

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

ΘΕΜΑ ΠΤΥΧΙΑΚΗΣ :

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑΤΤΙΣΕΙΣ



ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ
ΚΑΦΕΤΖΗ Κ.

ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ
ΚΟΥΜΟΥΤΣΟΥ ΜΑΡΙΑ
ΦΡΟΥΝΤΖΑ ΑΓΓΕΛΙΚΗ

ΠΑΤΡΑ 2006

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ	6
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	7

ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ

Κεφάλαιο 1: ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

1.1 Ιστορική αναδρομή	10
1.2 Σύγχρονη επιστημονική έρευνα	11

Κεφάλαιο 2: ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

2.1. Αναμίες γενικά	13
2.2. Ορισμός	13
2.3 Κλινικά ευρήματα	16
2.4 Εργαστηριακά ευρήματα	17
2.5 Διάγνωση	18
2.6 Πρόγνωση	23
2.7 Πρόληψη	24

Κεφάλαιο 3: ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

3.1. Υπογοναδισμός.....	29
3.2. Η καρδιά στην ενδιάμεση Μ.Α	31
3.3. Οστεοπόρωση	33
3.4 Το ήπαρ από την πλευρά του παθολογανατόμου.....	35

Κεφάλαιο 4: ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

4.1. Μεταγγίσεις	38
4.2. Σπληνεκτομή	39
4.3. Υπερφόρτωση με σίδηρο	40
4.3.1 Θεραπεία αποσιδήρωσης	40
4.3.2 Δεσφериοζαμίνη	44
4.3.3 Δεφεριπρόνη	45
4.3.4 Άλλες προσεγγίσεις	46
4.3.5 Παρακολούθηση των επιπέδων σιδήρου κατά την αποσιδήρωση.....	46
4.4. Αντιμετώπιση των καρδιακών επιπλοκών της Β.Μ.Α	47
4.5. Ενδοκρινικές διαταραχές	48
4.6 Λοιμώξεις	48
4.7 Μεταμόσχευση μυελού των οστών.....	50
4.8 Ψυχολογική υποστήριξη	50
4.9 Εναλλακτικές θεραπείες προσέγγισης	51

Κεφάλαιο 5: Η ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

5.1. Ποιότητα ζωής	52
5.2 Η σπουδαιότητα της διατροφής	56
5.3 Ο ρόλος της άσκησης	58
5.4 Οι ψυχολογικές επιπτώσεις και το περιβάλλον τους	62

Κεφάλαιο 6: ΣΥΛΛΟΓΟΙ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....65

ΜΕΡΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ

Κεφάλαιο 7: ΤΟ ΑΙΜΑ.....68

Κεφάλαιο 8: ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ

8.1 Ιστορία της αιμοδοσίας	74
8.2 Σύλλογος εθελοντών αιμοδοτών	74
8.3 Δότες αιμοπεταλίων	75

Κεφάλαιο 9: ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ

9.1 Μεταγγίσεις γενικά	78
9.2 Χρόνος έναρξης των μεταγγίσεων	79
9.3 Πρωτόκολλο αιμοθεραπείας στην σοβαρή Μ.Α.	79
9.4 Είδος και ποσότητα αίματος	80
9.5 Πρωτόκολλο αιμοθεραπείας στην Ε.Μ.Α.....	81
9.6 Επιπλοκές μεταγγίσεων	85
9.6.1 Αλλοανοσοποίηση	84
9.6.2 Πρόληψη μη αιμολυτικών αντιδράσεων	85
9.6.3 Αλλεργική αναφυλακτική αντίδραση	86
9.6.4 Μετάδοση λοιμογόνων παραγόντων	87
9.7 Νεότερα δεδομένα για την ασφάλεια αίματος	88

Κεφάλαιο 10: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

10.1 Ο ρόλος της νοσηλεύτριας στην θεραπεία αποσιδήρωσης	91
10.2 Νοσηλευτικές παρεμβάσεις γενικά	92

10.3 Νοσηλευτικές παρεμβάσεις κατά την διάρκεια της μετάγγισης ..98

ΙΣΤΟΡΙΚΑ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ112

ΕΠΙΛΟΓΟΣ127

ΠΕΡΙΛΗΨΗ128

ΦΩΤΟΓΡΑΦΙΚΟ ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....129

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ146

ΑΦΙΕΡΩΣΗ

*Σε όλους όσους πάσχουν από Μεσογειακή
Αναιμία και στις οικογένειές τους. Καθώς και σε
εκείνους που με αφοσίωση προσπάθησαν να
κάνουν καλύτερη τη ζωή των θαλασσαιμικών ατόμων*

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η παρούσα εργασία έχει σκοπό να μελετήσει την νόσο της μεσογειακής αναιμίας καθώς και τις μεταγγίσεις που γίνονται για την αντιμετώπιση της .Η μεσογειακή αναιμία εμφανίζεται συχνότερα στις μεσογειακές χώρες αλλά απαντάται και σε άλλες περιοχές όπως στην Μικρά Ασία και στην βόρεια και κεντρική Αφρική.

Στην Ελλάδα αναφέρονται πολλά περιστατικά Μεσογειακής αναιμίας παρόλο που αυτή η πάθηση είναι διαγνωσμένη εδώ και πολλές δεκαετίες .Ο λόγος για τον οποίον ενδιαφερθήκαμε να κάνουμε αυτή την πτυχιακή μας εργασία είναι γιατί ,η ζωή είναι για να την ζούμε .Όταν εσύ ή κάποιον άτομο που αγαπάς έχει μια χρόνια πάθηση είναι εύκολο να ξεχάσεις ότι ανεξάρτητα από την Μεσογειακή αναιμία , είναι σημαντικό να είσαι πάντοτε θετικός/ θετική για την ζωή ,να διατηρείς μια αίσθηση του φυσιολογικού ,να πηγαίνεις σχολείο ,να πηγαίνεις στην δουλειά σου κανονικά και να απολαμβάνεις την οικογένεια και τους φίλους σου .Αυτό θα σου δώσει μια αίσθηση πως εσύ ελέγχεις την ζωή σου ,παρά μια αίσθηση ότι η πάθηση σου ελέγχει εσένα και την ζωή σου.

Η εργασία χωρίζεται σε δύο μέρη . Το πρώτο μέρος αναφέρεται στην ανάλυση της νόσου της μεσογειακής αναιμίας .Το δεύτερο και σημαντικό μέρος αναφέρεται στις μεταγγίσεις πασχόντων της μεσογειακής αναιμίας .Τέλος για την πραγματοποίηση της εργασίας αναζητήσαμε και λάβαμε πληροφορίες από το Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ρίου ,όπως και το Γενικό Νοσοκομείο του Άγιου Ανδρέα ,το Καραμανδάνειο ,το Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αττικό Αθηνών και το Γενικό Νοσοκομείο Καλαμάτας και τέλος από τις βιβλιοθήκες των Τ.Ε.Ι. Πατρών του Πανεπιστημίου του Ρίου ,των Τ.Ε.Ι. Αθηνών και του Πλανητάριου Αθηνών .

Θέλουμε να ευχαριστήσουμε την εισηγήτρια μας κ.α. Κ. Καφετζή, για την σωστή διεξαγωγή της Πτυχιακής εργασίας μας και όλους όσους μας βοήθησαν δίνοντας μας χρήσιμες πληροφορίες για την ανάπτυξη του θέματος.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ως , γνωστόν η χώρα μας παρουσιάζει υψηλά ποσοστά πασχόντων από μεσογειακή αναιμία. Πρόκειται για μια ασθένεια της οποίας η αντιμετώπιση είναι ιδιαίτερα σύνθετη, καθώς απαιτεί οργανωμένες υπηρεσίες υγείας αλλά και υψηλό βαθμό κοινωνικής ευαισθησίας .οι ασθενείς έχουν ανάγκη από συνεχείς μεταγγίσεις αίματος ,στοιχείο που θέτει σε δοκιμασία την ιδέα της εθελοντικής αιμοδοσίας και τον αλτρουισμό μας. Παράλληλα ,η δυνατότητα της έγκαιρης προγεννητικής διάγνωσης και του ελέγχου των γονιών αλλά και του εμβρύου αποτελεί σημαντικό ζήτημα όσον αφορά στις δυνατότητες της προληπτικής ιατρικής .Ποία είναι όμως η κατάσταση των ασθενών και η ποιότητα ζωής που απολαμβάνουν ;

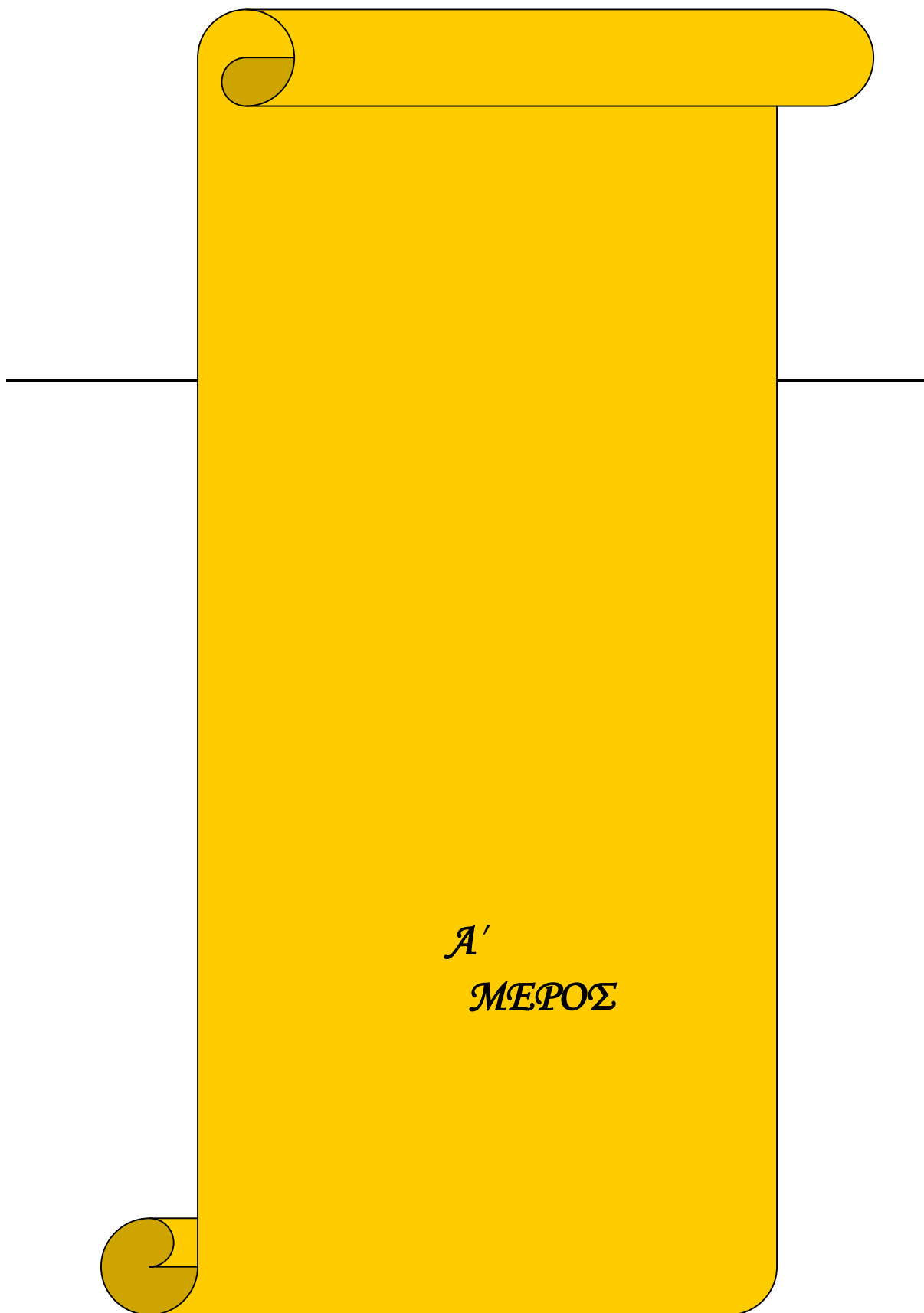
Πλέον ,οι πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία έχουν μια ζωή που πλησιάζει πολύ την φυσιολογική .Ζουν πολύ περισσότερο από ό,τι παλαιότερα ,εργάζονται και παντρεύονται, ωστόσο εξαρτώνται πάντα από τους συνανθρώπους τους για ένα δώρο που μόνο εκείνοι μπορούν να κάνουν ,την αιμοδοσία .Συμφώνα με την Ηλέκτρα Κολοκυθά – Γραμματικοπούλου , Πρόεδρο του Συνδέσμου Προώθησης Εθελοντικής Αιμοδοσίας και Φίλων των Ατόμων με Μεσογειακή αναιμία «πηγή ζωής» ,το 42% της ποσότητας του αίματος που απαιτείται συλλέγεται εθελοντικά .Πριν από μερικά χρόνια το ποσοστό αυτό ήταν μόλις 17-18%.Οι υπόλοιπες ποσότητες αίματος εισάγονται από άλλες χώρες ,ενώ ο στόχος είναι να γίνουμε κάποια στιγμή ως χώρα αυτάρκεις σε ό,τι αφορά στις ανάγκες μας για αίμα .

Η εθελοντική αιμοδοσία είναι υπόθεση όλων μας , και εκείνων που αιμοδοτούν και εκείνων που δεν αιμοδοτούν ,αλλά πρέπει να είναι φίλοι της αιμοδοσίας .Η αιμοδοσία χρειάζεται την κοινωνική συμπαράσταση για να μπει στην καθημερινότητα των ανθρώπων. Η ανεύρεση τρόπων και μεθόδων που διεγείρουν το συναίσθημα και το ενδιαφέρον για την εθελοντική προσφορά ,είναι ο μεγάλος προβληματισμός του εθελοντικού κινήματος και σήμερα πρέπει να είναι αυτός ο στόχος μας .

Σε μια εποχή που το δίκαιο επιβάλλεται με την βία ,που η τεχνολογία καλπάζει ,οι χειρουργικές επεμβάσεις εντυπωσιάζουν ,τα τροχαία ατυχήματα καταστρέφουν χιλιάδες ανθρώπους ,οι ανθρώπινες αυτές αξίες ,όπως η φιλανθρωπία , η αγάπη το συναίσθημα ,η

αλληλεγγύη ,η ειρηνική συνύπαρξη ,η εθελοντική προσφορά εργασίας ,βοήθειας ,αίματος και οργάνων ,αποτελούν την μοναδική αντίσταση στην καλπάζουσα κοινωνική σήψη .¹

Το εθελοντικό κίνημα με την δυναμική που το διακρίνει είναι αυτό που έδωσε στην κοινωνία την εθελοντική αιμοδοσία .Η αιμοδοσία είναι αυτή που δίνει ζωή από την ίδια μας την ζωή και κυρίως για τα άτομα με μεσογειακή αναιμία ,που είναι το μοναδικό τους μέσο επιβίωσης και διατήρησης στην ζωή .Είναι τα άτομα που με την δική μας προσφορά και τον δικό τους αγώνα ,ζουν ,δημιουργούν και χαίρονται την ζωή τους .Είναι η ζωή που τους χαρίζει το προσφερόμενο αίμα ,αυτό το αναντικατάστατο και πολύτιμο αγαθό .¹



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο: ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

1.1 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Το 1926 περιγράφηκε για πρώτη φορά μια βαριά αναιμία, με ηπατο-σπληνομεγαλία, υπέρχρωση του δέρματος και μογγολοειδή εμφάνιση, που ονομάστηκε νόσος του Cooley, παίρνοντας το όνομα αυτού που την περιέγραψε. Από το 1926 μέχρι σήμερα έχουν γίνει αρκετά βήματα προς την κατεύθυνση της μελέτης της νόσου, τα οποία ταξινομούνται σε διάφορες χρονικές περιόδους. Έτσι την περίοδο 1925-1940 έγιναν οι πρώτες περιγραφές των κλινικών χαρακτηριστικών της νόσου. Η κληρονομικότητα της νόσου διαπιστώθηκε το 1937 από τον Καμινόπετρο ενώ το 1940 ο Μαλάμος και οι συνεργάτες του τόνισαν ότι η βαριά αναιμία δεν ερμηνεύονταν μόνο λόγω της αυξημένης αιμόλυσης αλλά υποστήριξε ότι υπάρχει και έλλειψη παραγωγής ερυθρών.

Η δεκαετία του 1950 – 1960 χαρακτηρίζεται από την μελέτη του μορίου της αιμοσφαιρίνης, την κατανόηση της δράσης του γόνου της “S”, του γόνου της Μεσογειακής αναιμίας και την διαπίστωση της ανεπάρκειας της παραγωγής. Την δεκαετία αυτή ξεχώρισαν: οι Powell και συνεργάτες, Kunkel και Vallenius και Shirgeon και συνεργάτες του.

Το 1964 ο καθηγητής κ. Φέσσας έθεσε την αρχή της γενετικής απόδειξης των β⁰ και β+ γόνων της Μεσογειακής αναιμίας, μελετώντας οικογένειες μικρο-δρεπανοκυτταρικών ατόμων, σκεπτόμενος ότι τα ευρήματα πιθανόν να είχαν γενετική σημασία, δηλαδή ότι η παραγωγή της αιμοσφαιρίνης “A” είναι γενετικά καθορισμένη από διάφορους γόνους Μεσογειακής αναιμίας.

Το 1964-1970 παρατηρήθηκε ότι η νόσος δεν περιορίζεται μόνο στην περιοχή γύρω από την Μεσόγειο και ακόμα τεκμηριώθηκε η γενετική της ετερογένειας και μελετήθηκε η βιοσύνθεση της αιμοσφαιρίνης και η μοριακή παθολογία της νόσου.

Την περίοδο 1970-1980 τέθηκε σε επιστημονική βάση η κλινική αντιμετώπιση των ασθενών και από το 1980 και μετά εφαρμόζεται συστηματικά η παροχή κοινωνικής, ψυχολογικής και ανθρωπιστικής βοήθειας των πασχόντων και η επανένταξη τους στο κοινωνικό σύνολο.

Η κατανόηση της ετερογένειας της β-MA έγινε με την χρησιμοποίηση πολύ απλών εργαστηριακών μέσων, αλλά μετά από ορθή σκέψη και έξυπνη αξιολόγηση των παρατηρήσεων. Στη συνέχεια ερευνήθηκε το μοριακό υπόβαθρο της νόσου.

Εκεί κάπου σταματά η Ιστορική αναδρομή των μεγάλων ερευνητών, που δεν τελειώνουν αλλά συνεχίζουν ανήσυχοι τις μελέτες τους μέχρι των ημερών μας με μεγάλα ονόματα να ξεχωρίζουν και αρχίζει η προσωπική διαδρομή του καθενός μας.²

1.2 ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ

Ένα βήμα πριν τη θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας!

Τα θετικά αποτελέσματα στα πειράματα σε ποντίκια , γεννούν αισιοδοξία στην ερευνητική ομάδα του νοσοκομείου ‘Γ.Παπανικολαου’ Θεσσαλονίκης. Η έρευνα , που ξεκίνησε αρχικά από το τμήμα Ιατρικής Γενετικής του πανεπιστημίου Ουάσιγκτον στο Σιάτλ των Ηνωμένων Πολιτειών , βασίζεται στη γονιδιακή θεραπεία (Γ.Θ),την αντιμετώπιση δηλαδή κληρονομικών ασθενειών στο γενετικό επίπεδο , με γονιδιακή αντικατάσταση . Η έρευνα βρίσκεται στο στάδιο των δοκιμών προκλινικής φάσης σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία . Στην προκλινική φάση, ή αλλιώς όπως ονομάζεται “πilotική μελέτη ασφάλειας”, θα συμμετάσχουν 24 ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία.

Τα αποτελέσματα , των μελετών αυτών ήταν θεαματικά “Η παραγωγή της αιμοσφαιρίνης ανέβηκε στα επιθυμητά επίπεδα και το θεραπευτικό αποτέλεσμα φαίνεται να είναι μόνιμο”.

Με απλές διαδικασίες

Η διαδικασία της θεραπείας για τους ανθρώπους με Μεσογειακή Αναιμία (σε περίπτωση εφαρμογής της μετά την ολοκλήρωση της έρευνας) είναι πάρα πολύ απλή , δεν επιβάλλει χειρουργικές επεμβάσεις ,ούτε και επώδυνες θεραπευτικές μεθόδους , καθώς αναμένεται να εφαρμοσθεί με τη μέθοδο της εξωσωματικής γονιδιακής θεραπείας . Σε πρώτο στάδιο θα αφαιρούνται αιμοποιητικά κύτταρα από τον ασθενή(από το περιφερικό αίμα ή τον μυελό των οστών),στη συνέχεια θα γίνεται εξωσωματικά η μεταφορά του θεραπευτικού γονιδίου στα κύτταρα αυτά , τα οποία τελικά , θα επανεγχύνονται-διορθωμένα πλέον στον ασθενή. Στόχος είναι η οριστική θεραπεία . Η τελευταία και κρίσιμη φάση της έρευνας , με δοκιμές σε ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία , κρίνεται καθοριστικής σημασίας . Κατά τη φάση αυτή, θα εξετασθεί η ασφάλεια της διαδικασίας λήψης αιμοποιητικών κυττάρων από το περιφερικό αίμα των ασθενών.

Στόχος , είναι η οπιστική θεραπεία . Η τελευταία και κρίσιμη προκλινική φάση της έρευνας, με δοκιμές σε ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία , κρίνεται καθοριστικής σημασίας . Κατά τη φάση αυτή , θα εξετασθεί η ασφάλεια της διαδικασίας λήψης αιμοποιητικών κυττάρων από το περιφερικό αίμα των ασθενών.

Στη συνέχεια, τα κύτταρα θα συγκαλλιερηθούν (εξωσωματικά) με τον ιό-φορέα , για τη μεταφορά του θεραπευτικού γονιδίου και θα μελετηθούν εργαστηριακά ,για την αποτελεσματικότητα της χρήσης του φορέα . Τα συμπεράσματά της πιλοτικής μελέτης , θα χρησιμοποιηθούν για τις ολοκληρωμένες πλέον κλινικές δοκιμές που αναμένεται να ακολουθήσουν , όπου τα διορθωμένα κύτταρα θα επανεγχυθούν στους ασθενείς , με στόχο , το επιδιωκόμενο οριστικό θεραπευτικό όφελος.

Γονιδιακή θεραπεία

Η Γονιδιακή θεραπεία θα μπορούσε να ορισθεί ως η εισαγωγή γενετικού υλικού (για παράδειγμα ενός γονιδίου)στα κύτταρα ενός οργανισμού , με σκοπό την αποκατάσταση μιας παθολογικής κυτταρικής λειτουργίας . Στην περίπτωση της Μεσογειακής Αναιμίας ,όπου η παραγωγή της αιμοσφαιρίνης είναι σημαντικά μειωμένη ή απουσιάζει εντελώς , η εισαγωγή του γονιδίου “β-σφαιρίνης” στα αιμοποιητικά κύτταρα των ασθενών , αναμένεται να διορθώσει το πρόβλημα.

Για τη μεταφορά του θεραπευτικού γονιδίου στα κύτταρα , χρησιμοποιούνται σήμερα κυρίως ιοί (φορείς),οι οποίοι έχουν τη φυσική ιδιότητα να μεταφέρουν γενετικό υλικό στα κύτταρα που εισέρχονται .Το θεραπευτικό γονίδιο ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό του ιού και έτσι μεταφέρεται στο γονιδίωμα του κυττάρου για τη γενετική διόρθωση . Οι ιοί φορείς έχουν φυσικά προηγουμένως απενεργοποιηθεί , καθίστανται δηλαδή μη λοιμογόνοι.

Από το '80

Θα ανέμενε κανείς , ότι η υλοποίηση και ολοκλήρωση των ερευνών γύρω από τη θεραπεία της Μεσογειακής Αναιμίας , μπορούσε να είχε εφαρμοσθεί νωρίτερα , αφού η ασθένεια αποτέλεσε κλασικό στόχο της γονιδιακής θεραπείας από το τέλος της δεκαετίας του '80.Η Μεσογειακή Αναιμία ήταν από τις πρώτες ασθένειες στις οποίες αποκαλύφθηκε το πάσχον υπεύθυνο γονίδιο(β-σφαιρίνη).

Τα αποτελέσματα των ερευνών μέχρι το τέλος της δεκαετίας του '90,δεν επέτρεπαν αισιοδοξία για ριζικό θεραπευτικό όφελος στις κληρονομικές αιμοσφαιρινοπάθειες .Τα τελευταία πέντε χρόνια , αντιθέτως , τα επιστημονικά δεδομένα από μελέτες διαφόρων ερευνητικών κέντρων , “μας φέρνουν ένα βήμα πριν από την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας σε ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία” . Αυτό , έγινε κατορθωτό με τη χρήση ιών-φορέων νεότερης γενιάς , “που είναι πιο αποτελεσματικοί και πιο ασφαλείς” .³

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2:ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

2.1 ΑΝΑΙΜΙΕΣ ΓΕΝΙΚΑ

Με τον όρο αυτό υποδηλώνεται κάθε κατάσταση κατά την οποία ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε κάθε κυβικό χιλιοστό η ποσότητα της αιμοσφαιρίνης και ο συνολικός όγκος των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε 100 εκατοστά κυβικά αίματος είναι μικρότερα από το κανονικό.

Υπάρχουν εκατοντάδες είδη αναιμίας και κάθε μια έχει τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά γνωρίσματά της.

Ως γενικά συμπτώματα αυτών των καταστάσεων θεωρούνται η ωχρότητα του δέρματος και των βλεννογόνων η ελαφρά δύσπνοια, αίσθημα παλμών, εύκολη κόπωση και δυσχέρεια πνευματικής συγκέντρωσης ,που φέρνει λήθαργο.

Από όλες τις μορφές αναιμίας , ιδιαίτερη σημασία για τη χώρα μας έχει η θαλασσαιμία ή μεσογειακή αναιμία . Κυριότερες υποομάδες της μεσογειακής αναιμίας είναι η α- και η β- μεσογειακή αναιμία . Με τα γράμματα α και β υποδηλώνεται το τμήμα της αιμοσφαιρίνης που παράγεται ανεπαρκώς.⁴

Πρόκειται για κληρονομική πάθηση της αιμοσφαιρίνης . Το μόριο της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από δύο ζεύγη αλυσών “α” και “β”. Όταν αυτές δεν παράγονται σε επαρκείς ποσότητες , λόγω ελαττωματικής σύνθεσης μίας ή περισσότερων αλυσών της σφαιρίνης , τότε η συνολική σύνθεσή της αιμοσφαιρίνης είναι μειωμένη οπότε τα ερυθροκύτταρα παραμένουν άδεια με αποτέλεσμα ο πάσχων να παρουσιάζει βαρεία αναιμία με πολλά συμπτώματα και συνέπειες.⁵

2.2 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η μεσογειακή αναιμία είναι μια κληρονομική μορφή ΑΝΑΙΜΙΑΣ , η οποία εμφανίζεται συνήθως σε άτομα που κατάγονται από τη Μεσόγειο , την Αφρική και την Ασία.

Υπάρχουν δύο τύποι:Η μείζων θαλασσαιμία (ομόζυγη) , η οποία είναι μια σοβαρή διαταραχή, που αν μείνει χωρίς θεραπεία μπορεί να προκαλέσει καθυστέρηση στην ανάπτυξη και παραμόρφωση του κρανίου. Η έλασσον θαλασσαιμία (ετερόζυγη) , η οποία , συνήθως , δεν εμφανίζει συμπτώματα.^{6,7,8}

Η ομόζυγη θαλασσαιμία παρουσιάζεται όταν το παιδί κληρονομήσει και από τους δυο γονείς το ατελές γονίδιο , ενώ η ετερόζυγη εάν το παιδί κληρονομήσει το ατελές γονίδιο μόνον από τον ένα γονέα.

Η θαλασσαιμία προκαλείται από μια ατέλεια του γονιδίου που κωδικοποιεί την σύνθεση της αιμοσφαιρίνης (της χρωστικής των ερυθρών αιμοσφαιρίων που μεταφέρει οξυγόνο).

Το παιδί που έχει ομόζυγη θαλασσαιμία δεν μπορεί να συνθέσει τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη.

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι μικρά και εύθραυστα και καταστρέφονται εύκολα , προκαλώντας σοβαρής μορφής αναιμία.

Στο παιδί που έχει ετερόζυγη θαλασσαιμία τα ερυθρά αιμοσφαίρια του είναι λίγο μικρότερα από τα φυσιολογικά.

A-μεσογειακή αναιμία

Οφείλεται στη σύνθεση ανεπαρκούς ποσότητας α-αλυσίδα . Αφού η α-αλυσίδα είναι κοινό συστατικό των αιμοσφαιρινών A , F , A2 η σύνθεση αιμοσφαιρίνης επηρεάζεται σημαντικά από την εμβρυϊκή ακόμη ζωή .

Η ομόζυγη α-μεσογειακή αναιμία (πλήρης έλλειψη α αλυσίδων) δεν είναι συμβατή με τη ζωή . Τα πάσχοντα έμβρυα γεννώνται νεκρά . Τα ερυθρά περιέχουν αποκλειστικά αιμοσφαιρίνη που αποτελείται από 4 γ-αλυσίδες (Hb4 ;ή HbBart's) .

Η ετερόζυγη μορφή υπάρχει , αλλά δύσκολα γίνεται η διάγνωσή της . Η αναγνώριση των πασχόντων γίνεται «εξ αποκλεισμού» ή από αξιολόγηση διαφόρων ευρημάτων , όπως η κατά νεογνική περίοδο διαπίστωση ύπαρξης HbBart's (βρίσκεται σε μικρό ποσοστό 1-8%) .

Αργότερα η HbBart's εξαφανίζεται και έτσι δεν μπορεί να βοηθήσει η διάγνωση σε μεγαλύτερη ηλικία.

B-μεσογειακή αναιμία

Οφείλεται σε ελάττωση ή πλήρη απουσία συνθέσεως μιας ή περισσότερων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης λόγω γενετικής διαταραχής.

Όταν η διαταραχή αφορά στην παραγωγή α-αλυσίδων τότε προκύπτει η α-μεσογειακή αναιμία , ενώ όταν υπάρχει μείωση παραγωγής των β-αλυσίδων τότε προκύπτει η β-μεσογειακή αναιμία . Είναι προφανές ότι και στις δυο αυτές περιπτώσεις δεν μπορεί να

συντεθεί σε φυσιολογικά ποσά η αιμοσφαιρίνη Α (που αποτελείται από 2 α- και 2 β- αλυσίδες).

Ο όρος «μεσογειακή αναιμία» έχει επικρατήσει , διότι σε κάποια φάση πιστευόταν ότι αφορά μόνο Μεσογειακούς λαούς (Έλληνες , Ιταλούς , Μαλτέζους κ.λ.π). Σήμερα όμως είναι γνωστό ότι ανευρίσκονται και στην Ινδία , Κίνα , Φιλιππίνες κ.λ.π.

Η πρώτη περιγραφή της έγινε το 1925 από τον COOLEY σε Έλληνες και Ιταλούς μετανάστες της Αμερικής .Βέβαια οι όροι «θαλασσαιμία» ή «μεσογειακή αναιμία» δεν έχουν την έννοια μιας νόσου μόνον., αλλά αφορά ετερογενή ομάδα κληρονομικών αναιμιών που χαρακτηρίζονται από μειωμένη σύνθεση μιας ή περισσοτέρων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.

Η β-μεσογειακή αναιμία ανάλογα με την βαρύτητα της κλινικής εικόνας διακρίνεται σε:

- Ομόζυγη ή μείζονα β-μεσογειακή αναιμία ή νόσος Cooley
- Ενδιάμεσο τύπο β-μεσογειακής αναιμίας.
- Ετερόζυγη ή ελάσσονα β-μεσογειακή αναιμία (ή στίγμα μεσογειακής αναιμίας).

Στην ομόζυγη μορφή οι πάσχοντες κληρονομούν και από τους δυο γονείς τα υπεύθυνα για την διαταραχή γονίδια με αποτέλεσμα να προκύπτει βαρεία αναιμία που γίνεται καταφανής από τον 3^ο ή από τον 6^ο μήνα της βρεφικής ηλικίας.

Η διάγνωση της σήμερα γίνεται και κατά την ενδομήτρια ζωή , μετά από αμνιοπαρακέντηση.

Το βρέφος εμφανίζει ελλειμματική ανάπτυξη , έντονη ωχρότητα , διόγκωση της κοιλιάς λόγω μεγάλης ηπατοσπληνομεγαλίας και αργότερα παρουσιάζει μογγολοειδές προσωπείο , παραμόρφωση κεφαλής και προδιάθεση για λοιμώξεις.Οι ασθενείς έχουν ανάγκη τακτικών μεταγγίσεων αίματος.

Οι συχνές μεταγγίσεις συνεπάγονται εναπόθεση σιδήρου στα διάφορα όργανα (μυοκάρδιο κ.λ.π.) και παρουσιάζεται καρδιακή ανεπάρκεια από αιμοσιδήρωση που επιβαρύνει την κατάσταση . Ο θάνατος μπορεί να επέλθει στην παιδική ηλικία ή στην ήβη και σπάνια μετά τα 25 χρόνια .

Πρόσφατα οι πρόοδοι στην μεταμόσχευση μυελού έχουν δώσει πολλές ελπίδες για την αντιμετώπιση της αναιμίας αυτής . Οι συχνές μεταγγίσεις εμποδίζουν την δημιουργία οστικών παραμορφώσεων .

Στην ετερόζυγη μορφή “στίγμα” της β-μεσογειακής αναιμίας κληρονομείται από τον ένα γονέα μόνο το παθολογικό γονίδιο και συνήθως είναι τόσο ελαφριά η κατάσταση ώστε δεν υπάρχουν συμπτώματα (φορείς του στίγματος) . Η αναιμία είναι μικρού βαθμού όπως και η

σπληνομεγαλία . Συχνά γίνεται σύγχυση με την σιδηροπενική αναιμία και άλλες υποχρωμίες αναιμίες . Βέβαια συνύπαρξη και σιδηροπενικής αναιμίας δεν αποκλείεται , αλλά αυτό θα φανεί από το ιστορικό και τα εργαστηριακά ευρήματα ^{7,8}

2.3 ΚΛΙΝΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Η αναιμία είναι σοβαρή , οφειλόμενη κυρίως σε μη αποδοτική ερυθροποίηση και δευτερευόντως στην αιμόλυση . Αποτέλεσμα της αναιμίας είναι η ανεπαρκής οξυγόνωση των κυττάρων και η επακόλουθη ανεπάρκεια των διαφόρων οργάνων . Χαρακτηριστική είναι η έντονη ωχρότητα , με λεμονοειδή απόχρωση του δέρματος του προσώπου και των παλμών , όπως και η ελαφρά ικτερική χροιά των επιπεφυκότων , λόγω της αυξημένης χολερυθρίνης,.

Η κοιλία είναι διογκωμένη λόγω της εκσεσημασμένης ηπατοσπληνομεγαλίας . Η διόγκωση των οργάνων αυτών οφείλεται στην υπερλειτουργία τους , λόγω της ανάπτυξης της ανάπτυξης εξωμυελικής ερυθροποίησης . Παρατηρούνται , ακόμα , ισχνά άκρα και καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης , λόγω της γενικής δυστροφίας του οργανισμού . Τυπικό της νόσου είναι το μογγολοειδές προσωπείο , λόγω πάχυνσης της διπλής ως αποτέλεσμα της υπερπλασίας του μυελού των οστών . Σήμερα όμως με την έγκαιρη και σωστή θεραπευτική αντιμετώπιση , το σημείο αυτό δεν παρατηρείται πλέον . Λόγω ενδοκρινολογικών διαταραχών (από την αιμοσιδήρωση) μπορεί να υπάρχει νανισμός , καθυστέρηση της ήβης (λόγω του υπογοναδισμού) , τετανία λόγω υποπαραθυρεοειδισμού σακχαρώδης διαβήτη και οστεοπόρωση . Τέλος , οι ασθενείς εμφανίζουν ευπάθεια σε μικροβιακές και ιογενείς λοιμώξεις ^{9,10,11,12}

ΠΙΝΑΚΑΣ .Ο ΣΙΔΗΡΟΣ ΠΟΥ ΠΡΟΣΤΙΘΕΤΑΙ ΣΤΟ ΣΩΜΑ ΚΑΘΕ ΧΡΟΝΟ

Φυσιολογικά	0,0015g (μέσω του εντέρου)
Πάσχοντες Μεσογειακής που έχουν λάβει μετάγγιση	4-5 g(μέσω των μεταγγίσεων)

2.4 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Στο περιφερειακό αίμα (γενική αίματος) η εικόνα είναι χαρακτηριστική. Υπάρχει υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία ,με πολύ ελαττωμένο αριθμό ερυθροκυττάρων ($1,5-3,0 \times 10^{12}/L$), αιμοσφαιρίνη $<7g/dL$, μειωμένο αιματοκρίτη , ελαττωμένες τιμές των ερυθροκυτταρικών δεικτών (MCV, MCH, MCHC) και μεταβολές του RDW. Συνυπάρχει ήπια δικτυοερυθροκυττάρωση , ενδεικτική της αναποτελεσματικής ερυθροποίησης. Τα ερυθροκύτταρα είναι πολύ υπόχρωμα και παραμορφωμένα και σημειώνεται η παρουσία μεγάλου αριθμού ερυθροβλαστών, που είναι ενδεικτική της έντονης υπερλειτουργίας του μυελού των οστών. Στο επίχρισμα του περιφερικού αίματος διαπιστώνονται ακόμα στοχοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη, πολυχρωματοφιλία, ανισοκυττάρωση και ποικιλοκυττάρωση. Ο αριθμός των λευκοκυττάρων είναι αυξημένος μέχρι $50,000/\mu L$ και αποτελεί σταθερό εύρημα , ενώ ο αριθμός των αιμοπεταλίων είναι φυσιολογικός.

Στο μυελόγραμμα παρατηρείται έντονη ερυθροποίηση. Ο μυελός είναι υπερπλαστικός, με επικράτηση των ερυθροβλαστών, οι οποίοι φέρουν έγκλειστα αποτελούμενα από α-αλυσίδες που καθιζάνουν. Η αιμοσιδηρίνη στο μυελό είναι αυξημένη. Ο σίδηρος και η φερρίνη του ορού είναι αυξημένη με σχεδόν πλήρη κορεσμό της τρανσφαιρίνης .Άλλα εργαστηριακά ευρήματα είναι η αυξημένη οσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων (λεπτοκύτταρα) και η αυξημένη χολερυθρίνη του ορού, λόγω της αυξημένης καταστροφής των ερυθροκυττάρων. Τα ευρήματα στην ηλεκτροφόρηση εξαρτώνται από τον τύπο της θαλασσαιμίας. Η HbA και η HbA2 μπορεί να ποικίλουν ή να ελλείπουν. Η HbF είναι πολύ αυξημένη.

Χαρακτηριστικές ακτινολογικές αλλοιώσεις είναι η πάχυνση της διπλής και η πολύ μεγάλη λέπτυνση της έξω κάψας των οστών του θόλου του κρανίου , που του προσδίδουν χαρακτηριστική ψηκτροειδή όψη. Αλλοιώσεις διαπιστώνονται επίσης στα μακρά οστά από την μυελική υπερπλασία και την οστική αφαλάτωση.^{13,14,15}

2.5 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας έγινε εφικτή από το 1975. Η διάγνωση στηρίζεται στην μελέτη της συνθέσεως της δομής της αιμοσφαιρίνης των ερυθρών αιμοσφαιρίων του εμβρύου. Η λήξη των ερυθρών αιμοσφαιρίων του εμβρύου γίνεται με την βοήθεια ενδοσκοπίου ή υπερηχητικής συσκευής, είτε με παρακέντηση του εμβρύου, είτε με αναρρόφηση της επιφάνειας του πλακούντα με την βοήθεια βεντούζας.

Η ποσότητα που θα ληφθεί πρέπει να είναι αρκετή ώστε να διαχωριστούν τα κύτταρα του εμβρύου από την πρόσμειξη με τα ερυθρά αιμοσφαίρια της μητέρας. Ο διαχωρισμός γίνεται αμέσως με ηλεκτρονική συσκευή και στηρίζεται στην διάκριση του μεγέθους των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του εμβρύου είναι πολύ μεγαλύτερα από του ενήλικα. Η επιβεβαίωση, ακολούθως, γίνεται με την μέθοδο Betke, που στηρίζεται στην διαφορετική περιεκτικότητα της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης. Η μελέτη της σχέσεως των πολυπεπτιδικών αλυσίδων β και γ επιτρέπει την διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας. Δυσκολίες υπάρχουν για την διαφορική διάγνωση μεταξύ ομόζυγης και ετερόζυγης μορφής της μεσογειακής αναιμίας.

Η προγεννητική διάγνωση για μεσογειακή αναιμία πρέπει να γίνει το νωρίτερο την 20^η περίπου εβδομάδα της κύησης. Τελευταία, νέοι τρόποι έχουν επινοηθεί για την διάγνωση. Μια από τις βασικότερες νέες μεθόδους που χρησιμοποιούνται είναι η αναλυτική μελέτη του DNA των ερυθρών αιμοσφαιρίων του εμβρύου ή ακόμα και των ινοβλαστών του. Έτσι, η απλή παρακέντηση του αμνιακού υγρού, αρκεί για την προγεννητική μελέτη των αιμοσφαιρινοπάθειων. Με τον τρόπο αυτό υπάρχει δυνατότητα για διάγνωση της αναιμίας, πολύ νωρίτερα από την 20^η εβδομάδα.

Στηρίζεται στην λήψη καλού ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, στην ηλικία του ασθενούς και στην αναζήτηση των σχετικών εργαστηριακών, κλινικών, και ακτινολογικών ευρημάτων. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώνονται χαρακτηριστική λεμονοειδής απόχρωση του δέρματος ελαφρός ίκτερος, σπληνομεγαλία και σκελετική δυσμορφία (ισχνά άκρα, μογγολοειδές προσωπείο). Από τον εργαστηριακό έλεγχο, κυρίαρχη θέση κατέχει το αιμοδιάγραμμα και η μελέτη του επιχρίσματος του περιφερικού αίματος. Ακολουθούν η ηλεκτροσυμφόρηση της HB και ο ποσοτικός προσδιορισμός της HBA2 και της HBF. Άλλες χρήσιμες εξετάσεις είναι η TKE, ο προσδιορισμός των ΔΕΚ, η οσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων, ο σίδηρος και η φερριτίνη ορού, η TIBC, η αναζήτηση ενδοκυττάρων

εγκλείστων(σωμάτια Heinz) και το μυελόγραμμα .Φυσικά ,η ανεύρεση της ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας και στους δύο γονείς επιβεβαιώνει τη διάγνωση.

Η πρόληψη μέσω του προγεννητικού ελέγχου αποτελεί το κυριότερο μέτρο αντιμετώπισης της Μεσογειακής Αναιμίας ,μέχρι η πρόοδος της Γενετικής να οδηγήσει στην ανακάλυψη της θεραπείας της νόσου ,από την οποία πάσχουν τέσσερις χιλιάδες Έλληνες. Σύμφωνα με στοιχεία που παρουσίασε ο καθηγητής Παθολογίας του Πανεπιστημίου Αθηνών ,Δ.Λουκόπουλος σε συνέντευξη Τύπου ,χάρη στον προγεννητικό έλεγχο στην Ελλάδα ,γεννιούνται κάθε χρόνο μόνο πέντε παιδιά που πάσχουν από την νόσο ,ενώ σε αντίθετη περίπτωση ο αριθμός τους θα ξεπερνούσε τα εκατό .^{8,16}

Αδιευκρίνιστες περιπτώσεις κατά την διάγνωση της β-μεσογειακής αναιμίας

Κατά την διερεύνηση δείγματος αίματος για την παρουσία ετερόζυγης μορφής β-μεσογειακής αναιμίας (MA), συχνά παρατηρούνται περιπτώσεις με διαγνωστικά προβλήματα. Η περαιτέρω διερεύνηση αυτών των περιπτώσεων εκτός από επιστημονικό ενδιαφέρον έχει και πρακτικό, προκειμένου να μην διαφύγει ή να μην παρερμηνευθεί η παρουσία β-Μεσογειακή αναιμία .

