερα στην Ελλάδα, το αίμα χορηγείται σε **Ειδικές Μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας**, που έχουν αναπτυχθεί σε πολλά νοσοκομεία της χώρας και εξυπηρετούν κατά τον καλύτερο δυνατό τρόπο τους ασθενείς χωρίς αυτοί να πρέπει να εισαχθούν στις κλινικές. Ανάγκη και περιθώρια βελτίωσης υπάρχουν πολλά. Το αίμα χορηγείται με ρυθμό 3 –5 ml ανά λεπτό (δύο μονάδες συμπυκνωμένων ερυθρών σε 3 – 4 ώρες). Ευνόητο είναι ότι, όταν υπάρχει φόβος καρδιακής κάμψης, τότε η μετάγγιση γίνεται με βραδύτερο ρυθμό με μικρότερη ποσότητα και βραχύτερα μεσοδιαστήματα και υποχορήγηση διουρητικών^{30,34}.



Εικόνα 4. Άνθρωπος που μεταγγίζεται

3.2. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

3.2.1 ΙΣΟΕΥΑΙΣΘΗΤΟΠΟΙΗΣΗ

Η ισοευαισθητοποίηση των θαλασσαιμικών ασθενών είναι σύνηθες φαινόμενο και συχνά δημιουργεί δυσκολίες ή και αδυναμία συνέχισης των μεταγγίσεων. Στην Ελλάδα, το ποσοστό των ευαισθητοποιημένων ατόμων φθάνει τα 15% και είναι μικρότερο στους ασθενείς που αρχίζουν τις μεταγγίσεις νωρίς και πολύ υψηλότερο σε εκείνους που μπαίνουν στο πρόγραμμα αργότερα, προφανώς γιατί οι πρώτοι αναπτύσσουν προοδευτικά ανοσολογική ανοχή. Τα υπόλοιπα αντιγόνα είναι κυρίως τα αντιγόνα του συστήματος Rhesus, το αντιγόνο Kell και Lewis. Για την πρόληψη της ισοανοσοποίησης το σωστό θα ήταν το αίμα να δίνεται **βάσει γονότυπου**. Όμως αυτό είναι σπάνιο, διότι οι διατιθέμενες μονάδες αίματος είναι περιορισμένες και η εργαστηριακή επιβάρυνση που συνεπάγεται η πλήρης αναγνώριση του γονότυπου σημαντική.

Επομένως, ο έλεγχος συμβατότητας περιορίζεται στο σύστημα ABO/Rhesus και την έμμεση αντίδραση Coombs με το προς μετάγγιση αίμα. Επιπλέον, πριν από την πρώτη μετάγγιση, πρέπει να γίνεται λεπτομερείς **αναγνώριση του πλήρους γονότυπου** του ασθενούς και κατοχύρωση ότι ο ορός του δεν περιέχει κανενός είδους αντισώματα. Δυστυχώς, η ισοευαισθητοποίηση, **δεν θεραπεύεται**. Η χορήγηση κορτιζόνης έχει επιβλαβή αποτελέσματα, ενώ η πλασμαφαίρεση δεν ωφελεί. Στην περίπτωση αυτή οι μεταγγίσεις γίνονται με πλήρη γονοτυπική ταυτότητα, φυσικά μόνο αν το αντιγόνο αναγνωρισθεί^{30,36}.

3.2.2. ΠΥΡΕΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΑΛΛΕΡΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Οι μεταγγίσεις αίματος συχνά συνοδεύονται από αντιδράσεις.

Οι αλλεργικές αντιδράσεις (κνησμός, πομφώδες εξάνθημα) συνήθως οφείλονται σε ξένες ουσίες ή σε φάρμακα που είχε πάρει ο αιμοδότης ή και στο ίδιο το μεταγγιζόμενο αίμα²⁹. Η αντιμετώπιση είναι συμπτωματική και εκτείνεται από τα απλά αντιαλλεργικά φάρμακα έως την ενδοφλέβια ένεση κορτικοειδών.

Οι πυρετικές αντιδράσεις συνήθως οφείλονται στα λευκά αιμοσφαίρια του μεταγγιζόμενου αίματος. Για την αποτροπή του προβλήματος, τα τελευταία χρόνια έχει

καθιερωθεί η χορήγηση του αίματος μέσα από κατάλληλα **φίλτρα κατακράτησης των λευκών** ³⁰.

3.2.3. ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ ΠΟΥ ΜΕΤΑΔΙΔΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Ηπατίτιδα Β: Εξακολουθεί να αποτελεί σοβαρό πρόβλημα υγείας σε ολόκληρο τον κόσμο. Αν και νόσημα υψηλής μολυσματικότητας, από τη δεκαετία του '70 που άρχισε να ανιχνεύεται η παρουσία του ιού στο αίμα και με την παρασκευή του εμβολίου για την ηπατίτιδα Β (δεκαετία του '80), ο κίνδυνος μετάδοσης του ιού με τις μεταγγίσεις έχει περιορισθεί σημαντικά. Για την προφύλαξη από την ηπατίτιδα Β, σήμερα είναι καθιερωμένο, πριν από την έναρξη των μεταγγίσεων να ελέγχεται η παρουσία των αντίστοιχων αντισωμάτων στον ορό του ασθενούς και σε αρνητική απάντηση, να γίνεται το **κατάλληλο εμβόλιο** ^{30,36}.

Ηπατίτιδα C: Ο επιπολασμός του ιού C είναι ευρύτατος και η ηπατίτιδα C αποτελεί ένα από τα πλέον σοβαρά προβλήματα των θαλασσαιμικών ασθενών. Στην Ελλάδα, πρόσφατα στοιχεία που βασίζονται σε μελέτη αιμοδοτών, έδειξαν ότι ποσοστό **1-3%** των φαινομενικά φυσιολογικών υγιών ατόμων **είναι φορείς** ³⁰. Η ηπατίτιδα C είναι λιγότερο μολυσματική από την ηπατίτιδα Β και δεν μεταδίδεται τόσο εύκολα στα άλλα μέλη της οικογένειας με χρήση κοινών σκευών ή σεξουαλική επαφή. Παρά την ήπια διαδρομή της, η νόσος απολήγει σε χρόνια ηπατίτιδα με δυνητική απώτερη εξέλιξη σε κίρρωση ή ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα ^{30,36}.

3.3. ΝΕΟΚΥΤΤΑΡΑ

Η χορήγηση νεοκυττάρων, η μετάγγιση δηλαδή ερυθροκυττάρων μέσης ηλικίας 12 περίπου ημερών, που συλλέγονται με εκλεκτικό διαχωρισμό από τα γηραιότερα ερυθροκύτταρα, έχει δοκιμαστεί σε περιορισμένο αριθμό πασχόντων με σκοπό τη βελτίωση της αιμοθεραπείας στη μεσογειακή αναιμία ³⁴.

Τα πλεονεκτήματα της μεθόδου είναι:

1. Η επιμήκυνση του χρονικού διαστήματος μεταξύ δύο μεταγγίσεων κατά 30%
2. Η απότομη μείωση του συνολικού ποσού των ερυθροκυττάρων που λαμβάνουν οι ασθενείς

3. Η αντίστοιχη μείωση του σιδήρου που συσσωρεύεται
4. Η μείωση της ταλαιπωρίας των ασθενών

Τα μειονεκτήματα είναι:

1. Η αλλοανοσοποίηση
2. Οι τεχνικές δυσκολίες (συσκευές και προσωπικό) που ανεβάζουν το κόστος
3. Η σπατάλη αίματος που δεν δικαιολογείται, αφού στη χώρα μας, η έλλειψη αίματος αποτελεί μόνιμο πρόβλημα και η συγκέντρωση λευκοκυττάρων από πολλές μονάδες αίματος, η οποία αυξάνει τον κίνδυνο μετάδοσης λοιμώξεων, ιδιαίτερα ιογενών που δεν μπορούν να ελεγχθούν πάντοτε ³⁰.

3.4. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Η σπληνεκτομή, είναι μία μέθοδος η οποία προτείνεται όταν ο σπλήνας αποδειχθεί ότι **καταστρέφει περισσότερο** (υπερσπληνισμός) **από ότι παράγει** (π.χ. όταν αυξάνεται ο ρυθμός των μεταγγίσεων)²⁶. Όταν η σπληνεκτομή είναι προγραμματισμένη, τότε κύριο μέλημα των θεραπόντων είναι ο εμβολιασμός των ασθενών 15 –30 ημέρες πριν από την εγχείρηση με αντιπνευμονιοκοκκικό εμβόλιο, γιατί οι σπληνεκτομηθέντες ασθενείς έχουν εξαιρετική ευαισθησία προς τον πνευμονιόκοκκο³⁵. Επίσης, συνίσταται **χημειοπροφύλαξη** με αμικιλίνη. Η σπληνεκτομή δεν γίνεται πριν το 5^ο έτος της ηλικίας του ασθενούς λόγω του κινδύνου των λοιμώξεων και της αύξησης των αιμοπεταλίων που μπορούν να προκαλέσουν εμβολές.

3.5 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Η θεραπεία με μεταγγίσεις, έχει βελτιώσει την ποιότητα της ζωής και έχει αυξήσει το χρόνο επιβίωσης των ασθενών, έτσι ο οργανισμός **επιβαρύνεται με 180mg σιδήρου ανά μονάδα μετάγγισης** ⁴⁰. Εάν το χρόνο, ένας ασθενής παίρνει 25 – 30 μονάδες αίματος, τότε η ετήσια συγκέντρωση σιδήρου στον οργανισμό, υπολογίζεται στα 4,5 – 5,5 gr. Με αυτό το ρυθμό μέχρι την ηλικία των 30 ετών ένας ασθενής θα έχει αποθηκεύσει περίπου 70 gr σιδήρου ³⁴. Υπενθυμίζεται ότι, το συνολικό ποσό σιδήρου ενός φυσιολογικού ατόμου

είναι περίπου 4 gr και παρά τη συνεχή απώλεια και πρόσληψη σε όλη τη διάρκεια της ζωής, το ποσό αυτό ανακυκλώνεται και παραμένει σταθερό ³⁰.

Η παθολογική συγκέντρωση του σιδήρου, ονομάζεται **αιμοσιδήρωση**, κατάσταση κατά την οποία δημιουργείται ίνωση σε όλους τους ιστούς του οργανισμού και λειτουργική ανεπάρκεια των διαφόρων ζωτικών οργάνων. Ο οργανισμός χρησιμοποιεί τη φεριττίνη για να δεσμεύσει το σίδηρο (ελεύθερος σίδηρος δεν ανευρίσκεται στον οργανισμό). Τα φυσιολογικά επίπεδα της φεριττίνης είναι 12 – 325ng/ml¹.

Η αποσιδήρωση γίνεται με τη χρήση χηλικών φαρμάκων, όπως η δεσφερριοξαμίνη και η δεφεριπρόνη ⁴¹.

3.5.1 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ ΜΕ ΔΕΣΦΕΡΡΙΟΞΑΜΙΝΗ (DFO)

Από το 1960 που ανακαλύφθηκε αποτελεί το πλέον κατάλληλο αποσιδηρωτικό φάρμακο μέχρι σήμερα. Αρχικά το DFO χορηγήθηκε με διάφορους παρεντερικούς τρόπους μέχρι το 1977 που εφαρμόστηκε η **φορητή αντλία** για υποδόρια χορήγηση του φαρμάκου. Η χρήση της αντλίας επιτρέπει στον ασθενή να κάνει τη θεραπεία τις **νυχτερινές ώρες** που κοιμάται. Η έναρξη της θεραπείας συνίσταται όταν το παιδί φτάσει 3 –5 ετών και το επίπεδο της φεριττίνης ξεπεράσει τα 1.000ng/ml ¹⁶.

Η δόση του φαρμάκου και το πρόγραμμα αποσιδήρωσης καθορίζονται με την απέκκριση του σιδήρου από τον οργανισμό και από την πρόσληψή του με τις μεταγγίσεις. Δόση 20 – 40 mg/kg Β.Σ. στα παιδιά, 25 – 60 mg/kg Β.Σ. στους ενήλικες, είναι αποτελεσματική για την πρόληψη της αιμοσιδήρωσης. Το φάρμακο **χορηγείται για 6 – 8 ώρες το 24ωρο επί 5 ημέρες την εβδομάδα** ¹⁶. Η παρουσία της βιταμίνης C αυξάνει την αποτελεσματικότητα του φαρμάκου.

Μετρήσεις της απόκρισης του οργανισμού στη θεραπεία γίνονται κάθε 4 – 6 μήνες με την εκτίμηση των επιπέδων της φεριττίνης και της ποσότητας του Fe που αποβάλλεται από τα ούρα. Τα ολικά αποθέματα του σιδήρου στον οργανισμό, εκτιμώνται με την αξιολόγηση των εξής παραμέτρων:

- Υπολογισμός σιδήρου μετάγγισης
- Φεριττίνης ορού
- Μυελική παρακέντηση (αποθέματα σιδήρου)
- Βιοψία ήπατος (αποθέματα σιδήρου και φεριττίνης)

- Φεριττίνη ερυθρών
- Ελεύθερος σίδηρος ορού
- Υπολογιστική τομογραφία ήπατος

Στις περισσότερες περιπτώσεις η μη απόδοση της θεραπείας σχετίζεται με την αδυναμία των αρρώστων να εφαρμόσουν με συνέπεια τη θεραπευτική αγωγή ¹⁶. Η συμμόρφωση είναι γενικά καλή κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία, όταν οι γονείς είναι υπεύθυνοι, αλλά εκπίπτει κατά την εφηβεία.

Πολλές φορές η χρήση του φαρμάκου προκαλεί τοξικές αντιδράσεις και θεωρείται ότι υψηλή αδέσμευτη ποσότητα του δρα τοξικά ή αντιδρά με άλλα ιχνοστοιχεία όταν ο σίδηρος δεν είναι διαθέσιμος.

Οι παρενέργειες δεσφερριοξαμίνης εκδηλώνονται με τοπικές αντιδράσεις: **Ερυθρότητα, άλγος και οίδημα** στο σημείο της υποδόριας έγχυσης ³⁰.

Αλλεργικές αντιδράσεις: Είναι σπάνιες αλλά μπορούν να συμβούν. Διακρίνονται σε τοπικές και γενικευμένες ³⁰.

Λοίμωξη από Υερσίνια: Η Υερσίνια είναι σιδηρόφιλο Gram αρνητικό βακτηρίδιο (pasteurella). Η μετάδοσή της γίνεται με μολυσμένες τροφές. Η λοίμωξη ευνοείται με τη λήψη δεσφερριοξαμίνης, γιατί η τελευταία προάγει τη βιοδιαθεσιμότητα του σιδήρου για το βακτηρίδιο. Η λοίμωξη από υερσίνια, χαρακτηρίζεται από υψηλό πυρετό, διαρροϊκό σύνδρομο, μεσεντέριο λεμφαδενίτιδα και κλινικά σημεία που μοιάζουν με οξεία σκωληκοειδίτιδα ³⁰.

Σε περίπτωση που η δεσφερριοξαμίνη χορηγηθεί σε πολύ υψηλές δόσεις σε ασθενείς που έχουν χαμηλά επίπεδα φεριττίνης μπορεί να προκαλέσει τις ακόλουθες παρενέργειες:

1. Τοξικότητα από τους οφθαλμούς. Νυκταλωπία, περιορισμός των οπτικών πεδίων και της οπτικής οξύτητας, καταρράκτης. Η διακοπή της δεσφερριοξαμίνης συνήθως αναστρέφει τα συμπτώματα ⁴¹.
2. Απώλεια ακοής. Μείωση της ακοής στους τόνους υψηλής συχνότητας και κώφωση, ιδιαίτερα στα παιδιά. Η κώφωση συνήθως δεν είναι αναστρέψιμη ⁴⁴.
3. Καθυστέρηση ή αναστολή της ανάπτυξης. Παρατηρείται σε μικρά παιδιά με χαμηλά επίπεδα φεριττίνης.
4. Σκελετικές αλλοιώσεις. Ψευδορραχίτιδα, αλλοιώσεις στις μεταφύσεις, δυσανάλογα μακρά άνω και κάτω άκρα, είναι οι πλέον συνήθεις ³⁰.