Ο εργαστηριακός έλεγχος για την διάγνωση ετερόζυγης μορφής Μεσογειακής αναιμίας, πρέπει να γίνεται με ακρίβεια και αυστηρή προσήλωση στους κανόνες της μεθοδολογίας. Απλουστεύσεις ή απροσεξίες μπορεί να έχουν σαν αποτέλεσμα όχι μόνον ηθικές ή επαγγελματικές συνέπειες, αλλά και ιατρικές, κοινωνικές ή και νομικές. Τα ανωτέρω αποκτούν ιδιαίτερη σημασία στην Ελλάδα, όπου ως γνωστόν η Μεσογειακή αναιμία αποτελεί το πρώτο σε συχνότητα κληρονομικό νόσημα.

Για την πλειονότητα των περιπτώσεων, η διάγνωση ετερόζυγης μορφής β-Μεσογειακής αναιμίας, δβ-Μεσογειακή αναιμία, αιμοσφαιρινοπάθειας S και αιμοσφαιρινοπάθειας “Πύλος” (Lepore) είναι σχετικά εύκολη, αρκεί ο εργαστηριακός έλεγχος να γίνεται σύμφωνα με προκαθορισμένο πρωτόκολλο. Ο έλεγχος αφορά τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης (Hb), του αιματοκρίτη (Ht), του αριθμού των ερυθροκυττάρων (RBC), των ερυθροκυτταρικών δεικτών MCV, MCH, MCHC και RDW και την μορφολογία ίων ερυθροκυττάρων στο επίχρισμα αίματος, συμπληρώνεται δε με τον ποσοτικό προσδιορισμό της Hb A2 στο αιμόλυμα και την ανίχνευση ή μη παθολογικών κλασμάτων. Φυσιολογικές

τιμές των ανωτέρω χαρακτηρίζουν το εξεταζόμενο δείγμα σαν ευρισκόμενο σε φυσιολογικά όρια, ενώ οι χαμηλές τιμές με σύγχρονη αύξηση των RDW (>14,5%) και HbA2 (>3,0%) υποδηλώνουν β-Μεσογειακή αναιμία.. Πρέπει να σημειωθεί ότι οι ανωτέρω παράμετροι δυνατόν να διαφέρουν λίγο μεταξύ των διαφόρων εργαστηρίων, επηρεαζόμενοι από τον τύπο του χρησιμοποιούμενου αιματολογικού αναλυτή και την μεθοδολογία μελέτης του αιμολύματος. Επομένως, ιδιαίτερα όταν υπάρχουν οριακές τιμές, είναι δυνατόν να προκύψουν προβλήματα κατά την επικοινωνία μεταξύ των εργαστηρίων.

Οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για την ανίχνευση των αιμοσφαιρικών κλασμάτων θα μπορούσαν να ταξινομηθούν σε ηλεκτροφορητικές και σε χρωματογραφικές. Οι ηλεκτροφορητικές μέθοδοι (οξικής κυτταρίνης, κιτρικής αγαρόζης, γέλης αμύλου, ακρυλαμίδης, ισοηλεκτρικής εστίασης κ.α.), αναδεικνύουν τα υπάρχοντα αιμοσφαιρικά κλάσματα, ενώ οι χρωματογραφικές (μικροστήλη ανταλλαγής ρητίνης με διαιθυλαμινοκυτταρίνη-DEAE, κ.α.), επιτρέπουν τον ποσοτικό προσδιορισμό των κλασμάτων (και κύρια της HbA2) με ακρίβεια. Τέλος, η μέθοδος της υγρής χρωματογραφίας στήλης υψηλής πίεσεως (High pressure liquid chromatography), επιτρέπει τον γρήγορο ποιοτικό και ποσοτικό προσδιορισμό όχι μόνο της HbA2 αλλά και άλλων αιμοσφαιρικών κλασμάτων.

Η σιδηροπενία, ως γνωστόν, επηρεάζει την σύνθεση Hb, προκαλεί υπόχρωμη-μικροκυτταρική αναιμία και συνεπώς δυσκολεύει την διάγνωση των ετεροζυγωτών. Σε περιπτώσεις χαμηλών ερυθροκυτταρικών δεικτών και φυσιολογικής HbA2 επιβάλλεται έλεγχος σιδηροπενίας, χορήγηση σιδήρου επί ελλείψεως και επανέλεγχος μετά την αποκατάσταση της σιδηροπενίας.

Παρά όλα τα ανωτέρω, το ποσοστό των ατόμων με διαγνωστικό πρόβλημα κυμαίνεται στα επίπεδα του 10%.

Η ύπαρξη α-Μεσογειακής αναιμίας περιπλέκει την διάγνωση των ετεροζυγωτών. Η αιματολογική εικόνα, η μορφολογία των ερυθροκυττάρων και η μετά επώαση παρουσία εγκλείστων αιμοσφαιρίνης στα ερυθροκύτταρα (αρνητικά προ επώασεως), υποδηλώνουν ετερόζυγο μορφή α-Μεσογειακής αναιμίας, η επιβεβαίωση της οποίας γίνεται με βιοσύνθεση αιμοσφαιρίνης ή με μοριακή μελέτη.

Η ανίχνευση και ο ποσοτικός προσδιορισμός της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης F αποτελεί συμπληρωματικό διαγνωστικό κριτήριο σε ορισμένες μορφές Μεσογειακής αναιμίας. Ποσοτικά προσδιορίζεται με την HPLC, την κυκλοτερή ανοσοδιάχυση, την μέθοδο κατά

Betke (για ποσοστό HbF 5-40%) και την μέθοδο κατά jorpxis (ποσοστό HbF >40%). Η μέθοδος κατά Betke χρησιμοποιείται ευρέως, παρά ότι δεν έχει ακρίβεια και επαναληψιμότητα, γιατί διευκολύνει την διαφορική διάγνωση της κληρονομικής παραμονής εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (HPFH) από άλλα μεσογειακά σύνδρομα με υψηλό ποσοστό HbF. Γενικά επί HPFH ανευρίσκεται πανκυτταρική κατανομή HbF (όλα τα ερυθροκύτταρα περιέχουν HbF), ενώ στα μεσογειακά σύνδρομα η κατανομή είναι ετεροκυτταρική (μερικά ερυθροκύτταρα περιέχουν HbF).

Η δοκιμασία δρεπανώσεως των ερυθροκυττάρων αποτελεί επιβεβαιωτική εξέταση της ανευρέσεως HbS. Οι δοκιμασίες αστάθειας ανιχνεύουν τις ασταθείς αιμοσφαιρίνες.

Ενίοτε, τα αιματολογικά ευρήματα του εξεταζομένου αποτελούν συνδυασμό δυο ή περισσότερων ετεροζυγωτών Μεσογειακή αναιμία (π.χ. α-MA και β-MA, β-MA και δ-MA, α-MA, β-MA και δ-MA κ.α.). Σε αυτές τις περιπτώσεις το γενεαλογικό δένδρο, είτε προς την κατεύθυνση των γονέων, είτε προς την :κατεύθυνση των τέκνων ή των αδελφών μπορεί να βοηθήσει την διάγνωση διαχωρίζοντας τις ετεροζυγωτίες.

Προβλήματα ενίοτε προκύπτουν κατά την διάγνωση των “σιωπηλών” ετεροζυγωτών. Σε αυτούς, ο συνήθης έλεγχος “ρουτίνας” είναι σε φυσιολογικά όρια ή μια μόνο παράμετρος οριακά εκτός φυσιολογικών ορίων (π.χ. HbA λίγο αυξημένη, MCH λίγο ελαττωμένο κλπ.). Πρόκειται συνήθως περί μεταλλαγών που αφορούν τον υποκινητή ή το πέρας του γονιδίου της β-αλύσου, η δε παραγωγή β-αλύσου ευρίσκεται κοντά στα φυσιολογικά επίπεδα. Η επιβεβαίωση ύπαρξης “σιωπηλής” ετεροζυγωτίας γίνεται με την βιοσύνθεση αιμοσφαιρίνης ή με την μοριακή ανάλυση.

Σε περιπτώσεις που παρ’ όλα τα ανωτέρω δεν υπάρχει διάγνωση, ο ρόλος της βιοσυνθέσεως αιμοσφαιρίνης είναι σημαντικός. Με την βιοσύνθεση αιμοσφαιρίνης υπολογίζεται ο λόγος των παραγομένων β-αλύσεων προς τις α-αλύσους. Ο λόγος αυτός συσχετιζόμενος με τα λοιπά εργαστηριακά δεδομένα του εξεταζομένου κατευθύνει προς την α-Μεσογειακή αναιμία, την β-Μεσογειακή αναιμία, τον συνδυασμό α-και β-Μεσογειακή αναιμία, έλλειψη α- και β-Μεσογειακή αναιμία, κλπ..

Η μελέτη του DNA, τέλος, ανιχνεύει την μεταλλαγή σε μοριακό επίπεδο και επιβεβαιώνει Την διάγνωση, προετοιμάζει δε σε περιπτώσεις όπου χρειάζεται προγεννητικός έλεγχος.

Οι αδιευκρίνιστες περιπτώσεις (εκεί δηλαδή που δεν έχει τεθεί σαφής διάγνωση β-MA, δβ-MA ή αιμοσφαιρινοπάθειας “Πύλος”), θα μπορούσαν να ταξινομηθούν σε ομάδες ανάλογα με το ποσοστό της HbA₂, (σε DEAE - Φ.Τ. 1,8-3,0 %) και σε υποομάδες ανάλογα με την

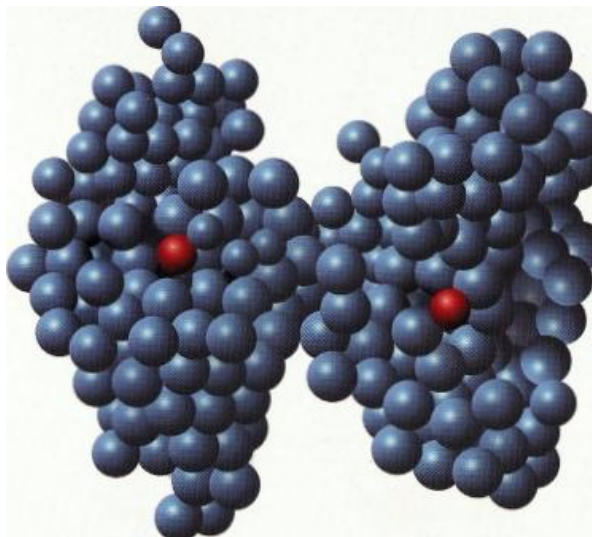
τιμή MCH (η τιμή 28,0 ρg αποτελεί την κατώτερη αποδεκτή φυσιολογική, σύμφωνα με την μέση τιμή φυσιολογικών ατόμων ± 1 σταθερή απόκλιση). Υπενθυμίζεται ότι οι φυσιολογικές τιμές HbA2 και MCH ταυτίζονται στους ενήλικες και στα δυο φύλα.

ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΤΩΝ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΩΝ:

☀ HbA2 σε φυσιολογικά όρια (1,8-3,0 %):

- MCH σε φυσιολογικά όρια (> 28 ρg). Εδώ υπάγονται τα φυσιολογικά άτομα, αλλά και οι "σιωπηλοί" φορείς της β -MA, οι "σιωπηλοί" φορείς της α -MA με συνήθως σημειακή μεταλλαγή ενός α -γονιδίου, οι έχοντες τριπλασιασμό α -γονιδίου ($\alpha\alpha\alpha/\alpha\alpha$) και οι έχοντες Hb "Κνωσός" (με HbA2 προς τα κατώτερα φυσιολογικά όρια).
- MCH ελαττωμένο (< 28 ρg). Εδώ υπάγονται άτομα με σιδηροπενική αναιμία, ετεροζυγωτία α -MA, διπλή ετεροζυγωτία β - και δ -MA σε cis ή trans μορφή, τριπλή ετεροζυγωτία α -, β -και δ -MA και η ετεροζυγωτία $\gamma\delta$ -MA.

☀ HbA2 οριακή ή λίγο αυξημένη (3-3,5 %):



ΕΙΚΟΝΑ ΣΧΗΜΑΤΙΚΗ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΗ ΤΗΣ ΤΡΑΝΣΦΕΡΡΙΝΗΣ

Ο σίδηρος φυσιολογικά μεταφέρεται στο αίμα με ένα χημικό μεταφορέα που λέγεται τρανσφερρίνη (φαίνεται με το μπλε χρώμα). Κάθε μόριο τρανσφερρίνης “πακετάρει” με ασφάλεια μέχρι δύο μόρια σιδήρου (φαίνονται με κόκκινο) και τα εμποδίζει να επιδράσουν αρνητικά μέσα στον οργανισμό.

- MCH σε φυσιολογικά όρια (> 28 pg). Εδώ υπάγονται φυσιολογικά άτομα των οποίων το ποσοστό της HbA2 ευρίσκεται εκτός της μέσης τιμής + 2 σταθερές αποκλίσεις, οι “σιωπηλοί” φορείς της β-MA (β⁺⁺⁺) και ετεροζυγώτες με υπεράριθμο δ-γονίδιο.
- MCH ελαττωμένο (< 28 pg). Εδώ υπάγονται συνδυασμοί ετεροζυγωτιών όπως β- και δ-MA, α- και β-MA, α-, β- και δ-MA.
- ✱ HbA₂ χαμηλή (<1,8 %):
- MCH σε φυσιολογικά όρια (> 28 pg). Εδώ υπάγονται καταστάσεις με έλλειψη του δ-γονιδίου, διπλή έλλειψη α- και δ-γονιδίου και με αιμοσφαιρινοπάθεια “Κνωσός”.
- MCH ελαττωμένο (< 28 pg). Εδώ υπάγονται περιπτώσεις με ετεροζυγωτία α-MA και με αιμοσφαιρινοπάθεια “Κνωσός”.
- ✱ HbA₂ αυξημένη (>3,5 %):
- MCH σε φυσιολογικά όρια (> 28 pg). Πρόκειται περί υπάρξεως δύο “σιωπηλών” γονιδίων (π.χ. ομοζυγώτης 6-101/6-101).
- MCH ελαττωμένο (< 28 pg). Πρόκειται περί τυπικών ετεροζυγωτών β-MA, χωρίς να αποκλείονται συνδυασμοί α- και β-MA.

Άλλα διαφοροδιαγνωστικά προβλήματα μπορεί να προκύψουν:

- & Μεταξύ δβ-MA και α-MA / HRFH .
- & Μεταξύ β-MA/ HRFH και ενδιάμεση. β-MA.
- & Μεταξύ β-MA/(ααα/αα) και β-MA/β⁺⁺⁺ MA.
- & Μεταξύ α-MA/ HbS και β-MA/HbS.
- & HRFH / HRFH.¹⁶

2.6.ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Η πρόγνωση της αναιμίας Cooley είναι βαρύτατη. Με την διενέργεια όμως συχνών μεταγγίσεων, ώστε η ποσότητα αιμοσφαιρίνης να διατηρείται σε υψηλά επίπεδα (10-12γρ.) , επιτυγχάνεται να παραταθεί ο χρόνος επιβίωσης των αρρώστων .Η σπληνεκτομή που εφαρμόζεται καμιά φορά δεν ανακόπτει την δυσμενή εξέλιξη της νόσου ,επιτρέπει όμως σε μερικές περιπτώσεις την επιμήκυνση του χρόνου επιβίωσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων , επειδή άρει το επιπρόσθετο αίτιο καταστροφής τους (τον σπλήνα). Η εισαγωγή στη θεραπευτική δραστικών χημικών ενώσεων παρέχει την δυνατότητα επιτυχούς θεραπευτικής

επεμβάσεως στις περιπτώσεις αιμοχρωματώσεως. Από τις ενώσεις αυτές, η δεσφερριόξαμίνη Β είναι σε σημαντικό βαθμό απαλλαγμένη από τις ανεπιθύμητες παρενέργειες άλλων ουσιών ανάλογης δράσεως.

Η δεσφερριόξαμίνη Β (Desferral Ciba) είναι φυσικό προϊόν ενός ακτινομύκητος. Εισαγόμενη παρεντερικώς στον οργανισμό δεσμεύει το σίδηρο, σχηματίζοντας μαζί του ευδιάλυτο και νεφροδιαβατό σύμπλεγμα, πράγμα που διευκολύνει την αποβολή του σε μεγάλες ποσότητες. Ο αποδοτικότερος τρόπος χρησιμοποίησεως της είναι η συνεχής χορήγηση της υποδορίως. Τα πρώτα αποτελέσματα της χορηγήσεως της μ' αυτό τον τρόπο φαίνονται πολύ ευνοϊκά, κυρίως στις περιπτώσεις που η αποβολή του σιδήρου είναι σημαντική.

Το σχήμα των υπερμεταγγίσεων μαζί με την συνεχή χορήγηση DF, εξασφαλίζουν την κανονική σωματική ανάπτυξη, χωρίς σκελετικές παραμορφώσεις και υπέρμετρη ηπατοσπληνομεγαλία. Τα παιδιά με τη νόσο ζουν περισσότερο και απολαμβάνουν τώρα καλύτερη ποιότητα ζωής, χωρίς όμως να έχει ακόμη πλήρως εκτιμηθεί η επίπτωση των νεώτερων αυτών θεραπευτικών μεθόδων στην επιβίωση τους. Ενθαρρυντικές ενδείξεις προς την κατεύθυνση αυτή, αποτελούν τα ευρήματα πολυκεντρικής μελέτης στην Αμερική και τον Καναδά. Η μελέτη αυτή έδειξε ότι μειώθηκαν οι πάσχοντες ηλικίας κάτω των 5 ετών από 22% το 1975 σε 11% το 1992. Αντίθετα αυξήθηκαν οι πάσχοντες ηλικίας πάνω των 25 από 2,1% το 1975 σε 8% το 1992. Οι μεταβολές αυτές αποτελούν σαφή ένδειξη αποτελεσματικότητας των μέτρων πρόληψης.^{17,18}

2.7. Πρόληψη

Οι μέλλοντες γονείς που έχουν θαλασσαιμία, θα πρέπει να κάνουν ειδικές προγεννητικές εξετάσεις, για να εξακριβώσουν τον κίνδυνο που διατρέχουν να αποκτήσουν παιδί με θαλασσαιμία. Εάν το έμβρυο έχει προσβληθεί, δίνεται η δυνατότητα επιλογής διακοπής της εγκυμοσύνης.

Τι μπορούμε όμως να κάνουμε για να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιού με μεσογειακή αναιμία; Κατ' αρχάς, πρέπει να γνωρίζουμε εάν έχουμε το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας. Αυτό απαιτεί μια απλή εξέταση αίματος που γίνεται σε ειδικά κέντρα με αναιμία. Μέχρι τότε η σωστή τον κατάλληλο εξοπλισμό και είναι δωρεάν για όλους μας. Η εξέταση είναι

απολύτως αναγκαία όταν στην οικογένειά μας υπάρχουν ήδη άτομα με μεσογειακή ή άλλες κληρονομικές αναιμίες .Είναι επίσης καλό να γίνεται υποχρεωτικά πριν από τον γάμο ή όταν ένα ζευγάρι αποφασίσει να κάνει παιδί .

Τι γίνεται όμως όταν σε ένα ζευγάρι και οι δύο έχουν το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας ;

Με μία έγκαιρη προγεννητική εξέταση που γίνεται στη 10-12^η εβδομάδα της κύησης είναι δυνατό να εξακριβωθεί αν το παιδί πάσχει από την βαριά μορφή της νόσου ή όχι. Στην συνέχεια ,αν το έμβρυο είναι βέβαιο ότι θα νοσήσει ,δίνεται η δυνατότητα στους γονείς να διακόψουν την κύηση .Τέτοιες εξελιγμένες μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης άλλα και η αρωγή της πολιτείας μέσω της ενημέρωσης των υποψηφίων γονέων είχαν ως αποτέλεσμα τη μείωση στην χώρα μας των γεννήσεων παιδιών με μεσογειακή αναιμία (δέκα παιδιά το χρόνο).Οι νέες εξελίξεις από τον χώρο της επιστήμης και η χρήση μεθόδων της βιοτεχνολογίας και της μοριακής γενετικής υπόσχονται ότι σύντομα δεν θα γεννιούνται πλέον παιδιά με μεσογειακή αντιμετώπιση είναι η σωστή πρόληψη .¹

ΕΘΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΚΑΙ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΩΝ 1974-2004

Η Μεσογειακή Αναιμία (Μ,Α) έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον επειδή εμφανίζεται σε αυξημένη συχνότητα και είναι η πρώτη σε συχνότητα κληρονομική νόσος στη χώρα μας. Το ποσοστό των φορέων για τη β- Μεσογειακή Αναιμία στο γενικό πληθυσμό ανέρχεται στο 8%.

Η κατανομή των φορέων β- Μεσογειακής Αναιμίας είναι ετερογενής και ποικίλει σε διάφορες περιοχές της χώρας από 5 - 20%.

Εφ' όσον δεν υπάρχει ακόμη ριζική θεραπεία, η ανάγκη της αντιμετώπισης μέσω της πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα φάνηκε να είναι επιτακτική εδώ και πολλά χρόνια. Υπολογίζεται, ότι περίπου 1 στα 150 ζευγάρια βρίσκονται σε κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με Μεσογειακή Αναιμία ενώ στις περιοχές όπου η συχνότητα των φορέων είναι υψηλότερη, ο κίνδυνος φθάνει στο 1 στα 24 ζευγάρια. Χωρίς μέτρα πρόληψης αναμένονται να γεννιούνται στην Ελλάδα 150 - 200 παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία το χρόνο.

Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης άρχισε το 1974 και το Πρόγραμμα Προγεννητικού ελέγχου στο 1977. Στην Ελλάδα όλα τα έξοδα καλύπτονται από το κράτος.

Το Πρόγραμμα παρέχει υπηρεσίες μέσω της Κεντρικής Μονάδας Πρόληψης και της Εθνικής Μονάδας Προγεννητικού Ελέγχου του Εθνικού Κέντρου Μεσογειακής Αναιμίας και των 21 Μονάδων Πρόληψης που βρίσκονται ανά τη χώρα κυρίως όπου η συχνότητα είναι αυξημένη, Κάθε χρόνο εξετάζονται 40.000 άτομα. Το Εθνικό Πρόγραμμα περιλαμβάνει :

- ενημέρωση και ευαισθητοποίηση του κόσμου, αυτή πραγματοποιείται μέσω των μέσων μαζικής επικοινωνίας, τριπτύχων, ενημερωτικών μαθημάτων στους μαθητές κλπ,
- την ασφαλή και δωρεάν διάγνωση των φορέων
- παροχή γενετικών συμβουλών.
- την παροχή ασφαλούς και δωρεάν προγεννητικού ελέγχου στα ζευγάρια που βρίσκονται σε κίνδυνο. Η μεθοδολογία για τη διάγνωση των φορέων είναι η ίδια σε όλες τις Μονάδες και συνιστάται στην Γενική Αίματος με μεγάλη έμφαση στους ερυθροκυτταρικούς δείκτες, στην ηλεκτροφόριση, στον προσδιορισμό της HbA2 της HbF και των άλλων αιμοσφαιρινικών κλασμάτων.

Το ποσοστό των ατόμων, που παρουσιάζουν διαγνωστικό πρόβλημα, το οποίο απαιτεί περαιτέρω διερεύνηση ανέρχεται στο 15,5% από αυτούς οι σιδηροπενικοί ανέρχονται στο 5,5%, ενώ το ποσοστό που παραμένει αδιάγνωστο μετά την διερεύνηση με βιοσύνθεση Hb και μελέτη DNA είναι 1,0%.

Η παρουσία της σιδηροπενικής αναιμίας πρέπει να διαγιγνώσκετε με το προσδιορισμό Fe και φεριτίνης στον ορό, γιατί η παρουσία της σιδηροπενίας μπορεί να μας οδηγήσει σε λάθος διάγνωση, Δεν υπάρχει απλή διαδικασία για τη διάγνωση των φορέων σιωπηλών γόνων. Η ένδειξη προέρχεται μόνο από τους οριακούς ερυθροκυτταρικούς δείκτες και την οριακή τιμή της HbA2. Η ετερογένεια της β-M. A. στη χώρα μας, η παρουσία α-M, A και δ M, A, κάνουν την διάγνωση των αδιευκρίνιστων περιπτώσεων πιο περίπλοκη.

Από τους διάφορους τύπους της Μεσογειακής Αναιμίας ο τύπος της β M, A, με της Hb A2 είναι πιο συχνός. Οι εξετάσεις για την διάγνωση της ετερόζυγης μορφής β-M. A. απαιτούν αυστηρή προσήλωση στους κανόνες της μεθοδολογίας. Κάθε απροσεξία ή υπεραπλούστευση κατά τα στάδια της διαδικασίας για τη διάγνωση μπορεί να οδηγήσει σε λάθος αποτέλεσμα παραδείγματα υπάρχουν, οι δε συνέπειες είναι όχι μόνο ηθικές και επαγγελματικές αλλά και νομικές.

Πρέπει να τονισθεί ότι για τη διάγνωση δεν αρκεί ένα κριτήριο και επιβάλλεται η εκτέλεση ομάδας εξετάσεων, πριν βεβαιωθεί η αποκλεισθεί η παρουσία της Μεσογειακής Αναιμίας ή κάποιας άλλης αιμοσφαιρινοπάθειας. Η υπεύθυνη διάγνωση εξασφαλίζεται με τη σωστή αξιολόγηση της ομάδας των εξετάσεων, που είναι απαραίτητες για τη διάγνωση των φορέων και όχι μεμονωμένων παραμέτρων, γιατί η επικάλυψη των ακραίων τιμών κάθε μιας από αυτές μπορεί οδηγήσει σε λανθασμένα συμπεράσματα. Η αξιολόγηση των εξετάσεων πρέπει να γίνεται από ειδικά εκπαιδευόμενο προσωπικό. Όταν υπάρχει εγκυμοσύνη και δεν έχουν γίνει πριν απ' αυτή διαγνωστικές εξετάσεις, πρέπει αυτές να γίνονται έγκαιρα, ώστε αν προκύψει ανάγκη για Προγεννητική Διάγνωση, να υπάρχει διαθέσιμος χρόνος για συζήτηση και σκέψη καθώς και για επιβεβαιωτικές εξετάσεις.

Είναι απαραίτητο ο έλεγχος για παρουσία των κληρονομικών αυτών ανωμαλιών να καταλήγει σε υπογεγραμμένο γραπτό αποτέλεσμα και συμπέρασμα και να ακολουθεί γενετική συμβουλευτική.

Τα αποτελέσματα γίνονται γνωστά στους ενδιαφερόμενους ταχυδρομικώς με ειδική επιστολή ή με προσωπική συνέντευξη όταν και οι δύο είναι φορείς. Όταν υπάρχει εγκυμοσύνη, το ζευγάρι έρχεται για την προγεννητική εξέταση όπου τους δίδονται και συμπληρωματικές πληροφορίες από την ειδικά εκπαιδευμένη κοινωνική λειτουργό και μέσω ειδικού φυλλαδίου.

Τα ζευγάρια που βρίσκονται σε κίνδυνο κάθε χρόνο είναι 450 - 500 και από αυτά κινδυνεύουν να γεννηθούν 150 παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία αν δεν ακολουθήσει προγεννητικός Έλεγχος.

Αυτός ο αριθμός είναι μικρότερος από τα προηγούμενα χρόνια λόγω της μεγάλης υπογεννητικότητας που παρατηρείται στην Ελλάδα της τελευταίας δεκαετίας. Η Προγεννητική Διάγνωση από το 1977 μέχρι το 1983 διεξαγόταν με βιοσύνθεση αιμοσφαιρίνης από αίμα του εμβρύου την 24η εβδομάδα της κύησης, Από το 1983 η Προγεννητική Διάγνωση άρχισε να γίνεται στο πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης με μελέτη των πολυμορφικών θέσεων, περιοριστικών ενζύμων στο DNA από χοριακές λάχνες ή από αμνιακά κύτταρα.

Η μέθοδος αυτή αντικαταστάθηκε το 1989 από την αλυσωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) και την άμεση ανίχνευση ήδη γνωστών μεταλλαγών με χρήση ειδικών συντιθεμένων ολιγονουκλεοτιδίων. Η χρησιμοποίηση της PCR κάνει δυνατή την άμεση αναγνώριση των μεταλλαγών της β-M,A, και των άλλων αιμοσφαιρινοπάθειων με τεχνική διαδικασία απλή,

σύντομη και ευαίσθητη, Τελευταία εφαρμόζονται τεχνικές με χρήση μη ραδιενεργών ουσιών, όπως ανίχνευση μεταλλαγών με ανάλυση αλληλουχίας βάσεων.

Σημαντικό είναι ότι έχει γίνει αποδεκτός ο Προγεννητικός Έλεγχος από τους ενδιαφερόμενους όπως φαίνονται από το ότι, αξιόλογος αριθμός γυναικών προσέρχεται περισσότερες από μια φορές για Προγεννητικό Έλεγχο. Επίσης γυναίκες που είχαν κάνει στο παρελθόν Προγεννητικό Έλεγχο και είχαν ομόζυγο έμβρυο επαναλαμβάνουν τον Προγεννητικό Έλεγχο για την απόκτηση δεύτερου υγιούς παιδιού. Από το 1977 μέχρι σήμερα έχουν γίνει 11.000 Προγεννητικοί Έλεγχοι.

Από έρευνα που αφορά την συλλογή πληροφοριών για τον ακριβή αριθμό των νέων περιπτώσεων παιδιών με νόσο, συνάγεται το συμπέρασμα ότι ο μέσος αριθμός των νέων ασθενών με Μεσογειακή Αναιμία τα τελευταία 8 χρόνια δεν ξεπερνούν τα 5 το παιδιά τον χρόνο.

Η Κεντρική Μονάδα Προγεννητικού Ελέγχου με το εξειδικευμένο επιστημονικό προσωπικό και τον εξοπλισμό που διαθέτει, μπορεί να καλύπτει τις ανάγκες όλης της χώρας μας.

Το Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας, όπως εφαρμόζεται σήμερα, μπορεί να χαρακτηριστεί ως επιτυχές, έχει όμως ανάγκη βελτίωσης, στήριξης και αποφυγή εφησυχασμού. Πρέπει να υπάρχει ενίσχυση και ισχυροποίηση των Μονάδων Πρόληψης σε υλικοτεχνική υποδομή και προσωπικό.

Το Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας, το οποίο είναι και το Κέντρο Αναφοράς της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας πρέπει να παίζει τον πρωτεύοντα και επιτελικό ρόλο στην προσπάθεια αναβάθμισης του όλου συστήματος (μεταφορά και χρήση νέων τεχνολογιών, εκπαίδευση του προσωπικού κ,λ,π.), Απαραίτητη είναι η ένταξη σε Εθνικό Πρόγραμμα Ελέγχου Ποιότητας όλων των Μονάδων Πρόληψης και όλων των Αιματολογικών Εργαστηρίων Δημόσιου και Ιδιωτικού Τομέα που έχουν σχέση με την Πρόληψη και τον Προγεννητικό Έλεγχο της Μεσογειακής Αναιμίας.

Η συμμετοχή του Ιδιωτικού Τομέα στον Τομέα της Πρόληψης και του Προγεννητικού Ελέγχου (των Ιδιωτικών Διαγνωστικών Κέντρων ή Εργαστηρίων και Μαιευτηρίων) θα πρέπει να ενταχθεί σε ένα κοινό Πρόγραμμα Κεντρικού Ελέγχου, των τεχνικών μεθοδολογιών και επιστημονικών προδιαγραφών, όμοιο με αυτό του Δημόσιου Τομέα.^{19,20}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3:ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

3.1 ΥΠΟΓΟΝΑΔΙΣΜΟΣ ΣΤΗ Β-ΟΜΟΖΥΓΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Καθυστέρηση της ήβης και υπογοναδισμός ήταν συνήθη ενδοκρινολογικά προβλήματα στη β-ΟΜΑ, στις μέρες μας όμως ο όρος «διαταραχές της γοναδικής λειτουργίας» είναι μάλλον πιο δόκιμος, Ως κύριο αίτιο θεωρείται η αιμοσιδήρωση της υπόφυσης, αλλά διαταραχές τόσο στον υποθάλαμο, όσο και στις γανάδες (όρχεις-ωοθήκες) έχουν αποδειχθεί.

Ο βαθμός αιμοσιδήρωσης θεωρείται διεθνώς ως σαφής επιβαρυντικός παράγοντας για το γοναδικό status στη β-ΟΜΑ. Έχει αποδειχθεί (με τη βοήθεια της μαγνητικής τομογραφίας) ότι ακόμα και ελαφριά αιμοσιδήρωση της υπόφυσης μπορεί να προκαλέσει σημαντική δυσλειτουργία στα γοναδοτρόφα κύτταρα, ίσως εν μέρει σχετιζόμενη με την εκλεκτική έκφραση υποδοχέων τρανσφερρίνης στα κύτταρα αυτά.

Μια πρόσφατη μελέτη από την Τεχεράνη 220 ασθενών με β-ΟΜΑ αναφέρει υπογοναδισμό στο 22,9% των ανδρών και στο 12,2% των γυναικών με μέση τιμή φερριτίνης 1787 ± 988 $\mu\text{g/L}$, στατιστικώς σημαντικά μεγαλύτερη σε σύγκριση με ασθενείς χωρίς υπογοναδισμό. Καθυστερημένη εμμηναρχή $15,3 \pm 1,7$ έτη καταγράφηκε στο 32,8 % (19 από τις 58) των γυναικών, και σε αυτή την ομάδα η φερριτίνη ήταν σαφώς μεγαλύτερη συγκριτικά με τις γυναίκες με φυσιολογική εμμηναρχή. Όσες ασθενείς συνέχιζαν να έχουν σταθερή έμμηνο ρύση, είχαν ακόμα μικρότερα επίπεδα φερριτίνης σε σχέση με τις ασθενείς με β πάθη αμηνόρροια ή αραιομηνόρροια. Μετά το 1979 ο αριθμός των γυναικών που εμφανίζει έμμηνο ρύση έχει αυξηθεί αξιοσημείωτα, με παράλληλη όμως αύξηση και του πληθυσμού που παρουσιάζει δευτεροπαθή αμηνόρροια.

Τόσο οι άντρες, όσο και οι γυναίκες ασθενείς ανήκουν κατά κανόνα στην κατηγορία του υπογοναδοτροφικού υπογοναδισμού (YY) (τάξη I κατά WHO). Υπάρχουν αναφορές αυτόματης σύλληψης σε ασθενείς με ωοθυλακιορρηκτικούς κύκλους, Αν και οι περισσότερες βιβλιογραφικές αναφορές επίτευξης ωοθυλακιορρηξίας σε γυναίκες με β-ΟΜΑ αφορούν μικρή σειρά ασθενών, η χορήγηση και των δύο γοναδοτροφινών θεωρείται απαραίτητη και αποτελεί τον «χρυσό κανόνα».

Μελέτες σε ασθενείς με YY άλλης αιτιολογίας αποδεικνύουν την συνεργική δράση της θυλακιοτρόπου (FSH) και της ωχρινοποιητικής (LH) για την παραγωγή ώριμου ωοθυλακίου,

την εξασφάλιση επαρκούς οιστρογονικής δραστηριότητας (δεκτικότητα μήτρας) και την υποστήριξη της ωχρινικής λειτουργίας. Κλασική θεραπεία αποτελεί η χρήση μεικτών σκευασμάτων ανθρώπινων γοναδοτροφινών από μεταεμμηνοπαυσιακές γυναίκες (μετά από χημική επεξεργασία) σε διάφορες αναλογίες περιεκτικότητας PSH/LH, καθώς και οι πιο πρόσφατες υψηλής καθαρότητας και μεγαλύτερης δραστηριότητας γοναδοτροφίνες. Πραγματική επανάσταση όμως προκάλεσε η διάθεση των ανασυνδυασμένων ορμονών (αρχικά της rec-FSH και πολύ πρόσφατα της rec-LH) με καλύτερα αποτελέσματα και δυνατότητες ρύθμισης των δόσεων ανάλογα των αναγκών και της απαντητικότητας κάθε ασθενούς, σύμφωνα με τις περισσότερες μελέτες σε ΥΥ, η ωρίμανση υγιούς ωαρίου απαιτεί εξωγενή εξασφάλιση LH-δραστηριότητας (ως ανασυνδυασμένη LH, χορειακή γοναδοτροφίνη HCG, ή μεικτό σκεύασμα FSH/LH) περίπου 75IU /ημέρα. Οι ανάγκες για FSH καθορίζονται κυρίως από την αύξηση/ ωρίμανση των ωοθυλακίων και συνήθως προσαρμόζονται στο ρυθμό απαντητικότητας κάθε ασθενούς. Η αιχμή της LH, απαραίτητη για την ωοθυλακιορρηξία επιτυγχάνεται με εφάπαξ δόση χορειακής γοναδοτροφίνης (5000-10000 IU) όταν τα ορμονολογικά και απεικονιστικά δεδομένα καταγράφουν ικανοποιητική ωοθυλακική ωρίμανση.

Η πρώτη περίπτωση υποβοηθούμενης τεκνοποίησης σε ομόζυγο ασθενή περιγράφηκε το 1989 από τους Mordel και συνεργάτες στο Ισραήλ., ενώ η πρώτη δίδυμη κύηση σε μεταγγιζόμενη ασθενή με ιν-vitro fertilization από τον seracchioli το 1994. Το ίδιο έτος αναφέρθηκε επιτυχής γονιμοποίηση με ωάρια δότριας, μετά από επανειλημμένες ανεπιτυχείς προσπάθειες των ωαρίων της ασθενούς, τονίζοντας ότι ακόμα και σε ωορηκτικούς κύκλους, το παραγόμενο ωάριο ίσως παρουσιάζουν μειωμένη δυνατότητα γονιμοποίησης.

Πρόσφατα αποδείχθηκε ή ύπαρξη γονιδιακών βλαβών και στο DNA σπερματοζωαρίων ασθενών με β-OMA .σχετιζόμενες με την οξειδωτική δράση του σιδήρου, που προκαλούν μείωση στην κινητικότητα και την γονιμοποιητική ικανότητα του σπέρματος .Η πιθανότητα μετάδοσης τέτοιων διαταραχών με μεθόδους υποβοηθούμενης αναπαραγωγής (π.χ, ενδοκυτταροπλασματική ένεση σπέρματος-1031) σε β-OMA πρέπει να λαμβάνεται πάντα υπόψη, όταν πρόκειται για oligo-ασθενο-τερα-τοσπερμία λόγω αιμοσιδήρωσης, και η απόφαση να λαμβάνεται με τον προσήκοντα σεβασμό. Στους άντρες η αναγκαιότητα και των δύο γοναδοτροφινών στηρίζεται στη θεωρία των δύο κυττάρων/ δύο γοναδοτροφινών, όπου η LH επάγει τη στεροειδογένεση και τον αντρικό φαινότυπο (ανδρογενή χαρακτηριστικά), ενώ η PSH τη σπερματογένεση και την γονιμότητα .Η σπουδαιότητα των ανδρογόνων

εξασφαλίζεται με την υποκατάσταση τεστοστερόνης (ενέσιμη, διαδερμική ή Peros), ενώ σε περίπτωση επιθυμίας τεκνοποίησης χορηγούνται και οι δύο γοναδοτροφίνες. Η δοσολογία εξαρτάται από την ύπαρξη αιμοσιδήρωσης και την απαντητικότητα των όρχεων, καθώς και από τον σωματότυπο του ασθενούς. Το συνηθέστερο πρωτόκολλο περιλαμβάνει χορήγηση FSH (μέση δόση 150-250IU) τρεις φορές εβδομαδιαίως, σε συνδυασμό με χορειακή γοναδοτροφίνη (HCG), για διάστημα 6-20 μηνών. Σημειώνεται ότι η αποτελεσματικότητα της θεραπείας είναι χρόνο-εξαρτώμενη, και θα πρέπει να εκτιμάται αργότερα σε σχέση με το μοντέλου του ιδιοπαθούς ΥΥ, όπου η απαντητικότητα των κυττάρων sertoli και Lydig είναι λογικά ταχύτερη. Μεγάλες σειρές δεν είναι διαθέσιμες στην διεθνή βιβλιογραφία, όμως τα μέχρι τώρα αποτελέσματα είναι αρκετά ενθαρρυντικά για την επίτευξη ικανού αριθμού και καλής ποιότητας σπερματοζωαρίων, ώστε να πραγματοποιηθεί αυτόματη σύλληψη, σπερματέγχυση ή ICSI. Η χρήση ανασυνδυασμένης LH δεν έχει εγκριθεί ακόμα για τον ανδρικό πληθυσμό. Η μεταμόσχευση μυελού, ακόμα και όταν λαμβάνει χώρα νωρίς, δεν έχει αποδειχθεί ότι προλαμβάνει την εκδήλωση υπογοναδισμού στους ασθενείς με β-OMA. Ελπιδοφόρα (αν και ακόμα πρώιμα) αποτελέσματα φαίνεται να έχουν τόσο η κατάψυξη-διατήρηση σπέρματος όσο και οι τεχνικές διατήρησης ωθητικού ιστού, που εφαρμόζονται σε μικρότερες ηλικίες (με λιγότερες ιστικές βλάβες) για μελλοντική γονιμοποίηση.

3.2 Η ΚΑΡΔΙΑ ΣΤΗΝ ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι καρδιολογικές επιπλοκές αποτελούν την πρωταρχική αιτία θνητότητας των ασθενών με β-μεσογειακή αναιμία, αντιπροσωπεύοντας το 71% των αιτιών θανάτου σε μια μεγάλη σειρά 1146 ασθενών. Ένας συνεχώς αυξανόμενος αριθμός μελετών έχουν περιγράψει διαφορετικές πτυχές της καρδιακής νόσου σε ασθενείς με τη μείζονα μορφή της β-μεσογειακής αναιμίας, η οποία χαρακτηρίζεται από διαταραχή της λειτουργικότητας κυρίως της αριστερής αλλά και της δεξιάς κοιλίας, με τελική κατάληξη την ανάπτυξη καρδιακής ανεπάρκειας. Η καρδιακή βλάβη πιστεύεται ότι προκαλείται πρωταρχικά από την υπερφόρτωση του μυοκαρδίου σε σίδηρο, αποτέλεσμα των τακτικών μεταγγίσεων, ενώ πιθανή θεωρείται και η συμμετοχή άλλων παθογενετικών μηχανισμών, όπως οι ιογενείς λοιμώξεις του μυοκαρδίου και οι γενετικά καθορισμένες διαταραχές αντιοξειδωτικών παραγόντων. Το 10-20% των ασθενών με β-μεσογειακή αναιμία εμφανίζουν μια ηπιότερη κλινική μορφή της νόσου, την ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία (EMA). Η EMA χαρακτηρίζεται από λιγότερο σοβαρή

αναιμία, η οποία επιτρέπει την επιβίωση χωρίς μεταγγίσεις, καθυστερημένη εμφάνιση των κλινικών εκδηλώσεων και μακρά επιβίωση των ασθενών . Παρά το γεγονός ότι και οι δυο μορφές της νόσου μοιράζονται κοινούς παθογενετικούς μηχανισμούς, η EMA παρουσιάζει αρκετές ιδιαιτερότητες, οι οποίες τη διαφοροποιούν από τη μείζονα μορφή, επιβάλλοντας την ξεχωριστή ερευνητική προσέγγιση της. Πιο συγκεκριμένα, ο σημαντικά ηπιότερος κλινικός φαινότυπος της EMA οδηγεί σε πιο συντηρητική θεραπευτική αντιμετώπιση, με αποφυγή των συστηματικών μεταγγίσεων. Το αποτέλεσμα αυτής της προσέγγισης είναι η χρόνια διατήρηση ενός χαμηλότερου επιπέδου αιμοσφαιρίνης, σε σχέση με τους συστηματικά μεταγγιζόμενους μείζονες ασθενείς. Αυτό, με τη σειρά του, οδηγεί σε αποφυγή της υπερφόρτωσης σε σίδηρο, αλλά και διαφορετική ποιοτική σύνθεση της αιμοσφαιρίνης, με υψηλά ποσοστά αιμοσφαιρίνης F. Παράλληλα, η αυξημένη επιβίωση των ασθενών επιτρέπει θεωρητικά την ανάπτυξη επιπλοκών οι οποίες δεν προλαβαίνουν να εμφανιστούν στους μείζονες ασθενείς.

Μια πρώτη εικόνα της καρδιάς στην EMA προέκυψε από την καρδιολογική μελέτη μιας σειράς 7 μη μεταγγιζόμενων ασθενών με EMA και συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια, μέσης ηλικίας 37 ετών . Οι ασθενείς μελετήθηκαν υπερηχογραφικά και με δεξιό καρδιακό καθετηριασμό. Όλοι οι ασθενείς βρέθηκαν να έχουν σοβαρή πνευμονική υπέρταση, με μέση τιμή συστολικής πίεσης στην πνευμονική αρτηρία 74 mmHg και, παράλληλα, φυσιολογική συσταλτικότητα της αριστερής κοιλίας.

Τα ευρήματα αυτά οδήγησαν στη συστηματική μελέτη μιας μεγάλης σειράς 110 ασθενών με EMA, μέσης ηλικίας 32,5 ετών . Κανένας από τους ασθενείς αυτούς δεν μεταγγιζόταν συστηματικά. Οι μέσες τιμές αιμοσφαιρίνης και φερριτίνης ήταν $9,1 \pm 1,1$ g/dl και 1657 ± 1477 ng/ml, αντίστοιχα. Τα κλινικά, ηλεκτροκαρδιογραφικά, ακτινογραφικά και υπερηχοκαρδιογραφικά ευρήματα των ασθενών αυτών συγκρίθηκαν με αυτά 74 υγιών ατόμων. Εξι από τους 110 ασθενείς (5,4%) βρίσκονταν σε συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια κατά το χρόνο της μελέτης και 9 (8,1%) είχαν ιστορικό οξείας περικαρδίτιδας. Υπερηχοκαρδιογραφικά, οι ασθενείς παρουσίαζαν διάταση των καρδιακών κοιλοτήτων και αύξηση της μάζας της αριστερής κοιλίας. Όλοι οι ασθενείς, περιλαμβανομένων και αυτών σε συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια, είχαν φυσιολογική συσταλτικότητα της αριστερής κοιλίας (κλάσμα βράχυνσης $43 \pm 5\%$) και ιδιαίτερα υψηλά επίπεδα καρδιακής παροχής ($9,34 \pm 2,28$ l/min). Το 59,1% των ασθενών παρουσίαζαν υπερηχογραφικά πνευμονική υπέρταση. Η συστολική πίεση της πνευμονικής αρτηρίας συσχετιζόταν θετικά με την ηλικία

και την καρδιακή παροχή. Επιπλέον, πάχυνση του περικαρδίου, με ή χωρίς συλλογή υγρού ανευρέθηκε στο 34,5% των ασθενών, ενώ οι μελέτη των καρδιακών βαλβίδων ανέδειξε πάχυνση των γλωχίνων (48,1%), ασβεστώσεις (20,9%) και ανεπάρκειες των αριστερών βαλβιδικών στομιών (αορτική:15,4%, μιτροειδής:47,2%). Οι 6 ασθενείς με συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια υποβλήθηκαν σε δεξιό καρδιακό καθετηριασμό, ο οποίος ανέδειξε την παρουσία σοβαρής πνευμονικής υπέρτασης και υψηλών πνευμονικών αντιστάσεων σε όλους τους ασθενείς, με φυσιολογική πίεση ενσφήνωσης πνευμονικών τριχοειδών. Από τις δυο ανωτέρω μελέτες έγινε σαφές ότι η πνευμονική υπέρταση αποτελεί την κύρια αιτία καρδιακής ανεπάρκειας στην EMA ενώ, σε αντίθεση με τη μείζονα μορφή, η συσταλτικότητα της αριστερής κοιλίας παραμένει φυσιολογική.

Μια πρόσφατη μελέτη του remodeling, και της λειτουργικότητας της αριστερής κοιλίας στην EMA επιβεβαίωσε τα ανωτέρω ευρήματα. Στη μελέτη αυτή, 24 ασυμπτωματικοί ασθενείς με EMA συγκρίθηκαν υπερηχοκαρδιογραφικά με 80 ασθενείς με μείζονα μεσογειακή αναιμία και 65 υγιείς μάρτυρες . Οι ασθενείς με EMA χαρακτηρίζονταν από μεγαλύτερη διάταση και υπερτροφία της αριστερής κοιλίας και υψηλότερα επίπεδα καρδιακής παροχής σε σχέση με τους μείζονες ασθενείς. Παράλληλα, οι ασθενείς με EMA είχαν φυσιολογική συσταλτικότητα της αριστερής κοιλίας, ενώ οι μείζονες ασθενείς παρουσίαζαν μειωμένα κλάσματα βράχυνσης και εξώθησης. Η παθοφυσιολογία της καρδιακής βλάβης στην EMA περιλαμβάνει δυο κύριους παράγοντες, την υψηλή καρδιακή παροχή και τις αυξημένες πνευμονικές αντιστάσεις . Ο κοινός παρονομαστής και για τους δυο αυτούς παράγοντες φαίνεται να είναι η χρόνια ιστική υποξία, προϊόν της χρόνιας αναιμίας.

Τα υψηλά επίπεδα καρδιακής παροχής αποτελούν αντιρροπιστικό μηχανισμό για την αντιμετώπιση της παρατεταμένης ιστικής υποξίας, η οποία προκαλείται από τη χρόνια αναιμία και την παρουσία υψηλών επιπέδων αιμοσφαιρίνης F στους μη μεταγγιζόμενους ασθενείς . Παράλληλα, η επέκταση του μυελού των οστών και η ανάπτυξη εξωμυελικής αιμοποίησης για την αντιρρόπηση της χρόνιας αναιμίας, οδηγούν σε εκτεταμένα περιφερικά Shunts, τα οποία, μαζί με τη συνυπάρχουσα ηπατική βλάβη, συμβάλλουν σημαντικά στην αύξηση των επιπέδων της καρδιακής παροχής . Η αύξηση των αντιστάσεων στην πνευμονική κυκλοφορία είναι επίσης πολυπαραγοντική . Η χρόνια αιμόλυση είναι γνωστό ότι οδηγεί σε μείωση του NO, του βασικού αγγειοδιασταλτικού παράγοντα του ενδοθηλίου, οδηγώντας έτσι σε αγγειοσύσπαση και αύξηση των αντιστάσεων . Παράλληλα, η β-μεσογειακή αναιμία

έχει συσχετιστεί με την παρουσία υπερπηκτικότητας, η οποία επιδεινώνεται σημαντικά από την απουσία μεταγγίσεων και η οποία οδηγεί σε θρομβο-εμβολικά επεισόδια στην πνευμονική κυκλοφορία . Άλλοι παράγοντες οι οποίοι συσχετίζονται με της διαταραχή της πνευμονικής κυκλοφορίας είναι οι περιοριστικές βλάβες του θωρακικού κλωβού από την εξωμυελική αιμοποίηση, η μηχανική βλάβη του ενδοθηλίου από την αυξημένη καρδιακή παροχή, οι υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του αναπνευστικού και τέλος η συχνή ανεύρεση αλλοιώσεων του ελαστικού ιστού .Οι αλλοιώσεις του ελαστικού ιστού, ειδικά, παρατηρούνται στην πλειοψηφία των ασθενών με EMA ηλικίας >30 ετών και πιθανότατα συσχετίζονται και με τη συχνή ανεύρεση ασβεστώσεων και βαλβιδικών βλαβών στους ασθενείς αυτούς .

3.3 ΟΣΤΕΟΠΟΡΩΣΗ

Τα προβλήματα των οστών στη Μεσογειακή αναιμία αποτελούν ένα ιδιαίτερο μείζον πρόβλημα της νόσου. Η παθογένεια τους, αν και δεν έχει απόλυτα διευκρινισθεί, είχε αρχικά αποδοθεί στην έντονη υπερπλασία του μυελού των οστών, σαν συνέπεια της αναποτελεσματικής ερυθροποίησης που χαρακτηρίζει τη νόσο. Επίσης αποδίδονται στην άμεση τοξική επίδραση του σιδήρου ή της δεσφεριοξαμίνης στα οστά, αλλά και σε άλλα όργανα που με τις λειτουργίες τους συμβάλλουν ουσιαστικά στην ομαλή λειτουργία του μεταβολικού κύκλου των οστών (υπογοναδισμός, υποπαραθυρεοειδισμός, σακχαρώδης διαβήτης, ηπατική δυσλειτουργία κ.α).

Οι ανωτέρω παράγοντες που ενοχοποιούνται για τις οστικές διαταραχές στη Μεσογειακή αναιμία έχουν ελαχιστοποιηθεί με τους σύγχρονους τρόπους αντιμετώπισης της νόσου. Ωστόσο η οστεοπενία ή και η οστεοπόρωση παραμένουν. Σε μελέτη που έγινε σε συνεργασία του Τομέα Μεταβολισμού Μετάλλων του Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού και της Μονάδας Μεσογειακής Αναιμίας του Νοσ/μείου Παίδων «Η Αγ,Σοφία» κατά την οποία μετρήθηκε η οστική πυκνότητα σε 220 πάσχοντες από Οβ-ΜΑ που είχαν διαιρεθεί σε ηλικιακές ομάδες (3-7 ετών, 8-12 ετών και 13-18 ετών) διαπιστώθηκε μείωση της οστικής πυκνότητας σε όλες τις ομάδες, η οποία ήταν εντονότερη με την αύξηση της ηλικίας.

Σε άλλη μελέτη των ίδιων κέντρων (στοιχεία από τη διδακτορική διατριβή της κ. Ζακλίν Ιουσέφ) σε πάσχοντες από ο,β-ΜΑ και ΕΜΑ, των οποίων η νόσος είχε αντιμετωπισθεί άριστα και δεν είχε διαπιστωθεί επιπλοκή που θα μπορούσε να επιδράσει δυσμενώς στα οστά, διαπιστώθηκαν διαταραχές στους δείκτες του μεταβολισμού των οστών, κυρίως σε αυτούς που αφορούν την οστική σύνθεση.

Συνεπώς, αν και οι οστικές παραμορφώσεις που παλαιότερα αποτελούσαν την κύρια αιτία δημιουργίας του χαρακτηριστικού προσώπιδου της νόσου έχουν εκλείψει, η οστεοπενία ή και η οστεοπόρωση παραμένουν σαν πρόβλημα που απαιτεί θεραπευτική αντιμετώπιση, με στόχο την βελτίωση της ποιότητας ζωής των πασχόντων.

3.4 ΤΟ ΗΠΑΡ ΑΠΟ ΤΗ ΠΛΕΥΡΑ ΤΟΥ ΠΑΘΟΛΟΓΟΑΝΑΤΟΜΟΥ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι αναιμίες που χαρακτηρίζονται από σοβαρή προσβολή της ερυθροποίησης όπως η μεσογειακή αναιμία και οι περισσότερες σιδηροβλαστικές αναιμίες σχετίζονται με αυξημένη απορρόφηση και προοδευτική συσσώρευση σιδήρου στον ηπατικό ιστό, που επιδεινώνεται από τις επαναλαμβανόμενες μεταγγίσεις. Οι ιστολογικές αλλοιώσεις του ήπατος σε υπερφόρτωση σιδήρου λόγω μεταγγίσεων είναι παρόμοιες με αυτές της συγγενούς αιμοχρωμάτωσης. Εκτός από τον σίδηρο που συσσωρεύεται στα περιπυλαία ηπατικά κύτταρα αποτέλεσμα της επαναλαμβανόμενης μετάγγισης είναι η άθροιση αιμοσιδηρίνης στα κύτταρα Kupfer και σε ομάδες μακροφάγων μέσα στο ηπατικό παρέγχυμα και στα πυλαία διαστήματα. Επί πλέον μεγάλες αθροίσεις χρωστικής ανευρίσκονται στα ενδοθηλιακά κύτταρα των κολποειδών.

Στο ήπαρ η εξέλιξη των εναποθέσεων του σιδήρου μπορεί να ταξινομηθεί σε τρία ευκρινή μορφολογικά στάδια

Στάδιο 1: συσσώρευση σιδήρου-προϊνωτικό στάδιο

Στάδιο 2: ίνωση

Στάδιο 3: κίρρωση

Στάδιο 1: Προοδευτική συσσώρευση σιδήρου από την ζώνη 1 των ηπατοκυττάρων (περιπυλαία περιοχή) στην ζώνη 3 (κεντρολοβιακά) καθώς και εναποθέσεις αιμοσιδηρίνης στα λυσοσωμάτια κατά μήκος του χολικού πόλου των ηπατοκυττάρων και στα κύτταρα Kupffer. Στο στάδιο αυτό η χρώση σιδήρου δείχνει αύξηση των κοκκίων αιμοσιδηρίνης στα

ηπατοκύτταρα με προοδευτική ελάττωση από την περιπυλαία προς την κεντρική περιοχή. Ορισμένες μελέτες αναφέρουν ότι η ανάπτυξη της ίνωσης σχετίζεται με την συσσώρευση του σιδήρου μέσα στο μεσέγγυμα (μακροφάγα πυλαίων, συνδετικός ιστός, τοίχωμα αγγείων) και στα κύτταρα των κολπωδών. Η αιμοσιδήρωση του επιθηλίου των χοληφόρων και του τοιχώματος των αγγείων παρατηρείται μόνο σε βαριά φορτωμένο ήπαρ. Όσο αυξάνονται οι συσσωρεύσεις στα ηπατικά κύτταρα παρατηρείται οξύφιλη ή κυτταρολυτική νέκρωση των κυττάρων.

Στάδιο 2: Ακανόνιστη πυλαία ίνωση που σχετίζεται με την εναπόθεση αιμοσιδηρίνης στα πυλαία μακροφάγα. Λεπτά διαφραγμάτια αρχίζουν να συνδέονται με άλλα πυλαία διαστήματα. Η ανάπτυξη του συνδετικού ιστού παρακινείται από τον T6f-β1 που παράγεται από τα παρεγχυματικά και μη κύτταρα, από την ενεργοποίηση των αστεροειδών κυττάρων και την ενεργοποίηση των φορτωμένων με αιμοσιδηρίνη κυττάρων Kupffer.

Στάδιο 3: Σχηματισμός όζων και ανάπτυξη μικροοζώδους κίρρωσης, Στο στάδιο αυτό η αιμοσιδηρίνη φαίνεται στα ηπατοκύτταρα σε όλες τις ζώνες του λοβίου, στα μακροφάγα των πυλαίων, στον συνδετικό ιστό, στα χοληφόρα και σε ποικίλο βαθμό στα Kupffer.

Στα στάδια 2 και 3 μπορεί να υπάρχουν εστίες ελεύθερες σιδήρου (Iron free foci) ή μικρές εναποθέσεις στα kupffer. Στις εστίες αυτές μπορεί να παρατηρηθεί δυσπλασία των ηπατοκυττάρων. Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα αναπτύσσεται στο κίρρωτικό στάδιο, ή σπανίως ενίοτε στο μη κίρρωτικό ήπαρ.

Η εκτίμηση των αλλοιώσεων στο ήπαρ γίνεται σε διαδερμική βιοψία ήπατος, σε τομές παραφίνης και με την εφαρμογή ειδικών ιστοχημικών χρώσεων, GOMORI MASON (εκτίμηση ίνωσης) και PRUSIAN BLUE (ανίχνευση σιδήρου). Η παρουσία σιδήρου στο ήπαρ διαβαθμίζεται (0-4) σύμφωνα με το ποσοστό των φορτωμένων σιδήρου κυττάρων και την κατανομή στις ζώνες 1,2 και 3 του ηπατικού λοβίου (ημιποσοτική εκτίμηση). Η βαρύτητα της ίνωσης στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία σχετίζεται άμεσα με την συγκέντρωση του σιδήρου στο ήπαρ και την διάρκεια αυτής της συσσώρευσης. Το γενικό πρότυπο της αρχιτεκτονικής διαταραχής που αναπτύσσεται μοιάζει συχνά με αυτό που παρατηρείται στην κίρρωση της συγγενούς αιμοχρωμάτωσης αν και η λοίμωξη λόγω μεταγγίσεων με τον ιό της ηπατίτιδας C μπορεί να τροποποιήσει την ιστολογική εικόνα. Δεν υπάρχει σήμερα αξιόλογη μαρτυρία ότι η συχνότητα του πρωτοπαθούς καρκινώματος του ήπατος αυξάνεται στις καταστάσεις υπερφόρτωσης σιδήρου που σχετίζονται με χρόνια αναιμία.

Οι πολυμεταγγιζόμενοι ασθενείς μπορεί να προσβληθούν με τον ιό της ηπατίτιδας C η ιστολογική εικόνα της οποίας ποικίλλει από ήπια χρόνια ηπατίτιδα μέχρι ηπατίτιδα με έντονη ενεργό δραστηριότητα και ίνωση στη χρόνια ηπατίτιδα C παρατηρούνται ορισμένα χαρακτηριστικά ιστολογικά ευρήματα τα οποία όμως δεν θεωρούνται παθογνωμονικά για τη νόσο. Οι ιστολογικές αυτές αλλοιώσεις είναι: λεμφοκυτταρικές αθροίσεις στα πυλαία διαστήματα με σχηματισμό λεμφοζιδίων, αλλοιώσεις αντιδραστικού τύπου στα χοληφόρα, στεάτωση των ηπατικών κυττάρων και λεμφοκυττάρωση στα κολπώδη τριχοειδή.

Στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία και ηπατίτιδα C οι νεκροφλεγμονώδεις αλλοιώσεις είναι πιο βαριές και ο βαθμός της ίνωσης μεγαλύτερος σε σχέση με τους ασθενείς χωρίς ηπατίτιδα C. Επίσης πιο βαριά είναι η υπερφόρτωση σιδήρου στο ηπατικό παρέγχυμα όταν συνυπάρχει και HCV λοίμωξη. Γενικά όλες οι μελέτες συγκλίνουν ότι η συνύπαρξη χρόνιας ηπατίτιδας C στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία επιδεινώνει την ηπατική βλάβη.²¹

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ

Για τη Μεσογειακή αναιμία που είναι ένα πολύ γενετικό, χωρίς οριστική προς το παρόν θεραπεία νόσημα και αποτελεί ένα μείζον πρόβλημα δημόσιας υγείας για πολλές χώρες, η πρόληψη με τη σωστή ενημέρωση των φορέων, τη γενετική συμβουλευτική και τη προγεννητική διάγνωση είναι υψίστης σημασίας στη συνολική αντιμετώπιση της νόσου.

4.1. ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Η βασική θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας περιλαμβάνει τις τακτικές μετάγγισης αίματος, οι οποίες χορηγούνται συνήθως ανά δύο έως πέντε εβδομάδες ανάλογα με τη βαρύτητα και τα κλινικά προβλήματα του ασθενούς. Τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης πρέπει να διατηρούνται πάνω από 9-10,5 g/dl, διότι έτσι εξασφαλίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη κατά την παιδική και εφηβική ηλικία, καθώς και οι φυσιολογικές δραστηριότητες και αποφεύγεται η υπερπλασία του μυελού σε όλη τη διάρκεια της ζωής. Η υπερβολική μεταγγισιοθεραπεία επιτείνει την υπερφόρτωση του ασθενούς με σίδηρο.

Η απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων πρέπει να λαμβάνει υπόψη τη μοριακή βλάβη, τη βαρύτητα της αναιμίας σε επανειλημμένες μετρήσεις, το επίπεδο της μη αποδοτικής ερυθροποίησης, τις οστικές παραμορφώσεις και την αδυναμία ανάπτυξης. Οι μεταγγίσεις στη βαριά ομόζυγη Μεσογειακή αναιμία αρχίζουν τον πρώτο χρόνο της ζωής, ενώ στην ήπια ενδιάμεση μορφή ο ασθενής μπορεί να μεταγγιστεί σποραδικά σε όλη τη διάρκεια της ζωής του.

Η καταγραφή των μεταγγίσεων για κάθε άρρωστο είναι απαραίτητα και πρέπει να περιλαμβάνει τον όγκο, το βάρος και τον αιματοκρίτη των μονάδων αίματος, καθώς και το βάρος του ασθενούς.

4.2. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Οι περισσότεροι ασθενείς με β Μεσογειακή αναιμία κάποια στιγμή στη ζωή τους ίσως χρειαστούν σπληνεκτομή. Καλό είναι η σπληνεκτομή να μην επιχειρείται πριν την ηλικία των πέντε ετών, λόγω του αυξημένου κινδύνου κεραυνοβόλου σήψης.

Οι ενδείξεις της σπληνεκτομής είναι 1) η αύξηση των ετήσιων αναγκών σε αίμα 1,5 φορές περισσότερο από αυτές συγκρίσιμων σπληνεκτομηθένων ασθενών, και εφόσον έχουν ληφθεί υπ'όψη παράγοντες όπως ανάπτυξη αλλοαντισωμάτων που ευθύνονται για αυξημένη καταστροφή, λοιμώξεις και ο αιματοκρίτης των μονάδων αίματος, 2) η μεγάλη διόγκωση του σπληνός που προκαλεί πιεστικά φαινόμενα και 3) η έντονη λευκοπενία και θρομβοπενία λόγω υπερσπληνισμού, που προκαλούν κλινικά προβλήματα .

Οι επιπλοκές της σπληνεκτομής είναι 1) οι χειρουργικές όπως η αιμορραγία, τα υποδιαφραγματικά αποστήματα και οι ατελεκτασίες, 2) η θρομβοκυττάρωση και 3) ο αυξημένος κίνδυνος λοιμώξεων. Η θρομβοκυττάρωση μπορεί να είναι πολύ έντονη και τα αιμοπετάλια συχνά ανέρχονται σε 1- 2.000.000/mm³. Επειδή οι ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν αυξημένο κίνδυνο θρομβώσεων, πρέπει να λαμβάνουν χαμηλή δόση ασπιρίνης (80 mg/kg/ημ), ενώ όσοι έχουν ιστορικό θρομβωτικών επεισοδίων, ή συνύπαρξη άλλων παραγόντων κινδύνου πρέπει να λαμβάνουν αντιπηκτική αγωγή. Ο μεγαλύτερος μακροχρόνιος κίνδυνος μετά τη σπληνεκτομή είναι οι λοιμώξεις από τον πνευμονιόκοκκο, μηνιγτιδόκοκκο και αιμόφιλο. Σε παλιές μελέτες ο κίνδυνος της μετά σπληνεκτομή σήψης στη θαλασσαιμία ήταν 30 φορές μεγαλύτερος των φυσιολογικών ανθρώπων. Αυτός ο κίνδυνος έχει μειωθεί με τα θεραπευτικά μέτρα που λαμβάνονται σήμερα.

Τα προληπτικά προστατευτικά μέτρα που πρέπει να εφαρμόσει ο γιατρός για να αποφύγει τη μετά σπληνεκτομή κεραυνοβόλο σήψη είναι: 1) Ο εμβολιασμός έναντι του πνευμονιοκόκκου , μηνιγτιδοκόκκου και αιμόφιλου της ινφλουέντσας. Τα εμβόλια πρέπει να γίνονται δύο εβδομάδες πριν την επέμβαση, ενώ το εμβόλιο έναντι του πνευμονιοκόκκου πρέπει να επαναλαμβάνεται ανά πέντε χρόνια. 2) Η χημειοπροφύλαξη με πενικιλίνη από το στόμα η οποία είναι απαραίτητη σε παιδιά μικρότερα των πέντε ετών. Η αξία της χημειοπροφύλαξης σε μεγαλύτερες ηλικίες δεν έχει πλήρως τεκμηριωθεί. Μερικοί γιατροί χορηγούν προφυλακτικά αντιβιοτικά συνεχώς, ενώ άλλοι μόνο τα δύο πρώτα χρόνια μετά τη σπληνεκτομή.

4.3. ΥΠΕΡΦΟΡΤΩΣΗ ΜΕ ΣΙΔΗΡΟ

Στη θαλασσαιμία η κύρια αιτία της δευτεροπαθούς αιμοχρωμάτωσης είναι οι μεταγγίσεις αίματος. Η αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το γαστρεντερικό που παρατηρείται στα Μεσογειακά σύνδρομα, έχει ιδιαίτερη σημασία για τους ασθενείς με ενδιάμεση θαλασσαιμία.

Ο σίδηρος, λόγω της εύκολης και συνεχούς μετατροπής του, κάτω από ορισμένες συνθήκες, από δισθενή σε τρισθενή και το αντίθετο αποκτά τη δυνατότητα ενσωμάτωσης ή απώλειας ηλεκτρονίων που μπορεί να οδηγήσει στην παραγωγή ελεύθερων ριζών, που είναι πολύ τοξικές και καταστρέφουν πολλά μόρια, όπως κυτταρικές μεμβράνες, οργανίδια και DNA. Αυτό οδηγεί σε προαγωγή της ίνωσης και σε κυτταρικό θάνατο. Όταν ένας οργανισμός βρίσκεται σε ισορροπία ως προς τα αποθέματα σιδήρου, ο σίδηρος είναι συνδεδεμένος με πρωτεΐνες όπως η τρανσφερρίνη. Στην υπερφόρτωση ο ελεύθερος σίδηρος στα κύτταρα και το πλάσμα καταστρέφει πολλούς ιστούς. Η κατάσταση αυτή είναι τελικά μοιραία για τη ζωή, αν δεν αντιμετωπιστεί θεραπευτικά.

Στη Μεσογειακή αναιμία η δευτεροπαθής αιμοχρωμάτωση οδηγεί συνήθως τον άρρωστο στο θάνατο τη δεύτερη δεκαετία της ζωής, Κυρίως από καρδιολογικές επιπλοκές. Η καταστροφή της υπόφυσης και των ενδοκρινών αδένων δημιουργεί υπογοναδισμό, καθυστερημένη και ελλιπή ανάπτυξη, διαβήτη, υποθυρεοειδισμό και υποπαραθυρεοειδισμό. Στο ήπαρ παρατηρείται ίνωση και τελικά κίρρωση, η οποία επιδεινώνεται όταν συνυπάρχει χρόνια ηπατίτιδα.¹⁶

4.3.1 Θεραπεία αποσιδήρωσης

Η απομάκρυνση του επιπλέον σιδήρου από τον οργανισμό γίνεται με χηλικούς παράγοντες. Η είσοδος της δεσφερριόξαμίνης τη δεκαετία του 70 μείωσε τη θνητότητα στους θαλασσαιμικούς αρρώστους. Μελέτες σε ομάδες ασθενών που έχουν γεννηθεί μεταξύ 1960 έως 1990 δείχνουν τη σταδιακή αύξηση της επιβίωσης, η οποία οφείλεται κυρίως στη μειωμένη καρδιοτοξικότητα από το σίδηρο ο σκοπός της θεραπείας αποσιδήρωσης είναι να μειωθεί ο σίδηρος σε επίπεδα ασφαλή για τον οργανισμό. Δυστυχώς αυτή είναι μια πολύ αργή διαδικασία και, ακόμη και με την πιο εντατική θεραπεία μπορεί να χρειαστούν μήνες ή και χρόνια για να μειθούν τα αποθέματα σιδήρου σε ένα οργανισμό. Η αύξηση της δόσης

του χηλικού παράγοντα που χρησιμοποιείται, έχει τον κίνδυνο της αύξησης της τοξικότητας.²²

Το χάπι της αποσιδήρωσης φαίνεται να αργεί

Η συχνή μετάγγιση συμπτωμένων ερυθρών σε ασθενείς με ομόζυγο β-θαλασσαιμία (μεσογειακή αναιμία) μειώνει τις επιπλοκές από την αναιμία και δίνει την δυνατότητα επιβίωσης στους ασθενείς αυτούς .Δυστυχώς η αποτελεσματικότητα των μεταγγίσεων σαν θεραπευτική προσέγγιση περιορίζεται από τις επιπλοκές της υπερφόρτωσης με σίδηρο . Η δυνατότητα του ανθρώπινου σώματος να απεκκρίνει τον σίδηρο είναι περιορισμένη .Κάθε 250 ml συμπτωμένων ερυθρών προσθέτει περίπου 250 mg σιδήρου στο σώμα . Οι επιπλοκές της υπερφόρτωσης με σίδηρο είναι εμφανείς σε σχεδόν όλα τα όργανα και τους ιστούς .Περισσότερο απασχολούν και η κίρρωση του ήπατος, το ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα, η καρδιακή κάμψη, ο σακχαρώδης διαβήτης και η δυσλειτουργία της υπόφυσης . Οι επιπλοκές αυτές είναι όμοιες με αυτές που παρουσιάζονται στη συγγενή αιμοχρωμάτωση και περιορίζουν τόσο την ποιότητα όσο και το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών .

Υπάρχει μια σαφής συσχέτιση μεταξύ του «φορτίου» σε σίδηρο και της βλάβης τους ιστούς . Γενικά θεωρείται ότι η συγκέντρωση της φερριτίνης στον ορό είναι μια καλή ένδειξη για το συνολικό «φορτίο» του σιδήρου. Ανεκτά επίπεδα φερριτίνης ορού θεωρούνται τα μικρότερα από 2500mg/dl. Πιο ευαίσθητος δείκτης είναι η συγκέντρωση του σιδήρου ανά γραμμάριο ηπατικού ιστού .Κίρρωση επισυμβαίνει σε κάθε ασθενή με συγκέντρωση σιδήρου μεγαλύτερη από 400ml ανά γραμμάριο ηπατικού ιστού . Καρδιακή κάμψη και σακχαρώδης διαβήτης μπορεί να συμβεί με επίπεδα σιδήρου πάνω από 268ml/gr ιστού Έτσι θεωρείται σημαντικό να κρατάμε τον σίδηρο κάτω από το κατώφλι αυτό σε όλους τους πολυμεταγγιζόμενους ασθενείς . Η απομάκρυνση του σιδήρου καθυστερεί την καταστροφή των οργάνων και βελτιώνει το προσδόκιμο επιβίωσης στους ασθενείς με συγγενή αιμοχρωμάτωση και μεσογειακή αναιμία. Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία έχουν λιγότερες επιπλοκές από το καρδιαγγειακό και αναπτύσσουν δυσκολότερα ηπατικά προβλήματα και σακχαρώδη διαβήτη .

Η δεσφεριοξαμίνη (Desferal) είναι το μόνο φάρμακο που έχει αποδειχθεί επαρκές για την πρόληψη της υπερφόρτωσης με σίδηρο . Το φάρμακο που κυκλοφορεί περισσότερο από 20 χρόνια , αυξάνει την απέκκριση του σιδήρου μέσω του ουροποιητικού συστήματος . Το πρόβλημα με το φάρμακο είναι ότι δεν μπορεί να δοθεί από το στόμα , και χορηγείται είτε ενδοφλέβια είτε με συνεχή υποδόρια έγχυση .

Η ποσότητα της δεσφεριοξαμίνης που πρέπει να δοθεί για την απομάκρυνση του σιδήρου των μεταγγίσεων είναι 25-50 mg ανά χιλιόγραμμο σωματικού βάρους .Έτσι χρειάζονται περίπου 12 ώρες συνεχούς υποδόριας έγχυσης 4 με 6 φορές την εβδομάδα για να επιτευχθεί μιας επαρκείς αποσιδήρωση .Η χορήγηση γίνεται με ειδικές αντλίες που είναι άβολες με αποτέλεσμα η συμμόρφωση των ασθενών με την θεραπεία να είναι μικρή.Η δεσφεριοξαμίνη επίσης έχει και αυτή τις παρενέργειες της :πτώση της ακοής , νευροτοξικότητα , νεφροτοξικότητα , τοξικότητα στους πνεύμονες , καθυστέρηση της ανάπτυξης , δερματικές αντιδράσεις . Το κόστος της θεραπείας από την άλλη μεριά είναι ένας παράγοντας που την κάνει απρόσιτη σε παιδιά του τρίτου κόσμου.

Το μόνο φάρμακο που έχει την ικανότητα να χορηγείται από το στόμα είναι η δεφεριπρόνη (1,2 -dimethyl - 3 -hydroxy -pyridin- 4 - one).Το φάρμακο έχει εγκριθεί στην Ινδία για την θεραπεία της υπερφόρτωσης με σίδηρο . Πολλές μελέτες έχουν εξετάσει την αποτελεσματικότητα του φαρμάκου σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία . Αν και δόσεις 75mg/Kg σωματικού βάρους έχει δειχθεί ότι προκαλούν αρνητικό ισοζύγιο σιδήρου , τα μακροχρόνια αποτελέσματα της θεραπείας δεν φαίνεται να είναι ενθαρρυντικά . Μερικές μελέτες δείχνουν μείωση της φερριτίνης ορού , ενώ άλλες αναφέρουν αύξηση . Το φάρμακο μπορεί και αυτό να έχει σοβαρές παρενέργειες όπως ουδετεροπενία , ακοκκιοκυττάρωση , αρθροπάθειες , γαστρεντερικές διαταραχές και ανεπάρκεια ψευδαργύρου . Δεν έχει όμως ακόμα αναφερθεί ηπατοτοξικότητα . Σε τρεις προπτικές μελέτες η δεφεριπρόνη έχει δώσει αντιφατικά αποτελέσματα . Μια από αυτές κατέληξε στο συμπέρασμα ότι οι ασθενείς έχουν ανεπίτρεπτα υψηλές συγκεντρώσεις σιδήρου (μεγαλύτερη από 268mol/gr ηπατικού ιστού) . Η δεύτερη ανέφερε μείωση των ηπατικών συγκεντρώσεων σιδήρου μετά από αρκετά χρόνια θεραπείας με τη δεφεριπρόνη . Η Τρίτη κατέληξε ότι σε μακρά χρονικά διαστήματα η δεσφεριοξαμίνη υπερέχει της δεφεριπρόνης γιατί κρατάει σταθερά τα επίπεδα σιδήρου ενώ με την δεφεριπρόνη βαίνουν αυξανόμενα . Υπάρχει κατά συνέπεια πολύ δρόμος ακόμα για πρακτική εφαρμογή του χαπιού για την αποσιδήρωση . Πρώτα πρέπει να αποκλειστεί η

υπόνοια ότι το φάρμακο είναι ηπατοτοξικό και ταυτόχρονα να αποδειχθεί η αποτελεσματικότητά του.²³

Εναλλακτική θεραπεία αποσιδήρωσης με δεφεριπρόνη σε ασθενείς με β-μεσογειακή αναιμία . Αποτελέσματα δύο χρόνων .

Η Μεσογειακή αναιμία συνεχίζει να αποτελεί μέχρι σήμερα ένα σημαντικό πρόβλημα δημόσιας υγείας . Οι βασικές αρχές της θεραπευτικής αντιμετώπισης εξακολουθούν να είναι οι τακτικές μεταγγίσεις αίματος και η αποσιδήρωση για την αντιμετώπιση της δευτεροπαθούς αιμοχρωμάτωσης ιστών και οργάνων .Η επιπλοκή αυτή αντιμετωπίζεται εδώ και 30 χρόνια με τον χηλικό παράγοντα δεσφερριοξαμίνη , ωστόσο η καθημερινή παρεντερική χορήγηση του έχει ως αποτέλεσμα συχνά τη μη καλή συμμόρφωση στη θεραπεία .Σκοπός της εργασίας αποτέλεσε η μελέτη της αποτελεσματικότητας και της ασφάλειας της δεφεριπρόνης , ενός νέου χηλικού παράγοντα χορηγούμενου από το στόμα , μόνης ή σε συνδυασμό με τη δεσφερριοξαμίνη στη θεραπεία της δευτεροπαθούς αιμοχρωμάτωσης των πασχόντων από β-ομόζυγη Μεσογειακή αναιμία . Για το σκοπό αυτό μελετήθηκαν 43 πάσχοντες από β-Μεσογειακή αναιμία , οι οποίοι βρίσκονταν σε πρόγραμμα τακτικών μεταγγίσεων και σε θεραπεία αποσιδήρωσης με δεσφερριοξαμίνη SC 50 mg/kg/24ωρο για 3-6 ημέρες την εβδομάδα . Δεκαέξι παιδιά και ενήλικες (ΜΟ ηλικίας 21 , 65 έτη)άρχισαν από διατίας περίπου αποσιδήρωση με δεφεριπρόνη POσε δόση 75-80 mg/kg/24ωρο , ενώ 27 παιδιά και ενήλικες (ΜΟ ηλικίας 18,8 έτη) άρχισαν συνδυαστική θεραπεία με δεφεριπρόνη και δεσφερριοξαμίνη σε δόσεις 75 mg/kg/24ωρο και 40 mg/kg/24ωρο για 3 ημέρες την εβδομάδα αντίστοιχα . Τα αποτελέσματά μας έδειξαν ότι τα επίπεδα φερριτίνης ορού ελαττώθηκαν σημαντικά και στις δυο ομάδες πασχόντων , ενώ η μέση τιμή αποβολής σιδήρου στα ούρα/24ωρου ήταν σημαντικά μεγαλύτερη στην ομάδα που έλαβε συνδυαστική θεραπεία . Επτά από τους 43 πάσχοντες διέκοψαν τη θεραπεία , είτε λόγω ανεπιθύμητων ενεργειών (4/7) , είτε μη συμμόρφωσης (3/7) .Συμπερασματικά φαίνεται ότι η μακροχρόνια θεραπεία με δεφεριπρόνη , είτε σαν μονοθεραπεία , είτε σε συνδυασμό με δεσφερριοξαμίνη , ελαττώνει ή σταθεροποιεί το φορτίο σιδήρου σε μεταγγισιο-εξαρτώμενους πάσχοντες από Μεσογειακή αναιμία , είναι γενικά πολύ καλά αποδεκτή και η συχνότητα εμφάνισης ανεπιθύμητων ενεργειών είναι χαμηλή.

4.3.2. Δεσφερριοξαμίνη

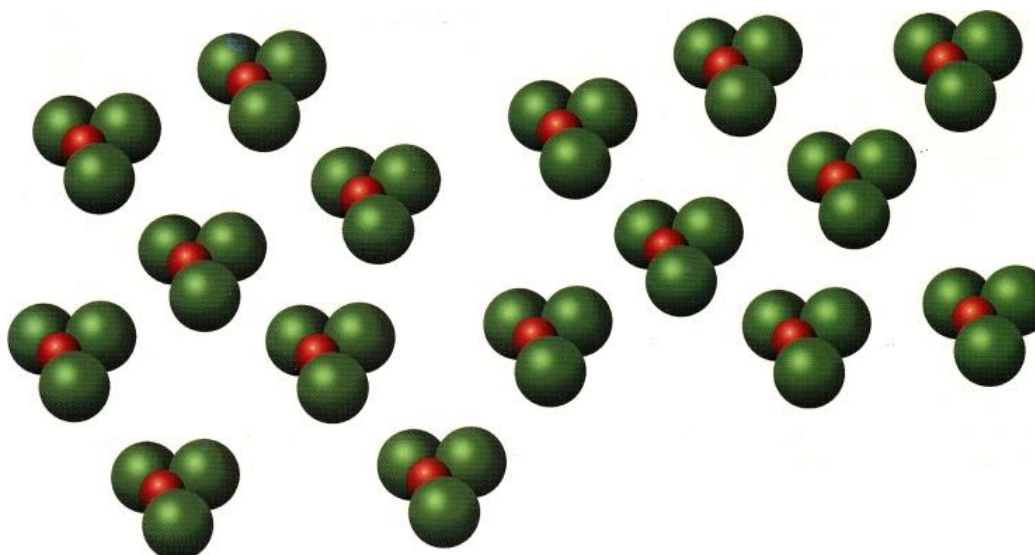
Ο πιο μελετημένος και ευρέως χρησιμοποιούμενος χηλικός παράγοντας είναι η δεσφερριοξαμίνη. Ένα μόριο δεσφερριοξαμίνης συνδέεται με ένα άτομο σιδήρου, δημιουργώντας ένα πολύ σταθερό σύμπλοκο που αποβάλλεται από τα ούρα και τα κόπρανα . Αυτό θεωρητικά σημαίνει ότι 1 gr δεσφερριοξαμίνης θα μπορούσε να συνδεθεί με 93 mg σιδήρου , αλλά στην πράξη μόνο ένα μικρό ποσοστό του φαρμάκου (περίπου 10%) χρησιμοποιείται. Η δεσφερριοξαμίνη δεν απορροφάται από το πεπτικό, έχει πολύ μικρό χρόνο ημίσειας ζωής και αποβάλλεται γρήγορα από τους νεφρούς και το ήπαρ. Η αποβολή του σιδήρου σταματά μόλις σταματήσει η χορήγηση. Αυτό έχει μεγάλη σημασία για τη χρονική διάρκεια της έγχυσης. Η αποβολή σιδήρου εξαρτάται από τη δόση, την οδό και τον τρόπο χορήγησης, τις αποθήκες σιδήρου και τα επίπεδα βιταμίνης C .

Στη μείζονα Μεσογειακή αναιμία η θεραπεία αποσιδήρωσης συνήθως αρχίζει όταν τα επίπεδα φερριτίνης είναι υψηλότερα από 1000mg/l. Σε παιδιά ηλικίας μικρότερης των τριών ετών Πρέπει να γίνεται προσεκτική μείωση της δόσης για την αποφυγή τοξικότητας. Στην ενδιάμεση Μεσογειακή αναιμία τα επίπεδα σιδήρου ποικίλουν και οι τιμές της φερριτίνης μπορεί να μην είναι ενδεικτικές του φορτίου σιδήρου του οργανισμού, έτσι για την έναρξη της Θεραπείας χρειάζεται να γίνεται εκτίμηση του σιδήρου με βιοψία ήπατος ή μαγνητική τομογραφία ήπατος και καρδιάς. Η δόση του φαρμάκου καθορίζεται από το φορτίο σιδήρου και την ηλικία και είναι για τα παιδιά 20-40mg/kg και για τους ενήλικες 50mg/kg σε 8-12ωρη υποδόρια έγχυση 5-6 φορές την εβδομάδα. Σε ασθενείς με μεγάλη εναπόθεση σιδήρου και καρδιολογικές επιπλοκές όπως αρρυθμίες, ή καρδιακή ανεπάρκεια με χαμηλό κλάσμα εξώθησης, η συνεχής ενδοφλέβια χορήγηση επιτυγχάνει αποβολή μεγάλων ποσοτήτων σιδήρου. Η ασφάλεια της χορήγησης δεσφερριοξαμίνης κατά τη διάρκεια της κύησης δεν έχει πλήρως τεκμηριωθεί. Προς το παρόν η τακτική που ακολουθείται είναι η αποφυγή κατά το πρώτο τρίμηνο και εάν η ασθενής έχει πολύ υψηλό επίπεδο σιδήρου και είναι σε κίνδυνο για καρδιολογικές επιπλοκές συνιστάται χορήγηση δεσφερριοξαμίνης κατά το τρίτο τρίμηνο σε δόση 20-30mg/kg/ημέρα. Κατά τη διάρκεια της γαλουχίας η θεραπεία μπορεί να συνεχιστεί γιατί το φάρμακο δεν απορροφάται από το στόμα.