3.5.2. ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΤΙΚΑ ΔΙΣΚΙΑ

Μόνο το φάρμακο deferrirone βρέθηκε ως αποτελεσματικό και τοξικά ανεκτό, για να εφαρμοστεί μακροχρόνια σε ασθενείς.

Τα αποτελέσματα των πρώτων κλινικών μελετών με deferrirone ανακοινώθηκαν το 1987 και έδειξαν **βελτιώσεις στη λειτουργία του οργανισμού**, λεύκανση του δέρματος, βελτίωση της καρδιακής και ηπατικής λειτουργίας^{16,46}. Μακροχρόνιες όμως δοκιμές έχουν αποκαλύψει μία σειρά τοξικών επιπλοκών. Η πιο συχνή είναι η ακοκιοκυτταραιμία με σοβαρή ουδετεροπενία, αρθροπάθεια, ανεπάρκεια ψευδαργύρου, γαστρεντερικά συμπτώματα, διαταραχή της λειτουργίας του ήπατος³⁰.

Αρκετές μελέτες έχουν γίνει στην προσπάθεια να ανακαλύψουν ένα αποσιδηρωτικό χάπι που θα είναι αποτελεσματικό και ακίνδυνο για να αντικαταστήσει την επίπονη αποσιδηρωτική θεραπεία που εφαρμόζεται σήμερα⁴⁵.

3.6. ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ (ΜΜΟ)

Αν και μέχρι σήμερα έχουν μεταμοσχευθεί επιτυχώς περίπου 1.000 πάσχοντες από Μ.Α., η επιλογή της θεραπευτικής αυτής απόφασης εξακολουθεί να έχει τεχνικές και ηθικές δυσκολίες, οι αντιδράσεις και οι συζητήσεις για το ποιος έχει το ηθικό δικαίωμα να οδηγήσει τον ασθενή σε μία θεραπευτική πράξη με ποσοστά θανατηφόρας εξέλιξης, εξακολουθούν να υπάρχουν.

Οι κύριες **προϋποθέσεις** μεταμόσχευσης μυελού των οστών είναι οι εξής:

1. Η ύπαρξη ιστοσυμβατού δότη
2. Η καλή γενική κατάσταση του ασθενούς
3. Η μικρή ηλικία
4. Η καλή καρδιακή λειτουργία
5. Το μικρό μέγεθος του ήπατος
6. Η χαμηλή τιμή φεριτίνης
7. Η απουσία πυλαίας ίνωσης⁴⁷.

Κατά συνέπεια, η ΜΜΟ **αντιμετωπίζεται μόνο** όταν ο πάσχων έχει **υγιή αδέρφια**, ενώ η ΜΜΟ από γονείς με ιστοσυμβατότητα μικρότερη του 5% δεν έδωσε ικανοποιητικά αποτελέσματα ⁴⁷.

Οι μεταμοσχευθέντες πάσχοντες, χρειάζονται συνεχή και μακρά παρακολούθηση. Για τη μείωση της πιθανότητας απόρριψης του μοσχεύματος κατά του ξενιστή (GVA) χρησιμοποιούνται η μεθατρεξάνη, η κυκλοσπορίνη Α και ο αντιλεμφοκυτταρικός ορός.

3.7. ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η γονιδιακή θεραπεία βρίσκεται σε προχωρημένο **πειραματικό στάδιο** και υπολογίζεται ότι θα μπορούσε να εφαρμοστεί σε άτομα με ομόζυγο Μεσογειακή Αναιμία ή αιμοσφαιρινοπάθειες μετά την επόμενη πενταετία. Στοχεύει στη διόρθωση της βλάβης στα γονίδια του ασθενούς.

Απαιτεί τη χρήση ορισμένων ιών για μεταφορά και ενσωμάτωση επιλεγμένου γονιδιακού υλικού σε αυτόλογα αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα, που στη συνέχεια θα αυτοπολλαπλασιάζονται και θα δίνουν ωριμότερα κύτταρα-απογόνους με δυνατότητα παραγωγής αιμοσφαιρίνης σε ικανοποιητική ποσότητα και λειτουργία ³⁸.

3.8. ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ Μ.Α.

Γίνεται σε συνδυασμό με την κύρια θεραπεία και αποβλέπει στην πρόληψη ή τη θεραπεία επιπλοκών της νόσου. Περιλαμβάνει τη χορήγηση βιταμινών C για την ενίσχυση της αποβολής του σιδήρου με την αποσιδήρωση, το φυλλικό οξύ σε ενδιάμεσες μη μεταγγιζόμενες αναιμίες, τη D για την πρόληψη του υποπαραθυρεοειδισμού, την E για την αύξηση της ζωής των ερυθρών αιμοσφαιριών ⁴⁸.

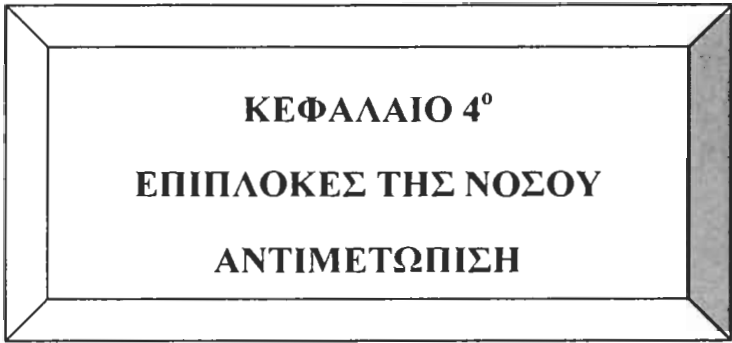
3.9 ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΑ

Νέες μέθοδοι πρόληψης απόρριψης μοσχεύματος και αντίδρασης μοσχεύματος εναντίον δέκτου, καθώς και η αξιοποίηση του αίματος, ομφάλιου λώρου με τράπεζες φύλαξης του, θα αυξήσουν την επιτυχία της ετερόλογης μεταμόσχευσης. Καθώς και η

μεταμόσχευση του εμβρύου μέσα στη μήτρα (in utero) τη 16^η – 20^η εβδομάδα της κύησης φαίνεται εφικτή μελλοντικά ^{49,50,51}.

3.10. ΠΟΡΕΙΑ ΚΑΙ ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Κατά το παρελθόν, παρά τις επαναλαμβανόμενες μεταγγίσεις, τα παιδιά με ομόζυγη Β – μεσογειακή αναιμία, απεβίωναν εντός των 2 πρώτων δεκαετιών της ζωής από επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις ή από αιμοχρωμάτωση. Όμως, με την αύξηση του αριθμού των μεταγγίσεων και την αποβολή του σιδήρου με χηλικούς παράγοντες, η πρόγνωση έχει βελτιωθεί κατά πολύ. Χολόλιθοι συχνά αναπτύσσονται στους ασθενείς, που επιζούν έως τα πρώτα χρόνια της εφηβείας. Η διάρκεια ζωής στην ετερόζυγη μορφή της β – μεσογειακής αναιμίας είναι φυσιολογική ⁵².



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο
ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ
ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

4.1. ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

Εκδηλώνονται ως συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια, διαταραχές του ρυθμού και περικαρδίτιδα. Η μυοκαρδιοπάθεια της Μ.Α. οφείλεται κυρίως στην **αιμοχρωμάτωση**, την **ιστική υποξία** και κατά ένα βαθμό στην **υπερκινητική** κυκλοφορία.

Ένας άλλος σημαντικός παράγοντας είναι η μυοκαρδίτιδα από ιούς, η οποία πολλές φορές δεν μπορεί να διαγνωστεί καθώς επίσης και η πνευμονική αρτηριακή υπέρταση⁵³.

Επιπρόσθετα, σημαντικό πρόβλημα αποτελούν οι αρρυθμίες και οι βλάβες των βαλβίδων. Στην αντιμετώπιση των καρδιολογικών επιπλοκών, ιδιαίτερη έμφαση δίνεται στη μείωση της ποσότητας του σιδήρου, που είναι συσσωρευμένος στο μυοκάρδιο με έντονη **αγωγή αποσιδήρωσης**⁵⁴.

4.2. ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Είναι συνέπεια της χρόνιας αναιμίας και της αιμοσιδήρωσης. Κατά κανόνα, οι πάσχοντες από Μ.Α. με επίπεδα φερριτίνης πάνω από 3.000 μg/l και αυξημένα ηπατικά ένζυμα, εμφανίζουν σημαντική έκπτωση της λειτουργίας των ενδοκρινών αδένων σε σύγκριση με πάσχοντες χωρίς τις παραπάνω διαταραχές.

Ωστόσο, ένα μικρότερο ποσοστό ασθενών, εμφανίζει ενδοκρινολογικά προβλήματα, χωρίς ιδιαίτερη επιβάρυνση με σίδηρο. Εδώ προφανώς ενοχοποιούνται και άλλοι μηχανισμοί, όπως η χρόνια αναιμία, η κακή ηπατική λειτουργία, η ατομική υπερευαισθησία προς το σίδηρο, που επιφέρουν διαταραχή της μικροκυκλοφορίας και της φυσιολογικής λειτουργίας των ενδοκρινών αδένων.

Οι συχνότερες ενδοκρινικές διαταραχές στη μεσογειακή αναιμία είναι η καθυστέρηση της ανάπτυξης, ο υπογοναδισμός, ο υποθυρεοειδισμός, ο σακχαρώδης διαβήτης και ο υποπαραθυρεοειδισμός³⁰.

Α) Καθυστέρηση ανάπτυξης – υπογοναδισμός

Στο παρελθόν αποτελούσαν τις συχνότερες και αποδίδονταν στις ανεπαρκείς μεταγγίσεις και τη χρόνια αναιμία. Σήμερα, ενοχοποιείται η **εναπόθεση σιδήρου στην υπόφυση και τις γονάδες**⁵⁵.

Αναστολή της ανάπτυξης, μπορεί επίσης να επιφέρει η υπερβολή στη χορήγηση δεσφερριοξαμίνης σε παιδιά μικρότερα των 10 ετών. Πλήρης έλλειψη αυξητικής ορμόνης δεν έχει αποδειχθεί, μελέτες όμως έχουν δείξει ότι ίσως πρόκειται για μείωση του ρυθμού έκκρισης της ορμόνης. Θεραπευτικά σε ασθενείς με σοβαρή καθυστέρηση της σωματικής αύξησης, έχει δοκιμαστεί η χορήγηση βιοσυνθετικής αυξητικής ορμόνης^{56,57,58}.

Ο **υπογοναδισμός** εκδηλώνεται ως καθυστέρηση ή αναστολή της έναρξης της εφηβείας. Τα κορίτσια εμφανίζουν πρωτοπαθή ή δευτεροπαθή αμηνόρροια που οφείλεται σε βλάβη της υπόφυσης ή των γονάδων. Στα αγόρια η καθυστέρηση της εφηβείας, αποδίδεται κυρίως σε έλλειψη γοναδοτροφινών και λιγότερο σε ανεπάρκεια των γονάδων³⁰.

Στα κορίτσια, η θεραπεία αποκατάστασης περιλαμβάνει τη χορήγηση συνδυασμού **οιστρογόνων** και **προγεστερόνης**. Ένδειξη θεραπείας έχουν τα θήλεα ηλικίας μεγαλύτερης των 13 –14 ετών και οστικής ηλικίας μεγαλύτερης των 11 ετών. Στα αγόρια με υπογοναδισμό δίνεται **τεστοστερόνη**. Ένδειξη θεραπείας έχουν τα αγόρια ηλικίας μεγαλύτερης των 14 –15 ετών με οστική ηλικία μεγαλύτερη των 12 ετών³⁰.

Β) Υποθυρεοειδισμός

Ένας σημαντικός αριθμός ασθενών με Μ.Α. (περίπου 6%) μπορεί να εμφανίσει πρωτοπαθή υποθυρεοειδισμό με ή χωρίς κλινικά σημεία, ιδίως όταν συνυπάρχουν και άλλες ενδοκρινολογικές παθήσεις. **Οι γυναίκες** αναπτύσσουν υποθυρεοειδισμό **πιο νωρίς** από τους άνδρες, μεταξύ των ηλικιών 11 και 20 ετών. Οι ασθενείς έχουν ανάγκη θεραπείας υποκατάστασης με θυροξίνη και πρέπει να παρακολουθούνται συστηματικά με έλεγχο των θυρεοειδικών ορμονών³⁰.

Γ) Υποπαραθυρεοειδισμός

Σύμφωνα με πρόσφατες μελέτες το 4% των πασχόντων από Μ.Α. έχουν υποπαραθυρεοειδισμό. **Οι άνδρες προσβάλλονται συχνότερα**, κυρίως μεταξύ των ηλικιών 16 και 20 ετών, ιδιαίτερα όταν συνυπάρχει βαριά αιμοχρωμάτωση. Χαρακτηριστικά συμπτώματα της υπασβεστιαϊμίας είναι ο κνησμός, τα νυγμώδη άλγη

και το μυρμηγκισμα των άκρων. Εάν δεν χορηγηθεί άμεσα ασβέστιο μπορεί να εμφανιστεί τετανία. Σε ασθενείς με καρδιακή ανεπάρκεια, οι οποίοι λαμβάνουν δακτυλίτιδα, οι στάθμες του ασβεστίου στον ορό πρέπει να μετρούνται συχνά και να ρυθμίζονται ανάλογα, γιατί η υποασβεστιαμία περιορίζει τη δράση του φαρμάκου. Επισημαίνεται ακόμη, ότι η υποασβεστιαμία αυξάνει την τοξικότητα της δακτυλίτιδας αλλά και ότι η ενδοφλέβια χορήγηση ασβεστίου μπορεί να επιφέρει αιφνίδιο θάνατο σε ασθενείς υπό δακτυλιδισμό ³⁰.

Δ) Ινσουλινοεξαρτώμενος διαβήτης

Δεν υπάρχει διαφορά συχνότητας μεταξύ ανδρών και γυναικών. Ο διαβήτης προσβάλλει το 5% περίπου των πασχόντων από Μ.Α. μεταξύ των ηλικιών 16 και 20 ετών. Η επιβίωση των ασθενών με διαβήτη είναι σαφώς μεγαλύτερη τα τελευταία χρόνια, γιατί η διάγνωση γίνεται νωρίτερα με συχνές μετρήσεις του σακχάρου ενώ η αποσιδήρωση γίνεται περισσότερο συστηματικά.

Κατά κανόνα, όλοι οι πάσχοντες άνω των 16 ετών και όσοι έχουν διαβητικά μέλη στην οικογένειά τους, πρέπει να υποβάλλονται σε τακτική **εξέταση των επιπέδων σακχάρου**. Αν οι ενδείξεις υποδηλώνουν δυσανεξία στη γλυκόζη, επιβάλλεται πολύ καλή αποσιδήρωση, σωστή διαίτα και καλός έλεγχος του σωματικού βάρους. Αν τηρηθούν προσεκτικά οι παραπάνω κανόνες, σε αρκετές περιπτώσεις ο διαβήτης είναι αναστρέψιμος ³⁰.

Ε) Οστεοπόρωση

Είναι συνήθης και σημαντική επιπλοκή στη μεσογειακή αναιμία ⁵⁹. Οι μηχανισμοί που συμβάλλουν στην εμφάνιση οστεοπόρωσης είναι οι εξής:

- Η αναιμία
- Η αιμοχρωμάτωση και η δεσφερριτοξαμίνη
- Η καθυστέρηση της ήβης (απουσιάζει η προστατευτική δράση των ορμονών του φύλου)
- Ο διαβήτης και ο υποθυρεοειδισμός
- Η διαίτα (όταν αυτή είναι χαμηλής περιεκτικότητας σε ασβέστιο) ³⁰.