Οι παρενέργειες από τη χρήση της δεσφεριποξαμίνης είναι: 1) τοπικές δερματικές αντιδράσεις 2) γενικευμένες αλλεργικές αντιδράσεις 3) λοιμώξεις από γερσίνια εντεροκολίτιδα και κλεμσιέλλα. Σε ασθενείς με μεγάλο φορτίο σιδήρου οι υψηλές δόσεις του φαρμάκου μπορεί να προκαλέσουν ανεπιθύμητες εκδηλώσεις όπως: 1) μείωση ή και πλήρη απώλεια της αισθητικότητας του ακουστικού νεύρου με αποτέλεσμα μείωση ή και πλήρη απώλεια της ακοής 2) νυκταλωπία, αχρωματοψία, μείωση Οπτικής οξύτητας 3) καθυστέρηση ανάπτυξης 4) σκελετικές βλάβες και 5) άλλες σπάνιες διαταραχές όπως νεφρική βλάβη, διάμεση πνευμονία.²⁴

ΣΧΗΜΑΤΙΚΗ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΗ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΤΗΣ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ

Τα μόρια δεφεριπρόνης (με πράσινο) δεσμεύουν ισχυρά ένα μόριο σιδήρου (με Κόκκινο) για να δημιουργήσουν σύμπλεγμα δεφεριπρόνης σιδήρου που μπορεί κατόπιν να αποβληθεί από τον οργανισμό



4.3.3. Δεφεριπρόνη

Η δεφεριπρόνη είναι ένας σιδηροδεσμευτικός χηλικός παράγων που χορηγείται τα τελευταία χρόνια στους ασθενείς με Μεσογειακή αναιμία. Είχε άδεια κυκλοφορίας κατ'αρχήν στην Ινδία και πριν τρία χρόνια εγκρίθηκε στην Ευρώπη ως μονοθεραπεία στους

ασθενείς που δεν μπορούν να λάβουν δεσφερριόξαμίνη. Τρία μόρια δεφεριπρόνης συνδέονται με ένα άτομο σιδήρου και αντίθετα με τη δεσφερριόξαμίνη η αποβολή του σιδήρου γίνεται σχεδόν αποκλειστικά με τα ούρα. Η ουσία αυτή μεταβολίζεται ταχύτατα στο ήπαρ και αποβάλλεται κυρίως μέσω των νεφρών. Παρουσιάζει αυξημένη ικανότητα να διεισδύει σε κύτταρα σε σχέση με μεγαλύτερα μόρια όπως αυτό της δεσφερριόξαμίνης. Η ημερήσια δόση της δεφεριπρόνης είναι 25-75mg/kg σε τρεις δόσεις. Η επίδρασή της στη μακροχρόνια επιβίωση δεν είναι ακόμη γνωστή και η εμπειρία σε παιδιά ηλικίας μικρότερης των 10 ετών είναι πολύ περιορισμένη.

Η σοβαρότερη παρενέργεια της δεφεριπρόνης είναι η ουδετεροπενία (πολυμορφοπύρηνα 500-1500/mm³), ή η ακοκκιοκυτταραιμία (πολυμορφοπύρηνα <500 mm³), οι οποίες πάντως φαίνεται ότι παρατηρούνται σε μικρό ποσοστό των ασθενών, 5% και 1% αντίστοιχα. Προτείνεται ο εβδομαδιαίος και συχνότερος, αν υπάρχουν ενδείξεις, έλεγχος των λευκών αιμοσφαιρίων. Άλλες παρενέργειες είναι η αρθροπάθεια, η παροδική αύξηση των τρανσαμινασών και η δυσανεξία από το γαστρεντερικό, γι' αυτό συνιστάται η λήψη του φαρμάκου με τα γεύματα. Έχει επίσης αναφερθεί μείωση των επιπέδων Zn²⁺ πλάσματος. Έχει αποδειχθεί ότι η δεφεριπρόνη είναι τερατογόνος στα ζώα. Δεν πρέπει να χορηγείται στην εγκυμοσύνη και τη γαλουχία και σε γυναίκες που είναι υπό θεραπεία και βρίσκονται σε αναπαραγωγική ηλικία πρέπει να λαμβάνουν μέτρα αντισύλληψης.

4.3.4 Άλλες προσεγγίσεις στη θεραπεία αποσιδήρωσης

Η συσχέτιση του χαμηλού φορτίου σιδήρου με την αυξημένη επιβίωση στους ασθενείς με Μεσογειακή αναιμία έχει τα τελευταία χρόνια στρέψει το ενδιαφέρον πολλών ερευνητών στην αναζήτηση νέων μεθόδων πιο εύκολης για τον άρρωστο, αλλά και πιο ασφαλούς και αποτελεσματικής αποσιδήρωσης. Η σύγχρονη χορήγηση δεσφερριόξαμίνης και δεφεριπρόνης, καθώς και η χρήση νεότερων σιδηροδεσμευτικών φαρμάκων που χορηγούνται από το στόμα βρίσκονται ακόμη στο επίπεδο της κλινικής έρευνας.

4.3.5. Παρακολούθηση των επιπέδων σιδήρου του οργανισμού κατά τη θεραπεία αποσιδήρωσης.

Κατά τη διάρκεια της θεραπείας αποσιδήρωσης πρέπει να ελέγχεται το φορτίο σιδήρου για να εκτιμάται η αποτελεσματικότητα της θεραπείας και να αποφεύγονται οι παρενέργειες από την αυξημένη δοσολογία. Υπάρχουν διάφοροι τρόποι ελέγχου του σιδήρου του οργανισμού

α) Τα επίπεδα φερριτίνης του πλάσματος είναι μία σχετικά απλή μέθοδος. Αντανακλούν το σίδηρο των αποθηκών του οργανισμού και έχει αποδειχθεί ότι έχουν προγνωστική σημασία στη μείζονα θαλασσαιμία. Η Τιμή της φερριτίνης πρέπει να ελέγχεται τουλάχιστον κάθε τρίμηνο. Έχει αποδειχτεί ότι επίπεδα φερριτίνης μικρότερα των 2500 mg/L μειώνουν τον κίνδυνο καρδιακών επιπλοκών, αλλά ο στόχος και η συνιστώμενη τιμή της φερριτίνης είναι τα 1000 mg/L. Πάντα πρέπει να λαμβάνεται υπ' όψη ότι άλλοι παράγοντες, όπως λοιμώξεις ή φλεγμονές μπορεί να επηρεάσουν τα επίπεδα της φερριτίνης του πλάσματος. Παρ'ότι υπάρχει κάποια γενική συσχέτιση μεταξύ της φερριτίνης του πλάσματος και του γενικού σε σίδηρο φορτίου του οργανισμού, ο σίδηρος τόσο του ήπατος όσο και της καρδιάς δεν μπορούν να προβλεφθούν, στη δε ενδιάμεση Μεσογειακή αναιμία η υπερφόρτωση του οργανισμού με σίδηρο συνήθως υποεκτιμάται, γι'αυτό καθίσταται απαραίτητος ο έλεγχος και με άλλες μεθόδους.

β) Η βιομαγνητομετρία (SQUID) του ήπατος.

γ) Η μαγνητική τομογραφία (MRI) του ήπατος και της καρδιάς.

δ) Η βιοψία ήπατος . Ηπατικός σίδηρος υψηλότερος των 15 mg/g ξηρού βάρους ιστού σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο σοβαρών καρδιολογικών επιπλοκών που καταλήγουν στο θάνατο, ενώ επίπεδα χαμηλότερα των 7 mg/g φαίνεται ότι είναι ασφαλή για την αποφυγή επιπλοκών.

ε) Η μέτρηση της 24ωρης αποβολής σιδήρου από τα ούρα .²⁴

4.4. ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΩΝ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ ΤΗΣ Β ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Στη θαλασσαιμία οι καρδιολογικές επιπλοκές είναι η πρώτη αιτία θανάτου . Η απουσία ή η ελλιπής θεραπεία αποσιδήρωσης οδηγεί στην αιμοχρωμάτωση του μυοκαρδίου με

αποτέλεσμα την ανάπτυξη καρδιακής νόσου. Το βασικότερο μέτρο για την αποφυγή καρδιακών επιπλοκών είναι η έγκαιρη και σωστή αποσιδήρωση. Η τακτική παρακολούθηση του αρρώστου και η συνεργασία του θεράποντος ιατρού με τον ειδικό καρδιολόγο είναι απαραίτητη . Η έναρξη συμπτωμάτων (προκάρδιοι παλμοί, αρρυθμίες, ταχυκαρδία, προκάρδιο άλγος, περιφερικό οίδημα, εύκολη κόπωση) είναι δυστυχώς ένδειξη προχωρημένης ήδη καρδιακής βλάβης . Συνοπτικά για την καρδιολογική αντιμετώπιση των ασθενών με Μεσογειακή αναιμία προτείνεται να ακολουθείται ο κάτωθι οδηγός:

α) Ασυμπτωματικός ασθενής: διατήρηση Hb πριν τη μετάγγιση 9 -10,5 gr/dl, σωστή αποσιδήρωση, καρδιολογική εκτίμηση ανά έτος με ηλεκτροκαρδιογράφημα, ακτινογραφία θώρακος και υπερηχογράφημα καρδιάς.

β) Ασυμπτωματικός ασθενής με ήπια καρδιακή δυσλειτουργία: διατήρηση Hb πριν τη μετάγγιση 10-11gr/dl εντατικοποίηση της αποσιδήρωσης, φαρμακευτική αγωγή με αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου και ίσως β αδρενεργικούς αναστολείς ιδίως όταν συνυπάρχει αρρυθμία.

γ) Συμπτωματικός ασθενής με καρδιακή ανεπάρκεια: προσεκτικές μεταγγίσεις με χρήση διουρητικών, διατήρηση Hb πριν τη μετάγγιση 10 – 11 gr/dl , ελάττωση φυσικής δραστηριότητας, φαρμακευτική αγωγή με αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου, διουρητικά και δακτυλίτιδα .

4.5. ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΤΗ ΜΕΙΖΟΝΑ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

Οι ενδοκρινικές διαταραχές στη β Μεσογειακή αναιμία, οφείλονται στην αναιμία και την αιμοσιδήρωση και οι πιο συχνές είναι: α) καθυστέρηση σωματικής ανάπτυξης β) υπογοναδισμός, καθυστερημένη ενήβωση διαταραχές γονιμότητας, γ) υποθυρεοειδισμός, δ) υποπαραθυρεοειδισμός, ε) σακχαρώδης διαβήτης, ζ) οστεοπόρωση. Μεγάλη σημασία έχει η έγκαιρη έναρξη των μεταγγίσεων και της αποσιδήρωσης, καθώς και η πρόωμη διάγνωση των ενδοκρινικών διαταραχών και η σωστή θεραπεία υποκατάστασης.

4.6. ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ

Οι λοιμώξεις είναι η δεύτερη συχνότερη αιτία θανάτου στη Μεσογειακή αναιμία. Τα αίτια των λοιμώξεων είναι α) μετάδοση μέσω των μεταγγίσεων και β) διαταραχές ανοσίας που οφείλονται στη σπληνεκτομή, την αιμοσιδήρωση ή τη θεραπεία αποσιδήρωσης.

F . Λοιμώξεις μεταδιδόμενες με τις μεταγγίσεις

Ηπατίτιδα C (HCV)

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της ηπατίτιδας C στους ασθενείς με θαλασσαιμία βασίζεται σε ένα ή περισσότερα από τα ακόλουθα κριτήρια: α) Θετική εξέταση για HCV-RNA, β) μέτρια ή μεγάλη αύξηση των τρανσαμινασών και γ) παθολογική βιοψία ήπατος. Η θεραπεία είναι ανασυνδυασμένη α-ιντερφερόνη 3 MU υποδόρια τρεις φορές την εβδομάδα για 12 - 24 μήνες, ή συνδυασμός α-ιντερφερόνης με ριμπαβιρίνη. Η ριμπαβιρίνη είναι ένα ανάλογο της γουανοσίνης, απορροφάται από το στόμα και δίδεται σε δόσεις 1000-1200 mg την ημέρα. Σε συνδυασμό με την ιντερφερόνη φαίνεται ότι αυξάνει την απάντηση που παρατηρείται στην ιντερφερόνη μόνη. Η συνδυασμένη θεραπεία χορηγείται σε ασθενείς που δεν ανταποκρίνονται ή υποτροπιάζουν μετά από χορήγηση ιντερφερόνης.

Ηπατίτιδα B (HBV)

Όλοι οι νεοδιαγνωσμένοι ασθενείς πρέπει να εμβολιάζονται έναντι του ιού της ηπατίτιδας B. Συνιστάται ετήσιος έλεγχος των αντισωμάτων και επί χαμηλών επιπέδων επαναληπτική δόση.

Ιός της ανθρώπινης ανοσοανεπάρκειας (HIV)

Η επίπτωση του ιού στους ασθενείς με θαλασσαιμία ποικίλλει στις διάφορες χώρες και εξαρτάται από την επίπτωση στο γενικό πληθυσμό. Στην Ελλάδα ευτυχώς το πρόβλημα ήταν πολύ περιορισμένο. Η θεραπεία των ασθενών με θαλασσαιμία που είναι θετικοί στον ιό είναι έργο ειδικού ιατρού που ασχολείται με το νόσημα.

F Λοιμώξεις που οφείλονται σε διαταραχές της ανοσίας.

Ο κίνδυνος και η αντιμετώπιση των λοιμώξεων που σχετίζονται με τη σπληνεκτομή έχουν ήδη συζητηθεί στο αντίστοιχο κεφάλαιο.

Ο παρβοϊός Β 19 στους ασθενείς με β Μεσογειακή αναιμία μπορεί να προκαλέσει οξεία βαριά απλασία της ερυθράς σειράς που αναφέρεται σαν “παροδική απλαστική κρίση”. Η οξεία Β 19 κρίση αντιμετωπίζεται με μεταγγίσεις και ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη, η οποία μπορεί να βοηθήσει στη χρόνια νόσο.

Η γερσίνια εντεροκολίτιδα είναι ένα βακτήριο που ευδοκιμεί σε περιβάλλον πλούσιο σε σίδηρο και μπορεί να χρησιμοποιήσει το μόριο της φερριτοξαμίνης για την ανάπτυξή της . Μεταδίδεται με μολυσμένες τροφές, κρέας, γάλα ή νερό. Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλουν, στη Μεσογειακή αναιμία είναι πολύ σοβαρές στο 80% των περιπτώσεων. Ο πυρετός είναι η πιο συχνή εκδήλωση και συχνά συνοδεύεται από κοιλιακό άλγος, διάρροια και εμετούς . Άλλες εκδηλώσεις είναι αρθραλγίες, δερματικά εξανθήματα, κοιλιακά Και σπληνικά αποστήματα, νεφρίτιδα. Οι καλλιέργειες αίματος και κοπράνων είναι θετικές. Η θεραπεία πρέπει να αρχίσει με την ύπαρξη κλινικής υπόνοιας. Πρέπει να ληφθούν τα ακόλουθα μέτρα:

1) άμεση διακοπή της θεραπείας αποσιδήρωσης 2) λήψη δειγμάτων για εργαστηριακές εξετάσεις, 3) άμεση έναρξη αντιβιοτικής αγωγής. Χορηγείται σιπροφλοξασίνη σε δόση 500mg από το στόμα ή 400mg ενδοφλέβια ανά 12ωρο. Η τριμεθοπρίμη-σουλφομεθοξαζόλη είναι επίσης αποτελεσματική. Η αντιβιοτική αγωγή Πρέπει να συνεχιστεί για αρκετές ημέρες και η θεραπεία αποσιδήρωσης ; δεν πρέπει να ξεκινήσει πριν ο άρρωστος έχει αναρρώσει πλήρως.

4.7. ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Η μεταμόσχευση μυελού των οστών από HLA συμβατό δότη για τη θεραπεία των αιμοσφαιρινοπαθειών υιοθετήθηκε θερμά και από το 1981 μέχρι σήμερα ο συνολικός αριθμός των ασθενών σ’ όλο τον κόσμο, που έχουν υποβληθεί σε μεταμόσχευση μυελού ανέρχεται στους 1500. Η μεταμόσχευση Πρέπει να αποφασίζεται στα πρώτα στάδια της νόσου, πριν την έναρξη επιπλοκών από την αιμοχρωμάτωση. Η παρουσία υψηλού φορτίου σιδήρου, ηπατομεγαλίας και ηπατικής ίνωσης είναι κακοί προγνωστικοί παράγοντες.

4.8. ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ

Η Μεσογειακή αναιμία, όπως όλα τα χρόνια, κληρονομικά νοσήματα, παρουσιάζει σημαντικές ψυχολογικές επιπλοκές. Η ενημέρωση και η συνεργασία του θεράποντος, ή και άλλου ειδικού ιατρού αν χρειαστεί, με τον ασθενή και την οικογένεια κρίνονται απαραίτητες για να αντιμετωπιστούν οι μακροχρόνιες μεταγγίσεις, η αποσιδήρωση και οι επιπλοκές που ίσως παρουσιαστούν.

4.9. ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΕΙΣ

Κινητοποίηση παραγωγής εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης

Είναι γνωστό ότι τα υψηλά επίπεδα εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης βελτιώνουν την κλινική εικόνα των ασθενών με θαλασσαιμία. Έχουν γίνει διάφορες προσπάθειες για να κινητοποιηθεί η παραγωγή της . Τα φάρμακα που έχουν χρησιμοποιηθεί είναι η αζακυτιδίνη και η κυτοσίνη αραβινοσίδη , που είναι τοξικές για μακροχρόνια χρήση και η υδροξουρία που έχει περιορισμένα αποτελέσματα στην ενδιάμεση και κανένα στη μείζονα θαλασσαιμία .

Ερυθροποιητίνη

Έχει χορηγηθεί μόνη ή σε συνδυασμό με υδροξουρία και φαίνεται ότι ίσως έχει περιορισμένα αποτελέσματα σε κάποιους ασθενείς με ενδιάμεση μορφή, ενώ στη μείζονα μορφή της ‘όσου δεν υπάρχουν ενδείξεις ότι μπορεί να βοηθήσει.

Βουτυρικό οξύ

Δρα αυξάνοντας την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη σε μερικούς ασθενείς.

Γονιδιακή θεραπεία

Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο τη διόρθωση της γενετικής λάβης με τη μεταφορά γονιδίων μέσα στα αρχέγονα κύτταρα. Όταν θα είναι δυνατή η εφαρμογή της στην κλινική πράξη , θα αποτελέσει τη ριζική θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας.¹⁶

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο :Η ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

5.1. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ

Οι πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία μπορούν να έχουν σήμερα φυσιολογική σεξουαλική ζωή και να τεκνοποιούν ,αφού έχει βρεθεί η αιτία που προκαλεί τη στειρότητα και την σεξουαλική ανικανότητα στα άτομα αυτά .

Ο Ιωάννης Παπαδήμας ,αναπληρωτής καθηγητής της ενδοκρινολογίας στο ΑΠΘ,παρουσίασε τα αποτελέσματα μελέτης που έγινε από την Α πανεπιστημιακή μαιευτική και γυναικολογική κλινική σε 60 άνδρες και γυναίκες ηλικίας 15-42 ετών με μεσογειακή αναιμία .Οι άνδρες εμφάνιζαν καθυστέρηση της εφηβείας ,έλλειψη σεξουαλικής ζωής και απουσία γονιμότητας ,ενώ οι γυναίκες διαταραχές στην περίοδο και απουσία γονιμότητας.Μετά από πλήρη ενδοκρινολογικό ,γυναικολογικό και ανδρολογικό έλεγχο διαπιστώθηκε ότι τα άτομα αυτά είχαν βλάβη στην υπόφυση ,που αποδίδεται σε αιμοσιδήρωση του αδένου ,λόγω των τακτικών μεταγγίσεων αίματος .

Η ζωή τους ,δεν είναι καθόλου εύκολη ,αφού η υγεία τους απειλείται από πολλούς κινδύνους .Οι μεταγγίσεις αίματος ξεκινούν συνήθως μετά την διάγνωση της νόσου ,αλλά τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι άνθρωποι αυτοί είναι πάρα πολλά .Για τις μεταγγίσεις απαιτείται και προτιμάται αίμα που έχει συλλέγει σχετικά πρόσφατα τις τελευταίες ημέρες. Γι' αυτό και οι συνάνθρωποί μας εξαρτώνται αποκλειστικά από τα δώρα ζωής που άλλοι συμπολίτες τους κάνουν δίνοντας λίγες φορές το χρόνο λίγο από το αίμα τους .25

ΕΠΙΠΤΩΣΗ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΜΕ ΔΕΣΦΕΡΡΙΟΞΑΜΙΝΗ ΣΤΗΝ ΕΠΙΒΙΩΣΗ ΚΑΙ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΩΝ ΑΤΟΜΩΝ

Παρά την πρόοδο που έχει γίνει τις τελευταίες δεκαετίες σε ότι αφορά την αντιμετώπιση της Μεσογειακής αναιμίας, η μεταγγισιοθεραπεία εξακολουθεί να αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο της θεραπείας της νόσου. Όμως ενώ η ανά τακτά χρονικά διαστήματα, 2-4 εβδομάδων, μετάγγιση συμπτωκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων περιορίζει εις το ελάχιστο τις επιπλοκές

της αναιμίας, μία δεύτερη «παράλληλη» νόσος αναπτύσσεται λόγω της συσσώρευσης σιδήρου στους ιστούς, απειλητική για τη ζωή του ασθενούς. Η αυξημένη εναπόθεση σιδήρου στους ιστούς λόγω της βλάβης που τους προκαλεί έχει σαν αποτέλεσμα δυσλειτουργία των προσβεβλημένων οργάνων, συνηθέστερα των ενδοκρινών αδένων, του ήπατος και κυρίως της καρδιάς με εκδηλώσεις ποικίλης βαρύτητας. Η συσσώρευση του σιδήρου αν αφηθεί χωρίς την κατάλληλη θεραπεία αποσιδήρωσης συνήθως οδηγεί σε θάνατο στη 2η δεκαετία της ζωής όπως συνέβαινε στο παρελθόν και όπως συμβαίνει ακόμη και σήμερα στις μη αναπτυγμένες χώρες που δεν υπάρχει πρόσβαση σε θεραπεία αποσιδήρωσης. Υπολογίζεται ότι το προσδόκιμο επιβίωσης στις μη αναπτυγμένες χώρες δεν ξεπερνάει τα δώδεκα χρόνια. Η θεραπεία αποσιδήρωσης στηρίζεται στη χρήση της δεσφεριοξαμίνης (DFO) η οποία είναι μία σιδηροφόρος ουσία που παράγεται από τον *streptomyces pilosus* και είναι γνωστή από το 1960. Η DFO δεσμεύει επιλεκτικά τον τρισθενή σίδηρο και σχηματίζει σταθερό σύμπλοκο την Ferrioxamine, η οποία αποβάλλεται με τα ούρα και τα κόπρανα. Επί ελλείψεως της DFO ο σίδηρος δεσμεύεται με την τρανσφερίνη του ορού και επί κορεσμού της με κιτρικά ή αλβουμίνη για να σχηματιστεί ο μη συνδεδεμένος με τρανσφερίνη σίδηρος (NTBI), ο οποίος έχει την ικανότητα να παράγει υψηλής τοξικότητας ελεύθερες ρίζες. Η DFO χρησιμοποιήθηκε για πρώτη φορά σαν χηλικός παράγοντας σε θαλασσαιμικούς ενδομυϊκά το 1962 (Septhon-Smith). Το 1976 (Propper, Shurin et al) εφαρμόστηκε η συνεχής υποδόρια χορήγηση της για να καθιερωθεί το 1978 σαν ο αποτελεσματικότερος τρόπος χορήγησης (Pippard, Flynn et al).

Στα τέλη της δεκαετίας του 1980 και τις αρχές της δεκαετίας του 1990 τεκμηριώθηκε η ουσιαστική συμβολή της στην επιβίωση των θαλασσαιμικών (Zurto et al, Olivieri et al, Brittenham et al).

Η υποδόρια χορήγηση DFO για 8,12 ή και παραπάνω ώρες για 5-7 ημέρες την εβδομάδα στοχεύει στην επίτευξη αρνητικού ισοζυγίου σιδήρου. Το ισοζύγιο του σιδήρου εκτιμάται υπολογίζοντας τον εισερχόμενο στον οργανισμό σίδηρο (απορροφούμενος σίδηρος τροφών και σίδηρος μεταγγίσεων) και τον αποβαλλόμενο με τα ούρα και τα κόπρανα. Η ποσότητα του αποβαλλόμενου σιδήρου εξαρτάται από το φορτίο του σιδήρου, τα επίπεδα του ασκορβικού οξέος, την ερυθροποίηση αλλά κυρίως από την δόση της DFO και την συμμόρφωση του πάσχοντος με την θεραπεία. Δείκτες εκτίμησης του φορτίου σιδήρου με σκοπό τη ρύθμιση της θεραπείας αποσιδήρωσης αποτελούν:

1. Φερριτίνη ορού. Αυξάνει ανάλογα με το φορτίο σιδήρου και είναι ο πλέον προσιτός δείκτης παρακολούθησης στην καθημερινή πράξη. Όμως μπορεί να αυξηθεί δυσανάλογα σε φλεγμονή ή ιστική βλάβη, ενώ βρίσκεται ψευδώς ελαττωμένη σε ανεπάρκεια της βιταμίνης C. Η αποτελεσματικότητα της DFO στην φερριτίνη του ορού σε σχέση με τον ολικό σωματικό σίδηρο και την κατανομή του εξαρτάται από τον τρόπο θεραπείας που θα ακολουθηθεί. Όμως είναι γενικά παραδεκτό ότι πάσχοντες με επίπεδα φερριτίνης σταθερά πάνω από 2,500 μg /L έχουν υψηλό φορτίο σιδήρου και διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρδιακής νόσου, γι' αυτό και θα πρέπει οπωσδήποτε να τροποποιηθεί η ακολουθούμενη θεραπευτική αγωγή.

2. Ηπατικός σίδηρος. Έχει άμεση συσχέτιση με τον ολικό σωματικό σίδηρο.

Ο ολικός σωματικός σίδηρος μπορεί κατά προσέγγιση να υπολογιστεί εάν ο ηπατικός σίδηρος σε mg /g ξηρού ήπατος πολλαπλασιαστεί με 10,6 (Angelucci et al, 2000). Επίπεδα ηπατικού σιδήρου > 15 mg/g ξηρού ήπατος είναι δηλωτικά υψηλού φορτίου σιδήρου και επικείμενης καρδιακής νόσου και απαιτείται άμεση παρέμβαση. Μπορεί να μετρηθεί με βιομαγνητική ευαισθησιομετρία (SQUID), με βιοψία ήπατος και με MRI μέθοδο γενικά αποδεκτή με επαναληψιμότητα και εύκολη πρόσβαση. Π

3. Καρδιακός σίδηρος, Προσπάθεια εκτίμησης του καρδιακού σιδήρου γίνεται με την χρήση του MRI-2 και MRI -T2*

Η θεραπεία αποσιδήρωσης έχει δύο στόχους. Πρώτος στόχος είναι η επίτευξη τέτοιας συγκέντρωσης σιδήρου στους ιστούς ώστε να μην προκαλείται βλάβη. Σημειωτέον ότι αιτία βλάβης των ιστών είναι αφ' ενός μεν η αυξημένη συγκέντρωση σιδήρου, αφετέρου δε η διάρκεια έκθεσης στην αυξημένη συγκέντρωση που δεν είναι ίδιες σε όλους τους ιστούς. Ο χρόνος που απαιτείται για να επανέλθει ο σίδηρος στα φυσιολογικά επίπεδα μπορεί να κυμαίνεται από μήνες έως και χρόνια.

Ο δεύτερος στόχος είναι η αδρανοποίηση και απομάκρυνση του ήδη εγκατασταθέντος σιδήρου και η αποκατάσταση ασφαλών επιπέδων του στους ιστούς.

Έχει αποδειχθεί πλέον από σειρά μελετών ότι ο κίνδυνος επιπλοκών από εναπόθεση σιδήρου είναι μικρός όταν η αποσιδήρωση με DFO αρχίσει στον κατάλληλο χρόνο με σωστή δόση και συχνότητα χορήγησης. Σε αντίθετη περίπτωση ο σίδηρος συσσωρεύεται στους ιστούς με συνέπεια ποικίλες κλινικές εκδηλώσεις οι συνηθέστερες των οποίων είναι διαταραχές σωματικής ανάπτυξης, υποθυρεοειδισμός, υποπαραθυρεοειδισμός, οστεοπόρωση, υπογοναδισμός, διαβήτης, ηπατική και καρδιακή νόσος.

Τα περισσότερα εντυπωσιακά αποτελέσματα της αποσιδήρωσης με DFO είναι εκείνα που σχετίζονται με την αύξηση της επιβίωσης και έχουν περιγραφεί από διάφορες ερευνητικές ομάδες ανεξάρτητες μεταξύ τους. Οι Engle και συν, (1964) ανακοίνωσαν ότι η επιβίωση σε θαλασσαιμικούς ασθενείς με έκδηλη καρδιακή νόσο πριν την ευρεία χρήση της DFO ήταν μόνο 50% στον ένα χρόνο.

Πολύ αργότερα οι Britenhan και συν. (1994) αναφέρουν επιβίωση 100% στην ηλικία των 25 ετών σε θαλασσαιμικούς με καλή συμμόρφωση στη θεραπεία αποσιδήρωσης ενώ η επιβίωση για την ίδια ηλικία στους μη έχοντες καλή συμμόρφωση ήταν μόνο 32%.

Στη μελέτη των Gabuti και Piga (1996) περιλαμβάνουσα 257 θαλασσαιμικούς με καλή συμμόρφωση στη θεραπεία αποσιδήρωσης, η επιβίωση ήταν 95% στην ηλικία των 30 ετών, ενώ στους πάσχοντες με μη καλή συμμόρφωση για την ίδια ηλικία το ποσοστό έφτασε μόλις το 12%.

Μια άλλη μεγάλη μελέτη αφορούσα 1146 πάσχοντες που γεννήθηκαν μεταξύ 1960 και 1987, αυξημένη τάση επιβίωσης έδειξαν οι πάσχοντες που άρχισαν έγκαιρα θεραπεία αποσιδήρωσης. Στην ίδια μελέτη το προσδόκιμο επιβίωσης πασχόντων γεννηθέντων μεταξύ 1970 - 1974 ήταν 82% τουλάχιστον για την ηλικία των 25 ετών (Borgna-pignati 1998).

Οι Καπάμης X και συν, (1999) αναφέρουν για σειρά 594 θαλασσαιμικών προσδόκιμο επιβίωσης 72% για ηλικία 30 ετών και 68% για ηλικία 40 ετών.

Οι Davis και συν, (2001) επί 103 πασχόντων αναφέρουν προσδόκιμο επιβίωσης των γεννηθέντων μεταξύ 1955 και 1964 69% για την ηλικία των 40 και 78% για την ηλικία των 35 ετών, όσων έχουν γεννηθεί μεταξύ 1965 – 1974. Και κάτι ιδιαίτερα σημαντικό είναι ότι δεν αναφέρεται θάνατος μεταξύ των θαλασσαιμικών που έχουν γεννηθεί μετά το 1974.

Οι Davis και Porter (2000) επί 17 ασθενών υψηλού κινδύνου λόγω σοβαρής καρδιακής νόσου, μετά συνεχή ενδοφλέβια χορήγηση της DFO (Port - A - cath) διαπίστωσαν μείωση στατιστικά σημαντική της φερριτίνης ορού και επιβίωση 62% για 13 χρόνια.

Σε πρόσφατη μελέτη στο τμήμα μας σε 11 πάσχοντες με υψηλό φορτίο σιδήρου (φερριτίνη ορού > 2,500 µg/l) χορηγήθηκε DFO σε δόση 40 mg/kg, υποδόρια με την φορητή αντλία silicone balloon pump - Accufuser συνεχώς για 24 ώρες επί 6-7 ημέρες την εβδομάδα για 1 έτος. Η συμμόρφωση στη θεραπεία που εκτιμήθηκε με βάση τον δείκτη συμμόρφωσης ήταν άριστη για όλους τους πάσχοντες. Τα επίπεδα της φερριτίνης καθώς και το T2 relaxation time του καρδιακού MRI έδειξαν στατιστικά σημαντικές μεταβολές μετά το τέλος της θεραπείας.

Οι παρενέργειες από την θεραπεία αυτή ήταν ασήμαντες.

Όμως παρά τις εφαρμοζόμενες θεραπείες η κύρια αιτία πρόωρου θανάτου των θαλασσαιμικών ακόμα και στις αναπτυγμένες χώρες εξακολουθεί να είναι η καρδιακή νόσος σε ποσοστό 80%. Η καρδιακή νόσος οφείλεται σε σιδήρωση και βλάβη του μυοκαρδίου λόγω σχηματισμού ελευθέρων ριζών ενώ από πρόσφατες μελέτες πιθανολογείται και η συμμετοχή ιώσεων αλλά και ανοσολογικών και γενετικών παραγόντων (Κρεμαστινός 1995, 2002), Ακολουθούν η ηπατική νόσος και ο διαβήτης.

Είναι γενικά αποδεκτό ότι η συμμόρφωση στην θεραπεία αποσιδήρωσης αποτελεί βασικό στοιχείο αποφυγής συσσώρευσης σιδήρου. Για τον λόγο αυτό στην κλινική μας έχουμε δώσει ιδιαίτερη έμφαση στην εφαρμογή πρωτοκόλλου παρακολούθησης της συμμόρφωσης (ειδικά ημερολόγια αποσιδήρωσης, ερωτηματολόγια, συζήτηση κατ' ιδία και καθ'ομάδες κλπ). Από παλαιότερες μελέτες μας βρέθηκε ότι καλύτερη συμμόρφωση στην θεραπεία με DFO έχουν πάσχοντες μεγαλύτερης ηλικίας, καλύτερης μόρφωσης, έγγαμοι και εργαζόμενοι. Επί πλέον η συμμόρφωση στη θεραπεία αποσιδήρωσης σχετίζεται άμεσα με ψυχικές διαταραχές (κατάθλιψη) όπως αυτή μετρήθηκε με την κλίμακα Hamilton. Πάσχοντες ελεύθεροι συμπτωμάτων είχαν άριστη συμμόρφωση στη θεραπεία αποσιδήρωσης σε αντίθεση με εκείνους που εμφάνιζαν σημεία ψυχικών διαταραχών.

Συμπέρασμα. Όλες οι μέχρι τώρα μελέτες επιβεβαιώνουν την αποτελεσματικότητα της δεσφεριοξαμίνης όσον αφορά την επιβίωση των θαλασσαιμικών. Είναι παραδεκτό από όλους ότι καλά αποσιδηρωμένοι πάσχοντες έχουν ανοιχτό όριο ζωής, αλλά και καλύτερη ποιότητα ζωής.

Είναι γεγονός ότι η καρδιακή νόσος εξακολουθεί να αποτελεί την κύρια αιτία θανάτου κυρίως μεταξύ των πασχόντων με κακή συμμόρφωση στην θεραπεία με DFO, αλλά και κάποιων πασχόντων που ακολουθούν την θεραπεία. Επιβεβλημένο είναι ως εκ τούτου οι προσπάθειες να στραφούν στην περαιτέρω διερεύνηση των αιτίων της καρδιακής νόσου για να καταστεί δυνατή η αντιμετώπιση της νόσου.

5.2. Η σπουδαιότητα της διατροφής στην μεσογειακή αναιμία

Οι γενικοί κανόνες σωστής διατροφής είναι :

- Η διατροφή να εξασφαλίζει επαρκή ποσότητα χρήσιμων ουσιών και να μην οδηγεί σε συσσώρευση επιβλαβών ουσιών

- Να εξασφαλίζει την διατήρηση του ιδανικού βάρους
- Να έχει ως βάση τα στοιχεία της μεσογειακής διαίτας
- Να έχει ποικιλία τροφίμων σε σωστούς συνδυασμούς

Τα γεύματα να λαμβάνονται με σωστά μεσοδιαστήματα Ειδικές οδηγίες :

- F** Αποφυγή συχνής κατανάλωσης τροφών πλούσιων σε βιοδιαθέσιμο σίδηρο (λόγω της αιμοσιδήρωσης).Ο σίδηρος της αίμης ,άρα αυτός που περιέχουν τα κρεατικά ,είναι πολύ βιοδιαθέσιμος (απορροφήσιμος)από τον σίδηρο τον μη συνδεδεμένο με αίμη ,δηλαδή τον σίδηρο που περιέχουν τα λαχανικά ,τα δημητριακά κ.τ.λ.
- F** Αποφυγή αλκοόλ γιατί μεταβάλλει τον μεταβολισμό του σιδήρου ,διευκολύνει την υπερφόρτωση του ήπατος με σίδηρο ,επιβαρύνει την χρόνια ηπατίτιδα C με δοσοεξαρτώμενο τρόπο .
- F** Πολλή προσοχή στην βιταμίνη C η οποία διευκολύνει την απορρόφηση του σιδήρου των δημητριακών και λαχανικών .Επίσης βοηθάει στην κινητοποίηση σιδήρου με δοσοεξαρτώμενο τρόπο ,άρα και στην αποβολή του αλλά μόνο εφόσον ευρεθεί στην κυκλοφορία του αίματος χηλική ουσία όπως Desferal γιατί αλλιώς ο σίδηρος όχι μόνο δεν μπορεί να αποβληθεί αλλά υπό μορφή ελεύθερων ιόντων είναι τοξικός για το μυοκάρδιο και τους άλλους ιστούς.

Άτομα με αιμοσιδήρωση πρέπει να λαμβάνουν σοβαρά υπ ‘ όψιν τους την περιεκτικότητα των τροφίμων σε βιταμίνη c και να προγραμματίζουν σε ποια χρονική στιγμή θα τα καταναλώνουν .Δεν πρέπει να ξεχνούν πόσο πλούσια σε βιταμίνη C είναι τα λεμόνια ,οι πιπεριές ,οι φράουλες ,τα πορτοκάλια κ.τ.λ. για να καταναλώνουν μόνο μακριά από τα κύρια γεύματα ,μόνο όταν γίνεται αποσιδήρωση και μόνο σε δόση που δεν θα αποφέρει περισσότερο από 200-250 mg βιταμίνη c στους ενήλικες ή 5mg /kg στα παιδιά .

- F** Λόγω οστεοπενίας ή οστεοπόρωσης ,χρειάζεται αυξημένη πρόσληψη ασβεστίου ,άρα κατανάλωση κυρίως γαλακτοκομικών προϊόντων και άλλων τροφίμων πλουσίων σε ασβέστιο έτσι ώστε να εξασφαλίζεται 1000-1500 mg ασβεστίου ημερησίως, αλλιώς χρειάζεται συμπλήρωμα υπό φαρμακευτική μορφή .
- F** .Χρειάζεται προσοχή στην κατανάλωση τροφών πλούσιων σε σάκχαρα και λίπη σε κάθε ασθενή με αιμοσιδήρωση ,κυρίως εάν ήδη εμφανίζει διαταραχή στην δοκιμασία ανοχής γλυκόζης .
- F** .Επιβάλλεται η τροφή να είναι πλούσια σε αντιοξειδωτικές ουσίες γιατί η αύξηση οξειδωτικών παραγόντων υπάρχει σε όλους όσους έχουν περίσσεια σιδήρου λόγω εντόνου οξειδωτικού στρες .Πλούσια σε αντιοξειδωτικά είναι το ελαιόλαδο ,τα σιτηρά ολικής αλέσεως ,λαχανικά ,φρούτα ,σοκολάτα ,κόκκινο κρασί .
- F** Όταν υπάρχει έντονη αυτόλογη αιμοποιία και σπληνομεγαλία με ή χωρίς υπερσπληνισμό ,είναι αυξημένες οι ανάγκες σε ενέργεια και σε φυλλικό οξύ άρα χρειάζεται τροφή υψηλής θερμιδικής αξίας και επειδή υπάρχει περιορισμός στην κατανάλωση φρούτων ,καλό είναι να λαμβάνεται συμπλήρωμα φυλλικού οξέος με φαρμακευτική μορφή .
- F** Χρειάζεται προσοχή στην κατανάλωση λιπαρών τροφών και κρόκου αυγού λόγω χολολιθίασης που υπάρχει σε ασυμπτωματική μορφή στην μεγάλη πλειονότητα των ασθενών .
- F** Ασθενείς που λαμβάνουν αντιπηκτική αγωγή με sintrom πρέπει να αποφεύγουν την κατανάλωση λαχανικών γιατί αυτά λόγω της μεγάλης περιεκτικότητας σε βιταμίνη κ αναστέλλουν την δράση του φαρμάκου .

5.3. Ο ρόλος της άσκησης στην μεσογειακή αναιμία

Στην μεσογειακή αναιμία εκτός από την ποικιλία των αιματολογικών ευρημάτων ,ανάλογα με την μορφή της ,εμφανίζονται και πολλές οργανικές και μεταβολικές ανωμαλίες (αναπνευστικές και καρδιαγγειακές δυσλειτουργίες ,διαβήτης ,οστεοπόρωση ,κ.τ.λ.)

Η μεσογειακή αναιμία είναι μια σύνθετη ασθένεια με πολλές ατομικές ιδιαιτερότητες, όπου απαιτείται η παρέμβαση και συνεργασία ενός μεγάλου αριθμού ειδικών επιστημών .Τα μέλη της ομάδας εργάζονται υπό τον αιματολόγο ,ο οποίος οργανώνει την παρέμβαση του

εκάστοτε ειδικού ,ανάλογα με τις ατομικές ανάγκες του ασθενή ,έτσι ώστε να έχουμε την καλύτερη θεραπεία και πρόληψη των επιπλοκών .

Η συστηματική –ελεγχόμενη άσκηση έχει θετική επίδραση στη ψυχοσωματική υγεία του ατόμου .Αφιερώνοντας μέρος του ελεύθερου χρόνου στην αθλητική δραστηριότητα βοηθούμε την πρόληψη και ταυτόχρονα ενισχύουμε τις θεραπείες πολλών ασθενειών που ταλαιπωρούν τον δυτικό κόσμο .(παχυσαρκία ,διαβήτης ,υπέρταση ,καρδιοπάθεια, οστεοπόρωση).

Ανάλογα με τον χρόνο που χρειάζεται να διεξαχθεί ένα συγκεκριμένο αγώνισμα, συμμετέχουν στην παραγωγή ενεργείας διαφορετικοί ενεργειακοί μηχανισμοί και αναπτύσσονται διαφορετικές αθλητικές ικανότητες .

Τον ανώτατο όγκο οξυγόνου ,που καταναλώνουν τα μυϊκά κύτταρα για να παράγουν ενέργεια κατά την μέγιστη προσπάθεια ,τον ονομάζουμε Μέγιστη Πρόσληψη Οξυγόνου ή αερόβια ικανότητα .Η αερόβια ικανότητα είναι συνώνυμη της αντοχής .

Αναερόβια ικανότητα είναι η ικανότητα των μυϊκών κυττάρων να παράγουν ενέργεια χωρίς οξυγόνο .Η αναερόβια ικανότητα καθορίζει ενεργειακά την ταχύτητα του ατόμου .

Σπουδαίος παράγοντας της αθλητικής επίδοσης είναι η μυϊκή δύναμη, η οποία εξαρτάται:

- 1.Από τον αριθμό και το είδος των μυϊκών ινών που χρησιμοποιούνται κατά την διάρκεια της προσπάθειας.
- 2.Από την ικανότητα κινητοποίησης του νευρικού συστήματος που ελέγχει τις λειτουργικές μονάδες του μυός(ταχύτητα συστολής).