Η οστεοπόρωση εμφανίζεται μετά τη ηλικία των 20 ετών αλλά σε μερικές περιπτώσεις και νωρίτερα. Ενδεχομένως, επιβαρύνεται και από τη μείωση ή έλλειψη ορμονών του φύλου. Η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση είναι απόλυτα αναγκαία, γιατί τα οστικά άλγη και τα κατάγματα αυξάνουν τη νοσηρότητα και επιδεινώνουν τη γενική κατάσταση των πασχόντων. Η διάγνωση γίνεται με τη **μέτρηση της οστικής πυκνότητας** και τον προσδιορισμό των αντίστοιχων ορμονών. Η θεραπεία αποκατάστασης στις γυναίκες, περιλαμβάνει τη χορήγηση οιστρογόνων ή συνδυασμού οιστρογόνων προγεστερόνης σε κύκλους. Επιπλέον, χορηγούνται ασβέστιο και βιταμίνη D. Πρόσφατα έχει αναφερθεί και η επιτυχής χρήση διφωσφωνικών αλάτων, τα οποία πρέπει να χορηγούνται με προσοχή για την πρόληψη τυχόν παρενεργειών³⁰.

4.3. ΑΛΛΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ

A) Διατροφή – Συμπληρώματα

Ο αυξημένος μεταβολισμός των ασθενών, επιβάλλει καλή διατροφή και τα συμπληρώματα όπως το ασβέστιο, διάφορες βιταμίνες και κυρίως το φυλλικό οξύ, που είναι απόλυτα αναγκαίο για την κάλυψη της υπερλειτουργίας της ερυθροποίησης³⁰.

B) Χολολιθίαση

Είναι συχνό εύρημα και επιβάλλει έλεγχο κατά διαστήματα όλων των πασχόντων. Όταν υπάρχουν χολόλιθοι, έστω και χωρίς συμπτώματα, συνίσταται χολοκυστεκτομή, λόγω του κινδύνου απόφραξης και την πρόληψη σοβαρών επιπλοκών³⁰.

Γ) Έλκη κνημών

Εμφανίζονται συχνά στους ενήλικους ασθενείς οδηγώντας τους σε αναπηρία. Οφείλονται στη χρόνια ανοξία και την κακή περιφερική κυκλοφορία, επιβαρύνονται όμως σημαντικά με τις επιμολύνσεις. Η αντιμετώπιση τους είναι πάρα πολύ δύσκολη. Γι' αυτό το λόγο χρειάζεται:

- Σχολαστική καθαριότητα
- Χρήση αντιβιοτικών, σε μορφή αλοιφών
- Ανάρροπη θέση του σκέλους

- Περίδεση με ελαστικούς επιδέσμους στην ορθοστασία που πρέπει να αποφεύγεται³⁰.

Δ) Υπερουριχαιμία

Οφείλεται στην αυξημένη παραγωγή ουρικού οξέος. Μπορεί να δημιουργήσει προβλήματα από τις αρθρώσεις (οξεία ουρική αρθρίτιδα) και από τους νεφρούς (νεφρολιθίαση). Επιβάλλει καλή ενυδάτωση³⁰.

Ε) Τάση για θρομβώσεις

Κατά βάση οφείλεται στα αιμοπετάλια, ο αριθμός των οποίων αυξάνεται σημαντικά, ιδιαίτερα μετά την σπληνεκτομή. Οι επιπλοκές που εμφανίζονται σε μία τέτοια περίπτωση, αφορούν τη θρόμβωση των ηπατικών φλεβών και της κάτω κοιλίας, καθώς επίσης και την ανάπτυξη πνευμονικής υπέρτασης. Όταν ο αριθμός των αιμοπεταλίων υπερβαίνει τις 500.000/μl σκόπιμη είναι η χορήγηση αντι – αιμοπεταλιακών παραγόντων (η ασπιρίνη)³⁰.

ΣΤ) Εξωμυελικές εστίες ερυθροποιητικού ιστού

Εμφανίζεται κυρίως σε ενήλικους ασθενείς με «ενδιάμεση» μορφή Μεσογειακής Αναιμίας. Συνήθως, δεν επιφέρουν ενοχλήματα. Πρόκειται για τις περιπτώσεις, όπου ο ερυθροποιητικός μυελός ξεχυλίζει μέσα στον σπονδυλικό σωλήνα και πιέζει τον νωτιαίο μυελό, επιφέροντας πόνο και κινητικές διαταραχές. Στις περιπτώσεις αυτές, επιβάλλεται άμεση αποσυμπίεση, η οποία επιχειρείται με ακτινοβολία, υπερμεταγγίσεις, υδροξουρία και στην ανάγκη, χειρουργικά³⁰.

Ζ) Οστεαλγίες – Αρθραλγίες

Εμφανίζονται στους ενήλικους, ιδιαίτερα στις αρθρώσεις που καταπονούνται περισσότερο (ποδοκνημικές). Η παθογένειά τους είναι πολλαπλή: Υπερπλασία του ερυθροποιητικού μυελού, τοπική οστεοπόρωση, χρόνια φλεβική στάση. Ο πόνος συχνά είναι αφόρητος. Εκτός από τα αναλγητικά, έχουν προταθεί η χορήγηση βιταμίνης D, η ανάρροπη θέση, η ανάπαυση, η υδροξουρία και οι υπερμεταγγίσεις αίματος⁶⁰.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Η νοσηλευτική φροντίδα 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 μεταγγίσεις, η πρόγνωση της αρρώστιας, ο τρόπος που αντιδρά ο άρρωστος και το άμεσο περιβάλλον του στην αρρώστια.

Τα νοσηλευτικά προβλήματα αναφέρονται σε αυτά που δημιουργεί η αναιμία, η λευκοπενία και η θρομβοπενία, οι μεταγγίσεις, οι επιπτώσεις των μεταγγίσεων, η αναστολή της ανάπτυξης του και η μεταβολή των χαρακτηριστικών του προσώπου ⁶¹.

5.1. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ – ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ

A) Ο ρόλος του νοσηλευτή είναι πολύ σημαντικός απέναντι στα άτομα με μεσογειακή αναιμία. Πρωταρχικό μέλημά του είναι η **ενημέρωση** σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου. Όλα τα μέλη της οικογένειας υποβάλλονται σε εργαστηριακό έλεγχο για να εξακριβωθεί αν υπάρχει ή όχι θαλασσαιμικό στίγμα και παραπέμπονται σε **γενετική συμβουλευτική υποστήριξη** ^{61,62}.

B) Ενημέρωση σχετικά με τη θεραπεία των μεταγγίσεων. **Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει.** Η υποστηρικτική θεραπεία, αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του πάσχοντος και εάν είναι δυνατόν στη βελτίωση της ποιότητας της ⁶². Η αγωγή περιλαμβάνει ένα τακτικό πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και χορήγηση δεσφερριόξαμίνης για μείωση του φορτίου του σιδήρου ⁶³.

Οι γενικές οδηγίες που εφαρμόζονται σε όλες τις μεταγγίσεις, περιλαμβάνουν:

- Ετοιμασία του ασθενή για τις συχνές μεταγγίσεις αίματος
- Λήψη ζωτικών σημείων πριν και κατά τη διάρκεια της μετάγγισης ⁶². Σύνδεση αρρώστου με καρδιακό μόνιτορ για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας

⁶³.

- Έλεγχος των ετικετών δότη και δέκτη ως προς τον αριθμό συμβατότητας, ομάδα αίματος και pH καθώς και της κάρτας αιμοδοσίας για αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος σε λαθεμένο άρρωστο.
- Χορήγηση των πρώτων 50ml με βραδύ ρυθμό (15 σταγόνες / λεπτό) και παρακολούθηση για σημεία υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας (δύσπνοια, βήχα, κυάνωση)⁶².
- Στενή παρακολούθηση του αρρώστου για πρόληψη και έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος⁶².
- Σε υποψία αντίδρασης, **άμεση διακοπή** της μετάγγισης, τοποθέτηση του αρρώστου σε ανάρροπη θέση⁶³.
- **Χορήγηση οξυγόνου** σε περίπτωση που εμφανιστούν σημεία κυκλοφορικής υπερφόρτωσης⁶³, διατήρηση ανοικτής φλεβικής γραμμής με φυσιολογικό ορό και ενημέρωση του γιατρού⁶².
- Χορήγηση επινεφρίνης ή αντισταμινικού, ανάλογα με την ιατρική οδηγία. Έλεγχος Ζ.Σ. Μέτρηση προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών, έλεγχος ούρων για ύπαρξη αιμοσφαιρίνης⁶³.
- Χορήγηση μανιτόλης, αγγειοσυσπαστικών ή κορτικοστεροειδών, σύμφωνα με την ιατρική οδηγία για αντιμετώπιση του shock και προστασία των νεφρών⁶³.
- Ενθάρρυνση των πασχόντων που μεταγγίζονται στο ίδιο κέντρο να συζητούν μεταξύ τους κατά την ώρα της μετάγγισης, μειώνοντας έτσι το άγχος και το φόβο που προκαλεί η μετάγγιση⁶².
- Αναγκαιότητα **εμβολιασμού** λόγω αυξημένης προδιάθεσης στις λοιμώξεις⁶¹.

Γ) Ανακούφιση του αρρώστου από τα συμπτώματα που δημιουργεί η αναιμία.

Όταν η τιμή αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από **5g/dl**:

- Ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι και ικανοποιούνται όλες οι φυσικές του ανάγκες (ατομική καθαριότητα)
- Παίρνονται ο σφυγμός και οι αναπνοές κάθε 2 ώρες, η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες.

Όταν η τιμή αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από **5 - 8g/dl**:

- Η δραστηριότητα του αρρώστου θα είναι μέτρια
- Εξασφαλίζονται περίοδοι ανάπαυσης κατά τη διάρκεια της ημέρας⁶³.

Δ) Ενημέρωση των πασχόντων σχετικά με τη χορήγηση δεσφερριοξαμίνης (DFO) για μείωση του φορτίου του σιδήρου που είναι αυξημένα στα πολυμεταγγιζόμενα άτομα.

- Ενημέρωση του αρρώστου για τη διαδικασία, το σκοπό και αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης.
- Επεξήγηση του τρόπου υποδόριας έγχυσης του φαρμάκου. Με τη μέθοδο αυτή χρησιμοποιείται **ειδική αντλία υποδόριας έγχυσης Desferal**, σύριγγα μίας χρήσης που εφαρμόζεται στην αντλία και πεταλούδα για την υποδόρια έγχυση του φαρμάκου ⁶².
- Προσεκτική επιλογή του σημείου που θα γίνει η υποδόρια έγχυση του φαρμάκου, ώστε να υπάρχει άφθονος υποδόριος ιστός που να στερείται μεγάλων αιμοφόρων αγγείων και νεύρων ⁶².
- Αποφυγή έγχυσης του φαρμάκου σε οίδηματώδη μέρη του σώματος, διότι η απορρόφηση του φαρμάκου είναι βραδεία ⁶².
- Εναλλαγή των σημείων ένεσης για αποφυγή τοπικού ερεθισμού (πρόληψη λιποδιστροφίας) ⁶⁴.
- Εκπαίδευση των πασχόντων στην τεχνική της έγχυσης. Η διαδικασία της υποδόριας έγχυσης Desferal διαρκεί πάνω από 8 –10 ώρες και γίνεται σχεδόν σε καθημερινή βάση, κατά τη διάρκεια της νύχτας, για να μην εμποδίζονται οι δραστηριότητές τους ⁶².

Ε) Βοήθεια του πάσχοντα στην αντιμετώπιση των επιπτώσεων της νόσου

- Ενθάρρυνση για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου ⁶³. Οι αλλαγές του σωματικού ειδώλου, η καθυστέρηση της αύξησης και της σεξουαλικής ωρίμανσης, δημιουργούν δύσκολα **προβλήματα προσαρμογής** στα μεγαλύτερα παιδιά ⁶².
- **Παροχή ευκαιριών** για να μπορούν να εκφράσουν τις σκέψεις τους, τους φόβους και τα συναισθήματά τους για τα πολύπλοκα προβλήματα που προκαλούνται από τη νόσο ⁶².
- Σε χαρακτηριστικές οστικές παραμορφώσεις, οι πάσχοντες να ωφεληθούν από κάποια χειρουργική επέμβαση ή από τη **χρήση ορθοδοντικών συσκευών** για βελτίωση της εμφάνισης του προσώπου τους ⁶².

- Με τις συχνές μεταγγίσεις αίματος, ο περιορισμός της φυσικής δραστηριότητας των πασχόντων με βαριά αναιμία, είναι πολύ μικρός ⁶². Γι' αυτό το λόγο, θα πρέπει να ενθαρρύνονται για **συστηματική – ελεγχόμενη άσκηση** ³⁴. Ο ρόλος της άσκησης στη Μ.Α. έχει θετική επίδραση στη ψυχοσωματική υγεία του ατόμου ³⁴.

ΣΤ) Στενή παρακολούθηση για πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών

- Παρακολούθηση του ασθενούς για δύσπνοια. Ο πάσχων τοποθετείται σε θέση ημι-Fowler για διευκόλυνση της αναπνοής. Αν χρειάζεται, χορηγείται και οξυγόνο. Επιπρόσθετα μειώνονται οι δραστηριότητες, ενώ καλό είναι να αποφεύγονται οι δύσπεπτες τροφές που δημιουργούν αέρια ⁶².
- Σε περίπτωση οστικών και αρθρικών πόνων, εφαρμόζονται **ψυχρά επιθέματα** και χρησιμοποιείται στεφάνη για απαλλαγή του αρρώστου από την πίεση των κλινοσκεπασμάτων ⁶².
- Για να αποφευχθεί η επιδείνωση της ξηρότητας του δέρματος, πρέπει να αποφεύγεται η συχνή χρήση σαπουνιού. Η ξηρότητα προκαλείται από την αιμοσιδήρωση και τον ίκτερο. Γι' αυτό το λόγο, η χρήση μαλακτικών **λοσιόν** ενδείκνυται για την ενυδάτωση του δέρματος ⁶².
- Τα άτομα με Μ.Α. και κυρίως τα παιδιά, λόγω της αυξημένης τους ευαισθησίας στις λοιμώξεις, πρέπει να αποφεύγουν τους **κλειστούς χώρους** ^{61.62}.
- Στενή παρακολούθηση για σημεία λοίμωξης, ώστε έγκαιρα να διαπιστωθεί και να αντιμετωπισθεί με τη χορήγηση κατάλληλου **αντιβιοτικού** ^{61.62}.
- Χορήγηση **σωστής διατροφής**. Οι γενικοί κανόνες για μία σωστή διατροφή και υψηλής θερμιδικής αξίας ταυτόχρονα είναι: ^{62.34}
 1. Η διατροφή να εξασφαλίζει επαρκή ποσότητα χρήσιμων ουσιών και να μην οδηγεί σε συσσώρευση επιβλαβών ουσιών ^{62.34}.
 2. Να εξασφαλίζει διατήρηση του ιδανικού βάρους
 3. Να έχει ως βάση τα στοιχεία της «μεσογειακής δίαιτας» (ελαιόλαδα, δημητριακά, όσπρια, λαχανικά, φρούτα)
 4. Να έχει ποικιλία τροφίμων με σωστούς συνδυασμούς
 5. Τα γεύματα να λαμβάνονται με σωστά μεσοδιαστήματα ^{62.34}.

Επιπρόσθετα, θεωρείται πολύ σημαντικό να αποφεύγονται τροφές που είναι πλούσιες σε βιοδιαθέσιμο σίδηρο (λόγω αιμοσιδήρωσης). Ο σίδηρος της αίμης, δηλαδή 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 κ.α. ³⁴.