Η βασική επιδίωξη για την πρόληψη, αλλά και την ενίσχυση της θεραπείας είναι να πραγματοποιεί κανείς αθλητική δραστηριότητα ιδανική για τις ανάγκες, τα φυσικά και ψυχικά χαρακτηριστικά, την ηλικία και την κατάσταση της υγείας .

ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΕΙΔΙΚΩΝ ΑΣΚΗΣΕΩΝ.

ΟΣΤΕΟΠΟΡΩΣΗ-ΟΣΤΙΚΗ ΠΥΚΝΟΤΗΤΑ

Η άσκηση με βάρη διατηρεί την οστική πυκνότητα, αλλά και ενδυναμώνει την σκελετική μάζα πολύ περισσότερο από άλλα είδη άσκησης. Η συμμετοχή σε τακτική άθληση, κατά την οποία η βαρύτητα παίζει σημαντικό ρόλο βοηθάει την αύξηση της οστικής μάζας ή τουλάχιστον καθυστερεί την μείωση της, όποτε και εάν αρχίσει η ενασχόληση με τον αθλητισμό.

ΔΙΑΒΗΤΗΣ –ΓΛΥΚΟΖΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Κατά την μικρής έντασης και μεγάλης διάρκειας άσκηση προκύπτει καλύτερη ρύθμιση του σακχάρου αίματος και των αντίστοιχων ορμονών, αντιθέτως σε έντονη άσκηση αυξάνει πολύ η γλυκόζη του αίματος. Στην επιλογή της έντασης και της διάρκειας άσκησης για την ρύθμιση του διαβήτη πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψιν ο ορμονικός μεταβολισμός και οι μεταβολές του ηπατικού γλυκογόνου σε κάθε προτεινόμενη ένταση.

ΚΑΡΔΙΑ-ΠΝΕΥΜΟΝΕΣ

Η ύπαρξη καρδιαγγειακών και αναπνευστικών προβλημάτων σε άτομα με μεσογειακή αναιμία αρχικά οδήγησε στο συμπέρασμα ότι γίνεται προσαρμογή του οργανισμού προς τον αναερόβιο μεταβολισμό.

Νεότερες μελέτες του θέματος καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι ο αερόβιος και ο αναερόβιος μεταβολισμός ασθενών με μεσογειακή αναιμία, είναι παρόμοιος με υγιή άτομα ομάδας αναφοράς.

Αυξανόμενη ένταση αερόβια άσκηση επιδρά θετικά στην καρδιακή λειτουργία ατόμων με μεσογειακή αναιμία.

Ο καθορισμός προγράμματος άσκησης προοδευτικά αυξανόμενο σε χρόνο και ένταση για να πετύχουμε την προσαρμογή του οργανισμού γίνεται σε 3 φάσεις:

- ✚ Δυναμικές ασκήσεις, για τις μεγάλες μυϊκές ομάδες, ρυθμικού και αερόβιου τύπου (βάδην, χορός, στατικό ποδήλατο, κυλιόμενος τάπητας, κ.λ.π)
- ✚ Στόχος είναι να βελτιωθεί η φυσική κατάσταση μέσω ενός διαρθρωμένου προγράμματος με ασκήσεις γενικής οργανικής αντοχής (καρδιοκυκλοφορικό), ασκήσεις γενικής δύναμης και μυϊκής αντοχής (μυϊκό) και ασκήσεις ευλυγισίας (μυοσκελετικό).
- ✚ Αύξηση των φορτίων και της συχνότητας με στόχο να βελτιωθεί περαιτέρω η φυσική κατάσταση και η λειτουργία των βασικών συστημάτων του οργανισμού. 21

ΠΙΝΑΚΑΣ .ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΑΝΘΡΩΠΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Ποιες είναι;	Τι μας δείχνει ;	Πως γίνεται;
Ακτινογραφία θώρακος	Ένα ακτινογραφικό μηχάνημα παίρνει μια φωτογραφία του θώρακος.	<ul style="list-style-type: none"> • Το μέγεθος της καρδιάς • Ασυνήθιστα οιδήματα • Μια χρήσιμη εξέταση όταν δεν υπάρχουν πιο εξειδικευμένες εξετάσεις.
Ηλεκτροκαρδιογράφημα	Ηλεκτρόδια με βεντούζες τοποθετούνται στο θώρακα και το σώμα για 1-2 λεπτά ,για να καταγράψουν την ηλεκτρική δραστηριότητα της καρδιάς .Μπορεί να συνδυαστεί με ασκήσεις .	<ul style="list-style-type: none"> • Μη φυσιολογικός ρυθμός • Αδύναμη λειτουργία των τμημάτων της καρδιάς.
24ωρο HOLTER	Φοριέται μια μικρή συσκευή ΗΚΓ για 24 ώρες	<ul style="list-style-type: none"> • Μια αρρυθμία που μπορεί να μην εμφανιστεί στο σύντομο ΗΚΓ • Ανταπόκριση σε φαρμακευτικές αγωγές.
Ηχοκαρδιογράφημα	Χρησιμοποιείται ένας ανιχνευτής στην επιφάνεια του σώματος για να	<ul style="list-style-type: none"> • Το μέγεθος της καρδιάς. • Λειτουργία των

	δημιουργήσει μια εικόνα της καρδιάς με ηχητικά κύματα.	βαλβίδων <ul style="list-style-type: none"> • Την πίεση και την ροή του αίματος μέσα στην καρδιά.
MUGA(μελέτες ραδιοϊσοτόπων)	Ένα ραδιενεργό υγρό ανιχνευτής ,εγχύεται μέσα σε μια φλέβα και παρακολουθείται η καρδιά μέσω μιας ειδικής κάμερας ,συνήθως κατά την διάρκεια ασκήσεων .	<ul style="list-style-type: none"> • Πόσο καλά αντλεί η καρδιά
T2*MRI	Μια μαγνητική τομογραφία που διαρκεί 20-45 λεπτά μέσα σε ένα μηχάνημα MRI	<ul style="list-style-type: none"> • Το μέγεθος της καρδιάς . • Ακριβείς μετρήσεις της λειτουργίας της καρδιάς . • Τον σίδηρο στην καρδιά .

5.4. ΟΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΣΤΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΤΟ 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 οικογένεια και γενικότερα το περιβάλλον του αποδέχονται τη νόσο και συμμορφώνονται στην θεραπεία είναι αποφασιστικής σημασίας για την αντιμετώπιση των δυσκολιών από τις μακροχρόνιες μεταγγίσεις, την αποσιδήρωση και τις πιθανές επιπλοκές της νόσου και συνεπώς για την

ποιότητα ζωής των πασχόντων και την πρόγνωση της νόσου. Άτομο και οικογένεια αναπτύσσουν διαφορετικούς τρόπους αντιμετώπισης. Οι τρόποι αυτοί είναι το αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης των συνειδητών στρατηγικών συμπεριφοράς (coping behaviour) και των ασυνειδητών ψυχικών μηχανισμών άμυνας (unconscious psychological defence mechanisms).

Ιδιαίτερη θέση στην 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.

Το ενδιαφέρον των Κοινωνικών Επιστημών, των Επιστημών Υγείας και της Ψυχολογίας ειδικότερα για τις σχέσεις μεταξύ σωματικής νόσου και ψυχικής υγείας ενός ατόμου δεν είναι ασφαλώς όψιμο. Οι ψυχολογικές επιπτώσεις όμως της θαλασσαιμίας δεν έχουν μελετηθεί επαρκώς και οι επιστημονικά τεκμηριωμένες μελέτες για την αποτελεσματικότητα συγκεκριμένων ψυχολογικών παρεμβάσεων είναι λίγες.

Ο θαλασσαιμικός δεν είναι η θαλασσαιμία, οι σχέσεις και τα δυναμικά που αναπτύσσονται με το περιβάλλον του (οικογένεια, συνομηλίκους, το άλλο φύλο, γιατρούς, νοσηλευτικό προσωπικό, ψυχοθεραπευτής κλπ), αφορούν και στα δύο μέρη που κάθε φορά συνδιαλέγονται, ο εσωτερικός κόσμος του καθενός κινητοποιείται και αναδύεται στην επαφή του με τον άλλο. Το «σχετίζεσθαι» προϋποθέτει άλλωστε την ικανότητα δύο ανθρώπων για αμοιβαία ευχαρίστηση και φροντίδα. Σύμφωνα με το ψυχοκοινωνικό μοντέλο που προτείνει η Ψυχολογία της Υγείας ο ασθενής έχει ενεργητικό ρόλο και συναποφασίζει με τον ειδικό την αντιμετώπιση της κατάστασης του.

Υπό μία έννοια ο ρόλος του ασθενούς μας αφορά όλους, καθώς κάθε άνθρωπος είναι αντιμετώπος με τις έσχατες έγνοιες της ύπαρξης και αναζητά κάποιο τρόπο να ξεφύγει από το άγχος που είναι εγγενές στην ανθρώπινη κατάσταση.

Ο ρόλος του ψυχοθεραπευτή είναι διπλός ως παρατηρητή και ως συμμετόχου, ρόλος απαιτητικός και δύσκολος καθώς στην καθημερινή του εργασία βιώνει σημαντική αβεβαιότητα στην προσπάθεια του να δημιουργήσει αυθεντική σχέση με τον θεραπευόμενο. Το βασικό θεραπευτικό εργαλείο του ψυχοθεραπευτή είναι η ίδια η σχέση. Επομένως η ψυχοθεραπευτική προσέγγιση θα πρέπει να είναι εξατομικευμένη και να άπτεται της ιδιαιτερότητας του μοναδικού κάθε φορά Προσώπου, δηλαδή, οι ψυχοθεραπευτικές προσπάθειες θα πρέπει να εστιάζονται στον εσωτερικό φαινομενολογικό κόσμο του κάθε

πάσχοντος με εμπιστοσύνη στο εγγενές δυναμικό του και στην ικανότητα του να αρχίσει αλλαγές.

Τα προγράμματα ψυχολογικής παρέμβασης μπορούν να υλοποιούνται σε ατομική και ομαδική βάση και στο πλαίσιο της ψυχοθεραπείας ή συμβουλευτικής.²⁶

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο : Σύλλογοι Πασχόντων Από Μεσογειακή Αναιμία

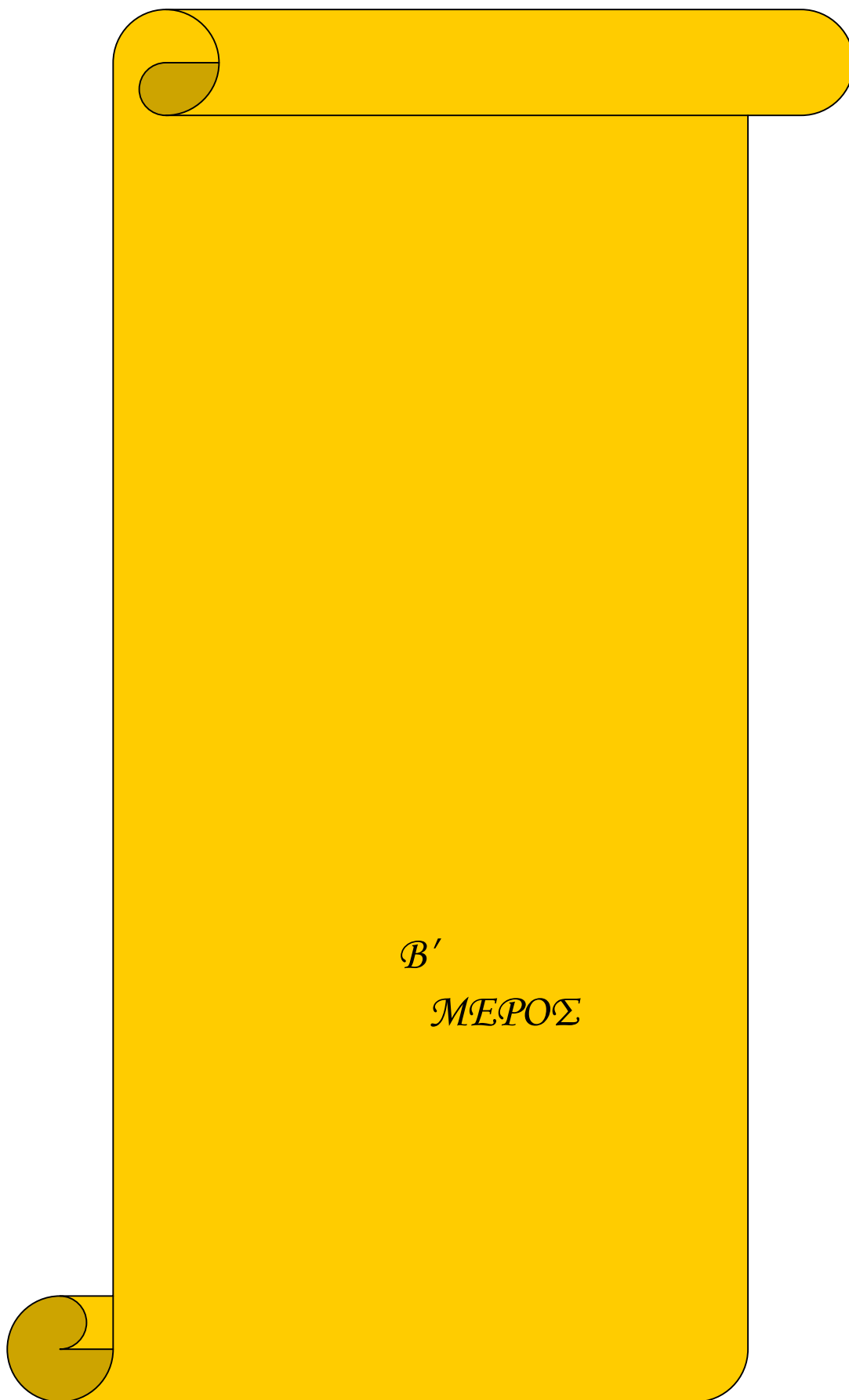
Σήμερα υπάρχουν δύο βασικά κέντρα ,που έχουν σκοπό την πρόληψη και καταπολέμηση της μεσογειακής αναιμίας .Ένα από τα γνωστότερα είναι η ΠΕΠΠΑΜΑ (Πανελλήνια Εταιρία Προστασίας Πασχόντων από Μεσογειακή αναιμία).Η ΠΕΠΠΑΜΑ είναι ο πρώτος σύλλογος που ιδρύθηκε για την μεσογειακή αναιμία στον κόσμο με εξαίρεση το σύλλογο των ΑΧΕΠΑΝΣ που ιδρύθηκε παλιότερα στις Η .Π .Α .Δημιουργήθηκε αρχικά από μια μικρή ομάδα γονέων που είχαν τα παιδιά τους κυρίως στο Ν. Παίδων «Αγία Σόφια» των Αθηνών ,στο οποίο από το 1960 είχε συγκεντρωθεί ο μεγαλύτερος αριθμός παιδιών με μεσογειακή αναιμία . Ήδη από το 1970 μεμονωμένοι γονείς είχαν αρχίσει να ασχολούνται με τα προβλήματα της μεσογειακής αναιμίας και να προβάλλουν αιτήματα .Έτσι τότε δημιουργήθηκε το δωμάτιο 627 με δύο κρεβάτια στο Νοσοκομείο Παίδων ,σαν ο πρώτος αυτόνομος χώρος μεταγγίσεων σε όλη την χώρα .Μπορεί να θεωρηθεί ότι αυτό το δωμάτιο ήταν ο πρόδρομος των ξεχωριστών μονάδων που δημιουργήθηκαν αργότερα .Ο σύλλογος ιδρύθηκε επισήμως το 1974 όπου και δημοσιεύτηκε το καταστατικό του .Στα επόμενα χρόνια η ΠΕΠΠΑΜΑ ανέπτυξε έντονη και επιτυχημένη δράση και τα αποτελέσματα μπορεί κανείς να πει ,χωρίς υπερβολή ,ότι ήταν πρωτοποριακά παγκοσμίως στο χώρο της μεσογειακής αναιμίας .Η δράση του συλλόγου επικεντρώθηκε σε τρία βασικά θέματα :

- Πρώτον ,στην αντιμετώπιση της αρνητικής στάσης της ιατρικής κοινότητας και του δόγματος που έλεγε : «Τα παιδιά σας είναι καταδικασμένα ,έτσι και αλλιώς ,άρα δεν χρειάζεται να προσπαθήσετε για τίποτα».Απέναντι σ 'αυτή την στάση αντιτάχθηκε η πίστη και η ελπίδα ότι τίποτα δεν είναι δεδομένο ,με λίγα λόγια ότι τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία μπορούν και πρέπει να ζήσουν .

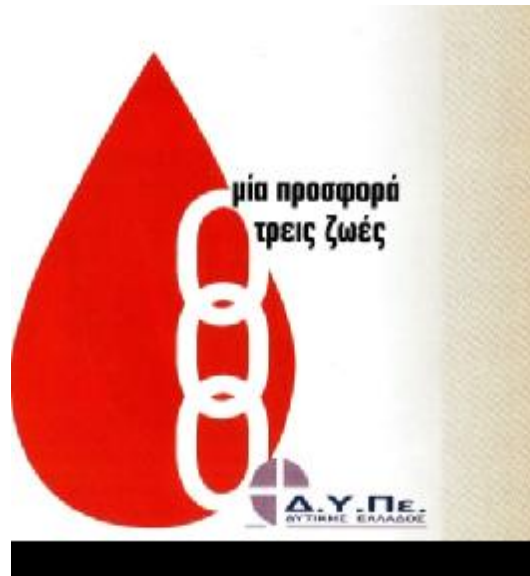
- Δεύτερον ,την δωρεάν χορήγηση Desferal .Ένα αποφασιστικό γεγονός για την μεσογειακή αναιμία ήταν η χρησιμοποίηση του Desferal και στην συνέχεια η δωρεάν χορήγηση του φαρμάκου από τα ασφαλιστικά ταμεία σε όλους τους θαλασσαιμικούς .Η χρήση του Desferal άλλαξε κυριολεκτικά τις προοπτικές της μεσογειακής αναιμίας και εδραίωσε την πεποίθηση ότι υπάρχει μέλλον .Αν όχι για όλους ,για πολλούς όμως ήταν η σωτηρία .

- Ο επόμενος σκοπός που έμεινε να κερδισθεί , ήταν η διεκδίκηση του δικαιώματος για συμμετοχή και ένταξη των θαλασσαιμικών στην κοινωνική ζωή .

Ο άλλος μεγάλος σύλλογος που έχει ιδρυθεί στην Ελλάδα είναι ο ΠΑΣΠΑΜΑ. Ιδρύθηκε το 1981 από μια ομάδα θαλασσαιμικών, κυρίως του Δρακοπούλειου Νοσοκομείου Αθηνών, με το όνομα «σύλλογος πασχόντων από μεσογειακή αναιμία». Σύντομα προσέλκυσε άτομα από πολλές μονάδες των Αθηνών και από επαρχία και μετονομάστηκε σε «Πανελλήνιο». Το 1985, συνδιοργάνωσε μαζί με τον ΠΕΠΠΑΜΑ το πρώτο διεθνές συνέδριο μεσογειακής αναιμίας, ενώ συμμετείχε στην ίδρυση του παγκόσμιου οργανισμού Μεσογειακής Αναιμίας (TIF). Μια από τις επιδιώξεις του είναι και η σύσφιξη και αποκατάσταση των δεσμών με τον σύλλογο γονέων (ΠΕΠΠΑΜΑ) και ο καθορισμός κοινών στόχων και δράσεις.^{27,28}



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7:Αίμα



Το αίμα είναι το σπουδαιότερο βιολογικό υγρό του ανθρώπινου οργανισμού, το οποίο κυκλοφορεί αδιάκοπα μέσα σ' ένα κλειστό, πολύπλοκο δίκτυο αγγείων που απλώνονται σε όλο το σώμα και περιλαμβάνει τις αρτηρίες, τα τριχοειδή και τις φλέβες, που μαζί με την καρδιά αποτελούν το κυκλοφορικό σύστημα. Είναι το θρεπτικό υγρό του σώματος και το μέσο δια του οποίου επιτελείται στον οργανισμό η ανταλλαγή ουσιών μεταξύ των ιστών και του εξωτερικού περιβάλλοντος της ύλης και υπάρχει μόνο στους πολυκύτταρους οργανισμούς. Είναι ο πιο γρήγορος υπηρέτης, που επιτελεί πολλές γνωστές αλλά και άγνωστες λειτουργίες.

Χρησιμεύει για τη μεταφορά του οξυγόνου και πολλών χρήσιμων ουσιών σε όλα τα κύτταρα του σώματος και την απαγωγή από αυτά του διοξειδίου του άνθρακα και όλων των άχρηστων προϊόντων της ανταλλαγής της ύλης.

Είναι υγρό σχετικά παχύρρευστο, με κολλώδη σύσταση, οσμή ιδιάζουσα, λόγω των πτητικών λιπαρών οξέων που περιέχει, και γεύση υφάλμυρη, λόγω των διαλε-λυμένων αλάτων.

Η αντίδραση του είναι ελαφρώς αλκαλική (pH 7,28-7,40). Αύξηση του pH του αίματος παρατηρείται σε καταστάσεις αλκάλωσης και ελάττωση του σε καταστάσεις οξέωσης.

Το ειδικό βάρος του ανέρχεται σε 1050-1062. Αύξηση του ειδικού βάρους παρατηρείται στις διαρροϊκές καταστάσεις και ελάττωση του στις αναιμίες.

Το βάρος του αίματος αντιστοιχεί περίπου στο 8% του ολικού βάρους του σώματος. Το ολικό ποσό στο μέσο ενήλικα ανέρχεται σε 5 λίτρα περίπου και ποικίλλει εξαρτώμενο και από τις συνθήκες διαβίωσης του ατόμου. Έτσι, σε παρατεταμένη αποχή λήψης υγρών ή έντονης εφίδρωσης ο όγκος του αίματος ελαττώνεται (με αποτέλεσμα, κατά την εξέταση, να εμφανίζεται αυξημένος ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων λόγω ελάττωσης του όγκου του πλάσματος), ενώ, αντίθετα, μετά από λήψη άφθονων υγρών το ποσό του αίματος αυξάνει, λόγω αραιώσης (με αποτέλεσμα την ελάττωση του αριθμού των ερυθρών, λόγω αύξησης του όγκου πλάσματος). Φυσιολογική αύξηση παρατηρείται σε νεογνά και παιδιά, σε εγκύους και σε άτομα που διαβιούν σε μεγάλο υψόμετρο, καθώς και σε αθλητές, όπου υπάρχει μεγάλη μυϊκή ανάπτυξη. Αντίθετα, ελάττωση του βάρους του αίματος παρατηρείται σε παχύσαρκα άτομα, σε σχέση με το σωματικό βάρος, επειδή ο λιπώδης ιστός είναι φτωχός σε αγγεία.

Το χρώμα του αίματος διαφέρει ανάλογα με την προέλευση του. Το αρτηριακό αίμα έχει χρώμα λαμπρό ερυθρό, ενώ το φλεβικό έχει χρώμα σκοτεινό ερυθρό προς κυανέρυθρο. Το χρώμα οφείλεται στην αιμοσφαιρίνη που υπάρχει στα ερυθρά αιμοσφαίρια και που στο αρτηριακό αίμα είναι ενωμένη με οξυγόνο ως οξυ-αιμοσφαιρίνη, ενώ στο φλεβικό αίμα κυκλοφορεί ως αναχθείσα αιμοσφαιρίνη.

Η κίνηση του αίματος εντός των αγγείων εξασφαλίζεται με την καρδιακή λειτουργία.

Εξερχόμενο από τα αγγεία, το αίμα πήζει. Το πηγμένο αίμα καλείται «πλα -κούς», από τη συρρίκνωση του οποίου αναβλύζει υποκίτρινο υγρό, ο ορός. Σε παθολογικές καταστάσεις, το αίμα πήζει εντός των αγγείων (ενδοαγγειακή πήξη) και επί του ζώντος, λόγω αιμολίμνασης (όπως συμβαίνει σε καρδιακές παθήσεις) ή βλάβης του αγγειακού συστήματος (π.χ. σε φλεγμονές κ.λπ.) ή μεταβολής στη σύσταση του (όπως συμβαίνει μετά από τοξική επίδραση), οπότε δημιουργείται θρόμβωση. Μεταθανάτια, το αίμα πήζει ενδοαγγειακά, λόγω νέκρωσης του ενδοθηλίου του τοιχώματος των αγγείων. Εκτός των αγγείων το αίμα πήζει, γεγονός που σημαίνει ότι περιέχει ουσίες σε πρόδρομη κατάσταση, έτοιμες να δημιουργήσουν το πήγμα μόλις δοθεί το αντίστοιχο ερέθισμα προς πήξη (προθρομβίνη-ινωδογόνο).²⁹

Σύσταση

Το αίμα αποτελεί τον υγρό ιστό του σώματος. Καταγόμενο, μαζί με τη λέμφο, από το μεσέγγυμα, περιγράφεται ως το τέταρτο είδος του ερειστικού ιστού. Όπως όλοι οι ιστοί, αποτελείται από κύτταρα, που ονομάζονται αιμοσφαίρια ή αιμοκύτταρα, και από ρευστή μεσοκυττάρια ουσία, που καλείται πλάσμα. Τα αιμοσφαίρια αποτελούν τα έμμορφα στοιχεία του αίματος και διακρίνονται σε:

- Ερυθρά αιμοσφαίρια ή ερυθροκύτταρα
- Λευκά αιμοσφαίρια ή λευκοκύτταρα
- Αιμοπετάλια ή θρομβοκύτταρα.

Το πλάσμα, που είναι η υγρή μεσοκυττάρια ουσία του αίματος, αποτελεί τα άμορφα στοιχεία του και μέσα σ' αυτό αιωρούνται τα αιμοσφαίρια.³⁰

Ομάδες αίματος

Το αίμα χωρίζεται σε διάφορες κατηγορίες . Οι κατηγορίες αυτές ή ομάδες αίματος καθορίζονται από ορισμένες πρωτεϊνικές ουσίες (αντιγόνα) που υπάρχουν στην επιφάνεια των ερυθρών αιμοσφαιρίων, όπως είναι η «Α» και η «Β».

Οι ουσίες, τα αντιγόνα αυτά, ή υπάρχουν και τα δύο μαζί, ή μόνο το ένα από αυτά, ή και κανένα.

- Όταν υπάρχουν και τα δύο, η ομάδα λέγεται «ΑΒ»
- Όταν υπάρχει μόνο το «Α», η ομάδα λέγεται «Α»
- Όταν υπάρχει μόνο το «Β», η ομάδα λέγεται «Β»
- Όταν δεν υπάρχει καμία, η ομάδα λέγεται «Ο» Εκτός από τις ουσίες «Α» και «Β», υπάρχει στο αίμα και το σύστημα αντιγόνων ρέζους. Η παρουσία ή όχι του αντιγόνου Ο του συστήματος αυτού προσδιορίζει την κατηγορία του αίματος «ρέζους θετικό» ή «ρέζους αρνητικό». Είναι σωστό να ξέρει ο καθένας μας σε ποια ομάδα ανήκει το αίμα του .Για κάθε μετάγγιση γίνεται υποχρεωτικά σχολαστικός έλεγχος της ομάδας αίματος, τόσο του αιμοδότη, όσο και του αιμολήπτη.

Λειτουργίες του αίματος

Το αίμα επιτελεί τις ακόλουθες λειτουργίες:

- Με τα ερυθρά αιμοσφαίρια, που περιέχουν την αιμοσφαιρίνη, επιτυγχάνεται η μεταφορά των αναπνευστικών αερίων, δηλαδή η μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες προς τα κύτταρα των ιστών και του διοξειδίου του άνθρακα από τους ιστούς προς τους πνεύμονες, απ' όπου αποβάλλεται με την αναπνευστική λειτουργία
- Με τα λευκά αιμοσφαίρια (που διαθέτουν φαγοκυτταρικές ιδιότητες και παράγουν τα αντισώματα) συμβάλλει ενεργά στην άμυνα του οργανισμού εναντίον διαφόρων παθογόνων μικροοργανισμών και άλλων τοξικών ουσιών (αμυντική λειτουργία).
- Με τα αιμοπετάλια και με ουσίες του πλάσματος (ινώδογόνο) συμμετέχει στην πήξη του αίματος (λειτουργία της πήξης).
- Με το πλάσμα, που αποτελείτο μεταφορικό μέσο του σώματος, μεταφέρει θρεπτικές ουσίες και προϊόντα της πέψης, που απορροφώνται από το γαστρεντερικό σωλήνα (θρεπτική λειτουργία), και παραλαμβάνει τα προϊόντα από τη διάσπαση τους και τα μεταφέρει για αποβολή από τα απεκκριτικά όργανα (συμβολή στην απεκκριτική λειτουργία).
- Μεταφέρει ορμόνες, βιταμίνες, ένζυμα, από τα όργανα παραγωγής προς τα κύτταρα προορισμού τους (μεταφορική λειτουργία).
- Συμβάλλει στη διατήρηση της οξεοβασικής ισορροπίας, μεταφέροντας νερό και όξινα προϊόντα του κυτταρικού μεταβολισμού στα απεκκριτικά όργανα, διατηρώντας έτσι το pH του αίματος σταθερό.
- Τέλος, εξασφαλίζει την ισότιμη κατανομή της θερμότητας σε όλα τα όργανα και διατηρεί σταθερή τη θερμοκρασία του οργανισμού στους 36,7 °C (θερμορυθμιστική λειτουργία).³¹

Ο θεσμός της εθελοντικής αιμοδοσίας έχει καθιερωθεί και στη χώρα μας.

Χάρη στην προσφορά αίματος από εθελοντές αιμοδότες καθημερινά σώζονται χιλιάδες ασθενείς, που χρειάζεται να κάνουν μετάγγιση αίματος.

Η αιμοδοσία για τον άγνωστο συνάνθρωπο είναι πράξη αγάπης και απόδειξη κοινωνικής ευαισθησίας και αλληλεγγύης.

Η τακτική εθελοντική αιμοδοσία διασφαλίζει επάρκεια αίματος και έγκαιρο προγραμματισμό των μεταγγίσεων για χειρουργικές ή άλλες ιατρικές επεμβάσεις. Με τον τρόπο αυτό δεν θα χρειάζεται να αγωνιά κανείς για τον συγγενή ή φίλο που θα πρέπει να μεταγγισθεί.

Κάποιοι διστάζουν να δώσουν αίμα.

Κύριες αιτίες γι' αυτό είναι ο αδικαιολόγητος φόβος, η προκατάληψη και η άγνοια γύρω από τη διαδικασία.³²

ΠΙΝΑΚΑΣ .ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΟΥ ΣΙΔΗΡΟΥ ΣΤΟΝ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟ

ΕΞΕΤΑΣΗ	ΜΕΤΡΑ ΤΟΝ Fe	ΤΙΜΕΣ ΑΝΑΦΟΡΑΣ	ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ	ΜΕΙΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ
φεριτίνη	Στο αίμα	15-300 µg/L	Απλή εξέταση αίματος Καλός οδηγός για την συνολική ποσότητα Fe στον οργανισμό πολλών ανθρώπων .	Ίσως να μην απεικονίζει την συνολική ποσότητα Fe Δεν απεικονίζει τον Fe στην καρδιά. Μπορεί να είναι λανθασμένη εάν υπάρχουν άλλες παθήσεις.
Βιοψία ήπατος	Στο Ήπαρ	2mg/g ξηρό βάρος	Η πιο ακριβής ένδειξη της συνολικής ποσότητας Fe στον οργανισμό	Επεμβατική Επιπλοκές σε κάποιους ανθρώπους. Μη ακριβής εάν υπάρχει ίνωση Μπορεί να μην

				απεικονίζει την ποσότητα στην καρδιά..
SQUID	Στο Ήπαρ	2 mg/g ξηρό βάρος	Μη επεμβατική	Δαπανηρή. Υπάρχουν μόνο 4 μηχανήματα στον κόσμο
T2*	Στο Ήπαρ και άλλα όργανα	2mg/g ξηρό βάρος	Μη επεμβατική	Δεν είναι ακόμα διαθέσιμη σε πολλές χώρες επειδή χρειάζεται ειδικό λογισμικό.
T2*	Στην καρδιά	>20msec	Μη επεμβατική	Δεν είναι ακόμα διαθέσιμη σε πολλές χώρες επειδή χρειάζεται ειδικό λογισμικό.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο : ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ

8.1 ΙΣΤΟΡΙΑ ΤΗΣ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Αιμοδοσία είναι μια οργανωμένη υπηρεσία η οποία ασχολείται με τη λήψη , συντήρηση και διάθεση του αίματος .

Ένας πολύ φωτισμένος μελετητής της αιμοδοσίας για τη χώρα μας υπήρξε ο αείμνηστος Μικές Παϊδούσης , ο οποίος δημιούργησε και στην ιστορία της μεταγγίσεως του αίματος στη χώρα μας .

Η πρώτη μετάγγιση στην Ελλάδα έγινε το 1916 στην πολυκλινική Αθηνών από τον καθηγητή Σπύρο Οικονόμου με δότη αίματος τον βοηθό του Μιχ . Πατρικαλάκη . Σε εργασίες του Μικέ Παϊδούση αναφέρεται ότι κατά τους Βαλκανικούς κατά τον Α΄ Παγκόσμιο Πόλεμο δεν πραγματοποιήθηκαν μεταγγίσεις στην Ελλάδα . Το 1935 ιδρύεται από τον Μ . Μακκά η αιμοδοσία του Ε .Ε. Σ , η οποία για πολλά χρόνια επωμίσθηκε το βάρος της αιμοδοσίας στην Ελλάδα .

Το 1939 διατίθεται για πρώτη φορά συντηρημένο αίμα . Οι αλματώδης πρόοδοι της Ιατρικής και οι μεγάλες ανάγκες σε αίμα ανάγκησαν στην ανάπτυξη της εθελοντικής αιμοδοσίας .

Η εμπορία του αίματος καταργήθηκε με νόμο το 1974 , αλλά οι ιδιωτικές τράπεζες αίματος έκλεισαν οριστικά το 1979 ³³

8.2 Σύλλογος Εθελοντών Αιμοδοτών

Το αίμα είναι ένας ιστός σε ρευστή κατάσταση που χρησιμεύει για τη μεταφορά οξυγόνου, ουσιών , βιταμινών και όπλων για την άμυνα κατά των μικροβίων μεταξύ των διαφόρων οργάνων του σώματος .

Αιμοδοσία είναι η οργάνωση που ασχολείται με τη λήψη , επεξεργασία , συντήρηση και διάθεση του αίματος και των παραγώγων του .

Κάθε υγιής άνθρωπος ηλικίας από 18 έως 62 ετών μπορεί να δίνει αίμα 3 με 4 φορές το χρόνο . Η αιμοληψία είναι τελείως ακίνδυνη και διαρκεί 10 λεπτά . Η ποσότητα αίματος που δίνει ένας αιμοδότης αποτελεί το 1/20 περίπου από το αίμα του .

Αίμα δεν μπορούν να δώσουν όσοι πάσχουν από διάφορα νοσήματα ή παθολογικές καταστάσεις, όπως AIDS, Ηπατίτιδα Β και C, Ελονοσία, Καρδιακές Παθήσεις, Διαβήτης, Υπέρταση, Νεφροπάθεια ή Αναιμία.

Πριν την αιμοληψία, ο Αιμοδότης καλό είναι να είναι ξεκούραστος και να έχει γευματίσει ελαφρά. Μετά την αιμοληψία θα πρέπει να πει πολλά υγρά, όχι όμως αλκοόλ, να μην καπνίσει και να μην οδηγήσει για περίπου μια ώρα.

Το αίμα από την Εθελοντική Αιμοδοσία παρέχεται σε πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία, Αιμορροφιλία ή Λευχαιμία, σε άτομα που θα υποβληθούν σε χειρουργική επέμβαση ή σε θύματα τροχαίων ατυχημάτων.³⁴

8.3 Δότες Αιμοπεταλίων

Μέλη μπορούν να είναι όλοι οι ενήλικες που είναι ικανοί για αιμοδοσία. Η ηλικία τους πρέπει να είναι μεταξύ 18 και 50 αιτών και το βάρος τους πάνω από 50 κιλά.

Η διαδικασία λήψης των αιμοπεταλίων είναι απλή, ανώδυνη και ακίνδυνη για τον δότη. Διαρκεί 30 έως 40 λεπτά της ώρας και τα υλικά που χρησιμοποιούνται είναι αποστειρωμένα και μιας χρήσης. Από την φλέβα του δότη παίρνεται ολικό αίμα σε ένα σύστημα ασκών, από το οποίο διαχωρίζονται τα αιμοπετάλια με την βοήθεια ειδικού μηχανήματος ενώ το υπόλοιπο αίμα επιστρέφεται στον δότη. Το όλο σύστημα είναι κλειστό, δηλαδή το αίμα του δότη ρέει πάντοτε σε αποστειρωμένο κύκλωμα και δεν έρχεται ποτέ σε επαφή με το εξωτερικό περιβάλλον. Αυτό εξασφαλίζει την πλήρη ασηψία και ασφάλεια του δότη.

Οι εθελοντές μπορούν να δίνουν χωρίς κανένα φόβο αιμοπετάλια όποτε και όσες φορές θέλουν επειδή ο οργανισμός αναπληρώνει αμέσως τα αιμοπετάλια που αφαιρούνται. Ωστόσο η λήψη αιμοπεταλίων επαναλαμβάνεται σε διάστημα μικρότερο από δύο εβδομάδες.

Πρακτικά οι διαφορές μεταξύ αιμοδοσίας και αιμοπεταλιοδοσίας είναι οι εξής:

- Η αιμοδοσία διαρκεί 10 έως 15 λεπτά, ενώ η λήψη αιμοπεταλίων 30 έως 40 λεπτά.
- Ο δότης μπορεί να δίνει αιμοπετάλια μέχρι και κάθε δύο εβδομάδες ενώ για το ολικό αίμα ο αντίστοιχος χρόνος είναι 3 μήνες.
- Η ποσότητα των αιμοπεταλίων που λαμβάνεται από μία αιμοπεταλιοδοσία είναι πενταπλάσια εκείνης που λαμβάνεται από μία αιμοδοσία.

Οι ανάγκες που περιγράφηκαν αναλυτικά και η προοπτική ανάπτυξης των μεταμοσχεύσεων μυελού κατέληξαν το καλοκαίρι του 1996 στην δημιουργία του Δικτύου Εθελοντών Αιμοπεταλίων Θεσσαλονίκης. Την οργάνωση και την αιγίδα αυτού του δικτύου έχουν αναλάβει από κοινού η αιματολογική κλινική του Νοσοκομείου «Γεώργιος Παπανικολάου» και το τμήμα Αιμοδοσίας του ίδιου Νοσοκομείου.

Στην αρχή στόχος του δικτύου είναι να υπάρξουν 150-250 εθελοντές, οι οποίοι θα καλύπτουν τις οριακές ανάγκες σε μεταγγίσεις αιμοπεταλίων, δηλαδή εκτάκτων και μεγάλων ελλείψεων, σε ασθενείς κοινωνικά αποκλεισμένους ή που κατάγονται από μακρινούς τόπους. Αυτό δεν σημαίνει ότι θα τεθεί τέλος στην αναζήτηση αιμοπεταλίων από το περιβάλλον των συγγενών των ασθενών. Το δίκτυο θα επεμβαίνει σε περιπτώσεις ανάγκης μόνο, έτσι ώστε να μην υπάρξει περίπτωση ασθενούς του οποίου η ζωή θα κινδυνέψει λόγω έλλειψης δοτών αιμοπεταλίων. Εφόσον επιτευχθεί ο πρώτος στόχος η προοπτική του δικτύου είναι να υπάρξουν πάνω από 500 εθελοντές, ώστε να καλυφθούν οι έκτακτες ανάγκες σε αιμοπετάλια και άλλων Νοσοκομείων της Θεσσαλονίκης, μάλιστα και για άλλες, πλην μεταμοσχεύσεων περιπτώσεις.

Μακροπρόθεσμοι στόχοι του Δικτύου, στην περίπτωση που τα παραπάνω τελεσφορήσουν, είναι να επιτύχουμε:

- Έναν αριθμό δοτών επαρκή για να καλύπτει εξ ολοκλήρου τις ανάγκες όλων των περιπτώσεων που χρειάζονται μεταγγίσεις αιμοπεταλίων.
- Την επέκταση του Δικτύου σε πανελλαδικό επίπεδο.

Όλα τα μέλη του Δικτύου θα συμμετέχουν απολύτως εθελοντικά. Όποιος επιθυμεί να εγγραφεί θα μπορεί να το κάνει με ένα απλό τηλεφώνημα. Στην συνέχεια, σε εύθετο, χρόνο θα ειδοποιηθεί από το Νοσοκομείο «Γεώργιος Παπανικολάου» για να κάνει έναν εργαστηριακό έλεγχο και ταυτοποίησης της ομάδας αίματος. Τότε θα περιληφθεί στον κατάλογο των εθελοντών και θα του δοθεί η ανάλογη κάρτα του Εθελοντή Δότη Αιμοπεταλίων. Σε κάθε περίπτωση που θα κρίνεται αναγκαία η ενεργοποίηση του Δικτύου, θα ακολουθείται ως εξής η διαδικασία: η αιματολογική κλινική και το Τμήμα Αιμοδοσίας του Νοσοκομείου «Γεώργιος Παπανικολάου» θα καλούν όσους εθελοντές είναι απαραίτητοι για την κάλυψη της ανάγκης.

Αποκλειστικοί αρμόδιοι για την ενεργοποίηση του Δικτύου είναι η Αιματολογική Κλινική και το Τμήμα Αιμοδοσίας του Νοσοκομείου «Γεώργιος Παπανικολάου». Μόνο οι καθορισμένοι υπεύθυνοι των δύο αυτών τμημάτων θα μπορούν να καλούν τους εθελοντές

όποτε κρίνουν ότι συντρέχει κάποιος από τους προαναφερθέντες λόγους. Με τον τρόπο αυτό θα κατοχυρώνεται η ασφάλεια της διαδικασίας από ιατρικής απόψεως και θα διασφαλίζεται ο αυστηρά εθελοντικός χαρακτήρας της όλης προσπάθειας.^{35,36,37}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9: ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ

9.1 .Μεταγγίσεις γενικά

Η μετάγγιση αίματος αποτελεί τη βασική αρχή για τη θεραπεία των πασχόντων από σοβαρή ομόζυγο β-μεσογεια-κή αναιμία (ΜΑ). Στόχος των μεταγγίσεων είναι η διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε επίπεδα που να επιτρέπουν την ικανοποιητική οξυγόνωση των ιστών και να παρεμποδίζουν τις δευτεροπαθείς εκδηλώσεις από τη μη αποδοτική ερυθροποίηση, την υπερπλασία του μυελού και τη βράχυνση του χρόνου ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων, και την αναστολή της αυξημένης απορρόφησης σιδήρου από το γαστρεντερικό σύστημα.

Έχουν προταθεί διάφορα σχήματα μεταγγίσεων, η αποτελεσματικότητα των οποίων αποτελεί αντικείμενο διαρκούς μελέτης, ενώ οι δυνατότητες εφαρμογής τους εξαρτώνται τόσο από τη διαθεσιμότητα του αίματος όσο και από την ύπαρξη κατάλληλης υποδομής.