- 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. Προτείνεται να πίνουν τσάι «κοντά» σε κάθε κύριο γεύμα, να καταναλώνουν φρούτα και / ή χυμούς μόνο «μακριά» από τα κύρια γεύματα ³⁴.
- Αποφυγή αλκοόλ
- Πολλή **προσοχή στη βιταμίνη C**. Η βιταμίνη C, διευκολύνει την απορρόφηση του σιδήρου, των δημητριακών και των λαχανικών. Επίσης, βοηθάει στην κινητοποίηση σιδήρου με δοσοεξαρτώμενο τρόπο, άρα και στην αποβολή του, αλλά μόνο όταν βρεθεί στην κυκλοφορία του αίματος χηλική ουσία, όπως Desferal ή Deferriprone. Διαφορετικά ο **σίδηρος**, όχι μόνο δεν μπορεί να αποβληθεί αλλά μπορεί να γίνει και **τοξικός** για το μυοκάρδιο και άλλους ιστούς ³⁴.
- Λόγω οστεοπενίας ή οστεοπόρωσης, χρειάζεται **αυξημένη πρόσληψη ασβεστίου** (γαλακτοκομικά προϊόντα) ³⁴.
- Χρειάζεται προσοχή στην κατανάλωση τροφών πλούσιων σε σάκχαρα και λίπη σε κάθε ασθενή με αιμοσιδήρωση ³⁴.
- Επιβάλλεται η **τροφή να είναι πλούσια σε αντιοξειδωτικές ουσίες**. Πλούσια σε αντιοξειδωτικά είναι: το ελαιόλαδο, το τσάι, η σοκολάτα, το κόκκινο κρασί ³⁴.
- Η βιταμίνη C χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή, διότι ανάλογα με τη δόση δρα είτε ως οξειδωτικό είτε ως αντιοξειδωτικό, όπως και η βιταμίνη C ³⁴.

Παρατηρείται, λοιπόν, από τα παραπάνω η σπουδαιότητα της διατροφής στη Μεσογειακή Αναιμία. Ο ρόλος του νοσηλευτή σε όλη αυτή την πορεία, είναι η

πρόληψη και η ενημέρωση σχετικά με αυτά που επιτρέπονται από αυτά που πρέπει να αποφεύγονται.

5.2. ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ

Όπως έχει προαναφερθεί τα παιδιά, οι έφηβοι και γενικά ο πάσχων από Μ.Α. καθώς και οι γονείς αυτών εμφανίζουν έντονες συναισθηματικές αντιδράσεις και ψυχολογικά προβλήματα⁶³. Το άγχος, η ένταση και ο φόβος είναι τα κύρια αρνητικά συναισθήματα των πασχόντων⁶².

Ο ρόλος των νοσηλευτών είναι ιδιαίτερα σημαντικός. Είναι αυτοί που είναι δίπλα τους σε ότι χρειαστούν, **η συμπληρωματική τους οικογένεια**. Ο νοσηλευτής φροντίζει να εξασφαλίσει μία ανοιχτή, ειλικρινή και ανθρώπινη επικοινωνία. Αναπτύσσεται ανάμεσα στο άτομο με Μ.Α. και στο νοσηλευτή αμοιβαία εμπιστοσύνη.

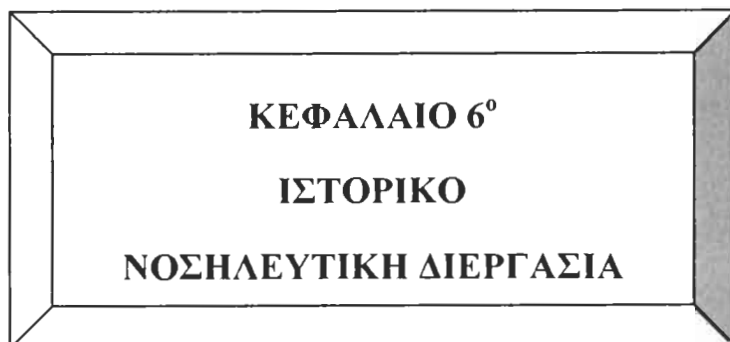
Σημαντικοί παράγοντες για την επίτευξη της σχέσης είναι η ενσυναίσθηση (empathy) και το συναισθηματικό κράτημα (containment – holding)³⁴.

Επιπρόσθετα, συνεχή ψυχολογική στήριξη και όχι υπερπροστασία. Κατανόηση των προβλημάτων, αποδοχή, ενθάρρυνση, ενίσχυση της αυτοεκτίμησης και επιβράβευση.

5.3. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Ο ρόλος των νοσηλευτών απέναντι στα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία **συνίσταται**:

1. Στην ενημέρωση των πασχόντων και την αποδοχή της αιμοσιδήρωσης, ώστε να γίνει «τρόπος ζωής»
2. Στη διευκόλυνση, την ανάπτυξη κλίματος εμπιστοσύνης και τη ψυχολογική τους στήριξη.
3. Στον έλεγχο της αποτελεσματικότητας της θεραπείας μέσα από τακτικούς εργαστηριακούς ελέγχους και τα ημερολόγια
4. Στη γεφύρωση της σχέσης ασθενή – θεραπευτικής ομάδας, οικογένειας³⁴.



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο
ΙΣΤΟΡΙΚΟ
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

ΙΣΤΟΡΙΚΟ – ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

Η Ε.Π. 13 ετών πάσχει από ομόζυγη β – Μεσογειακή Αναιμία και μεταγγίζεται στο Γενικό Νοσοκομείο Παιδών «Καραμανδάνειο». Οι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη νόσο και δεν είχαν ελεγχθεί για στίγμα μεσογειακής αναιμίας. Οι γονείς έχουν χαμηλό μορφωτικό επίπεδο και αθίγγανη καταγωγή. Ισχυρίζονται ότι δεν είχαν ενημερωθεί για την κληρονομικότητα της νόσου.

Η διάγνωση του παιδιού έγινε σε ηλικία 15 μηνών, όπου και μεταγγίσθηκε για πρώτη φορά. Κατά την πρώτη μετάγγιση, η αιμοσφαιρίνη του παιδιού ήταν 8gr/dl. Πριν την εκδήλωση της αναιμίας, το παιδί αρρώστησε από βαριά λοίμωξη του αναπνευστικού. Η δεύτερη μετάγγιση, έγινε μετά από 2 μήνες και σταδιακά μετά από ένα χρόνο μεταγγιζόταν μία φορά το μήνα. Το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης αυξήθηκε στα 9,4 gr/dl.

Σήμερα, μεταγγίζεται κάθε 15 ημέρες περίπου. Το βάρος σώματός της είναι 47 κιλά και παίρνει δύο μονάδες ερυθρών αιμοσφαιρίων. Έχει εμβολιασθεί με όλα τα εμβόλια που καλύπτουν τις παιδικές αρρώστιες και επιπλέον με το εμβόλιο της ηπατίτιδας Β.

Το παιδί εμφανίζει φυσιολογική ανάπτυξη χωρίς οστικές παραμορφώσεις στο πρόσωπο λόγω της έγκαιρης έναρξης των μεταγγίσεων.

Επιπρόσθετα, κάνει αποσιδήρωση στο σπίτι με τη βοήθεια των γονιών της, μετά από εκπαίδευση που έγινε από το νοσηλευτικό προσωπικό. Συγκεκριμένα, χορηγούνται Flacon Desferal υποδόρια με συσκευή βραδείας έγχυσης, 4 με 5 φορές την εβδομάδα. Το Desferal εγχύεται υποδορίως σε χρονικό διάστημα 10 ωρών κατά τη διάρκεια της νύχτας.

Το παιδί προσήλθε στη μονάδα μεσογειακής αναιμίας για την καθιερωμένη μετάγγιση αίματος με αιματοκρίτη 31,5% και αιμοσφαιρίνη 9,5 gr/dl. Στάλθηκε στην αιμοδοσία αίμα του παιδιού για διασταύρωση και μετά από 1 ώρα περίπου άρχισε η μετάγγιση. Μέσα σε διάστημα 20 λεπτών, το παιδί παρουσίασε ερυθρότητα προσώπου, εξανθήματα στα άκρα και κνησμό. Έγινε άμεση διακοπή της μετάγγισης και τοποθετήθηκε φυσιολογικός ορός για διατήρηση ανοικτής φλέβας. Ενημερώθηκε ο γιατρός και χορηγήθηκε αντισταμινικό φάρμακο. Μετά από 1 ώρα, τα παραπάνω συμπτώματα είχαν υποχωρήσει και ο γιατρός συνέστησε συνέχιση της μετάγγισης.

Στη συνέχεια διαμαρτυρήθηκε για αυξημένη αδυναμία και κόπωση. Παρατηρήθηκε αύξηση της θερμοκρασίας του σώματος, εφίδρωση, ταχυκαρδία, τάση για έμετο και

ελαφρά δύσπνοια. Τα εξανθήματα έγιναν πιο έντονα με αποτέλεσμα να παρουσιαστεί φόβος και ανησυχία στο παιδί.

Χορηγήθηκε αντιεμετικό και αντιπυρετικό φάρμακο μετά από ιατρική οδηγία. Το παιδί παρέμεινε για ένα 24ωρο στο νοσοκομείο για παρακολούθηση και εξήλθε με οδηγίες αντιαλλεργικής αγωγής στο σπίτι. Η μετάγγιση πραγματοποιήθηκε μετά από μια εβδομάδα.

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
1. Ερυθρότητα προσώπου/ λόγω της αλλεργικής αντίδρασης	Αποκατάσταση της φυσιολογικής χροιάς του δέρματος μετά από 1 ώρα	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Τοποθέτηση της ασθενούς σε ημικαθιστική θέση. ▪ Εφαρμογή ψυχρών επιθεμάτων στο πρόσωπο. ▪ Αερισμός του θαλάμου ▪ Χορήγηση κατόπιν ιατρικής εντολής αντιϊστ. φαρμάκων 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Τοποθετήθηκε η ασθενής σε ημικαθιστική θέση ▪ Εφαρμόστηκαν ψυχρά επιθέματα στο πρόσωπο ▪ Έγινε αερισμός του θαλάμου ▪ Χορηγήθηκαν αντιϊστ. φάρμακα κατόπιν ιατρικής εντολής 	Αποκαταστάθηκε μετά από 1 ώρα η φυσιολογική χροιά του προσώπου, όπως φαίνεται από την απουσία της ερυθρότητας.
2. Εξανθήματα στα άκρα λόγω της αλλεργικής αντίδρασης	Εξάλειψη εξανθημάτων μετά από ένα 24ωρο	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Επιβράδυνση του ρυθμού ροής ή διακοπή της μετάγγισης ανάλογα με τη οξύτητα της κατάστασης της αρρώστου ▪ Ενημέρωση του γιατρού ▪ Τοποθέτηση ορού ▪ Χορήγηση αντιϊστ. Φαρμάκων ή κορτιζόνης σύμφωνα με την ιατρική οδηγία ▪ Λήψη ζωτικών σημείων ▪ Αερισμός θαλάμου 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Έγινε διακοπή της μετάγγισης ▪ Ενημερώθηκε ο γιατρός για την κατάσταση της αρρώστου ▪ Τοποθετήθηκε ο ορός για διατήρηση ανοιχτής φλέβας ▪ Χορηγήθηκαν αντιϊσταμινικά φάρμακα μετά από ιατρική οδηγία. ▪ Έγινε λήψη ζωτικών σημείων ▪ Αερίστηκε ο θάλαμος 	Μετά την εκτέλεση των παραπάνω τα εξανθήματα στα άκρα εξαλείφθηκαν σταδιακά μέσα στο πρώτο 24ωρο, όπως φαίνεται: από τη φυσιολογική εμφάνιση του δέρματος και από την απουσία του ερεθισμού.

Αξιολόγηση ατόμου/ αφρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
3. Κνησμός που οφείλεται στην αλλεργική αντίδραση	Εξάλειψη του κνησμού σταδιακά μετά από μισή ώρα	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Επιδράδυνση του ρυθμού ροής της μετάγγισης ▪ Εξασφάλιση δροσερού περιβάλλοντος ▪ Αλλαγή των ενδυμάτων και των κλινοσκεπασμάτων της ασθενούς ▪ Χορήγηση αντιισταμινικών φαρμάκων 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Εφαρμόστηκε επιβράδυνση του ρυθμού της μετάγγισης ▪ Τοποθετήθηκε η άρρωστη σε δροσερό περιβάλλον ▪ Έγινε αλλαγή των ενδυμάτων και των κλινοσκεπασμάτων της ασθενούς ▪ Χορηγήθηκε το αντιισταμινικό φάρμακο 	Το αίσθημα του κνησμού έπαψε να υφίσταται σταδιακά μετά από μισή ώρα, σύμφωνα με τα λεγόμενα της ασθενούς
4. Αυξημένη αδυναμία – κόπωση λόγω εξάντλησης	Εφαρμογή μέτρων για την τόνωση της αντοχής στην κόπωση σε σύντομο χρονικό διάστημα	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Περιορισμός δραστηριοτήτων της ασθενούς ▪ Περιορισμός του θορύβου στο περιβάλλον ▪ Εξασφάλιση χαμηλού φωτισμού για την ανάπαυση της ασθενούς ▪ Βοήθεια κατά την διάρκεια της αυτοεξυπηρέτησής της ▪ Λήψη ζωτικών σημείων 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Περιορίστηκαν οι δραστηριότητες της ασθενούς και ο θόρυβος στο περιβάλλον ▪ Εφαρμόστηκε χαμηλός φωτισμός για ανάπαυση ▪ Δόθηκε βοήθεια στην ασθενή για την αυτοεξυπηρέτησή της ▪ Έγινε λήψη ζωτικών σημείων 	Η ασθενής δείχνει αυξημένη δυνατότητα αντοχής στην κόπωση, όπως φαίνεται από: τα λεγόμενά της ότι αισθάνεται λιγότερο εξαντλημένη και αδύναμη

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
5. Θερμοκρασία 39°C λόγω της αντίδρασης στο αίμα	Αποκατάσταση φυσιολογικής θερμοκρασίας σώματος ύστερα από μισή ώρα	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Άμεση δια κοπή της μετάγγισης και επιστροφή του αίματος και της συσκευής στο εργαστήριο για έλεγχο ▪ Ενημέρωση του ιατρού ▪ Συχνή θερμομέτρηση ▪ Εξασφάλιση ήρεμου και δροσερού περιβάλλοντος ▪ Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων ▪ Χορήγηση αντιπυρετικών σύμφωνα με ιατρικές οδηγίες 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Έγινε άμεση δια κοπή της μετάγγισης και επιστροφή του αίματος και της συσκευής στο εργαστήριο για έλεγχο ▪ Ενημερώθηκε ο ιατρός ▪ Γίνεται συχνή λήψη της θερμοκρασίας ανά 15 λεπτά ▪ Εξασφαλίστηκε ήρεμο και δροσερό περιβάλλον ▪ Τοποθετήθηκαν ψυχρά επιθέματα ▪ Χορηγήθηκε αντιπυρετικό (pronstant) μετά από εντολή ιατρού 	Αποκαταστάθηκε η θερμοκρασία της ασθενούς σε φυσιολογικά όρια (36,5°C) μετά από μισή ώρα όπως φαίνεται από την ψηλάφηση και την θερμομέτρηση

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
6. Αίσθημα εφίδρωσης λόγω της αυξημένης θερμοκρασίας του σώματος	Εξάλειψη της εφίδρωσης μέσα σε μισή ώρα	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Προστασία της ασθενούς από ρεύματα αέρος ▪ Διατήρηση της θερμοκρασίας του δωματίου σε φυσιολογικά επίπεδα ▪ Αλλαγή των ενδυμάτων και των κλινοσκεπασμάτων της ασθενούς σε τακτά χρονικά διαστήματα ▪ Λήψη ζωτικών σημείων 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Τοποθετήθηκε η ασθενής σε δωμάτιο χωρίς ρεύματα αέρος ▪ Τοποθετήθηκε σε δωμάτιο με κατάλληλη θερμοκρασία ▪ Έγινε αλλαγή των ενδυμάτων και των κλινοσκεπασμάτων της ασθενούς σε χρονικά διαστήματα των 10 λεπτών ▪ Έγινε συχνή παρακολούθηση των ζωτικών σημείων (κυρίως της θερμοκρασίας) 	Το αίσθημα της εφίδρωσης έπαψε να υφίσταται σταδιακά μετά από μισή ώρα, όπως φαίνεται από την προσωπική παρατήρηση.