Σήμερα είναι διεθνώς αποδεκτή η διατήρηση της πριν τη μετάγγιση αιμοσφαιρίνης σε υψηλότερα επίπεδα των 9g/dl (moderate transfusion regime) και της μέσης αιμοσφαιρίνης σε συγκέντρωση περίπου 12g./dl, εφόσον η έναρξη των μεταγγίσεων γίνεται έγκαιρα. Η εφαρμογή του «μετριοπαθούς» αυτού σχήματος μεταγγίσεων με έναρξη κατά την περίοδο της νηπιακής ηλικίας, έχει αποδειχθεί ότι έχει τα παρακάτω αποτελέσματα:

- Κανονική φυσιολογική δραστηριότητα
- Βελτιωμένη ανάπτυξη σώματος
- Μείωση της χρόνιας υποξαιμίας και της υπερπλασίας του μυελού και των σκελετικών αλλοιώσεων
- Μείωση του αυξημένου όγκου του αίματος (λόγω υπερπλασίας του μυελού) και επομένως του καρδιακού έργου,
- Καθυστέρηση της σπληνομεγαλίας και του υπερσπληνισμού
- Μείωση της υπερβολικής αιμοσιδήρωσης,

Τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης μετά τη μετάγγιση, δεν πρέπει να ξεπερνούν τα 15 g/dl για τους ενήλικες και τα μεγαλύτερα παιδιά, και τα 14 g./dl για τα μικρά παιδιά. Με υψηλότερη τιμή αιμοσφαιρίνης υπάρχει κίνδυνος καρδιακής κάμψης, απορύθμισης στην οξυγόνωση των ιστών και θρομβώσεων, ειδικά, όταν συνυπάρχουν παράγοντες όπως λοιμώξεις, διαβήτης, μεταβολική οξέωση κλπ³⁸

9.2. Χρόνος έναρξης μεταγγίσεων

Οι ανάγκες αίματος εξαρτώνται από το βαθμό ύπαρξης ενδογενούς αποδοτικής ερυθροποίησης, επομένως τόσο η έναρξη των μεταγγίσεων όσο και το ποσό αίματος πρέπει να εξατομικεύονται ανάλογα με τον φαινότυπο, το βαθμό αναιμίας και γενικά τις κλινικές εκδηλώσεις της νόσου με βάση το επιθυμητό επίπεδο της αιμοσφαιρίνης. Στην Ελλάδα πάνω από 80% των αρρώστων έχουν κλασική ομόζυγο β⁰ ή β+ μεσογειακή αναιμία, με κλινικό φαινότυπο μείζονος μεσογειακής αναιμίας. Οι μεταγγίσεις στις περιπτώσεις αυτές αρχίζουν με τη διάγνωση, όπου κατά κανόνα η αιμοσφαιρίνη είναι σταθερά κάτω από 7 g/dl και δεν συνυπάρχουν παράγοντες που επιβαρύνουν την αναιμία π.χ, λοιμώξεις .

9.3. Πρωτόκολλο αιμοθεραπείας στη σοβαρή ΜΑ

A. Κριτήρια έναρξης μεταγγίσεων

● Εργαστηριακή διάγνωση και πρόγνωση

-Γενική αίματος, Hb<7g/dl σε δυο διαδοχικές εξετάσεις εντός 15νθημέρου

-Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης

-Χρωματογραφία (HPLC)

-Εξετάσεις μοριακής βιολογίας (β και α μεταλλαγές, παρουσία Xmn1)

● Κλινικά δεδομένα

- Παθολογικό προσωπείο

- Καθυστέρηση στην ανάπτυξη

- Παθολογικά κατάγματα

● Ομάδα αίματος και γονότυπος ερυθροκυτταρικών αντιγόνων,

Φερριτίνη ορού

- Ηπατικές δοκιμασίες

- Ορολογικές εξετάσεις λοιμώξεων (HBV, MOY, HCV, HIV, CMV)

- Εμβολιασμός έναντι HBV

B. Είδος και ποιότητα αίματος προς μετάγγιση

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

Γ. Ελεγχoi στον πάσχοντα

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

9.4 Είδος και ποσότητα αίματος

Η σύγχρονη θεραπευτική της ΜΑ αποσκοπεί στην παροχή κατάλληλης ποιότητας αίματος με σκοπό την εξασφάλιση: (α) μεγαλύτερης βιωσιμότητας και καλύτερης λειτουργίας των ερυθροκυττάρων (β) αποφυγή αλλοανοσοποίησης και (γ) περιορισμό της διασποράς λοιμωδών νόσων.

Για τη μετάγγιση χρησιμοποιούνται συμπυκνωμένα ερυθροκύτταρα (ΣΕ) φτωχά σε λευκοκύτταρα ($<1 \times 10^6$) και προσμίξεις πρωτεϊνικών στοιχείων του πλάσματος προς αποφυγή μη αιμολυτικών πυρετικών και αλλεργικών και άλλων αντιδράσεων. Η μείωση των λευκοκυττάρων $<1 \times 10^6$ /μονάδα στα ΣΕ θεωρείται το κριτικό όριο για περιορισμό όχι μόνο μη αιμολυτικών πυρετικών αντιδράσεων αλλά και άλλων αντιδράσεων που σχετίζονται με την παρουσία αντισωμάτων HLA των λευκοκυττάρων, όπως η νόσος του ξενιστή κατά του μοσχεύματος (GvHD), οξεία πνευμονική βλάβη (TPALI), ανοσοτροποποίηση και μεταφορά λοιμογόνων παραγόντων (CMV, HTLV, κλπ).

Όταν το αντιπηκτικό είναι CPDA-1 και δεν χρησιμοποιείται προσθετικό διάλυμα προτιμάται πρόσφατο αίμα ηλικίας μικρότερης των 7 ημερών γιατί αυτό σε σύγκριση με

αίμα μεγαλύτερης ηλικίας, έχει μεγαλύτερο χρόνο επιβίωσης (διατήρηση ερυθροκυττάρων μέχρι 42 ημέρες) και υψηλότερα επίπεδα ATP μέχρι την 28η ημέρα της αποθήκευσης του αίματος, ενώ τα επίπεδα του 2,3 DPG και του P50 που εξασφαλίζουν καλή παραμορφωσιμότητα στα ερυθρά και φυσιολογική απόδοση οξυγόνου στους ιστούς δεν διαφοροποιούνται σημαντικά. Ο ολικός όγκος χορηγουμένου αίματος κυμαίνεται μεταξύ 10-20 ml ΣΕ ανά kg βάρους σώματος εντός δυο έως τριών ωρών, ενώ επί παρουσίας καρδιακής ανεπάρκειας, συνιστάται χορήγηση μικρών δόσεων ΣΕ (μια μονάδα την εβδομάδα) με αργό ρυθμό εντός 3-4 ωρών.

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

Στην ενδιάμεση Μεσογειακή αναιμία, η έναρξη και οι ενδείξεις μεταγγίσεων εξατομικεύεται με βάση τον γονότυπο, τις τιμές αιμοσφαιρίνης και τις κλινικές εκδηλώσεις της νόσου .

9.5 Πρωτόκολλο αιμοθεραπείας στην ενδιάμεση ΜΑ

Έναρξη

- Εξατομικεύεται ανάλογα με τον φαινότυπο και τα κλινικά δεδομένα
- Έναρξη μεταγγίσεων μετά το 3^ο έτος της ηλικίας, αυξάνει τον κίνδυνο αλλοανοσοποίησης

Ενδείξεις

- Επί Hb <8-10g/dl κατά τη διάρκεια λοιμώξεων ή άλλων επιπλοκών που σχετίζονται με χρόνια αναιμία (καθυστέρηση στην ανάπτυξη, οστικές αλλοιώσεις, παθολογικά κατάγματα, εξωμυελική αιμοποίηση κλπ).
- Στην εγκυμοσύνη με σκοπό την καλύτερη οξυγόνωση των ιστών.
- Επί υπεσπληνισμού συνιστάται σπληνεκτομή
- Πριν μείζονα χειρουργική επέμβαση με σκοπό τον περιορισμό της προπηκτικής δραστηριότητας των θαλασσαιμικών.

Το είδος του μεταγγιζόμενου προϊόντος και τα μέτρα για ασφαλή μετάγγιση ακολουθούν τις οδηγίες που ισχύουν για την σοβαρή ΜΑ.

Νεοκύτταρα

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 την βελτίωση της αιμοθεραπείας στην Μεσογειακή αναιμία.

Τα αποτελέσματα δυο ελληνικών μελετών έδειξαν επιμήκυνση του μεσοδιαστήματος των μεταγγίσεων κατά μία εβδομάδα, αλλά μακροπρόθεσμη χρήση των νεοκυττάρων δεν φάνηκε να μειώνει τις ανάγκες αίματος συγκριτικά με τα κοινά ερυθρά. Επιπλέον, η έκθεση των πασχόντων σε μεγαλύτερο αριθμό μονάδων αίματος και κατ' επέκταση αιμοδοτών, απ' ότι με την κοινή αιμοθεραπεία οδηγεί σε αυξημένο κίνδυνο επιπλοκών της μετάγγισης (λοιμώξεις, αλλοανοσοποίηση κλπ) με αποτέλεσμα την εγκατάλειψη της χρήσης του προϊόντος αυτού του αίματος, Κυτταροαφαίρεση.

Η κυτταροαφαίρεση συνιστά μία σχετικά νέα προοπτική για την βελτίωση της ποιότητας του μεταγγιζόμενου αίματος στη ΜΑ. Ειδικότερα η λήψη με αυτόματο κυτταρικό διαχωριστή 2 μονάδων συμπυκνωμένων ερυθρών (500 ml με αιματοκρίτη 75%) από τον ίδιο αιμοδότη (ισχύουν ειδικά κριτήρια επιλογής) αποσκοπεί στην κατά 50% μείωση της έκθεσης των πασχόντων σε αιμοδότες και αντίστοιχα φιλοδοξεί την μείωση της συχνότητας των επιπλοκών της μετάγγισης (λοιμώξεις, αλλοανοσοποίηση).

Το λαμβανόμενο προϊόν της αφαίρεσης είναι προτυποποιημένο όσο αφορά την ποσότητα, τον αιματοκρίτη ενώ οι διαδικασίες πλύσης των ερυθρών και λευκαφαίρεσης διασφαλίζουν την ικανοποιητική απομάκρυνση προσμείξεων λευκών και πλάσματος.

Η εφαρμογή αφαιμαξομετάγγισης από μερικούς ερευνητές σε μικρές ομάδες ασθενών έχει δείξει ότι επιμηκύνει το διάστημα μεταξύ των μεταγγίσεων μειώνοντας έτσι τις ανάγκες αίματος. Συνδυασμός αφαιμαξομετάγγισης και υπερμετάγγισης σε μη τακτικά μεταγγιζόμενους ασθενείς με ενδιάμεση ΜΑ έχει εφαρμοστεί προκειμένου να βελτιώσει την οξυγόνωση των ιστών και καταπιέσει την εξωμυελική ερυθροποίηση.

9.6 Επιπλοκές των μεταγγίσεων

Αντιδράσεις κατά την μετάγγιση ανάλογα με την οξύτητα και τον χρόνο εμφάνισης, τον τύπο και το αίτιο:

Ανοσολογικές	Μη ανοσολογικές
Οξείες	Επιβραδυνόμενες
-Αιμολυτική(ενδαγγειακή)	-Αλλοανοσοποίηση
-Αναφυλακτική	-Αιμολυτική (εξαγγειακή)
-Αλλεργική	-Νόσος του μοσχεύματος κατά του ξενιστή
-Μη αιμολυτική πυρετική	-Αιμοσιδήρωση
-Οξεία αναπνευστική δυσφορία (TRALI)	-Λοιμώξεις:ιογενείς ,βακτηριακές ,
-Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας	παρασιτικές ,άλλες .
-Υπασβεστιαμία	
-Υπερκαλιαιμία	
-Υποθερμία	
-Τοξικότητα κιτρικών	
-Άλλα	

9.6.1 Αλλοανοσοποίηση

Η αλλοανοσοποίηση έναντι των αντιγόνων των ερυθροκυττάρων, των λευκοκυττάρων και αιμοπεταλίων (HLA) και του συστήματος Ag και χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεϊνών αποτελεί μία από τις κύριες επιπλοκές των μεταγγίσεων ασθενών με MA.

Ο βαθμός της αλλοανοσοποίησης εξαρτάται τόσο από την ποσότητα, όσο και από το είδος του μεταγγιζόμενου αίματος καθώς και από την ηλικία έναρξης των μεταγγίσεων. Παλαιότερα η συχνότητα αλλοαντισωμάτων έναντι των αντιγονικών συστημάτων rhesus και Kell ήταν πολύ αυξηνη. Πρόσφατα, περίπου 5% των πασχόντων εμφανίζουν αντισώματα έναντι σπανίων ερυθροκυτταρικών αντιγόνων ή θερμά ή ψυχρά ή μη ταυτοποιήσιμα αντισώματα.. Από το σύνολο των ασθενών με αλλοανοσοποίηση περίπου οι μισοί έχουν ένα αλλοαντίσωμα, 20% έχει δυο αλλοαντισώματα και 15% εμφανίζουν πολλαπλά αντισώματα. Για ασθενείς με πολύ σπάνια ομάδα αίματος ή πολλαπλά αντισώματα η ανεύρεση συμβατού αίματος είναι δυνατή μέσω Τραπεζών κατεψυγμένων ερυθρών σπανίων ομάδων όπως αυτή των Κεντρικών Εργαστηρίων Αιμοδοσίας του Amsterdam.

Οι επιβραδυνόμενες αιμολυτικές αντιδράσεις παραμένουν ένα πολύπλοκο πρόβλημα για την αιμοθεραπεία σε μερικούς θαλασσαιμικούς ασθενείς και απαιτείται εξειδικευμένος ορολογικός έλεγχος με ενζυματικές μεθόδους και μονοκλωνικά.

Οξείες αιμολυτικές αντιδράσεις στους θαλασσαιμικούς ασθενείς είναι πολύ σπάνιες και προκύπτουν από σφάλματα στην ταυτοποίηση του δείγματος αίματος του ασθενούς και στις εξετάσεις συμβατότητας. Η αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία δεν είναι ασυνήθης στη MA και οι έλεγχοι που επιβάλλονται τόσο για την διαφορική διάγνωση από υποκείμενη αλλοανοσοποίηση όσο και για την ανεύρεση συμβατού αίματος δημιουργούν επιπλέον δυσκολίες στις υπηρεσίες αιμοδοσίας που φροντίζουν θαλασσαιμικούς πάσχοντες. Η σταδιακή μείωση αντισωμάτων κατά λιποπρωτεϊνικών αντιγόνων (αντι-Ag,) μετά από 500 μεταγγίσεις αποτελεί εύρημα των τελευταίων χρόνων στον έλεγχο των ασθενών με MA. Η σημασία του ευρήματος μπορεί να υποδηλώνει την ανάπτυξη ανοσιακής ανοχής εξαιτίας της συχνής επαφής με το αντιγονικό ερέθισμα.

Πρακτικά, επιβάλλεται ο προσδιορισμός του φαινοτύπου των ερυθροκυτταρικών αντιγόνων για κάθε νέο ασθενή και ο έλεγχος αντισωμάτων (screening) πριν από κάθε μετάγγιση. Επομένως οι θαλασσαιμικοί θα πρέπει να μεταγγίζονται κατ' αρχήν με ερυθρά

ταυτόσημα ως προς τις ομάδες ABO, DCcEe, και Kell και ως προς τα άλλα κλινικά σημαντικά αντιγονικά συστήματα όταν απαιτείται .

Οι πυρετικές και αλλεργικές αντιδράσεις, η ανοσοτροποποίηση, η οξεία πνευμονική δυσφορία (TRALI) και η μετάδοση ιογενών και άλλων λοιμογόνων παραγόντων αποτελούν επίσης σοβαρές επιπλοκές της μεταγγισιοθεραπείας.

9.6.2 Πρόληψη μη αιμολυτικών πυρετικών αντιδράσεων

Η σοβαρότητα των μη αιμολυτικών πυρετικών αντιδράσεων σχετίζεται με τον αριθμό των λευκοκυττάρων στο μεταγγιζόμενο αίμα και τις μεθόδους λευκαφαίρεσης. Η αφαίρεση της στιβάδας των λευκών (BUFFY-COAT) οδήγησε σε μείωση κατά 60-90% της συχνότητας των μη αιμολυτικών πυρετικών αντιδράσεων, ενώ η λευκαφαίρεση και απομάκρυνση των αιμοπεταλίων με παρακλίνια φίλτρα 4ης γενεάς (bedside) μείωσε ακόμα περισσότερο τις πυρετικές αντιδράσεις. Από εκτιμήσεις Ιταλών και Ελλήνων ερευνητών η συχνότητα των αντιδράσεων αυτών αναφέρεται κατά μέσο όρο σε 3% των πολυμεταγγιζόμενων ασθενών με αίμα λευκαφαιρεμένο με παρακλίνια φίλτρα. Παρά την εύκολη χρήση των παρακλίνιων φίλτρων, απαιτείται ποιοτικός έλεγχος με προσδιορισμούς τόσο της ανάκτησης ερυθρών όσο και του αριθμού των υπολειπόμενων λευκοκυττάρων στο μεταγγιζόμενο προϊόν με τη μέθοδο Nageote και προτυποποίηση των παραμέτρων θερμοκρασίας, ροής, πίεσης κλπ. Εκτιμάται, ότι η πρόληψη αλλοανοσοποίησης HLA είναι δυνατή σε μακροπρόθεσμη βάση με χρήση ΣΕ από τα οποία έχει γίνει υψηλή λευκαφαίρεση.

Παρ' όλα αυτά, εκτός από τον αριθμό των υπολειπόμενων λευκοκυττάρων στο μεταγγιζόμενο αίμα, η ηλικία του αίματος και ο χρόνος της λευκαφαίρεσης είναι επίσης καθοριστικοί παράγοντες για την αποφυγή ή σημαντικό περιορισμό των μη αιμολυτικών πυρετικών αντιδράσεων και γενικά της αλλοανοσοποίησης HLA. Σχετικά με το επίπεδο της λευκαφαίρεσης, το Συμβούλιο της Ευρώπης συγκριτικά με το πρότυπο του FDA των 5×10^6 λευκοκυττάρων για τα ΣΕ, συνιστά υψηλότερη λευκαφαίρεση ($< 1 \times 10^6$ λευκά). Για το λόγο αυτό, απαιτείται εκπαίδευση του νοσηλευτικού προσωπικού των μονάδων ΜΑ και η συνεργασία με το προσωπικό της αιμοδοσίας που διενεργεί τις μετρήσεις.

Από στοιχεία του Συντονιστικού Κέντρου Αιμοεπαγρύπνησης (ΣΚΑΕ), στους Έλληνες θαλασσαιμικούς, η αναλογία εμφάνισης πυρετικών μη αιμολυτικών αντιδράσεων είναι

τετραπλάσια σε εκείνους που μεταγγίζονται μέσω παρακλίνιας λευκαφαίρεσης συγκριτικά με τα άτομα που λαμβάνουν λευκαφαιρεμένα ΣΕ πριν την αποθήκευση. Συνολικά, 2,5% των θαλασσαιμικών εμφανίζουν πυρετικές αντιδράσεις γεγονός που καλεί για περαιτέρω βελτιώσεις είτε με την καθολική εφαρμογή λευκαφαίρεσης πριν την αποθήκευση ή με την τήρηση των κανόνων ποιοτικού ελέγχου στην παρακλίνια λευκαφαίρεση.

9.6.3 Αλλεργικές / αναφυλακτικές αντιδράσεις, TRALI, GvHD

Οι αλλεργικές αντιδράσεις προλαμβάνονται με το πλύσιμο των ερυθρών, ενώ έχουν επίσης σχετιστεί με την παρουσία αντισωμάτων έναντι της ανοσοσφαιρίνης IgE και σπανιότερα με πλαστικά αναλώσιμα αποστείρωσης και αρνητικά φορτισμένα φίλτρα.

Άλλες κλινικές καταστάσεις στις οποίες απαιτείται πλύσιμο των ερυθροκυττάρων περιλαμβάνουν ανεπάρκεια της ανοσοσφαιρίνης IgA με σκοπό την πρόληψη σοβαρών αναφυλακτικών αντιδράσεων. Η οξεία πνευμονική βλάβη που σχετίζεται με μετάγγιση αίματος (TRALI) είναι σπάνια αλλά κλινικά πολύ σοβαρή αντίδραση. Οφείλεται σε ειδικά αντι-ουδετεροπενικά αντισώματα μερικών αιμοδοτών τα οποία αντιδρούν με τα κοκκιοκύτταρα του πάσχοντα ή αντι-HLA αντισώματα και προκαλούν δύσπνοια, κυάνωση, βήχα και πτώση της αρτηριακής πίεσης. Διεθνώς εκτιμάται ότι το TRALI είναι η τρίτη σε συχνότητα αιτία θανάτου από μετάγγιση και καλεί σε ενεργοποίηση τα κλινικά τμήματα και τις υπηρεσίες αιμοδοσίας για την πρόληψη και αντιμετώπιση της αντίδρασης με στεροειδή, οξυγόνο και διουρητικά.

Άλλη σπάνια αλλά επίσης σοβαρή ή θανατηφόρος αντίδραση είναι η νόσος του ξενιστή κατά του μοσχεύματος και προκαλείται από αντιγόνα HLA ανοσοκατασταλμένων ασθενών που ενεργοποιούν τα T-λεμφοκύτταρα του δότη. Ανάλογη κατάσταση μπορεί να προκληθεί στις περιπτώσεις που ο αιμοδότης προέρχεται από το άμεσο συγγενικό περιβάλλον του ασθενούς με τον οποίο μοιράζεται τον ίδιο HLA-απλότυπο.

Για την πρόληψη της αντίδρασης απαιτούνται συμβατότητα για το σύστημα HLA μεταξύ δότη και λήπτη και ακτινοβολήση του προς μετάγγιση αίματος.

9.6.4 Μετάδοση λοιμογόνων παραγόντων

Η μετάδοση λοιμογόνων παραγόντων (ιοί, βακτηρίδια, παράσιτα, ερπητοιοί) αποτελεί το μεγαλύτερο κίνδυνο των μεταγγίσεων αίματος.

Η παρακολούθηση των πολυμεταγγιζόμενων θαλασσαιμικών πασχόντων για την συχνότητα των σοβαρών λοιμωδών νόσων που μεταδίδονται με τη μετάγγιση αίματος (σύφιλη, ηπατίτιδα Β και C, HIV και HTLV) είναι απαραίτητη τόσο για αξιολόγηση της υγείας των πασχόντων όσο και για εκτίμηση της αξίας των μέτρων πρόληψης μετάδοσης λοιμωδών νόσων με το αίμα και προσδιορισμού του υπολειπόμενου κινδύνου των λοιμώξεων αυτών στους πολυμεταγγιζόμενους, ενώ παράλληλα προσφέρονται πληροφορίες για άγνωστες ή μη ελεγχόμενες λοιμώξεις στον αιμοδοτικό πληθυσμό.

Η συχνότητα των ιογενών και άλλων μικροβιολογικών λοιμώξεων στη θαλασσαιμία εξαρτάται από τον επιπολασμό των λοιμώξεων αυτών στον αιμοδοτικό πληθυσμό, την επιλογή του αιμοδότη, τους εφαρμοζόμενους εργαστηριακούς ελέγχους (ειδικότητα και ευαισθησία ορολογικών μεθόδων) και άλλα μέτρα που προσδιορίζουν τόσο την ποιότητα του αίματος όσο και την σωστή διαχείριση του για όλες τις κατηγορίες των ασθενών που μεταγγίζονται.

Στα πολυμεταγγιζόμενα άτομα, ο αριθμός των μεταγγίσεων και η ηλικία παίζουν καθοριστικό ρόλο στη συχνότητα των ιογενών λοιμώξεων. Τα ελληνικά δεδομένα για τους θαλασσαιμικούς φαίνονται στον παρακάτω πίνακα.

Συχνότητα λοιμώξεων που μεταδίδονται με το αίμα στη θαλασσαιμία

	1987-1996	1997-2003
HbsAg	1%	<1%
Αντι-HCV	53%	48%
Αντι-HIV	1%	0.3%
Αντι-HTLV	1.4%	0.8%

ΓΟΝΟΤΥΠΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΗΣ ΛΟΙΜΩΞΗΣ ΗCV ΣΕ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΟΥΣ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ

ΤΥΠΟΣ	%
1β	50
3 ^α	18
4	4
Μεικτός	18
Μη τυποποιημένος	6

Από στοιχεία του Συντονιστικού Κέντρου Αιμοεπαγρύπνησης (ΣΚΑΕ), ο υπολειπόμενος κίνδυνος της HIV λοίμωξης στην κατηγορία αυτή των πολυμεταγγιζόμενων ατόμων την περίοδο 1987-2003 είναι 1:1,141,500 μονάδες αίματος και η συχνότητα βακτηριακών και παρασιτικών λοιμώξεων σε 300 πάσχοντες της Μονάδος ΜΑ του Ερυθρού Σταυρού την περίοδο 1991-1996 είναι 4.18% (1:28,572 μονάδες αίματος).

Στην τελευταία αυτή περίπτωση επισημαίνεται η συχνότητα λοιμώξεων όπως η *Yersinia enterocolitica* και η Ελονοσία.²¹

9.7 Νεότερα δεδομένα για την ασφάλεια του αίματος

Η εφαρμογή μεθόδων μοριακής βιολογίας στην διάγνωση των HIV, HBV, HCV και άλλων παθογόνων παραγόντων συμβάλλει στην ασφάλεια του αίματος μειώνοντας το διαγνωστικά «σιωπηλό ορολογικό παράθυρο» με την ανίχνευση των λοιμώξεων αυτών πριν από τον χρόνο διάγνωσης τους με τις κλασικές ανοσοενζυμικές μεθόδους διαλογής. Πρόσφατες μελέτες επισημαίνουν, ότι με την καθολική εφαρμογή στην αιμοδοσία των μεθόδων PCR και NAT και άλλων μεθόδων όπως ο έλεγχος του αντιγόνου P24 του HIV και του πυρηνοκαψιδικού αντιγόνου HCV, ο υπολειπόμενος κίνδυνος μετάδοσης του HIV και των ιών της ηπατίτιδας, εξ αιτίας χορήγησης αίματος από ψευδώς οροαρνητικούς αιμοδοτές, μειώνεται δραστικά. Μείωση του «υπολειπόμενου κινδύνου» μετάδοσης παθογόνων.³⁹

PCR,NAT	HIV 51%
	HBV 42%
	HCV 72%
HIVAg24	16 ημέρες (22ημέρες με μεθόδους ανάδειξης του αντι-HIV)
HCVAg	Ανίχνευση 45 ημέρες πριν την ανάδειξη του HCV

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

Η αδρανοποίηση παθογόνων εφαρμόζεται ευρέως στα σταθερά φαρμακευτικά παράγωγα πλάσματος και στο πρόσφατα κατεψυγμένο πλάσμα, ενώ υπάρχουν σημαντικές δυσκολίες στην εφαρμογή ανάλογων διαδικασιών στα κυτταρικά στοιχεία του αίματος και ειδικότερα στα ερυθροκύτταρα.

Η αποτελεσματικότητα και η ασφάλεια της αδρανοποίησης ερυθροκυττάρων εξαρτάται από την διατήρηση τόσο της ακεραιότητας όσο και των βιολογικών λειτουργιών των κυττάρων αυτών.

Πρόσφατα, δοκιμάζονται με επιτυχία δυο συστήματα αδρανοποίησης ερυθρών, το Inactine και το Helinx S-303 τα οποία κατευθύνονται στο DNA των μικροβιολογικών στόχων (ιοί καψιδικοί και μη καψιδικοί, βακτηρίδια, πρωτόζωα, άλλοι).

Άλλες προσπάθειες στον τομέα της βιοτεχνολογίας φιλοδοξούν να δημιουργήσουν ερυθροκύτταρα καθολικής βιοσυμβατότητας, καθώς και διαλύματα αιμοσφαιρίνης.

Μέχρι να ολοκληρωθούν οι προσπάθειες αυτές, το αίμα των εθελοντών αιμοδοτών με συμπεριφορά χαμηλού κινδύνου για την μετάδοση λοιμογόνων παραγόντων θα αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο της θεραπείας για όλους όσους έχουν ένδειξη μετάγγισης αίματος και κυρίως για τα πολυμεταγγιζόμενα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία.^{40,41,42}

ΠΙΝΑΚΑΣ .ΑΙΤΙΕΣ ΘΑΝΑΤΟΥ ΣΕ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΟΜΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

ΑΙΤΙΑ ΘΑΝΑΤΟΥ	% ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΟΒΜΑ
Προβλήματα καρδιακής λειτουργίας	69%
Λοίμωξη	7%
Κίρρωση του Ήπατος	4%
Θρόμβωση	4%
Καρκίνος	4%
Διαβήτης	3%
Άγνωστες αιτίες	3%
Άλλα(ατύχημα ,νεφρική ανεπάρκεια ,AIDS)	7%

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10:

Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

10.1 ο ρόλος της νοσηλεύτριας στη συμμόρφωση της θεραπείας αποσιδήρωσης στη β- μεσογειακή αναιμία

ΣΚΟΠΟΣ: Βελτίωση και διατήρηση της συμμόρφωσης καθότι καθορίζει τη πρόγνωση της

ΜΕΘΟΔΟΙ:

1. ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΤΗΣ ΜΟΝΑΔΑΣ:

- Πρωινή & απογευματινή με δυνατότητα εισαγωγής μόνο για ενδοφλέβια αποσιδήρωση,
- Ακολουθείται γραπτή ημερήσια Λογοδοσία.
- Τακτικές συναντήσεις της θεραπευτικής Ομάδας (Γιατροί-Νοσηλεύτριες).

2. ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΟΥΣ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ:

- Προσωπική ενημέρωση για τους τρόπους και την αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης.
- Εκπαίδευση ακόμα και των ανηλίκων, ανάδειξη προσωπικής ευθύνης στην αποσιδήρωση.
- Ημερολόγια αυτοελέγχου καθημερινής καταγραφής εκτελεσθείσας αποσιδήρωσης.
- Ψυχολογική στήριξη και όχι υπερπροστασία: κατανόηση των προβλημάτων, αποδοχή, ενθάρρυνση, ενίσχυση της αυτοεκτίμησης, επιβράβευση.

3. ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ:

- Εξατομίκευση & εναλλακτικές λύσεις (ενδοφλέβια, υποδόρια 8ωρο-12ωρο-72ωρών desferal, χάπια ferriprox, συνδυαστική).
 - Νέα υλικά: αντλίες με ελαστομερές, κάθετη πεταλούδα αυτοκόλλητη.
 - Πρόληψη τοπικών αντιδράσεων: εναλλαγή σημείων έγχυσης, αναισθητική αλοιφή
 - Διμηνιαίος εργαστηριακός έλεγχος για διαπίστωση παρενεργειών,
 - Έλεγχος αποτελεσματικότητας: Δείκτης συμμόρφωσης (εκτελεσθείσα / προτεινόμενη θεραπεία) μηνιαία
- Φερριτίνη, αποβολή Fe ούρων, ετήσιο Triplex & MRI (T2H, T2L),

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

- \$ 1, Αύξηση της συμμόρφωσης στη θεραπεία από 36% -> 90%.
- \$ Κανένας θάνατος από επιπλοκή και βελτίωση της ποιότητας ζωής.
- \$ θεαματική μείωση Μ.Ο. Φερριτίνης: 2800mg/l -> 462μg/l,
- \$ Ανατροπή καρδιολογικών επιπλοκών (8/9 που συμμορφώθηκαν) και διακοπή της αγωγής.
- \$ Σημαντική βελτίωση της λειτουργικότητας της καρδιάς στο Tiplax, και σαφής μείωση της εναπόθεσης σιδήρου στο μυοκάρδιο: Μ.Ο. MPI-T2H: από 28 -> 34msec
- \$ 6. Σε 90% των πασχόντων το ήπαρ καθάρισε από το Fe: Μ.Ο, MRI-T2L: από 23 -> 35msec,

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Ο ρόλος της Νοσηλεύτριας στη βελτίωση και διατήρηση της συμμόρφωσης συνίσταται:

- \$ στην ενημέρωση των πασχόντων & την αποδοχή της αποσιδήρωσης ώστε να γίνει «τρόπος ζωής».
- \$ στη διευκόλυνση, την ανάπτυξη κλίματος εμπιστοσύνης και τη ψυχολογική τους στήριξη.
- \$ στον έλεγχο της αποτελεσματικότητας (ημερολόγια, τακτοί εργαστηριακοί έλεγχοι).
- \$ στη γεφύρωση της σχέσης ασθενή-θεραπευτικής ομάδας, οικογένειας.2

10.2 Νοσηλευτικές παρεμβάσεις / δραστηριότητες

10.2.1 Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου.

1. Ιστορικό υγείας

A .Οικογενειακό ιστορικό μεσογειακής αναιμίας.

B .Μεσογειακή καταγωγή γονέων

Γ .Ίκτερος

Δ. Παράπονα για εύκολη κόπωση ,ανορεξία και μειωμένη αντοχή στην άσκηση

Ε. Ιστορικό γεννήσεων νεκρών παιδιών και θανάτων βρεφών στην οικογένεια

2. Φυσική εκτίμηση

α. Ύψος, βάρος. Το διάγραμμα της σωματικής ανάπτυξης φαίνεται να υπολείπεται του φυσιολογικού.

β. Δέρμα :ωχρότητα, ίκτερος

γ. Πρόσωπο: μογγολοειδές προσωπίο

δ. Εξέταση καρδιάς: αναιμικά φυσήματα

ε. Εξέταση κοιλιάς: ηπατοσπληνομεγαλία

στ. Άκρα: ανατομικές ανωμαλίες

3. Διαγνωστικές εξετάσεις

α. Βαριά αναιμία (Hb 2-4 g/dL)

β. Τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων (ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, υποχρωμία)

γ. Αύξηση της HbF (αποτελεί το 30-90%). Η HbA λείπει πολλές φορές τελείως . Το ποσοστό της HbA2 είναι φυσιολογικό ή ελαττωμένο

δ. Μυελός. Παρατηρείται υπερπλασία της ερυθράς σειράς . Οι αποθήκες Fe είναι γεμάτες

ε. Η ακτινολογική εξέταση δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού. Παρατηρείται αύξηση του πάχους της διπλής και λέπτυνση του έξω πετάλου (κρανίο δίκην ψήκτρας)

στ. Αμνιοκέντηση. Η β-μεσογειακή αναιμία μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με την ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών, που λαμβάνονται με την αμνιοκέντηση

Προβλήματα του αρρώστου

1ο. Κακή διακίνηση του οξυγόνου (αναιμία)

- 2ο. Θρεπτικό ανισοζύγιο (ανορεξία)
- 3ο. Οξεοβασικό ανισοζύγιο (μειωμένα κανονιστικά συστήματα)
- 4ο. Μείωση δραστηριοτήτων (εύκολη κόπωση)
- 5ο. Κίνδυνοι επιπλοκών (λοιμώξη, σακχαρώδης διαβήτης, καρδιακή ανεπάρκεια, χολολιθίαση)
- 6ο. Προβλήματα χρονιότητας της νόσου
- 7ο. Αλλαγή του σωματικού ειδώλου του παιδιού δευτεροπαθώς από τη νόσο και την θεραπεία.

Σκοποί της φροντίδας

1.Άμεσοι

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

2.Μακροπρόθεσμοι

- 1ο. Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς για κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της
- 2ο. Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου με ενθάρρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για την ανάπτυξή του.

Παρέμβαση

1.Ενημέρωση αρρώστου και γονιών

α. Σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου

β. Σχετικά με την θεραπεία της νόσου. Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει. Η υποστηρικτική αγωγή αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του αρρώστου και, αν είναι δυνατόν, στην βελτίωση της ποιότητάς της. Η αγωγή περιλαμβάνει ένα τακτικό πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και χορήγηση δεσφεριοξαμίνης, για μείωση του φόρτου του σιδήρου. Επειδή όμως χρειάζονται να γίνονται συχνά ενδομυϊκές ενέσεις, ο άρρωστος δύσκολα το ανέχεται.

- Εξήγηση για κάθε τι που αφορά τη θεραπεία. .Ετοιμασία για τις συχνές μεταγγίσεις αίματος.
- Στενή παρακολούθηση του αρρώστου για πρόληψη και έγκαιρη αντιμετώπιση επιπλοκών της μετάγγισης αίματος.
- Λήψη ζωτικών σημείων πριν , κατά και μετά την μετάγγιση. Σύνδεση αρρώστου με καρδιακό μόνιτορ για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας.
- Παρακολούθηση για σημεία υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας(δύσπνοια, βήχα, κυάνωση)
- Διακοπή μετάγγισης, τοποθέτηση του αρρώστου σε ανάρροπη θέση με τα πόδια κρεμασμένα και χορήγηση οξυγόνου, αν εμφανιστούν σημεία κυκλοφορικής υπερφόρτωσης.
- Έτοιμο ισότονο διάλυμα χλωριούχου νατρίου για να συνδεθεί στην συσκευή μετάγγισης σε περίπτωση που θα εμφανιστούν σημεία αντίδρασης από την χορήγηση αίματος. Δεν χορηγούνται διαλύματα γλυκόζης, γιατί αυτά προκαλούν αιμόλυση και απόφραξη της συσκευής.
- Έτοιμα φάρμακα για αντιμετώπιση αντιδράσεων από την χορήγηση αίματος (π.χ. επινεφρίνη)

- Αν εμφανιστούν σημεία αντίδρασης, άμεση διακοπή μετάγγισης, χορήγηση επινεφρίνης ή αντισταμινικού, ανάλογα με την ιατρική οδηγία. Έλεγχος ζωτικών σημείων και θερμοκρασίας. Μέτρηση προσλαμβανομένων και αποβαλλομένων υγρών και έλεγχος ούρων για ύπαρξη αιμοσφαιρίνης (η απόφραξη των ουροφόρων σωληναρίων, ως αποτέλεσμα της αιμόλυσης, είναι μία επικίνδυνη επιπλοκή της αιμολυτικής αντίδρασης).Χορήγηση μανιτόλης, αγγειοσυσπαστικών ή/και κορτικοστεροειδών, σύμφωνα με την ιατρική οδηγία (για αντιμετώπιση του shock και προστασία των νεφρών).

γ. Γενικά ,για ανάπτυξη και λόγω προδιάθεσης στις λοιμώξεις ,ανάγκη για εμβολιασμούς και δραστηριότητες .

2.Τροποποίηση δραστηριοτήτων ανάλογα με τον βαθμό αναιμίας

α. Όταν η τιμή αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από 5 g/dl

- Ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι και ικανοποιούνται όλες του οι ανάγκες (λουτρό καθαριότητας κ.λ.π)
- Παίρνονται ο σφυγμός και οι αναπνοές κάθε 2 ώρες ,η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες .

β. Όταν η τιμή της αιμοσφαιρίνης είναι 5-8 g/dl:

§ Η δραστηριότητα του αρρώστου θα είναι μέτρια .

§ Εξασφαλίζονται περίοδοι ανάπαυσης κατά την διάρκεια της ημέρας .

3.Ενθάρρυνση για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου , με παρότρυνση δραστηριοτήτων καταλλήλων για ανάπτυξη.

- Παρακολούθηση γονιών και παιδιού για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης .Παροχή βοήθειας για ανάπτυξη ρεαλιστικών φιλοδοξιών .
- Βοήθεια του παιδιού να αποδεχθεί το αλλαγμένο σωματικό είδωλο του και τις διαφορές από τα παιδιά της ηλικίας του .Οι αλλαγές του σωματικού

ειδώλου , η καθυστέρηση της αύξησης και της σεξουαλικής ωρίμανσης δημιουργούν δύσκολα προβλήματα προσαρμογής για τα μεγαλύτερα παιδιά .

- Παροχή ευκαιριών στους έφηβους να εκφράσουν τις σκέψεις, τους φόβους και τα αισθήματα τους για πολύπλοκα προβλήματα που προκαλούνται από την νόσο .
- Παρότρυνση των παιδιών να χρησιμοποιούν διάφορα μέσα για βελτίωση της εμφάνισης τους ,όπως σύγχρονο ντύσιμο ,όμορφο χτένισμα κ.τ.λ Παιδιά με χαρακτηριστικές οστικές παραμορφώσεις μπορούν να ωφεληθούν από κάποια χειρουργική επέμβαση ή από χρήση ορθοδοντικών συσκευών για την βελτίωση της εμφάνισης του προσώπου τους .
- Ενθάρρυνση των παιδιών να επιδίδονται σε κατάλληλες δραστηριότητες ,ανάλογα με την αντοχή τους ,που βοηθούν στην ανάπτυξη τους .Με τις συχνές μεταγγίσεις αίματος , ο περιορισμός της φυσικής δραστηριότητας του παιδιού με βαριά αναιμία είναι μικρότερος .Η συχνότητα όμως της θεραπείας μπορεί να παρεμβαίνει στον φυσιολογικό τρόπο ζωής του παιδιού .Γι'αυτό πρέπει ο προγραμματισμός των μεταγγίσεων και της ιατρικής παρακολούθησης να γίνεται σε χρόνο που παρεμβαίνει λιγότερο στις κανονικές δραστηριότητες του παιδιού ,ειδικά στο σχολείο .Επίσης τα παιδιά συνεργάζονται καλύτερα για τις διάφορες θεραπείες ,όταν αυτές δεν παρεμποδίζουν την καθημερινή ζωή τους .
- Σχεδιασμός νοσηλευτικής φροντίδας με συχνές περιόδους ανάπαυσης για εξοικονόμηση δυνάμεων .

β .Παρακολούθηση γονιών και παιδιού για εκδήλωση αισθημάτων ενοχής .

4.Παραπομπή γονιών και αρρώστων στα κατάλληλα κέντρα για περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη .

Αξιολόγηση

1. Η οικογένεια του αρρώστου κατανοεί την κληρονομικότητα της νόσου .
2. Συμβάματα από μετάγγιση διαπιστώνονται έγκαιρα και αντιμετωπίζονται .
3. Γονείς και παιδιά συμμορφώνονται με το θεραπευτικό σχήμα και την φροντίδα στο σπίτι .
4. Οι δραστηριότητες δεν ξεπερνούν την αντοχή του αρρώστου .
5. Η ανάπτυξη , η προσαρμογή και η αποδοχή του σωματικού ειδώλου και ικανοποιητικές.^{6,10}

10.3 Νοσηλευτική παρέμβαση κατά την διάρκεια της μετάγγισης .

Διαδικασία μετάγγισης

Φάση προετοιμασίας

1. Βεβαιωνόμαστε ότι έχει γίνει ο καθορισμός της ομάδας και η διαδικασία διασταύρωσης. Ο καθορισμός της ομάδας γίνεται για τις ομάδες A,B,AB ή" O και του παράγοντα Rhesus, η διασταύρωση γίνεται για τον έλεγχο της συμβατότητας αίματος του δότη και του δέκτη

2. Χορηγούμε το αίμα μέσα σε 20 λεπτά μετά την παραλαβή του από την Τράπεζα Αίματος. Το αίμα θα πρέπει να διατηρείται σε θερμοκρασία 2° -4°c μέχρι την ώρα που θα χορηγηθεί. Ταχεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων παρατηρείται σε αίμα που δεν διατηρείται σε κατάλληλη θερμοκρασία.

3. Ελέγχουμε το αίμα για φυσαλίδες, για αλλοίωση της χροιάς και για θαλερότητα. Ε. Η ύπαρξη φυσαλίδων μπορεί να σημαίνει ανάπτυξη μικροβίων. Αλλοίωση της χροιάς ή θαλερότητας μπορεί να είναι προειδοποιητικά σημεία αιμόλυσης.