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
7. Δύσπνοια – ταχυκαρδία (10 αναπνοές ανά min, 140 σφίξεις ανά min) λόγω της αλλεργικής αντίδρασης / της υπερφόρτωσης κυκλοφορίας	Ρύθμιση της καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας σε λίγα λεπτά	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Άμεση διακοπή της μετάγγισης ▪ Ενημέρωση του ιατρού ▪ Συνεχή παρακολούθηση και καταγραφή των ζωτικών σημείων (θερμοκρασίας, σφύ-ξων, αναπνοών, αρτηριακής πίεσης) ▪ Τοποθέτηση της ασθενούς σε ημικαθιστική θέση ▪ Χορήγηση οξυγόνου σύμφωνα με τις ιατρικές οδηγίες ▪ Χορήγηση διουρη-τικών και αγγειοδια-σταλτικών για την ελάττωση του κάρ-διακού έργου, κατόπιν ιατρικής εντολής 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Έγινε άμεση διακοπή της μετάγγισης και τοποθετήθηκε ορός για την διατήρηση φλέβας ▪ Ενημερώθηκε ο ιατρός ▪ Έγινε συχνή παρακολούθηση των ζωτικών σημείων ▪ Τοποθετήθηκε η ασθενής σε ημικαθιστική θέση ▪ Χορηγήθηκε O2 σύμφωνα με τις ιατρικές οδηγίες ▪ Χορηγήθηκε 1 amp. Lasix και αγγειο-διασταλτικό φάρμακο για την ελάττωση του καρδιακού έργου 	Αποκαταστάθηκε η αναπνευστική λειτουργία (αναπνοές 20/min) και η καρδιακή (σφύξεις 90/min) σε διάστημα 20 λεπτών, όπως φαίνεται από την λήψη των ζωτικών σημείων

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
8. Τάση για εμετό που οφείλεται στην πυρετική αντίδραση	Ανακούφιση από το δυσάρεστο αίσθημα του εμετού μετά από λίγα λεπτά	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Τοποθέτηση της ασθενούς σε πλάγια θέση ▪ Εξασφάλιση καλού αερισμού του χώρου ▪ Χορήγηση υγρών ενδοφλεβίως ▪ Ενημέρωση του ιατρού και χορήγηση αντιεμετικών 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Τοποθετήθηκε η ασθενής σε πλάγια θέση για την αποφυγή εισρόφησης του γαστρικού περιεχομένου ▪ Η ασθενής τοποθετήθηκε σε χώρο δροσερό και άνετο ▪ Χορηγήθηκε φυσιο-λογικός ορός (1000cc) για την πρόληψη αφυδάτωσης ▪ Ενημερώθηκε ο ιατρός και χορηγήθηκε 1 amp. Onda 	Η ασθενής ανακουφίστηκε από το δυσάρεστο αίσθημα του εμετού μετά από 15 λεπτά, όπως δηλώνει η ίδια στο νοσηλευτικό προσωπικό

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
9. Ανησυχία – αγωνία του παιδιού λόγω των παραπάνω συμπτωμάτων	Μείωση της ανησυχίας και της αγωνίας του παιδιού στα επόμενα λεπτά	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Συζήτηση του νοσηλευτικού προσωπικού με το παιδί ▪ Διευκρίνιση των αποριών και απόκτηση της εμπιστοσύνης του παιδιού από την νοσηλεύτρια ▪ Χρησιμοποίηση ψυχαγωγικών μέσων, π.χ. ραδιόφωνο, T.V. ▪ Παραπομπή σε κοινωνική λειτουργό 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Έγινε συζήτηση με το παιδί ▪ Η νοσηλεύτρια απάντησε σε όλες τις απορίες του παιδιού κι έμεινε κοντά του όσο χρειάζόταν ▪ Χρησιμοποιήθηκαν αγαπημένα προγράμματα του παιδιού από την τηλεόραση και το ραδιόφωνο για να μειωθεί το stress ▪ Δόθηκε ψυχολογική υποστήριξη από την κοινωνική λειτουργό του ιδρύματος 	Μέσα σε λίγα λεπτά το παιδί ένιωθε πολύ καλύτερα, ηρέμησε χάρη στην βοήθεια της νοσηλεύτριας

Αξιολόγηση ατόμου/ αρρώστου Ανάγκες – προβλήματα, νοσηλευτική διάγνωση	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
10. Ανησυχία – αγωνία των γονιών για την κατάσταση του παιδιού	Ενημέρωση και εφησυχασμός των γονιών στα επόμενα λεπτά	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Συζήτηση νοσηλεύτριας και γονιών για την ενημέρωσή τους γύρω από τα παραπάνω συμπτώματα ▪ Παραπομπή των γονιών για ψυχολογική υποστήριξη 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Έγινε πλήρης ενημέρωση των γονιών από το νοσηλευτικό προσωπικό για τα συμπτώματα που παρουσιάστηκαν ▪ Υποστηρίχθηκαν ψυχολογικά από την κοινωνική λειτουργό 	Οι γονείς έδειξαν εμπιστοσύνη νοσηλευτικό προσωπικό με αποτέλεσμα να μην δημιουργήσουν κανένα πρόβλημα, στηρίζοντας ψυχολογικά το παιδί τους

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΤΗΣ
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η πρόληψη σε διεθνές επίπεδο παραμένει η πλέον αποτελεσματική μέθοδος αντιμετώπισης του προβλήματος της Μ.Α. Το σύστημα υγείας της χώρας μας έδωσε την ανάλογη προσοχή και πήρε τα κατάλληλα μέτρα όταν οι επιστήμονες προειδοποίησαν για τον κίνδυνο αύξησης των περιστατικών, αν δεν λαμβάνονταν έκτακτα μέτρα πρόληψης – κι έθεσε σε ευρεία εφαρμογή την προγεννητική διάγνωση. Το σχέδιο όμως πρόληψης στην χώρα μας, χρειάστηκε πολλά χρόνια και πολύ προσπάθεια για να δώσει αποτελέσματα ¹³.

Κύριοι παράγοντες για την αποτελεσματική λειτουργία του προγράμματος **είναι η ευαισθητοποίηση του κοινού**, βλέποντας εικόνες από θαλασσαιμικούς ασθενείς με βαριές δυσμορφίες και **η ενημέρωσή του** από διάφορα ενημερωτικά φυλλάδια καθώς κι από τα μέσα μαζικής ενημέρωσης σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου ¹³.

Το 1975 άρχισε στη χώρα μας το Εθνικό Πρόγραμμα για την πρόληψη της Μ.Α. από το Υ.Υ.Π.Κ.Α. Το πρόγραμμα έχει στόχο την μείωση στο ελάχιστο των γεννήσεων παιδιών που πάσχουν από Μ.Α. και κινείται στους τέσσερις ακόλουθους άξονες:

1. Ενημέρωση του κοινού για το πρόβλημα της Μ.Α. και τον τρόπο αντιμετώπισής του.
2. Δημιουργία μονάδων πρόληψης της Μ.Α. (Μ.Π.Μ.Α) για την ασφαλή διάγνωση των φορέων
3. Γενετική καθοδήγηση στα ζευγάρια υψηλού κινδύνου ³⁴.
4. Δημιουργία μονάδας Προγεννητικής διάγνωσης (Μ.Π.Δ.Μ.Α.) για τον έλεγχο του εμβρύου όταν και οι δυο γονείς είναι φορείς και κινδυνεύουν να αποκτήσουν πάσχον παιδί ^{13,65}.

7.1. ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΤΟΥ ΚΟΙΝΟΥ

Το πρώτο και πολύ βασικό βήμα για την πρόληψη της Μ.Α. 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, εκπομπών από τα ραδιόφωνα και την τηλεόραση, άρθρα στον τύπο κι οργάνωση ομιλιών με την συνεργασία διαφόρων φορέων ²⁶. Τα μέσα αυτά οφείλουν να έχουν επαναληπτικότητα και σταθερή προβολή, ώστε να είναι αποτελεσματικά.

Το Υπουργείο Παιδείας έχει συμπεριλάβει μάθημα για την Μ.Α. στο Γυμνάσιο και το Λύκειο και διαθέτει ειδικό φυλλάδιο στους μαθητές ²⁶. Ακόμα. Η Γενική Γραμματεία Νέας Γενιάς οργανώνει διαλέξεις για την ενημέρωση των νέων στα σχολεία. Στο παρελθόν, είχε γίνει προσπάθεια ενημέρωσης των αποδήμων Ελλήνων μέσω της Γραμματείας Αποδήμου Ελληνισμού (5 εκατ. απόδημοι Έλληνες) ¹⁶.

Στην ενημέρωση αυτή του κοινού, σημαντικό ρόλο μπορεί να διαδραματίσουν οι **κοινοτικοί νοσηλευτές** κυρίως στο χώρο του σχολείου, καθώς και στην ευρύτερη κοινότητα, ξεκινώντας από τους νομούς με αυξημένη συχνότητα.

7.2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΦΟΡΕΩΝ

Ο έλεγχος των φορέων γίνεται σε 20 μονάδες Π.Μ.Α. (πίνακας 1 παραρτήματος) σε περιοχές όπου υπάρχει υψηλό ποσοστό φορέων και στη Μ.Π.Μ.Α. στην Αθήνα.

Σε όλες τις Μ.Π.Μ.Α. εξετάζονται κάθε χρόνο 40.000 άτομα, υπολογίζεται δε η ζήτηση να έχει φτάσει στις 55.000 εξετάσεις ¹³.

Τα άτομα με ετερόζυγη β Μ.Α. πρέπει να γνωρίζουν ότι:

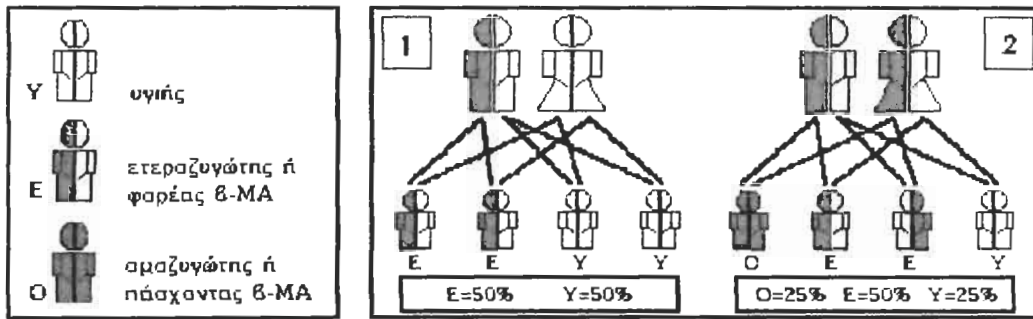
1. Δεν υπάρχει πρόβλημα στην υγεία τους.
2. Αν έχουν ένα μικρό βαθμό αναιμίας, αυτός είναι απλώς η έκφραση της γενετικής ανωμαλίας και δεν απαιτεί καμιά θεραπεία.
3. Η γενετική ανωμαλία δεν διορθώνεται ούτε εξαλείφεται.
4. Είναι δυνατόν να μεταβιβάσουν την γενετική ανωμαλία στα παιδιά τους ²¹.

Συγκεκριμένα, για την μεταβίβαση της γενετικής ανωμαλίας θα πρέπει να γνωρίζουν ότι αυτή **ακολουθεί τους κλασσικούς νόμους της γενετικής**.

Επομένως σε ένα ζευγάρι:

όταν ο ένας μόνο είναι φορέας της ανωμαλίας κι ο άλλος δεν έχει καμιά σχετική κληρονομική ανωμαλία, τότε τα παιδιά τους σε ποσοστό 50% θα είναι φορείς, δηλ. υγιή άτομα και θα πρέπει να γνωρίζουν ότι είναι φορείς της νόσου πριν δημιουργήσουν δική τους οικογένεια.

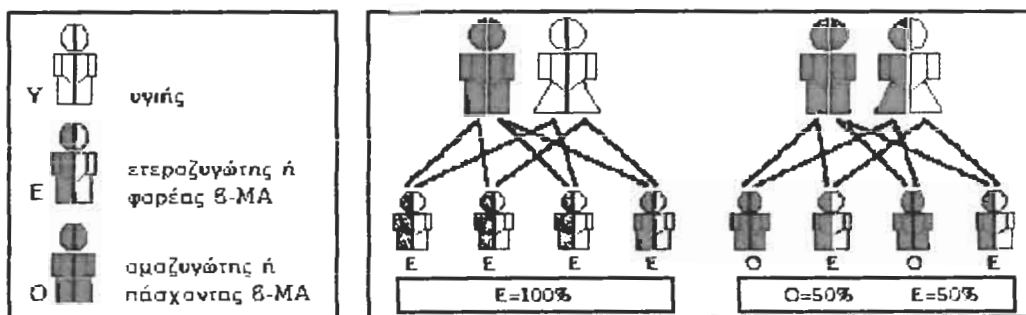
όταν και οι δυο είναι φορείς, τότε υπάρχει κίνδυνος σε ποσοστό 25%, δηλ. 1 στα 4 παιδιά, να γεννηθεί με βαριά αναιμία. Ο κίνδυνος του 25% ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη και δεν ακολουθεί καμιά σειρά και καμιά προτίμηση ^{21,29}.



Εικόνα 5.

Για την διάγνωση των φορέων απαιτείται μια σειρά ειδικών αιματολογικών και βιοχημικών εξετάσεων, που περιλαμβάνουν την γενική αίματος (Hb, Ht, ερυθροκυτταρικών δεικτών MCH, MCV, MCHC, RDW) την μορφολογία των ερυθρών, την ηλεκτροφόρηση της Hb, την μέτρηση των κλασμάτων της αιμοσφαιρίνης και τον ποσοτικό προσδιορισμό της HbA2 και HbF, και τέλος τον αποκλεισμό της σιδηροπενίας , όπου απαιτείται , με την μέτρηση του σιδήρου και της φερριτίνης του ορού. Η αξιολόγηση των εξετάσεων γίνεται από ειδικά εκπαιδευμένο προσωπικό για την αποφυγή λαθών 16,66.

Σε περίπτωση εγκυμοσύνης, οι διαγνωστικές εξετάσεις πρέπει να γίνονται όσο το δυνατό πιο έγκαιρα, γιατί εάν προκύψει ανάγκη για προγεννητική διάγνωση πρέπει να υπάρξει αρκετός διαθέσιμος χρόνος προηγουμένως για συζήτηση και σκέψη, καθώς και για επιβεβαιωτικές εξετάσεις ³⁴.



Εικόνα 6.

7.3. ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΘΟΔΗΓΗΣΗ

Η γενετική καθοδήγηση είναι από τα πιο σπουδαία μέσα για την πρόληψη των κληρονομικών νοσημάτων. Ασχολείται με τον έλεγχο και την καθοδήγηση του ατόμου ή του ζευγαριού που πρόκειται να τεκνοποιήσει και επιβάλλεται να γίνεται **πριν από την έναρξη της εγκυμοσύνης** ⁶⁷.

Η γενετική συμβουλευτική ασκείται από ειδικευμένους επιστήμονες (genetic counselors) που στη χώρα μας υπάρχουν ελάχιστοι. Στην πράξη όμως, ασκείται από γιατρούς που έρχονται σε επαφή με άτομα που φέρουν γενετική νόσο, ή είναι φορείς. Ειδικότερα, αναφέρεται ο **μαιευτήρας γυναικολόγος** που έχει ειδικευτεί στο αντικείμενο του προγεννητικού ελέγχου και της γενετικής καθοδήγησης ⁶⁸.

Η γενετική συμβουλευτική πρέπει να γίνεται σε γλώσσα απλή και κατανοητή, ανάλογα με το μορφωτικό επίπεδο του εξεταζομένου και χωρίς τη χρήση ειδικής ορολογίας ^{67,69}.

Όλοι οι άνθρωποι που βρίσκονται σε **αναπαραγωγική ηλικία**, πρέπει να υποβάλλονται σε διαδικασίες γενετικής συμβουλευτικής. Το άτομο ελέγχεται ως προς το ατομικό και οικογενειακό ιστορικό του, την παρουσία υπογονιμότητας, ανεπιτυχών κυήσεων ή γέννησης παιδιού με διαμαρτίες της διαπλάσεως, ή χρωμοσωματικές ανωμαλίες ^{67,68}.

Ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στο οικογενειακό ιστορικό, όσον αφορά στα **κληρονομικά νοσήματα** (π.χ. μεσογειακή αναιμία) ή στα χρόνια (π.χ. διαβήτης, υπέρταση), καθώς και στην εμφάνιση περιστατικού με διανοητική καθυστέρηση σε συγγενείς του ζευγαριού ^{67,68}.

Ακόμα, δίνονται συμβουλές στο ζευγάρι να αποφεύγει την έκθεση δυνητικών εμβρυοτοξικών ουσιών ή παραγόντων του περιβάλλοντος ή του χώρου εργασίας (κάπνισμα, αλκοόλ, φυτοφάρμακα, χημικές ουσίες, ραδιενεργά στοιχεία ή ακτινοβολία) ^{67,68}.

Η γενετική συμβουλευτική απευθύνεται σε διαφορετικές κατηγορίες ζευγαριών που επιθυμούν την τεκνοποίηση αλλά η προσέγγιση του γιατρού – συμβούλου στηρίζεται στις ίδιες αρχές και μεθόδους, που επιγραμματικά συνοψίζονται στα εξής:

- παρόντα σε κάθε συζήτηση είναι και τα δυο μέλη του ζευγαριού και το πρόβλημα τίθεται κι αντιμετωπίζεται ως κοινή υπόθεση
- αποφεύγεται ο «στιγματισμός» και η «ενοχοποίηση» του άνδρα ή της γυναίκας που φέρει τη νόσο
- παρατίθενται οι τεράστιες δυνατότητες που προσφέρονται σήμερα για τον επαρκή έλεγχο του ζευγαριού πριν από την εγκυμοσύνη αλλά και για τον ικανοποιητικό έλεγχο του αναπτυσσόμενου εμβρύου ²⁶.

7.4. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση για όλη τη χώρα, γίνεται κυρίως στην Κεντρική Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας (Κ.Μ.Π.Μ.Α.) στο Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας του Λαϊκού Νοσοκομείου Αθηνών, η οποία δημιουργήθηκε το 1977. Η μονάδα αυτή, αποτελεί κέντρο του Π.Ο.Υ. η οποία παρακολουθεί και καταγράφει με την βοήθεια του Υ.Υ.Π.Κ.Α. την πορεία της συχνότητας των φορέων και των πασχόντων από Μ.Α. κι άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών, συλλέγοντας κι αξιολογώντας τα επιδημιολογικά δεδομένα. Ένας μικρός αριθμός εξετάσεων εμβρυϊκού δείγματος γίνεται και στην μονάδα Νοσοκομείου Παιδών «Αγία Σοφία» ¹³.

Ο σκοπός της Μ.Π.Δ.Μ.Α. είναι αφ' ενός ο έλεγχος των φορέων κι αφ' ετέρου να συμβουλεύει τα ζευγάρια που είναι και οι δυο φορείς πώς να αποφύγουν τη γέννηση πάσχοντος παιδιού, αλλά και πώς να αποκτήσουν υγιή παιδιά ¹³.

Η προγεννητική διάγνωση περιλαμβάνει όλο το φάσμα της διάγνωσης των νοσημάτων του εμβρύου. Το 8% όλων των γενετικών παθήσεων έχει ανάγκη προγεννητικής διάγνωσης, ιδιαίτερα σε εκείνα **τα ζευγάρια που έχουν αυξημένο κίνδυνο** γέννησης παιδιών με σοβαρό γενετικό νόσημα. Τα ζευγάρια αυτά, δεν θα επιχειρούσαν εγκυμοσύνη χωρίς την βοήθεια της προγεννητικής διάγνωσης. Πρακτικά, όλες οι προγεννητικές μέθοδοι προσφέρουν σημαντική βοήθεια στους ενδιαφερόμενους γονείς στο 93% των περιπτώσεων, ενώ η διακοπή της εγκυμοσύνης είναι αναγκαία μόνο στο 7%. Η διακοπή όμως της εγκυμοσύνης δεν επιτρέπεται νομικά, εάν τα ευρήματα δεν συνηγορούν για σοβαρές ανωμαλίες του εμβρύου ⁶⁹.

Ειδικότερα, η προγεννητική διάγνωση δεν επιτρέπεται να χρησιμοποιείται για την διάγνωση του φύλλου του εμβρύου και την διακοπή της κύησης όταν το φύλλο είναι ανεπιθύμητο ⁶⁹.

Οι κήσεις που θεωρούνται υψηλού κινδύνου καθορίζονται πριν ή κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Ανεξάρτητα πάντως από το λόγο που γίνεται, είναι πολύ σημαντικό να ενημερώνονται οι γονείς για τους περιορισμούς και τα όρια της κάθε μεθόδου και να γίνεται σαφές ότι καμιά μεμονωμένη εξέταση ή συνδυασμός εξετάσεων δεν μπορεί να προβλέψει όλες τις πιθανές ανωμαλίες του εμβρύου ⁶⁹.

Μια σημαντική μέθοδος προγεννητικής διάγνωσης, είναι η **αμνιοπαρακέντηση**. Η μέθοδος αυτή γίνεται συνήθως στο πρώτο τρίμηνο της κύησης. Ο μαιευτήρας με τη βοήθεια υπερήχων εντοπίζει τη θέση του εμβρύου μέσα στη μήτρα και με ειδική βελόνα παρακεντά τα κοιλιακά τοιχώματα και παίρνει 20 κ.ε. αμνιακού υγρού. Συγκεκριμένα στη 16^η - 18η εβδομάδα της κύησης, τότε δηλαδή που υπάρχουν περίπου 180 κ.ε. αμνιακού υγρού και η αναλογία βιώσιμων προς μη βιώσιμα κύτταρα είναι η μεγαλύτερη ^{69,70,71,72}.

Σε προγραμματισμένη ημερομηνία, η έγκυος προσέρχεται την Α΄ Πανεπιστημιακή Κλινική του μαιευτηρίου «Αλεξάνδρα», εκεί ο γιατρός επιβεβαιώνει ξανά τη θέση του πλακούντα και προχωράει στη παρακέντηση. Το δείγμα παραλαμβάνεται από το προσωπικό της ομάδας προγεννητικής διάγνωσης που παραβρίσκεται 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' αυτό το σκοπό προσωπικό, αποκλειστικά στους ενδιαφερόμενους συζύγους ⁷³.

Η παραπάνω μέθοδος τείνει να αντικατασταθεί από την αλυσωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) ⁷⁴ και την άμεση ανίχνευση ήδη γνωστών μεταλλαγών με χρήση ειδικών συντεθειμένων ολιγονουκλεοτιδίων. Η χρησιμοποίηση της PCR κάνει δυνατή την άμεση αναγνώριση των μεταλλαγών της β-M.A. και των άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών με τεχνική διαδικασία απλή, σύντομη κι ευαίσθητη ^{34,75}.

Ο συνολικός αριθμός των προγεννητικών εξετάσεων στη Μ.Π.Δ.Μ.Α. μέχρι σήμερα, ξεπερνά τις 8000 περιπτώσεις και 500 –550 ζευγάρια το χρόνο που βρίσκονται σε κίνδυνο, προσέρχονται για προγεννητικό έλεγχο. Στο γενικό πληθυσμό, 1 στα 114 ζευγάρια ανήκει στην ομάδα υψηλού κινδύνου ¹³.

Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης σε συνδυασμό με την προγεννητική διάγνωση, ελάττωσε το ποσοστό γεννήσεων παιδιών με Μ.Α. κατά 90%. Ως κυριότερες αιτίες

γεννήσεως παιδιών με Μ.Α. ή άλλη αιμοσφαιρινοπάθεια, θεωρούνται η έλλειψη κατάλληλης ενημέρωσης, η καθυστερημένη ενημέρωση και προσέλευση, η μη ορθή αξιολόγηση των αποτελεσμάτων και η λάθος διάγνωση¹³.

Η αποτελεσματικότητα του προγράμματος πρόληψης φαίνεται από το γεγονός ότι ο μέσος όρος των νέων πασχόντων από Μ.Α. μέχρι το 1989 ήταν περίπου 30 – 35 παιδιά το χρόνο, από το 1990 μέχρι το 1993 ο αριθμός μειώθηκε στα 8 – 10 παιδιά κι από το 1993 μέχρι σήμερα είναι μικρότερος των 5 γεννήσεων το χρόνο.

Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας, όπως εφαρμόζεται σήμερα, μπορεί να χαρακτηριστεί ως επιτυχές, έχει όμως ανάγκη βελτίωσης, στήριξης και αποφυγής εφησυχασμού. Το σύστημα υγείας οφείλει να ενισχύσει και να ισχυροποιήσει τις μονάδες πρόληψης σε υλικοτεχνική υποδομή και προσωπικό.



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο
ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ

ΟΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΣΤΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΣΤΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ ΤΟΥΣ ΚΑΙ Η ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥΣ

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 οικογένειά του 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 νόσου³⁴.

Στη βιβλιογραφία αναφέρεται ότι τα παιδιά και οι έφηβοι με μεσογειακή αναιμία καθώς και οι γονείς τους εμφανίζουν **έντονες συναισθηματικές αντιδράσεις** και ψυχολογικά προβλήματα^{76, 62, 63}.

Οι αντιδράσεις και τα προβλήματα τα οποία περιγράφονται συχνότερα είναι η μεγάλη εξάρτηση των παιδιών, η παθητικότητά τους, η τάση τους για απομόνωση ή και αντίθετα η εναντιωματική τους συμπεριφορά και η επιθετικότητα. Επίσης, σε σχέση με τις προοπτικές στη ζωή τους, αναφέρονται έντονοι φόβοι και σε σχέση με το σώμα τους η ανάπτυξη διαφόρων αγχογόνων φαντασιώσεων^{76,18}.

Σε διάφορες μελέτες που έχουν πραγματοποιηθεί για τις ψυχικές διαταραχές και τη νοημοσύνη των παιδιών με μεσογειακή αναιμία, αναφέρεται ότι, η νοημοσύνη των παιδιών βρίσκεται στα φυσιολογικά όρια, εμφανίζουν όμως σε υψηλό ποσοστό συμπτώματα ψυχικής διαταραχής με συχνότερη διάγνωση **τη νεύρωση και το άγχος**. Η διάγνωση που ακολουθεί, είναι η **κατάθλιψη**^{76, 63}.

Γενικά, έχει παρατηρηθεί, ότι οι έφηβοι με μεσογειακή αναιμία αντιμετωπίζουν δυσκολίες στις σχέσεις τους με συνομήλικους και ιδιαίτερα όταν διαφέρουν στη φυσική τους εμφάνιση, έχουν την τάση να απομονώνονται κοινωνικά⁷⁶.

Από την άλλη πλευρά, έχει διαπιστωθεί ότι η επίδραση της διάγνωσης, στους γονείς έχει τραυματικό χαρακτήρα. Οι γονείς, οι οποίοι δεν αλλάζουν τη στάση τους απέναντι στο άρρωστο παιδί, είναι πολλοί λίγοι. Υπάρχουν βέβαια κάποιοι γονείς, οι οποίοι φοβούμενοι μην κρατήσουν μια υπερβολικά επιεική στάση και κακομάθουν το παιδί τους, το αφήνουν να τα βγάλει πέρα μοναχό του. Η πλειονότητα όμως των γονέων, υιοθετεί την αντίθετη

στάση. Το άρρωστο παιδί αποκτά μία **κεντρική θέση στην οικογένεια** και η μητέρα του, αφιερώνει τον περισσότερο χρόνο και τη μεγαλύτερη φροντίδα ⁷⁶.

Ακόμα, οι γονείς των παιδιών με Μ.Α. συχνά αποφεύγουν να μιλούν στην οικογένεια για την ασθένεια και να παρέχουν πληροφορίες και επεξηγήσεις στον ασθενή. Ορισμένες φορές μάλιστα μπορεί να λένε ψέματα για τη φύση της νόσου και τις απαιτούμενες θεραπευτικές διαδικασίες. Μ' αυτόν τον τρόπο, δημιουργούν λανθασμένες εντυπώσεις, **παραπλανούν το παιδί** και καλλιεργούν ένα κλίμα συνωμοτικής σιωπής γύρω από το πρόβλημα ⁷⁶.

Επίσης, πολλές φορές από το φόβο μη «στιγματιστούν» κοινωνικά, καταβάλουν προσπάθεια να αποκρύψουν τη νόσο από συγγενείς και το κοινωνικό τους περιβάλλον. Το κλίμα αυτό δημιουργεί όμως στον ασθενή το **συναίσθημα της ντροπής** για αυτό που του συμβαίνει ⁷⁶.

Για την αποφυγή των παραπάνω θα πρέπει να γίνεται στο παιδί πολύ καλή ενημέρωση για το είδος της ασθένειας του. Επίσης, σημαντικός παράγοντας θεωρείται ο τρόπος και το περιεχόμενο της ενημέρωσης που θα λάβει για το θέμα αυτό ⁶².

Ιδιαίτερη θέση στη ζωή του πάσχοντος, κατέχουν γιατροί και νοσηλευτικό προσωπικό, καθώς η σταθερή επαφή του μαζί τους, τους καθιστά σημεία αναφοράς, συμπληρωματική οικογένεια, και **συμμάχους** του. Γιατροί και νοσηλευτικό προσωπικό, συχνά καλούνται να αναλάβουν ρόλους πέραν των αρμοδιοτήτων τους ³⁴.

Η ψυχολογική υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών τους, μπορεί να βοηθήσει στην αποδοχή τόσο της ίδιας της ασθένειας όσο και στην αποδοχή μίας πιο ρεαλιστικής εικόνας του εαυτού του. Με αυτό τον τρόπο, ο ασθενής μπορεί να αποκτήσει κάποιο έλεγχο της κατάστασής του ¹⁸.

Επιπλέον, μία ψυχοθεραπευτική παρέμβαση θα είχε ως στόχο την ενδυνάμωση του Εγώ, την διεύρυνση των διαθέσιμων μηχανισμών άμυνας και την ανάπτυξη προσαρμοστικών στρατηγικών για την αντιμετώπιση της νόσου ³⁴.

8.1. ΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ ΠΑΡΟΧΕΣ

Για τον ελληνικό χώρο, οι προβλεπόμενες από τη νομοθεσία κοινωνικές παροχές, αποτελούν προς το παρόν τουλάχιστον αναγκαίο μέτρο βοήθειας για την κοινωνική αποκατάσταση των θαλασσαιμικών ατόμων. Η ανάπτυξη των προγραμμάτων

επαγγελματικής κατάρτισης και κοινωνικής ένταξης νέων καθώς και η σωστή εφαρμογή των ευεργετικών νομοθετικών διαταγμάτων για τους πάσχοντες από Μ.Α., θα συντελέσουν στη διαμόρφωση αισιόδοξης ψυχολογίας στους ασθενείς και σωστής στάσης του κοινού για τα άτομα με ειδικές ανάγκες ⁷⁷.