4. Ετοιμάζουμε τον άρρωστο για φλεβοκέντηση

Φάση εκτέλεσης

1. Ελέγχουμε τις ετικέτες του δότη και του δέκτη (αριθμό συμβατότητας, ομάδα και Rh) και την κάρτα αιμοδοσίας, για να βεβαιωθούμε για την ομάδα του αρρώστου, και εξακριβώνουμε την ταυτότητα του τον άρρωστο με το όνομα του, και συγκρίνουμε την ταυτότητα του αρρώστου, με την ετικέτα του ασκού αίματος. Ελέγχουμε επίσης την ημερομηνία λήξης του αίματος και αν έχει υπογραφεί από το γιατρό της Αιμοδοσίας. Ο λεπτομερής αυτός έλεγχος είναι βασικής σημασίας, για την αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος, σε λαθεμένο άρρωστο (μπορεί να προκληθεί θανατηφόρα αντίδραση).

2. Δίνουμε στον γιατρό να κάνει τον ίδιο έλεγχο και να μονογράψει την ετικέτα του ασκού αίματος.

3. Παίρνουμε τα ζωτικά σημεία του αρρώστου (θερμοκρασία, σφυγμό, αναπνοή, Α.Π.). Η γνώση των ζωτικών σημείων πριν από τη μετάγγιση είναι απαραίτητη για σύγκριση των μετέπειτα μεταβολών στα; Ζωτικά σημεία.

4. Πλένουμε τα χέρια μας.

5. Ανοίγουμε την συσκευασία προστασίας της συσκευής .

6. Εφαρμόζουμε τη συσκευή μετάγγισης αίματος με άσηπτη τεχνική. Μεταξύ ασκού και δείκτη ροής υπάρχει ένα φίλτρο για τη συγκράτηση τεμαχιδίων που μπορεί να προκαλέσουν εμβολή. Καθίζηση αιμοπεταλίων, λευκοκυττάρων και ινικής μπορεί να αποφράξουν τον αυλό της συσκευής χορήγησης αίματος.

7. Αφαιρούμε και κρατούμε το κάλυμμα του επιστομίου του ελεύθερου άκρου της συσκευής ανάμεσα στο μικρό και στο παράμεσο δάκτυλο του αριστερού μας χεριού και το ελεύθερο άκρο της συσκευής με τον δείκτη και τον αντίχειρα. Με το δεξί χέρι κρατούμε τον ασκό και τον αναστρέφουμε.

8. Αφαιρούμε τον αέρα από τη συσκευή. Για την αποφυγή εμβολής αέρα.

9. Κρεμάμε τη φιάλη αίματος στο στατό, περίπου 1 μέτρο πάνω από το επίπεδο της καρδιάς του αρρώστου και κλείνουμε το ρυθμιστή ροής της συσκευής αίματος, καλύπτουμε το επιστόμιο του ελεύθερου άκρου της συσκευής με το κάλυμμα του (εφ' όσον το διατηρούμε αποστειρωμένο) και το κρεμάμε στο στατό. Ο ρυθμός ροής καθορίζεται από το μέγεθος της βελόνης.

10. Ρυθμίζουμε το ρυθμό ροής του αίματος στα 5ml ανά λεπτό κατά τη διάρκεια των πρώτων 15 min της χορήγησης αίματος. Μένουμε κοντά στον άρρωστο για τουλάχιστον 15-30 λεπτά μετά την έναρξη της μετάγγισης. Εάν δεν υπάρξουν σημεία αντίδρασης και υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας, ο ρυθμός ροής μπορεί να αυξηθεί (συνήθως ροή 60-80 σταγόνες ανά λεπτό). Σημεία ή συμπτώματα ανεπιθύμητων αντιδράσεων συνήθως εκδηλώνονται κατά τη διάρκεια χορήγησης των πρώτων 50-100ml αίματος. Εάν η μετάγγιση αίματος διακοπεί έγκαιρα, οξεία σωληναριακή νέκρωση και θάνατος σπάνια συμβαίνουν. Η μετάγγιση θα πρέπει να τελειώσει σε 1 ½ ώρα περίπου.

11. Χορηγούμε το αίμα σε αργό ρυθμό, αν ο άρρωστος είναι ηλικιωμένος ή πάσχει, από καρδιακό νόσημα. Πολύ γρήγορη χορήγηση αίματος μπορεί να προκαλέσει υπερφόρτωση της κυκλοφορίας και να προξενήσει συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια και πνευμονικό οίδημα.

12. ΔΕΝ ΒΑΖΟΥΜΕ ΦΑΡΜΑΚΑ ΜΕΣΑ ΣΤΟ ΑΙΜΑ. ΔΕΝ ΧΟΡΗΓΟΥΜΕ DEXTROSE 5% ΜΕ ΤΟ ΑΙΜΑ. ΑΠΟΦΕΥΓΟΥΜΕ ΝΑ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΜΕ ΔΙΑΛΥΜΑ RINGER'S LACTATED. Η προσθήκη φαρμάκων μέσα στο αίμα μπορεί να προκαλέσει φαρμακευτική ασυμβατότητα με το αίμα ή την αντιπηκτική διάλυση του αίματος. Η δεξτρόζη δεν περιέχει ηλεκτρολύτες και μπορεί να προκαλέσει αιμόλυση και πήξη του αίματος στον σωλήνα της συσκευής. Το διάλυμα RINGER'S LACTATED περιέχει ασβέστιο σε μεγάλη περιεκτικότητα που μπορεί να δημιουργήσει πύγματα.

Φύση παρακολούθησης

1. Παρατηρούμε τον άρρωστο προσεχτικά. Παίρνουμε τα ζωτικά σημεία 15-20 λεπτά μετά την έναρξη της μετάγγισης. Στη συνέχεια παίρνουμε και αναγράφουμε τα ζωτικά σημεία κάθε ώρα ή πιο συχνά, εάν χρειάζεται. Μεταβολή της κατάστασης του αρρώστου μπορεί να είναι ενδεικτική ανάπτυξης επιπλοκών λόγω της μετάγγισης.

2. Αλλάζουμε τη συσκευή μετάγγισης αίματος σε περίπτωση χορήγησης και άλλης μονάδας αίματος. Το φίλτρο μπορεί να αποφραχθεί μετά τη χορήγηση μιας μονάδας αίματος.

3. Σημειώνουμε στο θερμομετρικό διάγραμμα του αρρώστου το σημείο μετάγγισης του αίματος.

4. Ενημερώνουμε το φύλλο νοσηλείας του αρρώστου: Χρόνος χορήγησης (έναρξη και λήξη), χορηγηθείσα ποσότητα, ρυθμός ροής, ζωτικά σημεία πριν, κατά και μετά τη μετάγγιση αίματος, αντίδραση αρρώστου. Σε περίπτωση εμφάνισης επιπλοκής σημειώνουμε το είδος της και τις ενέργειες αντιμετώπισης της..

Γενικές νοσηλευτικές ευθύνες κατά την εμφάνιση αντίδρασης στην μετάγγιση αίματος

1. Ειδοποιούμε αμέσως τον γιατρό και την Τράπεζα Αίματος.
2. Διακόπτουμε την χορήγηση αίματος αλλά διατηρούμε τη φλέβα ανοικτή με τη χορήγηση δεξτρόλης ή διαλύματος χλωριούχου Νατρίου, για την περίπτωση που θα χρειαστεί να χορηγηθούν αμέσως φάρμακα.
3. Κρατάμε τη φιάλη αίματος και τη συσκευή και τα στέλνουμε στην Αιμοδοσία για έλεγχο της συμβατότητας και καλλιέργεια
4. Παίρνουμε δείγματα αίματος από τον άρρωστο για αιμοσφαιρίνη, καλλιέργεια και επανάληψη καθορισμού ομάδας.
5. Συλλέγουμε δείγμα ούρων και το στέλνουμε στο βιοχημικό εργαστήριο για ανίχνευση αιμοσφαιρίνης. Κρατάμε τα ούρα των επόμενων ουρήσεων.
6. Δείγματα αίματος επίσης χρειάζονται για ειδικά τεστ.
7. Παίρνουμε τα ζωτικά σημεία του αρρώστου
8. Δεν αφήνουμε τον άρρωστο μόνο του
9. Αναγράφουμε στο φύλλο νοσηλείας :
 - * ώρα που άρχισε η αντίδραση
 - * συμπτώματα
 - * ζωτικά σημεία του αρρώστου
 - * ώρα που σταμάτησε η αντίδραση
 - * τον όγκο αίματος που χορηγήθηκε
 - * τον αριθμό της μονάδας αίματος και την ομάδα αίματος
 - * την ώρα που στάλθηκε το δείγμα ούρων στο εργαστήριο
 - * την ώρα που ειδοποιήθηκε ο γιατρός
 - * την ώρα που ήρθε ο γιατρός

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΤΗΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Κάθε άρρωστος στον οποίο χορηγείται αίμα, είναι εκτεθειμένος στον κίνδυνο εμφάνισης κάποιας αντίδρασης ή επιπλοκής. Ο κίνδυνος της αιμόλυσής από την χορήγηση ασύμβατου αίματος υπάρχει σχεδόν πάντα, όπως και η πιθανότητα αναφυλακτικής ή άλλης αλλεργικής αντίδρασης.

Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας, σηψαιμία από μικροβιακή μόλυνση καθώς και, άλλες επιπλοκές απειλούν επίσης τη ζωή του αρρώστου.

Η χορήγηση αίματος είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη σε αρρώστους με απώλεια συνείδησης, σε άτομα που βρίσκονται σε αναισθησία ή που έχουν πάρει μεγάλες δόσεις ηρεμιστικών και σε μικρά παιδιά ή ενήλικες που δεν επικοινωνούν με το περιβάλλον τους. Οι άρρωστοι αυτοί δεν είναι σε θέση να παραπονεθούν για συμπτώματα (π. χ. δύσπνοια, βήχα, ρίγος, κεφαλαλγία) που σα εμφανιστούν συνεπεία αντίδρασης στο αίμα. Τα άτομα αυτά ενδέχεται να πάρουν μια ολόκληρη μονάδα ασύμβατου αίματος με αποτέλεσμα να πεθάνουν από αιμόλυση και shock, εκτός και αν η Νοσηλεύτρια αντιληφθεί έγκαιρα τα συμπτώματα και προβεί στις σχετικές ενέργειες.

1. Πυρετικές αντιδράσεις

Οφείλονται :

α. Στην παρουσία πυρετογόνων ουσιών(οι πυρετογόνες ουσίες είναι πολυσακχαρίτες ή προϊόντα μικροοργανισμών) στο αντιπηκτικό ή τη συσκευή.

β. Στην ανάπτυξη συγκολλητικών στο πλάσμα του αρρώστου έναντι των λευκοκυττάρων ή των αιμοπεταλίων .Παρατηρούνται σε άτομα που έχουν υποστεί μεταγγίσεις

γ. Σε αισθησία στο πλάσμα του δότη είναι σπάνια Συμπτώματα :

Μπορούν να εμφανιστούν 1-3 ώρες από την έναρξη της μετάγγισης και σπάνια μέχρι 24 ώρες μετά.

α. Ρίγος και υψηλός πυρετός

β. Κεφαλαλγία

γ. Ναυτία και, εμετός

δ. Ερυθρότητα προσώπου

ε. Ταχυκαρδία

Πρόληψη :

Α. Διατηρούμε τον άρρωστο κατά τη διάρκεια της μετάγγισης άνετα σκεπασμένο.

Αντιμετώπιση :

α. Διακόπτουμε τη μετάγγιση, ενημερώνουμε τον γιατρό και την Αιμοδοσία(για έλεγχο του αίματος

β. Παίρνουμε την θερμοκρασία ½ ώρα μετά την εμφάνιση του ρίγους .

γ. Χορηγούμε αντιπυρετικά για την ελάττωση του πυρετού

δ. Σε ήπια αντίδραση μπορεί να συνεχιστεί η χορήγηση του αίματος

(μετά από ιατρική εντολή) κάτω από στενή παρακολούθηση του αρρώστου.

ε. Σε σοβαρές περιπτώσεις η μετάγγιση αίματος διακόπτεται και χορηγούνται στον άρρωστο ενδοφλέβια κορτικοειδή

2.Αλλεργικές αντιδράσεις

Οφείλονται σε ευαισθησία του δέκτη έναντι πρωτεΐνης του δότη, τροφικής ή άλλης προέλευσης. Εμφανίζονται σε άτομα με ιστορικό αλλεργίας και σε συχνότητα. 1% περίπου.

Συμπτώματα :

α. Αναφυλακτικά φαινόμενα

β. Κνίδωση

γ . Ερυθρότητα προσώπου

δ. Ρίγος και πυρετός

ε. Ασθματικός συριγμός

στ. οίδημα λάρυγγα (σπάνια)

Πρόληψη.

α. Ελέγχουμε και απομακρύνουμε όλους τους αιμοδότες με ιστορικό αλλεργίας.

β. Ρωτάμε τον άρρωστο αν έχει ιστορικό αλλεργίας

γ. Χορηγούμε, προφυλακτικά, αντιϊσταμινικά πριν από την έναρξη της; μετάγγισης σε αλλεργικούς; αρρώστους.

Αντιμετώπιση:

- α. Διακόπτουμε τη μετάγγιση (σε βαριά αντίδραση) ή μειώνουμε τη ροή (σε ελαφρά αντίδραση)
- β. Ενημερώνουμε τον γιατρό
- γ. Χορηγούμε επινεφρίνη υποδόρια, σε δόση 0,3 ml διαλύματος 1/1.000, εάν ο άρρωστος; εμφανίζει βαριά αναπνευστική δυσχέρεια.

3. Αιμολυτικές αντιδράσεις

Οφείλονται σε μετάγγιση αίματος ασύμβατου με το αίμα του δέκτη ως προς τις ομάδες του συστήματος ABO

Η αιμολυτική αντίδραση εμφανίζεται κατά την αρχή της μετάγγισης και αποτελεί σοβαρή και όχι τόσο σπάνια επιπλοκή των μεταγγίσεων. Συμπτώματα

- α. Ρίγος, υψηλός πυρετός
- β. Έντονος πόνος στην οσφύ
- γ. Ανησυχία
- δ. Αίσθημα πληρότητας στο κεφάλι και ερυθρότητα προσώπου
- ε. Ναυτία και εμετοί
- στ. Συσφικτικός προκάρδιος πόνος
- ζ. Ταχυκαρδία –ταχύπνοια
- η. Δύσπνοια
- θ. shock
- ια. ούρα βαθιά χρωματισμένα
- ιβ. ολιγουρία

Πρόγνωση : Βαριά - δυνατόν να επέλθει ο θάνατος.

Πρόληψη :

- α. Βεβαιωνόμαστε για τη συμβατότητα του αίματος και την ταυτότητα του αρρώστου, πριν από τη μετάγγιση.
- β. Μένουμε κοντά στον άρρωστο τα πρώτα 15-30 λεπτά -εάν η μετάγγιση διακοπεί έγκαιρα, ενδέχεται, μια ανεπιθύμητη (και πιθανόν θανατηφόρα) αντίδραση να αποφευχθεί.
- γ. Χορηγούμε το αίμα με πολύ βραδύ

ρυθμό (5 ml/min) κατά το χρόνο αυτό.

Αντιμετώπιση :

- α. Διακόπτουμε τη μετάγγιση αμέσως .Οι συνέπειες είναι ανάλογες της ποσότητας του χορηγούμενου ασύμβατου αίματος.
- β. Ενημερώνουμε τον γιατρό
- γ. Αρχίζουμε έγχυση μανιτόλης αμέσως (χορηγούνται 200ml υπέρτονου διαλύματος μανιτόλης 20% με ταχύ ρυθμό) -για διατήρηση της νεφρικής πειραματικής διήθησης και διούρησης. (Διατηρούμε τη βελόνη αλλά χρησιμοποιούμε νέα συσκευή έγχυσης.
- δ. Χορηγούμε 50-100 ml υπέρτονου διαλύματος διττανθρακικού νατρίου 8,4% -για αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή του σχηματισμού κρυστάλλων οξείκης αιμάτινης στα ουροφόρα σωληνάκια.
- ε. Διατηρούμε πίνακα προσλαμβανομένων και αποβαλλομένων υγρών Παρακολουθούμε για ολιγουρία ή ανουρία.
- στ. Διατηρούμε τον όγκο του κυκλοφορούμενου αίματος με ενδοφλέβια χορήγηση υγρών, εάν επέλθει διούρηση.
- ζ. Χορηγούμε οξυγόνο για αντιμετώπιση της δύσπνοιας
- η. Χορηγούμε αγγειοσυσπαστικά σε εμφάνιση βαριάς μορφής shock
- θ. Χορηγούμε ινωδογόνο εάν υπάρχει διάχυτη αιμορραγία
- ι. Να υποπτευθούμε σωληνιακή νέκρωση εάν δεν εμφανιστεί διούρηση -να την αντιμετωπίσουμε με την χορήγηση υγρών και ηλεκτρολυτών ή δύλιση (σε εξοπλισμένη μονάδα)
- ία. Τοποθετούμε μόνιμο καθετήρα κύστεως μετράμε τα ούρα κάθε ώρα. Συλλέγουμε όλα τα ούρα για έλεγχο της χροιάς.
- ιβ. Στέλνουμε δείγματα αίματος και ούρων του αρρώστου στο εργαστήριο για έλεγχο παρουσίας ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στο πλάσμα (ενδεικτικό ενδαγγειακής αιμόλυσης) και διάχυτης ενδαγγειακής πήξης. Επίσης για προσδιορισμό των χρωστικών στα ούρα.
- ιγ. Στέλνουμε τη φιάλη αίματος και δείγμα πρόσφατου αίματος του αρρώστου στην Αιμοδοσία, για έλεγχο συμβατότητας
- ιδ. Απαλλάσσουμε τον άρρωστο από το άγχος και την ανησυχία

4. Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας

Οφείλεται στη χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος ή σε ρυθμό ταχύτερο από ότι η καρδιά μπορεί να δεχτεί. Παρατηρείται συνήθως σε άτομα με καρδιακή ή νεφρική ανεπάρκεια και σε ηλικιωμένους, καχεκτικούς, και χρόνιους αναιμικούς αρρώστους, στους οποίους επιδιώκεται ταχεία διόρθωση της αναιμίας ή της ολιγαϊμίας με επανειλημμένες μεταγγίσεις.

Συμπτώματα

Εκδηλώνεται, συνήθως με σημεία οξείας καρδιακής κάμψης, δηλαδή :

- α. Δυσφορία
- β. Δύσπνοια υπό μορφή ταχύπνοιας
- γ. Βήχα παραγωγικό
- δ. Ταχυκαρδία
- ε. Κεντρική κύανωση
- στ. Διάταση των φλεβών του τραχήλου
- ζ. Υγρούς ρόγγους στις βάσεις των πνευμόνων
- η. Πνευμονικό οίδημα

Πρόληψη

- α. Χορηγούμε το αίμα με βραδύ ρυθμό
- β. Χορηγούμε συμπυκνωμένα ερυθρά (επιθυμητή ποσότητα αιμοσφαιρίνης-μικρός όγκος)
- γ. Ελέγχουμε και αναγράφουμε την Κ. Φ. Π. σε αρρώστους με καρδιακό νόσημα
- δ. Διατηρούμε τον άρρωστο σε καθιστή θέση

Αντιμετώπιση :

- α. Διακόπτουμε τη μετάγγιση αμέσως και ειδοποιούμε τον γιατρό.
- β. Διατηρούμε την ενδοφλέβια γραμμή ανοικτή με διάλυμα 5% Dextrose σε 0,5% διάλυμα NaCl
- γ. Τοποθετούμε τον άρρωστο σε ανάρροπη θέση και τα πόδια σε εξαρτημένη θέση.
- δ. Χορηγούμε οξυγόνο και βρογχοδιασταλτικά
- ε. Εφαρμόζουμε tourniquets στα άκρα (περιχειρίδες)
- στ. Κάνουμε καρδιοτόνωση
- ζ. Ετοιμαζόμαστε για φλεβοτομή (αφαίμαξη)

- η. Χορηγούμε διουρητικά σύμφωνα με την ιατρική εντολή.
- θ. Παρακολουθούμε στενά την Κ. Φ. Π. και τα ζωτικά σημεία
- ι. Παρέχουμε συναισθηματική υποστήριξη στον άρρωστο και τους συγγενείς του.

5.Σηψαιμία

Οφείλεται στη χορήγηση αίματος μολυσμένο με ψυχρόφιλα παθογόνα μικρόβια, γιατί αυτά πολλαπλασιάζονται πιο εύκολα στο ψύχος,

Συμπτώματα : (εμφανίζονται μετά τη χορήγηση των πρώτων 50-100ml αίματος)

- α. Υψηλός πυρετός (πάνω από 38,4°C, ρίγος
- β. Έντονη ερυθρότητα προσώπου
- γ. Έντονη κεφαλαλγία ή οπισθοστερνικός πόνος
- δ. Εμετοί, διάρροια αιματηρή
- ε. Πόνος στην κοιλιά και τα άκρα
- στ. Καταπληξία
- ζ. Σπασμοί και κώμα

Πρόληψη :

- α. Δεν αφήνουμε το αίμα να παραμένει χωρίς λόγο σε θερμοκρασία δωματίου πάνω από 30 min -επιταχύνει την ανάπτυξη των μικροβίων.
- β. Δεν θερμαίνουμε τις φιάλες αίματος πριν από τη μετάγγιση.
- γ. Ελέγχουμε το αίμα για παρουσία φυσαλίδων αέρα και αλλαγή της χροιάς του, πριν από τη μετάγγιση.
- δ. Χρησιμοποιούμε άσηπτη τεχνική
- ε. Για καλύτερη ασφάλεια χρησιμοποιούμε την συσκευή αίματος όχι περισσότερο από 4 ώρες. Δεν παρατείνουμε τη χορήγηση αίματος για περισσότερο από 4 ώρες και δεν βάζουμε φάρμακα στο αίμα..

Αντιμετώπιση :

- α. Διακόπτουμε τη μετάγγιση
- β. Κάνουμε καλλιέργειες αίματος από το αίμα του δότη (και του δέκτη) -στέλνουμε το υπόλοιπο αίμα στο εργαστήριο.

γ. Αντιμετωπίζουμε τη σηψαιμία σύμφωνα με την ιατρική εντολή -αντιβιοτικά, ενδοφλέβια χορήγηση υγρών πρόσφατο αίμα, αγγειοσυσπαστικά, κορτικοειδή

6. Αναφυλακτική αντίδραση

Είναι σπάνια και συνήθως συμβαίνει σε αρρώστους που έχουν αναπτύξει αντισώματα έναντι των IGA ανοσοσφαιρινών. Μπορεί να παρατηρηθεί σε αρρώστους που δεν έχουν ιστορικό προηγούμενων μεταγγίσεων ή εγκυμοσύνης αλλά είναι πιο συχνή σε αρρώστους που έχουν πολλαπλές μεταγγίσεις.

Συμπτώματα:

- α. Γενικευμένη ερυθρότητα
- β. Βρογχόσπασμος με κοπιώδη αναπνοή
- γ. Οπισθοστερνικός πόνος
- δ. Λαρυγγικό οίδημα
- ε. Καταπληξία
- στ. Απώλεια συνείδησης
- ζ. Βαριά γαστρεντερική δυσφορία με εμετούς και διάρροια (εμφανίζουν μερικοί άρρωστοι).

Οι αντιδράσεις αυτές είναι συνήθως βαριές και δυνητικά θανατηφόρες.

Πρόληψη:

Χορηγούμε αίμα που δεν έχει IGA ή που έχουν αφαιρεθεί.

Αντιμετώπιση:

- α. Διακόπτουμε τη μετάγγιση
- β. Χορηγούμε αμέσως επινεφρίνη (συνήθως 0,4 ml διαλύματος 1:1.000, υποδόρια).
- γ. Χορηγούμε οξυγόνο και κορτικοειδή
- δ. Σε βαριά υπόταση χορηγούμε επινεφρίνη ενδοφλέβια (συνήθως 0,1ml διαλύματος 1:1000 επινεφρίνης αραιώνεται σε 10 ml διαλύματος NaCl 0,9% και χορηγείται σε περισσότερα από 5 λεπτά).
- ε. Σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να αρχίσει η μετάγγιση.

7. Εμβολή αέρα

Μπορεί να συμβεί όταν :

α. Το αίμα χορηγείται με πίεση και εν τω μεταξύ έχει κενωθεί η φιάλη οπότε ο αέρας μπαίνει κατευθείαν στην κυκλοφορία.

β. Ο ελαστικός σωλήνας κατά την αλλαγή των φιαλών δεν έχει τελείως κενωθεί από τον αέρα.

γ. Η έγχυση του αίματος γίνεται με τον άρρωστο σε κατάλληλη θέση λόγω της δημιουργούμενης αρνητικής πίεσης μέσα στη φλέβα.

Συμπτώματα και, σημεία :

α. Πόνος στον θώρακα

β. Βήχας, αιμόπτυση

γ. Δύσπνοια

δ. Κυάνωση

ε. Ανησυχία

στ. Υπόταση

ζ. αδύνατος, συχνός σφυγμός

Πρόληψη :

α. Αποφεύγουμε την είσοδο αέρα στη φλέβα, ειδικά όταν αλλάζουμε τη συσκευή αίματος

β. Η Βελόνη να εφαρμόζεται, καλά στη συσκευή για να εμποδίζει, την είσοδο αέρα.

Αντιμετώπιση :

α. Κλείνουμε τον ρυθμιστή ροής της συσκευής

β. Τοποθετούμε τον άρρωστο σε κατάλληλη θέση για να παγιδευτεί ο αέρας στις δεξιές κοιλότητες της καρδιάς

γ. Χορηγούμε οξυγόνο

8.Μετάδοση νόσου

Ηπατίτιδα εξ'ομολόγου ορού, aids, ελονοσία και σύφιλη, μπορούν να μεταδοθούν από το αίμα του δότη στον δέκτη μέσω μολυσμένου αίματος.

Πρόληψη :

α. Επιλέγουμε τους δότες με πολύ προσοχή

β. Αποκλείουμε τους δότες που έχουν ιστορικό ηπατίτιδας ή ίκτερου ή εάν η εργαστηριακή εξέταση είναι θετική για το αντιγόνο ηπατίτιδας B.

Ο νοσηλεύτης ενημερώνει και συμπαραστέκεται στον άρρωστο και στους γονείς Ένα από τα βασικά καθήκοντα της νοσηλεύτριας είναι να βοηθήσει τον άρρωστο και τους γονείς, να

κατανοήσουν την φύση της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεων της. Ενημέρωση σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου και την θεραπεία.

Να εξηγήσει ότι η θεραπεία που σήμερα εφαρμόζεται είναι υποστηρικτική και αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του αρρώστου και επίσης στην βελτίωση της ποιότητας της.

Η θεραπεία αυτή είναι οι μεταγγίσεις που γίνονται περίπου ανά μήνα και επίσης περιλαμβάνει και την χορήγηση δεσφεριοξαμίνης για την μείωση του φορτίου του σιδήρου. Σίγουρα όλη αυτή η διαδικασία δεν είναι και τόσο ευχάριστη για τον ίδιο τον άρρωστο και μάλιστα όταν επαναλαμβάνεται.

Ομως πρέπει να κατανοηθεί ότι είναι η μοναδική που μπορεί να εφαρμοστεί προς το παρόν για αυτό και πρέπει ο άρρωστος να την ακολουθήσει. Αυτό πρέπει να γίνει κατανοητό και από τους γονείς για να πάψουμε πια να έχουμε παραδείγματα γονέων που θεωρούν ντροπή να κάνουν γνωστό ότι τα παιδιά τους είναι άρρωστα και να επισκεφτούν την Μονάδα Μεσογειακής αναιμίας. Αλλά να πεισθούν ότι μόνο με αυτό τον τρόπο θα βοηθήσουν το παιδί τους για να πάψει να υποφέρει. Επίσης ο νοσηλευτής παρακολουθεί γονείς και παιδιά για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης.

Όταν ο ασθενής αντιληφθεί ότι δεν είναι δυνατόν να γίνει τελείως καλά, είναι δυνατό να μελαγχολήσει. Μπορεί να αισθανθεί ότι δεν αξίζει να ζει και χάνει κάθε ενδιαφέρον για τον εαυτό του και την θεραπεία του

Όταν ο ασθενής βρίσκεται σ' αυτή την ψυχική κατάσταση είναι δύσκολο να τον φροντίσει κανείς, επειδή ο ίδιος δεν βοηθάει τον εαυτό του.

Δεν θέλει να φάει, αδιαφορεί για την προσωπική του υγιεινή και χάνει κάθε ενδιαφέρον για οποιαδήποτε δραστηριότητα.

Ο νοσηλευτής γνωρίζει ότι η θέληση για ζωή είναι απαραίτητη για να ξεπεράσει την ασθένεια. Γι' αυτό πρέπει να δείξει την αγάπη του στον άρρωστο και να τον πείσει ότι είναι χρήσιμος στην κοινωνία. Να τον βοηθήσει να αναπτύξει ρεαλιστικές Φιλοδοξίες και ιδέες για τον εαυτό του

Δεν πρέπει να δείχνει οίκτο προς τον ασθενή, αλλά η συμπεριφορά του να είναι σταθερή ώστε να κερδίσει την εμπιστοσύνη του.

Τα παιδιά έχουν ανάγκη από αγάπη και ασφάλεια που τους παρέχεται με την παρουσία της μητέρας. Στενοχωριούνται όταν αυτή δεν βρίσκεται κοντά τους, πολλές φορές είναι δακρυσμένα και θυμωμένα.

Αδυνατούν να δεχτούν την αγάπη και την στοργή του περιβάλλοντος, των συγγενών και φίλων τους.

Η μητέρα, πρέπει να αντικατασταθεί όσο το δυνατόν από την νοσηλεύτρια.

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

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

Πολλές φορές και οι γονείς εμφανίζουν έντονα ψυχικά προβλήματα (αισθήματα ντροπής, ενοχής κ.τ.λ.) που οδηγούν σε διαταραχή της ισορροπίας της οικογένειας, ακόμη και στην διάλυση της αλλά και στην εγκατάλειψη του άρρωστου παιδιού

Και σ' αυτή την περίπτωση είναι απαραίτητη η παρέμβαση του νοσηλευτή, η ενθάρρυνση των ατόμων αυτών να ελπίζουν, η διαφώτιση τους όσον αφορά την ασθένεια, την αντιμετώπιση της αλλά και την πρόληψη γεννήσεως και άλλων παιδιών με Μεσογειακή αναιμία.⁴³

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 1

Αγόρι, 15 χρονών πάσχει, από ομόψυχη Β-Μ.Α. Έχει ομάδα αίματος Β. RH(+)
Οι γονείς του είναι, και οι δύο ετερόζυγοι Β-Μ.Α. Γεννήθηκε στο χωριό Άνθεια
Καλαμάτας. Η διάγνωση έγινε όταν ήταν 12 μηνών αλλά άρχισε να μεταγγίζεται σε
ηλικία 2 χρονών. Έχει 2 αδελφές 21 και 18 χρονών υγιείς. Έκανε σπληνεκτομή. Και
μετά από κάποια χρόνια του εμφανίσθηκε μυοκαρδιοπάθεια. Νοσηλεύτηκε στο
Νοσοκομείο για 7 ημέρες. Από 10 χρονών κάνει αποσιδήρωση ανά 15νθήμερο.
Παίρνει τα παρακάτω φάρμακα: Lasix 500mg ,digoxin 0,25 mg ,capoten 25m g.
Κατά την ώρα της μετάγγισης του στο Νοσοκομείο άρχισε να εμφανίζει
δύσπνοια υπό μορφή ταχύπνοιας, παραγωγικό βήχα, δυσφορία, ταχυκαρδία,
διάταση των φλεβών του τραχήλου, κεντρική κυάνωση.

Τα συμπτώματα οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι είχε υπερφορτωθεί η κυκλοφορία.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Δύσπνοια	Αποκατάσταση της αναπνοής	-χορήγηση οξυγόνου και βρογχοδιασταλτικών -παραμονή του αρρώστου στο κρεβάτι -συνεχή λήψη σφυγμού και αναπνοής	-ο άρρωστος παρέμεινε στο κρεβάτι σε αναρρόπη θέση -έγινε συνεχής λήψη αναπνοών και σφυγμού -χορηγήθηκε οξυγόνο με ρινική μάσκα -δώθηκε 1/2 aminiphiline σε 250 cc φυσιολογικού ορού ενδοφλεβίως	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από την δύσπνοια ,και συνεχίστηκε η λήψη οξυγόνου
Δυσφορία	Απαλλαγή από την δυσφορία	-ψυχολογική υποστήριξη	Συζήτηση με τον νοσηλευτή	Μέσα σε μικρό χρονικό διάστημα ένωσε ηρεμία και ασφάλεια
Βήχας	Ανακούφιση από τον βήχα	-να γίνει αμέσως διακοπή της μετάγγισης και να ειδοποιηθεί αμέσως ο γιατρός	Ειδοποιήθηκε ο γιατρός και διακόπηκε η μετάγγιση	Ελαττώθηκε ο βήχας

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Ταχυκαρδία	Να αποκατασταθεί ο καρδιακός ρυθμός στα φυσιολογικά	-Παρακολούθηση της κεντρικής φλεβικής πίεσης και των ζωτικών σημείων -προφύλαξη του ασθενή από άσκοπη προσπάθεια	-γίνεται η συχνή λήψη των ζωτικών	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από την ταχυκαρδία αφού ο καρδιακός ρυθμός επανήλθε σε φυσιολογικά επίπεδα
Κεντρική κυάνωση	Να επανέλθει στο φυσιολογικό του χρώμα	-να εφαρμοστεί περίδεση των άκρων	Εφαρμόστηκαν tougniquets στα άκρα (περιχειρίδες , περιμηρίδες)	Επανήλθε το φυσιολογικό του χρώμα

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 2

Κορίτσι 17 ετών πάσχει από Β-Μ.Α. Γεννήθηκε από γονείς ετεροζυγότες. Είναι το μοναδικό παιδί στην οικογένεια. Γεννήθηκε στη Καλαμάτα. Έχει βάρος 45 κιλά και ύψος 1.,55 μέτρα.

Το δέρμα του έχει χρώμα ηπικτερικό.

Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 2 χρονών και μεταγγίζεται κάθε μήνα. Έχει κάνει όλα τα εμβόλια.

Στον ακτινολογικό έλεγχο εμφανίστηκαν αλλοιώσεις της νόσου στα άνω άκρα.

Ήρθε με Hb:10 g/dl Hct:30%. Αποσιδήρωση κάνει μόνη της με την ειδική συσκευή, με 5 φιαλίδια disferal (2,5 gr) 5-6 φορές την εβδομάδα. Της έχει παρουσιαστεί συστολικό φύσημα 2/6 στο προκάρδιο. Κατά την μετάγγιση παρουσίασε δύσπνοια, βήχα, κυάνωση, ανησυχία, πόνο στο θώρακα, υπόταση, ο σφυγμός της ήταν συχνός και αδύνατος, είχε αιμόπτυση. Όλα τα συμπτώματα οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι παρουσιάστηκε εμβολή αέρα.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Πόνος στον θώρακα	Εξάλειψη ή μείωση του πόνου	-να τοποθετηθεί ο ασθενής σε κατάλληλη θέση -συμβουλευόμε τον ασθενή να ηρεμίσει και να αναπνέει αργά -χορήγηση αναλγητικών φαρμάκων με εντολή γιατρού	-τοποθετήθηκε σε θέση trentelebug για να παγιδευτεί ο αέρας στις δεξιές κοιλότητες της καρδιάς -χορηγήθηκε buscopan με εντολή γιατρού	Ο ασθενής ένωσε καλύτερα αφού ο πόνος έγινε λιγότερο αισθητός
Βήχας –αιμόπτυση	Ανακούφιση από τον βήχα και αντιμετώπιση της αιμόπτυσης	-να σταματήσει αμέσως η μετάγγιση και να ειδοποιηθεί ο γιατρός	-διακόπηκε αμέσως η μετάγγιση και ειδοποιήθηκε γιατρός -πάρθηκε δείγμα πτυέλων για έλεγχο	Ελαττώθηκε ο βήχας ,απαλλάχτηκε από την αιμόπτυση και από τον έλεγχο αποδείχθηκε ότι δεν υπήρχε άλλο πρόβλημα
Δύσπνοια	Αποκατάσταση της αναπνοής	-χορήγηση οξυγόνου για να αποκατασταθεί η αναπνοή -τοποθέτηση σε κατάλληλη θέση	-χορηγήθηκε οξυγόνο με ρινική μάσκα -ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστή θέση	Αποκαταστάθηκε η αναπνοή

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Ανησυχία	Να ηρεμήσει ο ασθενής	Ψυχολογική υποστήριξη	- έγινε συζήτηση με τον ασθενή - παρακολούθησε ένα πρόγραμμα στην τηλεόραση	Μέχρι να τελειώσει το πρόγραμμα στην τηλεόραση είχε ήδη ησυχάσει
Υπόταση	Να επανέλθει η πίεση στα φυσιολογικά επίπεδα	Να γίνεται συχνή μέτρηση φλεβικής και αρτηριακής πίεσης	- πραγματοποιούταν η λήψη της πίεσης ανά 15 λεπτά	- αποκαταστάθηκε στα φυσιολογικά μέσα σε μια ώρα
Αδύνατος σφυγμός	Αποκατάσταση στην φυσιολογική τιμή	Να γίνεται συχνή λήψη ζωτικών σημείων	- ανά 15 λεπτά γινόταν μέτρηση της πίεσης και του σφυγμού	Ο σφυγμός επανήλθε στα φυσιολογικά επίπεδα μέσα σε μια ώρα περίπου
Κυάνωση	Να επανέλθει στο φυσιολογικό του χρώμα	- να χορηγηθεί οξυγόνο	- χορηγήθηκε οξυγόνο με ρινική μάσκα στα 2 lit	Επανήλθε στο φυσιολογικό του χρώμα

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 3

Αγοράκι 8 χρόνων πάσχει από ομόζυγη Β Μ.Α. ομάδας Ο RH (+): από γονείς που έχουν και οι δύο στίγμα. Γεννήθηκε σ' ένα μικρό χωριό και η κοινωνία το αντιμετώπιζε σαν να είχε μια κολλητική ασθένεια προκαλώντας του ψυχολογικά προβλήματα . Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 2,5 χρόνων. Αποσηδήρωση κάνει στο σπίτι με την ειδική συσκευή με 4 flakon desferal, την εβδομάδα 3 φορές.

Πρώτη μετάγγιση έγινε όταν ήρθε στο νοσοκομείο με Hb 9,3 και Ht 27%. Του έχουν γίνει τα εμβόλια για ηπατίτιδα-πνευμονιόκοκο. Ακτινογραφίες κρανίου-θώρακα μακρών οστών και λεκάνης. Λαμβάνει καθημερινώς βιταμίνη και χάπια ferisin μια φορά την ημέρα, γίνεται κάθε 3 μήνες έλεγχος βάρους και ύψους. Αιματολογικός έλεγχος κάθε εξάμηνο καθώς "επίσης και FERITINI ορού Και ηπατικός έλεγχος κάθε 3 μήνες. Μεταγγίζεται κάθε 15 με 20 ημέρες από 300 cc αίμα κάθε φορά

Κατά την διάρκεια της μετάγγισης του παρουσίασε Αιμολυτική αντίδραση.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Υψηλός πυρετός –ρίγος	Αντιμετώπιση του πυρετού και του ρίγους	-Να διακοπεί αμέσως η μεταγγίση -να ειδοποιηθεί αμέσως γιατρός -χορήγηση υγρών -τοποθέτηση κομπρέσων -σε μη υποχώρηση του πυρετού χορήγηση αντιπυρετικού με εντολή γιατρού	Διακόπηκε η μεταγγίση ,ο γιατρός ενημέρωσε ότι πρόκειται για αιμολυτική αντίδραση και χορηγήθηκε αντιπυρετικό	Το ρίγος αντιμετωπίστηκε και ο πυρετός έπεσε στα φυσιολογικά του επίπεδα
Ανησυχία	Να μειωθεί έως να εξαλειφθεί η ανησυχία του	Να γίνει συζήτηση με τον ασθενή ώστε να του προσφέρουμε ψυχολογική υποστήριξη και αν χρειαστεί να χορηγηθεί φαρμακευτική αγωγή με εντολή γιατρού	Τα συμπτώματα ανησυχίας υποχώρησαν μετά από την συζήτηση και δεν χρειάστηκε φαρμακευτική αγωγή	Ο ασθενής ηρέμησε

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Ναυτία –εμετοί	Αντιμετώπιση μέχρι να υποχωρήσει η ναυτία και βοήθεια και φροντίδα του ασθενή κατά την διάρκεια του εμετού	Να χορηγηθούν υγρά για πρόληψη της αφυδάτωσης και να τοποθετηθεί σε ημικαθιστή θέση για πρόληψη εισρόφησης.επίσης πρέπει να σταλούν τα εμέσματα για έλεγχο	Έγινε έλεγχος στα εμέσματα και τοποθετήθηκε σε ημικαθιστή θέση καθώς και έγινε η χορήγηση υγρών .	Σταμάτησε να κάνει εμετό .
Δύσπνοια	Ανακούφιση του ασθενή από την δύσπνοια	Να χορηγηθεί οξυγόνο για την αντιμετώπιση της δύσπνοιας	Χορηγήθηκε οξυγόνο με ρινική μάσκα	Ανακουφίστηκε από την δύσπνοια αν και στην αρχή αντιδρούσε για την τοποθέτηση της μάσκας
Ταχυκαρδία- ταχύπνοια	Εξάλειψη των συμπτωμάτων της ταχυκαρδίας και της δύσπνοιας	Να τοποθετηθεί σε σωστή θέση και να συνδεθεί με μόνιτορ για την παρακολούθηση της καρδιάς του ασθενή και χορηγείται φαρμακευτική αγωγή με ιατρική εντολή εάν δεν αντιμετωπιστούν τα συμπτώματα	Συνδέθηκε με μόνιτορ και στην συνέχεια πήρε φαρμακευτική αγωγή γιατί δεν υποχωρούσε η ταχυκαρδία και γινόταν πιο έντονη	Αντιμετωπίστηκε η ταχυκαρδία και οι σφίξης επανήλθαν στα φυσιολογικά επίπεδα

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Χρωματισμένα ούρα	Απαλλαγή από τις χρωστικές που βρίσκονται στα ούρα	-Να σταλούν δείγματα ούρων στο εργαστήριο για έλεγχο και να χορηγηθεί φαρμακευτική αγωγή με εντολή γιατρού	Στάλθηκαν δείγματα ούρων στο εργαστήριο -και χορηγήθηκαν 50 ml υπερτόνου διαλύματος διτανθρακικού νατρίου για αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή σχηματισμού κρυστάλλων οξείκης αιμάτινης	Ανεβρέθηκαν οι χρωστικές στα ούρα και επανήλθαν στα φυσιολογικά επίπεδα
Ολιγουρία – ανουρία	Απαλλαγή από τα συμπτώματα	-Να μετράμε τα προσλαμβανόμενα και αποβαλόμενα υγρά -να τοποθετηθεί καθετήρας εφόσον χρειαστεί -να διατηρηθεί ο όγκος του κυκλοφορούμενου αίματος	Έγινε αυστηρώς η μέτρηση των ούρων -τοποθετήθηκε καθετήρας κύστεως	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από την ανουρία

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Αιμορραγία από το σημείο φλεβοκέντησης	Να σταματήσει η αιμορραγία και να διατηρηθεί ο όγκος του κυκλοφορούμενου αίματος	Να χορηγηθεί με εντολή γιατρού ινωδογόνο και να γίνει περίδεση εκεί που αιμορραγεί	Η αιμορραγία σταμάτησε και έτσι δεν χρειάστηκε χορήγηση ινωδογόνου	Η αιμορραγία σταμάτησε

ΙΣΤΟΡΙΚΟ 4

Αγοράκι 9 χρόνων πάσχει από ομόζυγη Β Μ.Α. ομάδας αίματος Α RH (-) από γονείς που έχουν και οι δύο το στίγμα της Μ.Α.. Γεννήθηκε κάτω από δύσκολες συνθήκες . Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 2 χρόνων. Μεταγγίζεται κάθε μήνα και αποσιδήρωση κάνει με την ειδική συσκευή αποσιδήρωσης στο σπίτι του με 3 flakon desferal την εβδομάδα. Πρώτη μετάγγιση έγινε στις εφόσον ήρθε στο νοσοκομείο με Hb 10 και Ht 26%.