Παρακάτω αναφέρονται οι κοινωνικές παροχές προς τους πάσχοντες από Μ.Α. Αυτά είναι:

1. Δωρεάν ιατροφαρμακευτική περίθαλψη, άμεσα ή έμμεσα από τα ταμεία
2. Μηνιαίο εισόδημα ανεξάρτητα από το αν εργάζονται. Ν.958 (ΦΕΚ 191/79 , τ.Α')
3. Φοροαπαλλαγή Ν.1914 (ΦΕΚ 178/17-1, 2-90) και Ν.2065
4. Διορισμός σε δημόσιες ή μεγάλες ιδιωτικές υπηρεσίες του ίδιου του ασθενούς ή μέλους της οικογενείας του. Ν.1648 (ΦΕΚ 147/86, τ.Α') και Ν.2643
5. Ελεύθερη είσοδος στην τριτοβάθμια εκπαίδευση Ν.2640 (3-9-98) και 1351/83 (ΦΕΚ 56/83)
6. Πλήρης συνταξιοδότηση μετά από 15ετή εργασία Ν.2227 (ΦΕΚ 129/11-8-94)
7. Απουσία 22 ημερών από την εργασία με αποδοχές Ν.2683 (ΦΕΚ 199/2/89)
8. Έκπτωση στα μέσα μεταφοράς κατά 50%. Αρ.Α.Υ.5963/86 (ΦΕΚ 585/86, τ.Β') και ελεύθερη χρήση αστικών συγκοινωνιών (Πράξη 99, ΦΕΚ 191/79, τ.Α')
9. Ατελής εισαγωγή επιβατικών αυτοκινήτων Ν.1882/90 (ΦΕΚ 43/23-9-90)
10. Απαλλαγή από τη στράτευση Π.Δ. 426/84

Οι διευκολύνσεις αυτές αποκτήθηκαν μέσω των ισχυρών συλλόγων των ασθενών, αλλά και λόγω της ευαισθησίας που επέδειξε η πολιτεία στις ανάγκες τους ^{77, 13}.

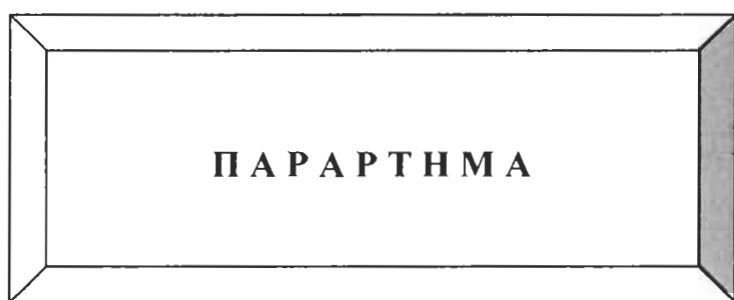
Ε Π Ι Λ Ο Γ Ο Σ

Τα τελευταία χρόνια, με την εφαρμογή των εξελίξεων της επιστήμης αναμφισβήτητα εμφανίζεται σημαντική πρόοδος τόσο στην πρόληψη όσο και στην αντιμετώπιση του προβλήματος της Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα.

Ενώ η αντιμετώπιση των πασχόντων είναι επιτυχής σε πολλά σημεία, ωστόσο έχει την ανάγκη συνεχών βελτιώσεων. Την ανάγκη αυτή δημιουργήσε η ίδια η πάθηση, η οποία ως χρόνιο νόσημα με μακρά επιβίωση, χρειάζεται μόνιμη και σταθερή παρακολούθηση.

Η παρακολούθηση, πρέπει να παρέχεται κοντά στον τόπο της μόνιμης κατοικίας του πάσχοντος, σε νοσηλευτικό κέντρο που να εξασφαλίζει τη δυνατότητα ημερήσιας νοσηλείας και εργαστηριακής παρακολούθησης του ασθενούς.

Η ποιοτική προσέγγιση αυτών των ασθενών, εξασφαλίζεται με τη συνεργασία διεπιστημονικής ομάδας. Η ομάδα αυτή έχει καθοριστικό ρόλο στα άτομα με Μ.Α. Συχνά καλούνται να αναλάβουν ρόλους πέραν των αρμοδιοτήτων τους. Αξίζει να σημειωθεί όμως ότι οι νοσηλευτές έχουν αφοσιωθεί ολοκληρωτικά σε αυτό το δύσκολο έργο. Ακόμα και αν δεν έχουν συνεχιζόμενη εκπαίδευση και κατάλληλες συνθήκες εργασίας, καθώς και κοινωνική αναγνώριση του έργου τους, προσπαθούν να συνεισφέρουν για τη βελτίωση της ποιότητας της ζωής αυτών των ατόμων.



ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

ΜΟΝΑΔΕΣ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Στην Αττική

1. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο «ΛΑΪΚΟ», Σεβαστουπόλεως 16, Αμπελόκηποι, τηλ:210-77.19.333
2. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο Παιδών «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»
 - a. Παιδιατρική κλινική, τηλ: 210-77.71.611, εσωτ.346
 - b. Σταθμός αιμοδοσίας και αιματολογικό εργαστήριο, τηλ:210-77.71.611, εσωτ.253
Θηβών και Λειβαδιάς, Γουδί
3. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο Νίκαιας «ΔΑΜΩΝ ΒΑΣΙΛΕΙΟΥ» Κέντρο αιμοδοσίας, Φαναριωτών 3, Νίκαια, τηλ: 210-49.14.216
4. Γεν. Νοσοκομείο Βόρειας Αττικής (Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης) τηλ:210-80.30.402

Σε άλλες πόλεις

1. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Αγρινίου, Σταθμός Αιμοδοσίας
2. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Άρτας, Σταθμός Αιμοδοσίας
3. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Βόλου «ΑΧΙΛΛΟΠΟΥΛΕΙΟ», Σταθμός Αιμοδοσίας
4. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο Ηρακλείου Κρήτης «BENIZELΕΙΟ ΚΑΙ ΠΑΝΑΝΕΙΟ», Σταθμός Αιμοδοσίας
5. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο «ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ» ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ , Σταθμός Αιμοδοσίας
6. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ «Γ. ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ» , Σταθμός Αιμοδοσίας
7. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Καβάλας, Σταθμός Αιμοδοσίας
8. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Καλαμάτας
9. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Καρδίτσας
10. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Κέρκυρας «ΑΓΙΑ ΕΙΡΗΝΗ»
11. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Λαμίας , Σταθμός Αιμοδοσίας
12. Περιφ. Γεν. Νοσοκομείο Λάρισας. Σταθμός Αιμοδοσίας
13. Γεν. Νομ. Νοσοκομείο Μυτιλήνης «ΒΟΣΤΑΝΕΙΟ»
14. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Παιδών Πατρών «ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ»

15. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Πύργου, Σταθμός Αιμοδοσίας
16. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Ρόδου «ΒΑΣΙΛΙΣΣΑ ΟΛΓΑ», Σταθμός Αιμοδοσίας
17. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Σερρών, Σταθμός Αιμοδοσίας
18. Νομ. Γεν. Νοσοκομείο Τρικάλων
19. Γεν. Νομ. Νοσοκομείο Παναρκαδικό ΤΡΙΠΟΛΗΣ «Η ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΤΡΙΑ», Σταθμός Αιμοδοσίας

Υπόδειγμα 1

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας										
ΜΗΝΑΣ :		1987								
		ΜΟΝΑΔΑ : ΑΘΗΝΑΙ								
Ζ Ε Ψ Υ Π	Υγιής	β-ετ.	δβ-ετ.	α-ετ.	Πύλος	ΗΡFH	δ-ετ.	β/S	Λοιπά	Αδυναμ.
Υγιής										
β-ετερ. Μ.Α.										
δβ-ετερ. Μ.Α.										
α-ετερ. Μ.Α.										
ετερ. Ηb-Πύλος										
ΗΡFH										
Ηb δ-ετερ.										
β-Μ.Α./ Ηb δ										
Άλλη Ηb-πάθεια										
Αδιάνγνωτος										
Συνολικό ποσοστό %										
Μεμον. άτομα	8480	1439	35	37	14				1	1478
Ποσοστό %	73.84	12.53	0.30	0.32	0.12	0.00	0.00	0.00	0.01	12.87
Ολικό σύνολο	8480	1439	35	37	14				1	1478
Ποσοστό %	73.84	12.53	0.30	0.32	0.12	0.00	0.00	0.00	0.01	12.87
Εξετάσθηκαν συνολικά 0 ζεύγη, ποσοστό 0.00 % - 11484 μεμονωμένα άτομα, ποσοστό 100.00 % Γενικό σύνολο εξετασθέντων : 11484 Παρατηρήσεις :										

Υπόδειγμα 2

ΟΛΙΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ										
Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναμίας										
ΜΗΝΑΣ : 1/1997		ΜΟΝΑΔΑ : ΑΘΗΝΑΙ								
Σ Ε Ω Υ η	Υγιής	β-ετ.	δβ-ετ.	α-ετ.	Πυλαϊκ	ΗΡΡΗ	β-ετ.	β/δ	Πολυπ	Αόιαν.
Υγιής										
δ-ετ. Μ.Α.										
δβ-ετ. Μ.Α.										
α-ετ. Μ.Α.										
ετ. ΗΟ-Πυλαϊκ										
ΗΡΡΗ										
ΗΟ β-ετ.										
β-Μ.Α. / ΗΟ β										
Άλλη ΗΟ-πάθεια										
Χρόνιος										
ΣΕ Ω Υ η/Σύνολο										
Ποσοτό %										
Μελέν. στοιχεία	4976	1221	30	217	33	3	109		37	2174
Ποσοτό %	56.53	13.67	0.37	2.47	0.37	0.03	1.24	0.00	0.42	24.70
Ολικό σύνολο	4976	1221	30	217	33	3	109		37	2174
Ποσοτό %	56.53	13.67	0.37	2.47	0.37	0.03	1.24	0.00	0.42	24.70
Εξαιρέθηκαν ουκολικά 0 ζευγ., ποσοτό 0.00 %										
5803 μεμονωμένα στοιχεία, ποσοτό 100.00 %										
Γενικό σύνολο εξαιρέθεντων 5803										
Παρατηρήσεις : Στην Μονάδα έχουν εγγραφεί										
υ άλλα 2,500 x.η - 3,000 άτομα τα οποία παραμια										
πονθούν οι αιματολογικοί λαφοί.										
Στοιχεία τα οποία προγράφησαν για μελέτη DNA										
και βιοψυβίωση										

Υπόδειγμα 3

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ
Ε. Σ. Υ.

ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΗΡΧΙΑΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ
"ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ"

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ

ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ						
Net προ						
Net μετα						
Ποσό αίματος						
Αντιδράσεις						
Σωματομετρικό						
ΒΣ						
Υψος						
ΠΚ						
Θρέψη						
Προσωπείο						
Χρώμα						
Στόμα - Δόντια						
Ήπαρ						
Σπλήν						
Σφύξεις						
Πίεση						
καρδ. τόνος						
Φυσήματα						
Αναπνευστικό						
Κοντά						
Θεραπεία 1) Desferal						

ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΑΙΟΣΙΑΗΡΩΣΗΣ

ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟΥ _____

ΑΡΧΙΚΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ:	ΜΟΝΟΘΕΡΑΠΕΙΑ <input type="checkbox"/>					ΒΑΡΟΣ	ΗΛΙΚΙΑ	ΦΥΛΟ: ΘΗΛ <input type="checkbox"/> ΑΡΡΕΝ <input type="checkbox"/>	ΔΟΣΟΛΟΓΙΑ			HCV mRNA
	ΕΝΑΡΞΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ:	ΣΥΝΑΝΤΗΤΙΚΗ ΧΟΡΗΓΗΣΗ <input type="checkbox"/>	ΣΥΛΛΗΝΕΚΤΟΜΗ:	ΙΟΥΝΙΟΣ	ΙΟΥΛΙΟΣ				ΑΥΓΟΥΣΤΟΣ	ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ	ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ	
ΕΞΕΤΑΣΗ	ΙΑΝΟΥΑΡΙΟΣ	ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΣ	ΜΑΡΤΙΟΣ	ΑΠΡΙΛΙΟΣ	ΜΑΙΟΣ	ΙΟΥΝΙΟΣ	ΙΟΥΛΙΟΣ	ΑΥΓΟΥΣΤΟΣ	ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ	ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ	ΝΟΕΜΒΡΙΟΣ	ΔΕΚΕΜΒΡΙΟΣ
ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ												
SGOT												
SGPT												
γ-GT												
Χρόνος ημεθρομβίνης												
Λευκώματα												
Καταύλη Γλυκόζης												
Ca/P												
TSII												
T4												
T3												
ΦΕΡΡΙΤΙΝΗ												
U.L.E.												

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ:

ΚΑΡΤΑ ΜΗΝΙΑΙΑΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΑΠΟΣΚΛΗΡΟΣΗΣ							
DESFERAL		ΔΕΦΕΡΙΠΡΟΝΗ		DESFERAL		ΔΕΦΕΡΙΠΡΟΝΗ	ΠΑΡΑΤΗΡ
1				16			
2				17			
3				18			
4				19			
5				20			
6				21			
7				22			
8				23			
9				24			
10				25			
11				26			
12				27			
13				28			
14				29			
15				30			
				31			

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ - ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ

Υπόδειγμα 6

ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ
ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ
ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ

“ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ..

ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Τηλ. : 277-098 εσωτ. - 53

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ :

ΗΜ. ΓΕΝΝΗΣΗΣ :

ΤΟΠΟΣ ΓΕΝΝΗΣΗΣ :

ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ - ΤΗΛ.

ΑΤΟΜΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ :

ΕΜΒΟΛΙΑ :

ΨΥΧΟΚΙΝΗΤΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ :

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ :

ΔΙΑΓΝΩΣΗ :

ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ :

ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ :

ΦΥΣΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

Υπόδειγμα 7

ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ
ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ
ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ

ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ..

ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ
Τηλ. : 277-098 εσωτ. - 53

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ :

ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

Υπόδειγμα 8

ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ
ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ
ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ

ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ..
ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ
Τηλ. : 277-098 εσωτ. - 53

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ :

ΩΤΟΡΙΝΟΛΑΡΥΓΓΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ – ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΕΣ ΔΙΕΥΘΥΝΣΕΙΣ

1. Χαλεβελάκης, Γ. Ε. (1991). Αιμοσφαιρινοπάθειες. Εκδόσεις Χ. Χαλεβελάκη. Αθήνα
2. Μελέτης, Χ. Ι. (2000). Άτλας αιματολογίας. Εκδόσεις Νηρέας. Αθήνα.
3. Τσουρουκτσόγλου, Γ. Ι. (1978). Ειδική νοσολογία Αίμα – Ενδοκρινείς Αδένες Αρθρώσεις και κολλαγόνων – Νεφρών. Εκδόσεις University Studio. Θεσ/νίκη.
4. Μπακάλου, Δ. (1986). Εσωτερική Παθολογία και θεραπευτική, Τομ. Β. Εκδόσεις Γ. Κ. Παρισιανός. Αθήνα.
5. Ιωαννίδου – Παπαγιαννάκη, Ε. (2001). Εσωτερική Παθολογία Τομ. Β. Έκδοση 2^η. Εκδόσεις University Studio press. Θεσ/νίκη.
6. Δάνδολος, Εμμ. (1973). Γεωγραφική κατανομή των μεσογειακών συνδρόμων. Ιατρική Επιθεώρησης Ενόπλων Δυνάμεων. Τομ. Β. Παρ. 1:105-112.
7. Σχίζας, Ν., Τέγος, Κ., Βουτσαδάκης, Α., Αραμπατζής, Γ., Αγγελοπούλου, Π., Χρυσανθόπουλος, Κ., Αθανασιάδου, Α., Μπαθρέλου, Σ., Ρομπός, Ι., Σκάρλος, Δ. και Δαβάκης, Μ., Συχνότητα και κατανομή β – Μεσογειακής Αναιμίας και Παθολογικών αιμοσφαιρινών εις τον Ελληνικό Χώρον. Ιατρική Επιθεώρησης των Ενόπλων Δυνάμεων. Τομ. Β. Παρ.1: 197-209.
8. Παπαδημητρίου, Ε., Παπαγιαννόπουλος Α., Παρχαρίδης, Π., Χατζόπουλος, Δ. και Γεωργούλη, Ουρ., (1990). Συχνότητα φορέων β – Μ.Α. στη περιοχή Δομοκού Νομού Φθιώτιδας. Γαληνός. Τομ. 32. (2): 185-190.
9. Χατζηστυλιανού, Μ., Βρύζα – Μανωλία, Α. και Καρπουζάς, Ι., (1985) Το πρόβλημα της αναιμίας στα παιδιά του Έβρου. Ιατρική. Τομ.47 (5) :307-310.
10. Παπαγεωργίου, Ι. Α., Ριρίκα, Αικ., Γιαννάκου, Χ. Γ. Μ., Κατελάνη – Οικονόμου, Μ. και Ψωμαδάκη, Κ. (1986). Συχνότητα των φορέων δρεπανοκυτταρικής και β – Μ.Α. στη Μαγνησία, Γαληνός. Τομ.28 (2) :272-278.
11. Μάλλιας, Α. Ι., Επιδημιολογική μελέτη μεσογειακής αναιμίας στη Λέσβο. Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών (Διατριβή).
12. Loucopoulos, D. (1996). Current Status of thalassemia and sickle cell Syndromes in Greece Semin. In Hematology. V.32 (4): 76-78.
13. Πατηράκη, Ε. και Μαντή, Π. Κ. (2003). Το πρόβλημα της μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα. Εκδόσεις Α. Παπαδαντωνάκη. Αθήνα. Τομ.42(2) : 158-163.

14. Kanavakis, E., Tzotzos, S., Liapaki, A., Metaxotou-mavromati, A. and Kattamis, C., (1986). Frequency of α – thalassemia in Greece, American journal of Hematology, V22:225-232.
15. ΑΓΩΓΗ ΥΓΕΙΑΣ.(2002) Αποφύγετε τη γέννηση παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία. Αθήνα. (Ενημερωτικό φυλλάδιο Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας).
16. Μαντή, Π. Κ. (1999). Το πρόβλημα της μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα. Αυτοέκδοση. Αθήνα.
17. Kapff, C. T. and Jandl, J. H. (1991). Blood Atlas and Sourcebook of hematology, 2nd edition. London.
18. Whaleu ,L. F., and Wong ,D. L. (1991). Nursing care of infants and children. 4th edition, Mosby :New York.
19. Karfe, C.T. and Jandl, J H. (1988). Πρακτική έγχρωμη αιματολογία. Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα.
20. Μελέτης, Χ. Ι. (1998). Από το αιματολογικό εύρημα στη διάγνωση. Έκδοση 4^η. Εκδόσεις Νηρέας. Αθήνα.
21. Καλτσόγια – Τασιοπούλου. (1996). Αιμοσφαιρινοπάθειες (ενημερωτικό φυλλάδιο από το κέντρο μεσογειακής αναιμίας του «ΛΑΪΚΟΥ» Νοσοκομείου). Αθήνα.
22. Τσεβρένη, Ι. (1993). Στοιχεία αιματολογίας. Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα.
23. Giardinia, J. P. and Hilgarther, W. M.(1992). Update on thalassemia. Pediatrics in review.V13(2): 56-57.
24. Behrman, R. E., Kliegman, R. M. and Arvin. A. M. (1996). Nelson textbook of pediatrics. 15th edition. New York.
25. Weatherall, D. J. and Clegg, J. B.(1981). The thalassemia syndromes. 3rd edition. Oxford Blackwell Scientific publications.
26. Φελώνη, Ε. Δ. (2004). Ηλεκτρονικός φάκελος ασθενών με μεσογειακή αναιμία. Αυτοέκδοση. Αθήνα.
27. Ηλιόπουλος, Γ. (1999). Φυσιολογία και Φυσιοπαθολογία του αίματος και των αιμοποιητικών οργάνων. Έκδοση 3^η. Ιατρικές εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης, Ηράκλειο Κρήτης.
28. Γαρδίκας, Κ. Δ. (1973). Αιματολογία. Έκδοση 3^η. Επιστημονικές εκδόσεις Γ. Κ. Παρισιανός. Αθήνα.

29. Πως αντιμετωπίζεται σήμερα η μεσογειακή αναιμία – επιπλοκές μετάγγισης (Αντιαναιμικός Σύλλογος Ιωαννίνων) [online] [sited 20/3/2003] Διαθέσιμο από: <http://dide.ioasch.gr/thalassemia/eisag.html>
30. Λουκόπουλος, Δ. και Βοσκαρίδου, Ε. (1999). Αναιμίες διάγνωση και θεραπεία. Εκδόσεις Ζήτα. Αθήνα.
31. Γαρδίκας, Κ. Δ. (1973) .Αιματολογία. Έκδοση 5^η. Επιστημονικές εκδόσεις Γ. Κ. Παρισιανός. Αθήνα.
32. Βοργιά, Ν.Ι. και Λαουτάρη, Ν.Π. (1995). Αιματολογία. Τομ. Β. Αυτοέκδοση. Αθήνα.
33. Jandl, James H. (1996) Blood text book of Hematology. 2sd edition.
34. Πανελλήνιο Συνέδριο Μεσογειακής Αναιμίας. (2004) Θαλασσαιμία 2004. Εκδόσεις Πόσμα. Αθήνα.
35. Piomeli, S., The management of patients with Cooleys Anemia: Transfusion and splenectomy, Semin. In Hematology. V32(4): 262-268.
36. Άμεσες επιπλοκές της μετάγγισης [online] [sited 20/3/2003] Διαθέσιμο από: <http://www.specialeducation.gr>
37. Κωσταρίδου, Σ., Μπερδούση, Ε., Μπανιά, Δ. και Καττάμης, Χ. (1994) Η ηπατίτιδα C σε πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία. Δελτίο Α Παιδιατρικής κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών .Τομ.41 (4): 344-349.
38. Αναγνωστόπουλος, ΑΧ. και Παπαδόπουλος. (2004). Οικογενειακός ιατρικός οδηγός, Εκδόσεις University studio press. Θεσ/νίκη.
39. Ντουνούση – Οικονόμου, Κ., Θωμόπουλος Γ., Μπαλλάς, Α. και Τσουρουτσόγλου, Γ. (1985). Ετερόζυγη β – μεσογειακή αναιμία και υπερσπληνισμός, Μελέτη της υφής του σπλήνα με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο σε 2 ασθενείς. Ιατρική. Τομ.47: 126
40. Λαδής, Β., Θεοδωρίδης, Χ., Μπερδούση, Μ., Παπαδοπούλου, Α., Παλαμίδου, Φ., Γεωργακοπούλου, Θ., Αγραφιώτη, Λικ. και Καττάμης, Χ. (2001). Η επίδραση της αποσιδήρωσης στη νοσηρότητα και θνησιμότητα των ασθενών με Μ.Α. Ιατρικές εκδόσεις Καύκας. Αθήνα.
41. Γεωργίου, Α., Λαγκωνά, Σ. Ε., Κωσταρίδου, Σ., Πάϊκος, Π. και Καττάμης, Χ. (1990). Αποτελεσματικότητα εντατικής θεραπείας με δεσφερριτοξαμίνη σε ασθενείς

με β – ομόζυγη Μ.Α. και επιπτώσεις της στα οπτικά πεδία.28^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο.

42. Nathan, D. G. (1991) Hematology. 5th edition. England.
43. Καραγιώργα, Α. Μ. Επίδραση χηλικών ουσιών επί της αποβολής του σιδήρου επί πασχόντων εκ μεσογειακής αναιμίας μετά αιμοσιδήρωση. (Διατριβή επί διδακτορία).
44. Κούση, Α., Αθανασίου, Μ., Κόντζογλου, Γ., Σαμπατάκης, Θ., Τσάτρα, Ι. και Παντελιάδης, Χ. (1992). Επίδραση της μακροχρόνιας χορήγησης δεσφερριοξαμίνης (DFO) στην ακοή σε παιδιά με β – Μ.Α. 30^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο. Λεμεσός.
45. Νέο χάπι για τη μεσογειακή αναιμία, αντικαθιστά την 8η έγχυση φαρμάκου, Διαθέσιμο από: <http://www.tanea.gr>
46. Κούση, Α., Χατζηπαντελής, Ε., Τσάτρα, Ι., Οικονόμου, Μ., Περηφάνης, Β., Καρύδα – Καβαλιώτη, Ρ., Τσάνταλη, Χ. και Αθανασίου – Μεταξά, Μ. Εναλλακτική θεραπεία αποσιδήρωσης με δεφεριπρόνη σε ασθενείς με β – μεσογειακή αναιμία [online] Διαθέσιμο από: <http://www.iatrotek.gr>
47. Καττάμης, Α. (1999) Η μεταμόσχευση μυελού των οστών στη θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας. Ιατρικές εκδόσεις Καύκας. Αθήνα.
48. Kattamis, C. and Ladis, V. (1997) Conventional Treatment of B Thalassaemia syndromes a personal experience inter journ of pediatric hematology/oncology. V4 (5): 513-522.
49. Γαρδίκας, Κ. Δ., Ειδική νοσολογία. Εκδόσεις Μ.Τ. Παρισιανός. Αθήνα.
50. Δημητρίου, Ε., Στειάκη, Ε., Ματσούκα, Χ., Μπολωνάκη, Ε., Λυδάκη, Ε. και Καλμάντη, Μ. (1993) Μελέτη αιμοποιητικών κυττάρων του αίματος του ομφάλιου λώρου in vitro. Πιθανή χρησιμότητα και περιορισμός στη μεταμόσχευση. 5^ο Πανελλήνιο Συνέδριο: Εφηβεία
51. Κιτρά, Β., Περιστέρη, Ι., Γουσέτης, Ε., Πρεμέτης, Ε., Καραγιώργα, Μ. και Γραφάκος, Σ. (1996). Μεταμόσχευση αίματος ομφάλιου λώρου για θεραπεία της Μ.Α. 34^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό συνέδριο.
52. Merenstein, G.B., Kaplan, D. W., Rosenberg, A. A. (1996). Συνοπτική παιδιατρική. Έκδοση 16^η. Εκδόσεις Μ. Γ. Παρισιανού. Αθήνα.

53. Περάκης, Α., Παπαδόπουλος, Π., Κρεμαστινός, Δ., Στεφανάδης, Χ., Τουτουζάς, Π. και Αυγουστάκης, Δ. Η καρδιοαναπνευστική λειτουργία επί ομόζυγου β – μεσογειακής αναιμίας. Ελληνική καρδιακή επιθεώρηση. Τομ.24(2): 98-104.
54. Manno ,J. M., Diagnosis and management of iron induced heart disease in Cooley's Anemia. New York.
55. Μπερδούση, Ε., Αθανασάκη, Κ., Παλαμίδου, Φ., Καραγιάννη, Ι., Κωσταρίδου, Σ. και Λιακοπούλου, Θ. (1990). Σωματική αύξηση ασθενών με μεσογειακή αναιμία . 28^ο Πανελλήνιο συνέδριο. Θεσ/νική.
56. Θεοδωρίδης, Χ., Λαδής, Β., Καρρής, Χ. και Καττάμης, Χ. (1990). Έκκριση αυξητικής ορμόνης σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία και χαμηλό ανάστημα. 28^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο.
57. Θεοδωρίδης, Χ., Καρρής, Χ., Λαδής, Β., Χατζηαθανασίου, Χ. και Καττάμης, Χ. (1991). Θεραπεία με βιοσυνθετική αυξητική ορμόνη κοντών παιδιών με ομόζυγη και ετερόζυγο β – μεσογειακή αναιμία και υποφυσιακή ανεπάρκεια . 29^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο
58. Καραχάλιου, Φ., Βλαχοπαπαδοπούλου, Ε., Θεοχάρη, Μ. και Μιχαλάκος, Σ. Αύξηση και τελικό ανάστημα ασθενών με β – Μ.Α. Επίσημο περιοδικό της Ελληνικής Παιδιατρικής εταιρείας. Εκδόσεις Γριβέας. Αθήνα.
59. Κάλεφ-έζρα, Τ., Χαλίαςος, Ν., Χατζηκωνσταντίνου, Ι., Χολέβας, Β. και Χαλλά, Α. (1993). Ετερόζυγη β – μεσογειακή αναιμία, Παράγοντας κινδύνου για οστεοπόρωση. 31^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο.
60. Αθανασίου-Μεταξά, Μ., Κούση, Α. και Γρολλίος Γ. (1990). Ακτινολογικές αλλοιώσεις των οστών σε παιδιά με μεσογειακά σύνδρομα άλλοτε και τώρα. 28^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο.
61. Μαλγαρινού, Μ. Α. και Κωνσταντινίδου, Σ. Φ. (2000). Νοσηλευτική Παθολογική Χειρουργική. Τομ 2.(2) Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ». Αθήνα.
62. Πάνου, Μ. (2004). Παιδιατρική Νοσηλευτική Εννοιολογική Προσέγγιση. Εκδόσεις ΒΗΤΑ. Αθήνα.
63. Σαχίνη – Καρδάση, Α. και Πάνου, Μ. (2002). Παθολογική και Χειρουργική νοσηλευτική, νοσηλευτικές διαδικασίες. Τομ.2(2). Εκδόσεις ΒΗΤΑ. Αθήνα.
64. Αθανάτου, Ε. Κ. (2002). Κλινική νοσηλευτική, βασικές και ειδικές νοσηλείες. Έκδοση Ιβ΄. Αυτοέκδοση . Αθήνα.

65. Μεσογειακή αναιμία – Πρόγραμμα πρόληψης και διάγνωση φορέων [online] [sited 10/12/2000] Διαθέσιμο από: <http://www.gothess.gr>
66. Μοριακή γενετική (πώς γίνεται η πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας) [online] Διαθέσιμο από: <http://www.iatriki-genetiki.med.gr>
67. Τριχοπούλου, Α. και Τριχόπουλος, Δ. (1986) Προληπτική ιατρική. Αυτοέκδοση, Αθήνα.
68. Προγεννητικός έλεγχος: Απαραίτητος για έναν τέλειο τοκετό [online] [sited 16/12/2001] Διαθέσιμο από: <http://www.mesogios.gr>
69. Connor, J. M. and Terguson – Smith, M.A. (1997). Ιατρική γενετική (βασικές έννοιες), Εκδόσεις University studio press. Θεσ/νίκη.
70. Shapiro, Pamela J. (2001). Μαιευτική και γυναικολογική νοσηλευτική. Εκδόσεις ΕΛΛΗΝ. Αθήνα.
71. Παπανικολάου, Ν. Α. και Παπανικολάου, Α. Ν. (1994). Μαιευτική. Έκδοση 3^η Εκδόσεις Μ. Γ. Παρισιανού. Αθήνα
72. Βαλτή, Δ. Ι. (1996) Θέματα παθολογίας,. Εκδόσεις University studio press. Θεσ/νίκη.
73. ΑΓΩΓΗ ΥΓΕΙΑΣ. (2002). Προγεννητική διάγνωση μεσογειακής αναιμίας, Πληροφορίες και οδηγίες. Αθήνα. (Ενημερωτικό φυλλάδιο Υπουργείου υγείας και πρόνοιας).
74. Βρεττού, Χ., Traeger – Συνοδινού, J., Palmer, G., Τζέτη, Μ. Μαστρομηνάς, Μ., Κατάμης, Χ. και Καναβάκης, Ε. (1999). Προεμφυτευτική προγεννητική διάγνωση: Πρώτες επιτυχείς εφαρμογές για β – μεσογειακή αναιμία στον Ελληνικό χώρο. 37^ο Πανελλήνιο Παιδιατρικό Συνέδριο. Θεσ/νίκη.
75. Μαραγκουδάκη, Ε., Βρεττού, Χ. Traeger – Συνοδινού, J., Τζέτη, Μ., Μιχαήλ, Θ. και Καναβάκης, Ε. (1997). Εφαρμογή σύγχρονης μεθοδολογίας ανάλυσης του DNA στην προγεννητική διάγνωση μεσογειακών συνδρόμων. Παιδιατρική. Τομ. 60 (3) :395-409.
76. Πάνιτς, Δ. (1999). Ψυχολογικές επιπτώσεις της μεσογειακής αναιμίας. Δελτίο παιδιατρικής κλινικής πανεπιστημίου. Εκδόσεις Καύκας. Αθηνών. Τομ. 46 (1): 16-17, 20.

77. Πολίτη, Κ., Φισφής, Μ., Βρεττού, Ε. και Υφαντόπουλος, Ι. (1989). Η αντίληψη του πληθυσμού για την κοινωνική θέση του πάσχοντα από μεσογειακή αναιμία στην Ελλάδα. Ιατρική .Τομ.55:580