Του έχουν γίνει όλα τα εμβόλια, γίνεται κανονικά έλεγχος αιματολογικός κάθε 6. μήνες, FERITINI ορού, ηπατικός έλεγχος κάθε 3 μήνες, Και έλεγχος βάρους και ύψους κάθε 3 μήνες. Λαμβάνει καθημερινώς βιταμίνη και χάπια FERISIN μια φορά την ημέρα.

Κατά την διάρκεια της μετάγγισης του άρχισε να εμφανίζει δύσπνοια, βήχα, κυάνωση, ανησυχία, πόνο στο θώρακα, υπόταση, ο σφυγμός του ήταν συχνός και αδύνατος, είχε αιμόπτυση, και όλα τα συμπτώματα οδηγούσαν στο συμπέρασμα ότι δημιουργήθηκε κάποια εμβολή αέρα.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Πόνος στον θώρακα.	Απαλλαγή από τον πόνο.	Να τοποθετηθεί σε θέση TRENTELBUG για να παγιδευτεί ο αέρας στις δεξιές κοιλότητες της καρδιάς. Προτροπή του ασθενή να αναπνέει αργά και ήρεμα.	Τοποθετήθηκε σε θέση TRENTELBUG.	Ο πόνος έγινε λιγότερο αισθητός.
Βήχας-αιμόπτυση.	Ανακούφιση από τον βήχα και απαλλαγή από την αιμόπτυση.	Άμεση διακοπή της μετάγγισης και ειδοποίηση του γιατρού. Να γίνει έλεγχος των αιματηρών πτυέλων.	Διακόπηκε η μετάγγιση. Ειδοποιήθηκε ο γιατρός. Στάλθηκαν τα πτύελα στο εργαστήριο.	Ελαττώθηκε ο βήχας, απαλλάχτηκε από την αιμόπτυση και από τον έλεγχο αποδείχτηκε ότι δεν υπήρχε άλλο πρόβλημα.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Κυάνωση	Να επανέλθει στο φυσιολογικό του χρώμα	Να χορηγηθεί οξυγόνο	Χορηγήθηκε οξυγόνο με ρινική μάσκα	Επανήλθε στο φυσιολογικό του χρώμα
Δύσπνοια	Ανακούφιση του ασθενή από την δύσπνοια και αποκατάσταση της αναπνοής	-Να χορηγηθεί οξυγόνο για την αντιμετώπιση της δύσπνοιας -Να τοποθετηθεί σε ημικαθιστή θέση	-Χορηγήθηκε οξυγόνο με ρινική μάσκα -τοποθετήθηκε σε ημικαθιστή θέση	Ανακουφίστηκε από την δύσπνοια
Ανησυχία	Απαλλαγή από την ανησυχία	Να υπάρξει ψυχολογική υποστήριξη από την αδελφή. Συζήτηση για να νοιώσει ήρεμος.	Έγινε συζήτηση με την αδελφή και ο ασθενής τονώθηκε.	Μέσα σε λίγη ώρα ένοιωσε ήρεμος.

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ				
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΡΡΩΣΤΟΥ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
Υπόταση	Να επανέλθει η πίεση στα φυσιολογικά όρια	Να γίνεται συχνή μέτρηση της φλεβικής και αρτηριακής πίεσης	Γινότανε μέτρηση της πίεσης κάθε μισή ώρα	Επανήλθε στα φυσιολογικά επίπεδα
Αδύνατος και συχνός σφυγμός	Αποκατάσταση στα φυσιολογικά επίπεδα	-Να γίνεται συχνή λήψη των ζωτικών σημείων	-γινότανε η μέτρηση ζωτικών σημείων κάθε μισή ώρα	Επανήλθε ο σφυγμός στα φυσιολογικά επίπεδα

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Ολοκληρώνοντας την παρουσίαση της εργασίας αυτής, ελπίζουμε να έγινε κατανοητό πόσο σημαντική είναι η παροχή ολοκληρωμένης νοσηλευτικής φροντίδας στη Μεσογειακή Αναιμία και πόσο σημαντικός είναι ο ρόλος του νοσηλευτή-τριας στην πρόληψη της νόσου.

Τέλος, ευελπιστούμε να έγινε σαφές ότι η πρόληψη είναι ένας από τους τομείς στους οποίους θα πρέπει να δοθεί ιδιαίτερη βαρύτητα, τόσο από την Πολιτεία αλλά και από όλους εμάς και να μην αδιαφορούμε γι'αυτά που γίνονται γύρω μας .Θα πρέπει να προσπαθήσουμε να κάνουμε την ζωή αυτών των ανθρώπων καλύτερη .

Με τον τρόπο αυτό θα πάψουν να ζουν μια συνεχή απόρριψη και θα μπορούν να ζουν μια πιο φυσιολογική ζωή.

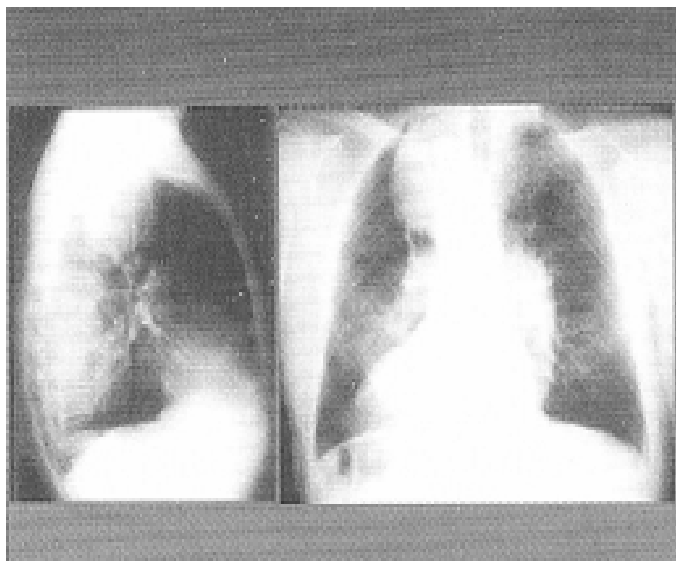
ΠΕΡΙΛΗΨΗ

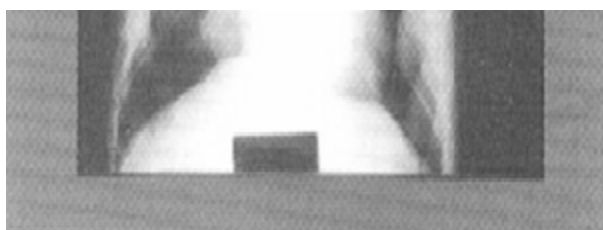
Η Μεσογειακή Αναιμία είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται κυρίως στις Μεσογειακές χώρες παρόλο αυτά απαντάται και σε χώρες όπως η Μικρά Ασία και στην Βόρεια και Κεντρική Αφρική .Στην Ελλάδα η Μεσογειακή Αναιμία κατέχει ένα μεγάλο ποσοστό αν και η νόσος είναι διαγνωσμένη εδώ και αρκετές δεκαετίες.Η Ιατρική το αποδίδει στην αδυναμία της πρόληψης και από την ανεπαρκή ενημέρωση των πολιτών.

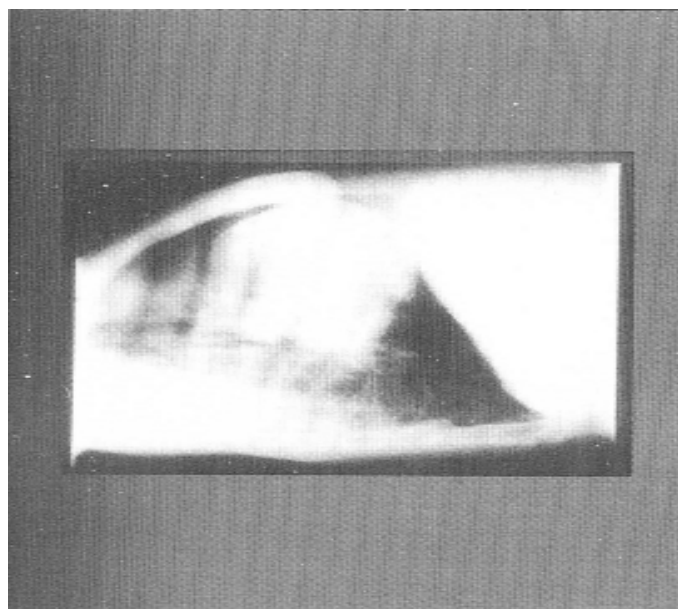
ΣΚΟΠΟΣ: Ο σκοπός της εργασίας μας είναι να γίνει κατανοητό πως ο καταλληλότερος τρόπος για την αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας είναι η πρόληψη .Εκτός από την πολιτεία όμως το χρέος για την σωστή ενημέρωση έχει και το νοσηλευτικό προσωπικό που κατέχει και άλλους ρόλους στην αντιμετώπιση της Μεσογειακής αναιμίας όπως την ψυχολογική υποστήριξη,την θεραπεία και την αντιμετώπιση των επιπλοκών που μπορεί να παρουσιαστούν κατά την διάρκεια της μετάγγισης .Θα πρέπει να αναφέρουμε και την σημαντικότητα των προγεννητικών εξετάσεων.

ΑΚΤΙΝΟΓΡΑΦΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ:

- ΑΥΞΗΣΗ ΚΑΡΔΙΟΘΩΡΑΚΙΚΟΥ ΔΕΙΚΤΗ
- ΠΡΟΒΟΛΗ ΣΤΕΛΕΧΟΥΣ ΠΝΕΥΜΟΝΙΚΗΣ ΑΟΡΤΗΣ
- ΕΝΔΟΘΩΡΑΚΙΚΕΣ ΕΞΩΜΥΕΛΙΚΕΣ ΕΣΤΙΕΣ
- ΠΑΧΥΝΣΗ ΠΛΕΥΡΩΝ
- ΑΣΒΕΣΤΩΣΗ ΠΕΡΙΚΑΡΔΙΟΥ
- ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ ΤΥΠΟΥ ΕΜΦΥΣΗΜΑΤΟΣ







Υπερηχοκαρδιογραφικά ευρήματα: Περικάρδιο

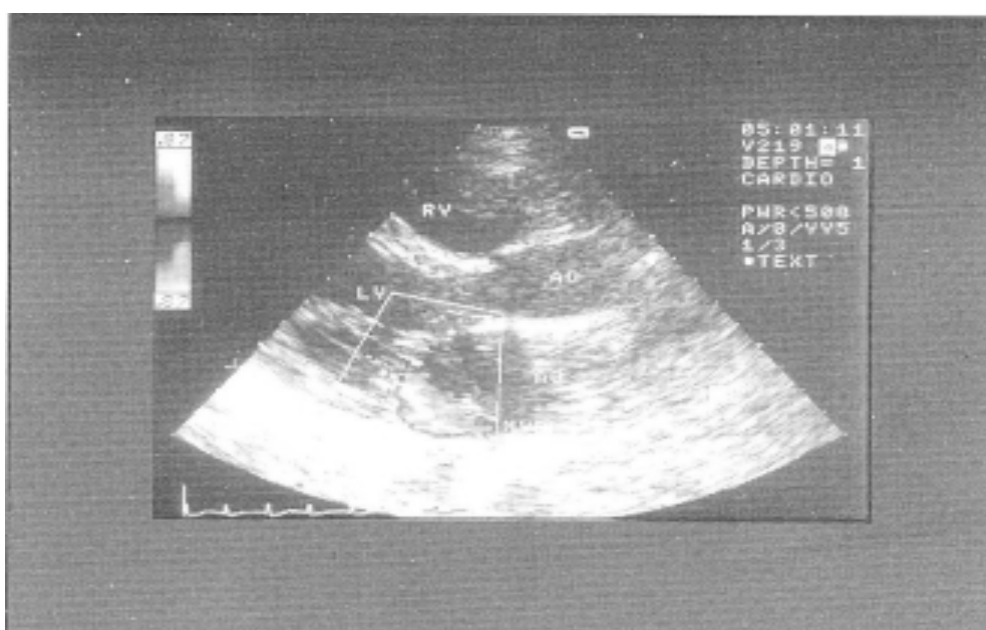
	Ασθενείς n=110
Πόσινση	38 (34.5%)
Συλλογή υγρού	16 (14.5%)

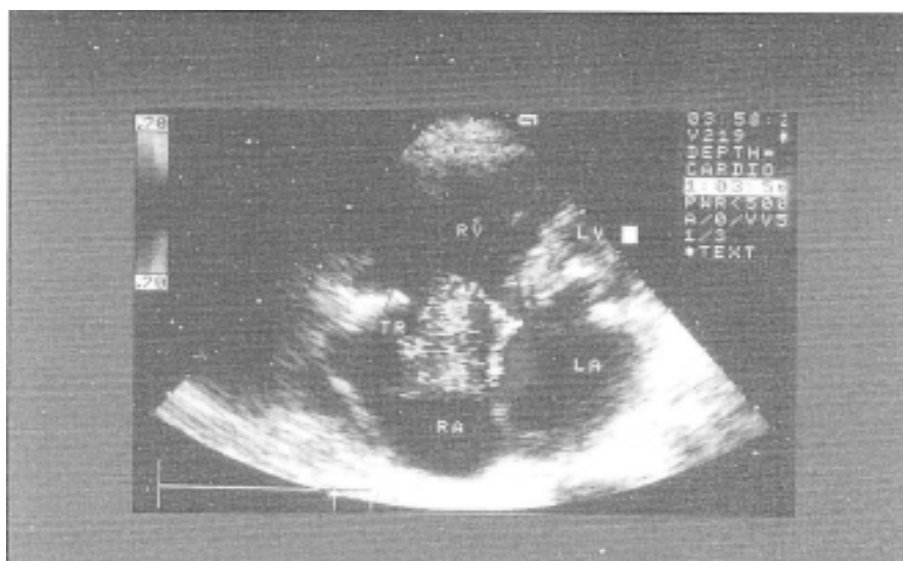
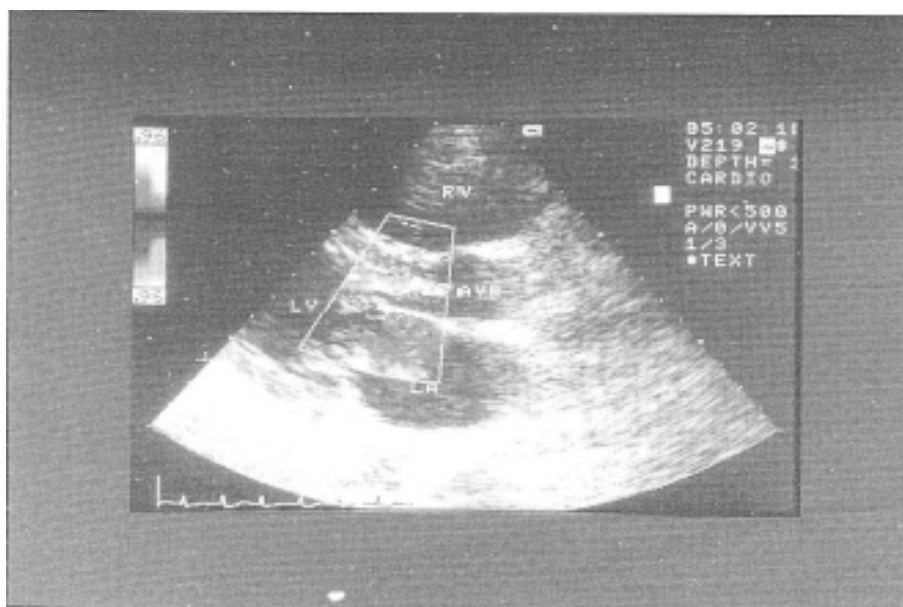
Isselbacher et al. Med 2001

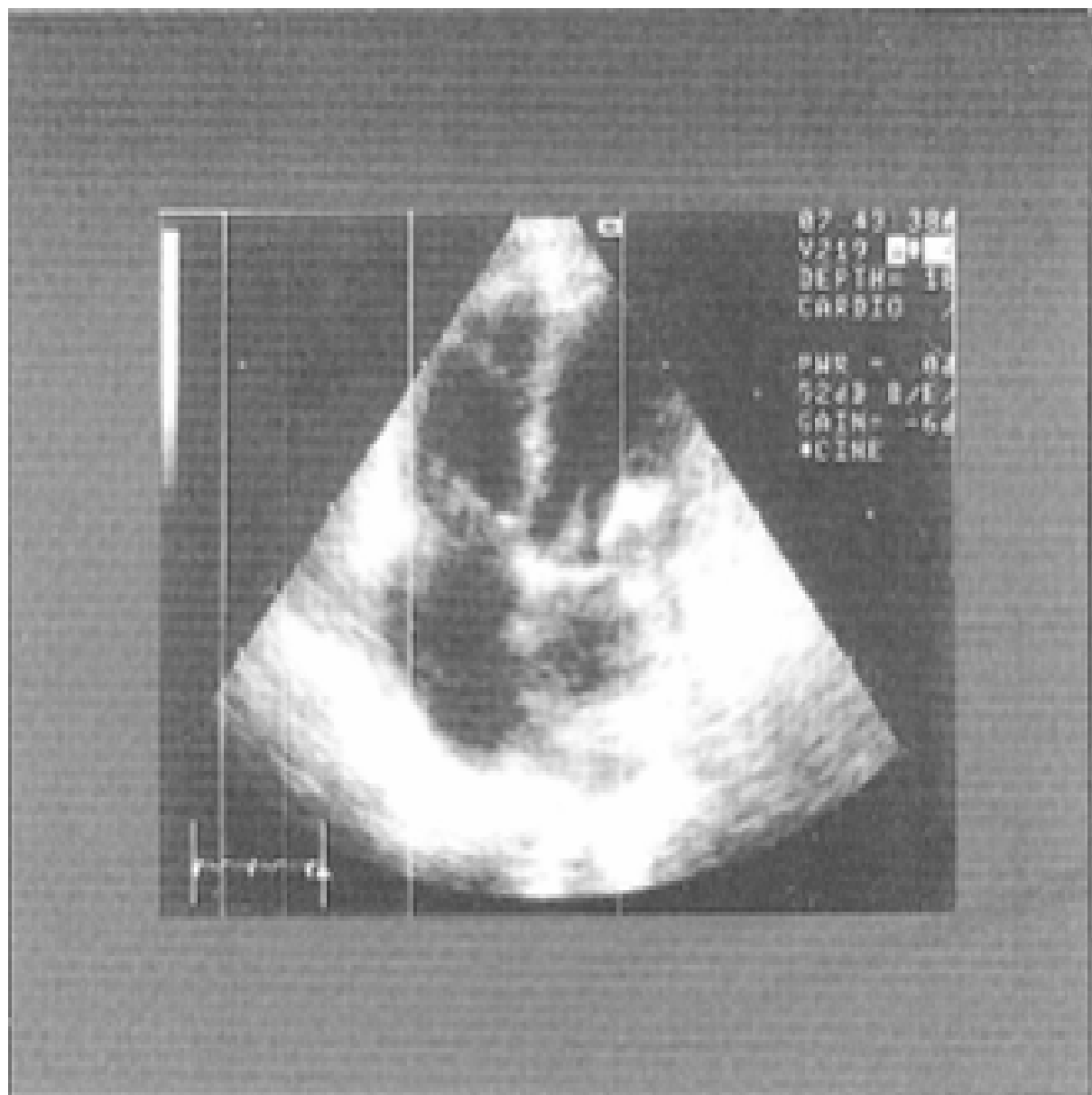
Υπερηχοκαρδιογραφικά ευρήματα: Βαλβίδες

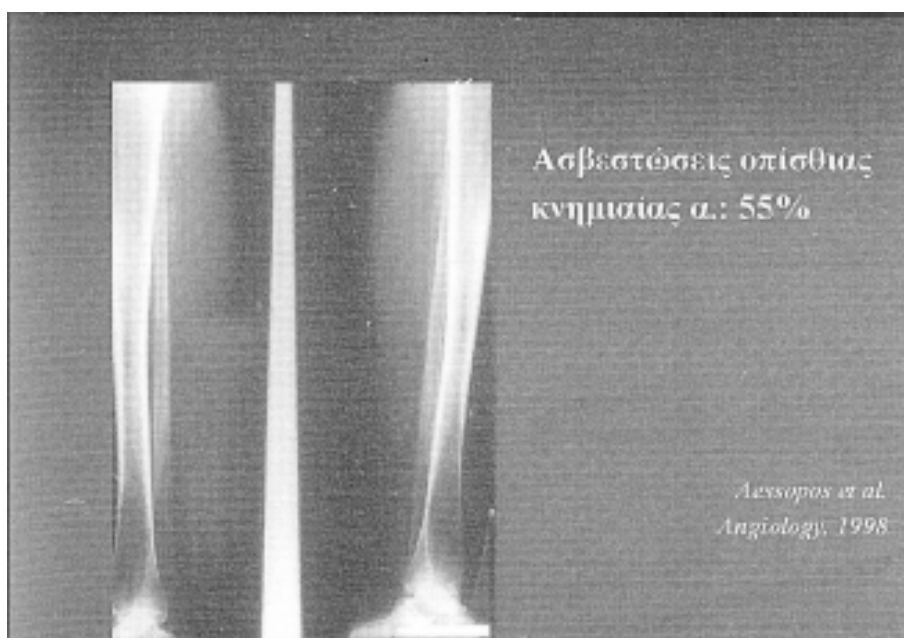
	n=110
Πάχυνση γλοζίνων	53 (48.1%)
Ασβέστωση	23 (20.9%)
Ανεπάρκεια	
Μιτροειδής	52 (47.2%)
Αορτική	17 (15.4%)
Πρόπτωση Μιτροειδούς	6 (5.4%)

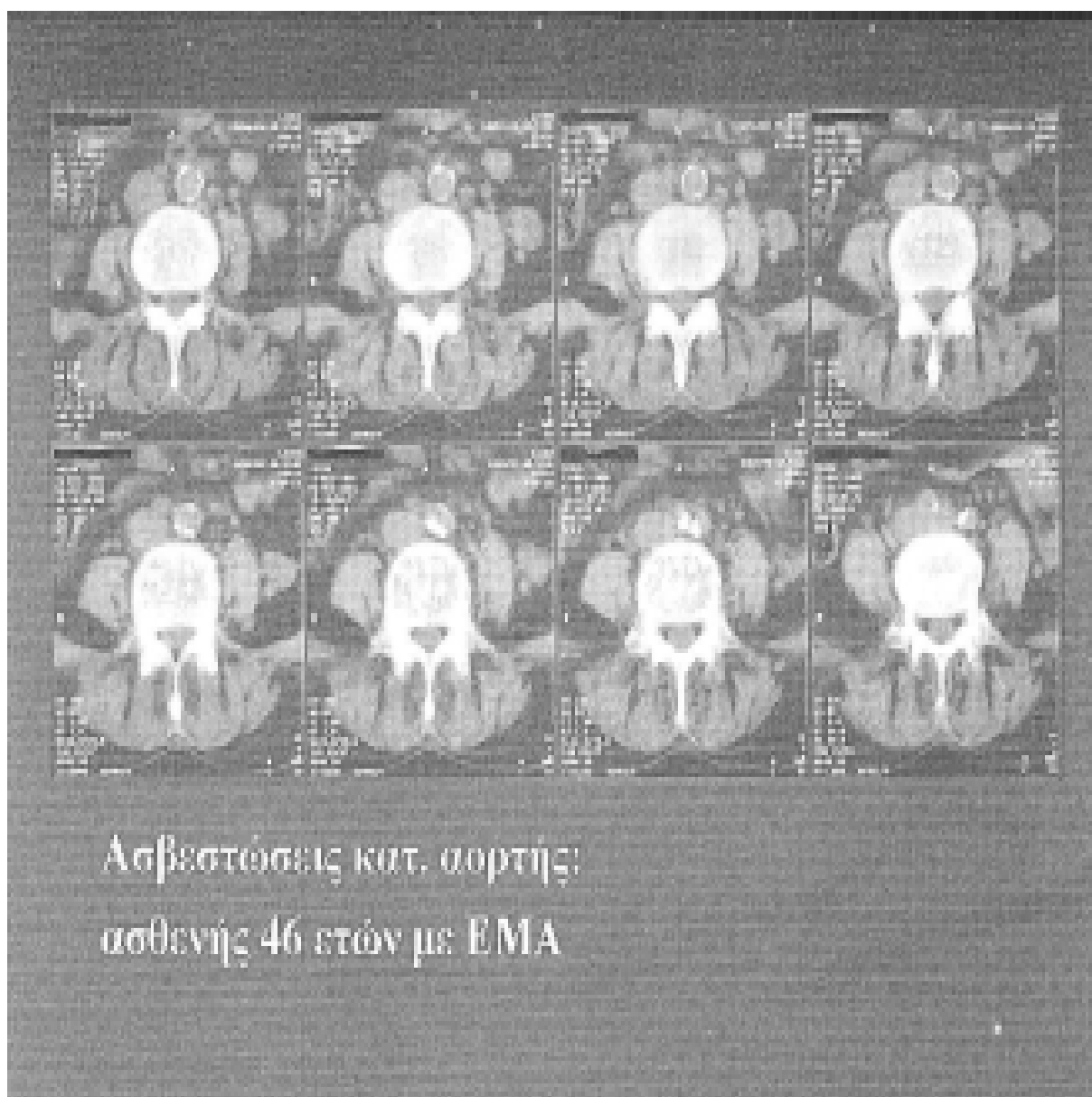
Assopoulos et al. Blood 2001

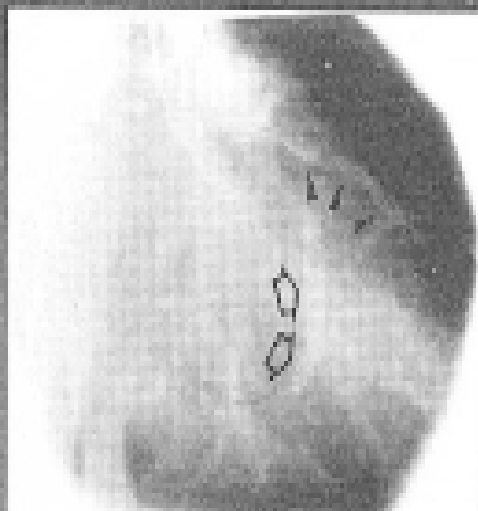




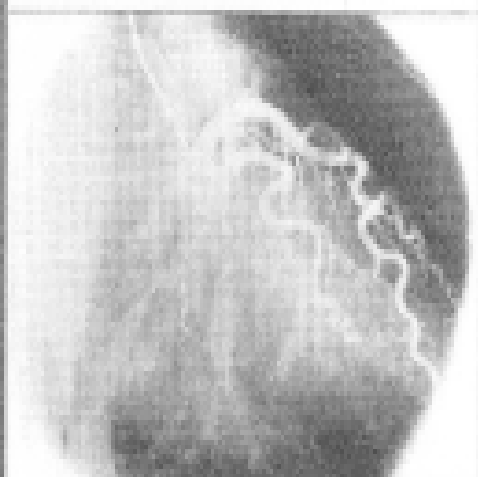




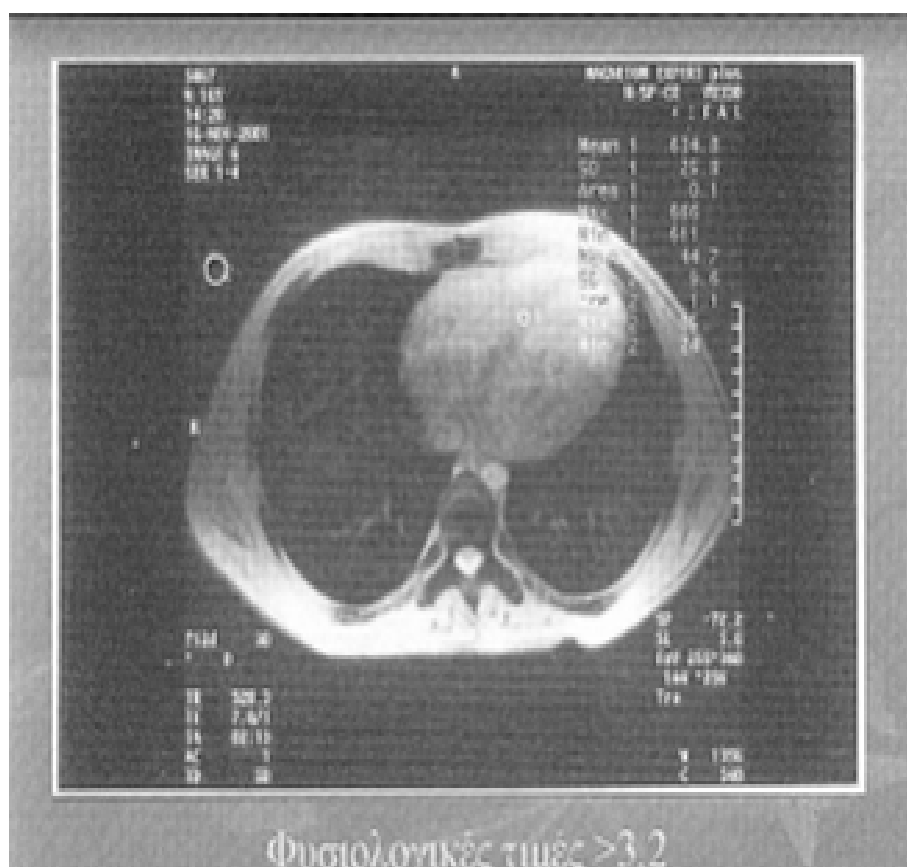
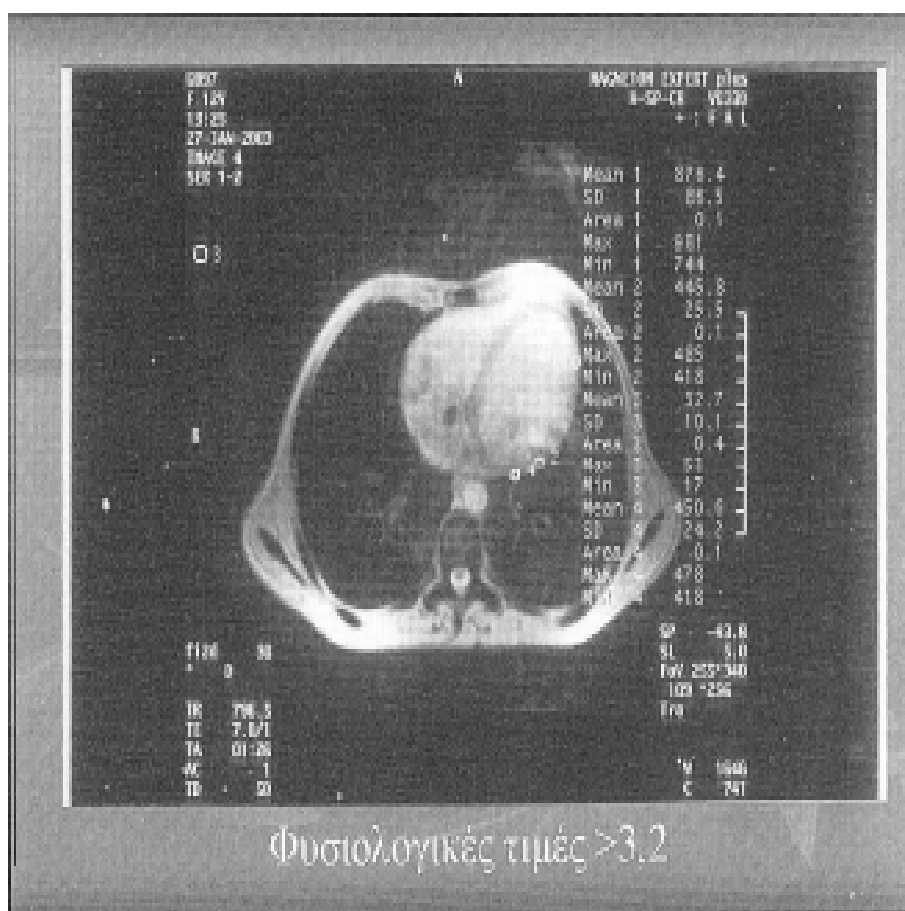




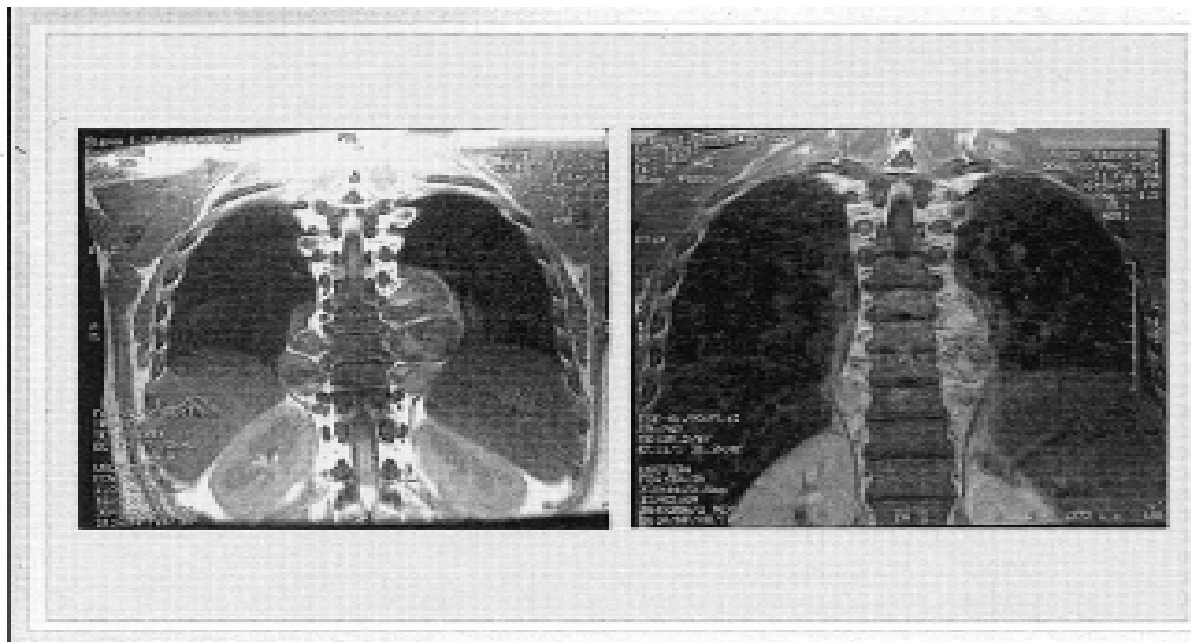
Ασβαστώσεις στα
στεφανιαία και το
μιτροειδικό δακτύλιο,
ασταθής στηθάγχη
απουσία στένωσης
στεφανιαίων
(ασθενής 48 ετών με
ΕΜΑ)






Farmakis et al
Eur J Haematol 2003







Υγιής, (ήπια & μέτρια σιδηροποίηση) πίνιακες T2*

		
<p><T10> ΔΕ: 200 ± 1 mm</p> <p><T2*> ΗΠ: 21.0 ± 9 mm</p> <p><T2*> ΔΕ: 23.4 ± 1.8 mm</p>	<p>ΦΡΤΣ: 103%</p> <p>ΔΕ: 200 ± 1 mm</p> <p><T2*> ΗΠ: 9.0 ± 1.3 mm</p> <p><T2*> ΔΕ: 23.9 ± 1.9 mm</p>	<p>ΦΡΤΣ: 310%</p> <p>ΔΕ: 200 ± 1 mm</p> <p><T2*> ΗΠ: 0 ± 0 mm</p> <p><T2*> ΔΕ: 23.5 ± 2 mm</p>



ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ

ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ

"ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ,,

ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ :

ΩΤΟΡΙΝΟΛΑΡΥΓΓΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ :

ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ
ΝΟΜΑΡΧΙΑ ΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ

ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ

ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ :

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ

Αιματοκρίτης

Αιμοσφαιρίνη

ΔΕΚ

Λευκά – Τύπος

Ουρία

Κρεατινίνη

Σάκχαρο

SGOT, SGPT

Αлк. φωσφατάση

Λευκώματα

Χολερυθρίνη

φεριπίνη ορού

Μέσος ετήσιος ΗΤ.

Ετήσια κατανάλωση
αίματος

Γεν. ούρων

ΤΚΕ

Ουρικό οξύ

Λοιπά

ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ
ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ

"ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ,
ΜΟΝΑΔΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ

:

ΟΦΘΑΛΜΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ:

ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

Ὁ ΒΙΒΛΙΟΤΡΑΦΙΑ

1. www.Healthnews.in. gr 28/02/06
2. **Βερδούκας Β. –Παπαγεωργίου –Γώγου Ο** , Ιστορική Ανάδρομη Επιβίωσης στην Μεσογειακή Αναιμία, *Πρακτικά από το πανελλήνιο συνέδριο θαλασσαιμίας και δρεπανοκυτταρικών συνδρόμων*, Πάτρα ,5-7 Μαΐου 2006
3. www.politis-news.com 28/02/06
4. www.2tee-katerpie.sch.gr 03/03/06
5. **Σοφιανός.Η.**ΝέοNewlasta,Απλή Ισχυρή Προστασία,Επιστημονική Ημερίδα ,Αθήνα, 31 Μαΐου 2003
6. **Σαχίνη –Καρδάση Άννα,Πάνου Μαρία**,Θαλασσαιμικά σύνδρομα και Μεσογειακή Αναιμία ,*Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική ,Νοσηλευτικές διαδικασίες* Τόμος 2^{ος} ,Εκδόσεις Βήτα , ,Έκδοση Βήτα ,Αθήνα ,2000,σ. 203-207
7. www.altasoff.gr 28/2/06
8. **Τσεβρένης Ι.Β.** Μεσογειακή Αναιμία ,*Αιματολογία* ,Κοβάνης Ιατρικά Βιβλία, Έκδοση Γ',Αθηνά 1985 σ.133-149,158,159
9. www.aparadektoi.gr 10/04/06
10. **Αντωνιάδης Σ.Χ** , Κλινική εικόνα Μεσογειακής Αναιμίας,*Παιδιατρική, Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ .Πασχαλίδης* ,Αθήνα 2000,σ.297-299
11. **Βόργια Ν.Ι ,Λαουτάρη Π.Ν**, Κλινική εικόνα Μεσογειακής αναιμίας, *Αιματολογία*, Τόμος Α΄ , ,Ιατρικές Εκδόσεις Αργυρού , Αθήνα 1995 ,σ.250-263
12. **Βόργια Ν.Ι ,Λαουτάρη Π.Ν**, Κλινική εικόνα Μεσογειακής αναιμίας, *Αιματολογία*, Τόμος Β΄ ,Ιατρικές Εκδόσεις Αργυρού , Αθήνα 1995 ,σ.558

13. **Πάνου Μαρία**, Εργαστηριακά Ευρήματα, νοσηλευτική παρέμβαση, *Παιδιατρική Νοσηλευτική Εννοιολογική Προσέγγιση*, Εκδόσεις Βήτα, Δ' Ανατύπωση, Αθήνα 2004, σ.185-199
14. **Μαλγαρινού Μ.Α-Κωνσταντινίδου Σ.Φ.**, Εργαστηριακά Ευρήματα, νοσηλευτική παρέμβαση, *Παθολογική Χειρουργική Νοσηλευτική*, Τόμος Β, Μέρος 2^ο, Εκδοσι Δέκατη ένατη, Εκδόσεις «Η Ταβίθα», Αθήνα 2000, σ.35-40
15. www.paediatrici.gr 03/03/06
16. **Ιωαννίδου –Παπακωνσταντίνου .Α**, Αίμα γενικά, *Αιματολογία*, Τόμος Α', Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα 2003
17. **Χαβελάκης Ε**, Πρόγνωση Μεσογειακής αναιμίας, *Αιμοσφαιρινοπάθειες*, Εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα 1991, σ.84,85
18. **Παπαγεωργίου .Κ**, Πρόγνωση μεσογειακής Αναιμίας, *Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας –* Ειδύλλιο με το χαρτί, Τεύχος 16^ο, Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα 1997
19. www.unborn.gr 03/08/06
20. www.kosmogonia.gr 03/08/06
21. **Πλάτης .ΟΔ**, *Θαλασαιμίας Νέα*, 8 Μαΐου παγκοσμιά ημέρα θαλασαιμίας, Εκδόσεις Πόσμα, Αθήνα 2004, σ.16-21,38,44,47,48,82,118
22. www.epoxhi.gr 1/03/06
23. **Γιανακόπουλος .Κ**, *Υπόχρωμες Μικροκυτταρικές Αναιμίες*, Επιστημονική Ημερίδα, Αθήνα, Μάιος 2003
24. www.aegeantimes.gr. 03/03/06
25. www.sex.htm 03/03/06

26. **Πλάτης ΟΔ**, *Θαλασσαιμίας Νέα ,Γέφυρα για το μέλλον*, Τεύχος 4^ο, Τετραμηνία Ενημερωτική Έκδοση της Ελληνικής Ομοσπονδίας Θαλασσαιμίας ,Αθήνα, Σεπτέμβριος –Δεκέμβριος 2005
27. **Πανελλήνιος Σύλλογος Μεσογειακής Αναιμίας** ,*Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας, Θαλασσαιμία χθες ,σήμερα ,αύριο* ,Τεύχος 18^ο ,Αθήνα ,Απρίλιος –Ιούνιος 1998
28. **Πανελλήνιος Σύλλογος Μεσογειακής Αναιμίας** ,*Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας-ο ΠΑΣΠΑΜΑ Εύχεται σε όλους το 1999 Χαρούμενο και Ευτυχισμένο* ,Τεύχος 20^ο Αθήνα, Οκτώβριος –Δεκέμβριος 1998
29. **Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης** ,*Δώστε Ζωή με το Αίμα σας, Δεσμοί Αίματος* ,Αγωγή Υγείας ,Αθήνα 2005
30. **Δεσπόπουλος .Α**,*Εγχειρίδιο Φυσιολογίας με Έγχρωμο Ατλάντα* ,Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας,Αθήνα 1990
31. **Υπουργείο Υγείας και Προνοίας** ,*Το Αίμα και όλα όσα πρέπει να ξέρει κανείς για το αίμα και την αιμοδοσία* ,Αθήνα 1999.
32. www.geocities.com 01/03/06
33. www.psurenal.gr 03/08/06
34. www.aimodosia.htm 03/08/06
35. www.dotes-aimopetalion.gr 03/08/06
36. www.iatriki-genetiki.med.gr 05/07/06
37. www.specialeducation.gr 05/07/06
38. www.mednet.gr 05/07/06
39. [www.thalassemia .gr](http://www.thalassemia.gr) 03/08/06
40. www.paidon-agiasofia.gr 01/03/06
41. www.hyper.gr 10/04/06
42. www.exe1928.gr 10/04/06

43. **Μαλαρινού Μ.Α-Κωνσταντινίδου Σ.Φ**, Νοσηλευτική Παρέμβαση, *Γενική Παθολογική Νοσηλευτική*, Τόμος Α' ,Έκδοση Εικοστή Τετάρτη ,Εκδόσεις «Η Ταβίθα», Αθήνα 2002,σ163-171