

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

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΘΕΜΑ: ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ - ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ

Αικατερίνη Καφετζή
Εργαστηριακός συνεργάτης

ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΑ

Κωνσταντινοπούλου Κωστούλα

ΠΑΤΡΑ 2007

Η εργασία αυτή αφιερώνεται στους γονείς μου και στην αδερφή μου, που μου στάθηκαν όλα αυτά τα χρόνια που σπούδαζα και στην καθηγήτρια μου που με βοήθησε στην πτυχιακή εργασία.

*Τίποτα δεν χτίζεται πάνω στην
πέτρα, όλα πάνω στην άμμο
χτίζονται, όμως το χρέος μας είναι
να χτίζουμε σα να 'ταν η άμμος
πέτρα.*

(Χόρχε Λουίς Μπόρχες
Ποιήματα<< Το Εγκώμιο της Σκιάς)

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	6
---------------	---

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Το αίμα και τα συστατικά του

1.1 Αίμα.....	8
1.2 Σύσταση και λειτουργία του αίματος.....	8
1.3 Ομάδες αίματος και σύσταση ABO.....	12
1.4 Σύστημα Rhesus.....	14

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Αναιμίες: Ορισμός- είδη αναιμιών-κλινική εικόνα

2.1 Αναιμίες: Γενικές έννοιες-ορισμοί.....	16
2.2 Κλινικές εκδηλώσεις των αναιμιών.....	17
2.3 Είδη αναιμιών.....	18
2.3.1 Σιδηροπενική αναιμία.....	18
2.3.2 Μεγαλοβλαστική αναιμία.....	21
2.3.2.1 Μεγαλοβλαστικές αναιμίες από έλλειψη φυλλικού οξέος.....	22
2.3.3 Απλαστική αναιμία.....	23
2.3.4 Αιμολυτικές αναιμίες.....	24
2.3.4.1 Αιμολυτική αναιμία από έλλειψη της γλυκοζο-6- φωσφορικής αφυδρογονάσης (G-6-PD).....	25
2.3.5 Δρεπανοκυτταρική αναιμία.....	25

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Μεσογειακή Αναιμία

3.1 Θαλασσαιμικά σύνδρομα.....	28
3.1.1 Ομόζυγος ή μείζων β- θαλασσαιμία (Μεσογειακή αναιμία ή μείζων θαλασσαιμία ή αναιμία του Cooley).....	28
3.1.2 Ετερόζυγος β- θαλασσαιμία ή ελάσσων θαλασσαιμικό σύνδρομο (Μεσογειακό στίγμα).....	29
3.1.3 Ενδιάμεσος β- θαλασσαιμία αναιμία.....	30
3.2 Ιστορική εξέλιξη θαλασσαιμιών.....	30
3.3 Επιδημιολογία.....	32
3.4 Κληρονομική μεταβίβαση.....	33

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Προβλήματα-Διάγνωση-Θεραπεία Μεσογειακής αναιμίας

4.1 Προβλήματα μεσογειακής αναιμίας.....	36
4.1.1 Σπληνομεγαλία.....	36
4.1.2 Υπερσιδήρωση.....	37
4.1.3 Καρδιολογικές επιπλοκές.....	38
4.1.4 Ενδοκρινολογικές επιπλοκές.....	39
4.1.5 Καθυστερημένη ή ανασταλμένη εφηβεία και υπογοναδισμός.....	40
4.1.6 Υποθυρεοειδισμός.....	41
4.1.7 Υποπαραθυρεοειδισμός.....	41
4.1.8 Διαταραχές μεταβολισμού υδατανθράκων.....	42
4.1.9 Γονιμότητα και βοηθητικά αναπαραγωγή.....	42
4.1.10 Εγκυμοσύνη.....	43
4.1.11 Οστεοπόρωση.....	44
4.1.12 Λοιμώξεις.....	44
4.1.13 Ιογενής ηπατίτιδα C (HCV).....	44
4.1.14 Ιογενής ηπατίτιδα B (HBC).....	46
4.1.15 Ιός ανοσοανεπάρκειας ανθρώπου (HIV).....	47
4.2 Διάγνωση-Πρόγνωση.....	48
4.2.1 Διάγνωση.....	48
4.2.2 Προγεννητική διάγνωση.....	50

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: Θεραπευτική αντιμετώπιση Μεσογειακής αναιμίας

5.1 Παθογενετικοί μηχανισμοί και αιτιολόγηση της θεραπείας.....	53
5.1.1 Μετάγγιση αίματος.....	56
5.1.1.1 Ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί.....	57
5.1.1.2 Χορήγηση αίματος.....	59
5.1.1.3 Παράγοντες που επηρεάζουν την εμφάνιση επιπλοκών.....	61
5.1.1.4 Αντιδράσεις από μετάγγιση αίματος.....	62
5.1.2 Σπληνεκτομή.....	64
5.1.3 Αποσιδήρωση.....	65
5.1.4 Μεταμόσχευση μυελού των οστών.....	66
5.1.5 Το μέλλον.....	68

5.2 Ψυχολογικές επιπτώσεις στα άτομα με μεσογειακή αναιμία και το περιβάλλον τους και η αντιμετώπισή τους.....	68
--	----

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: Νοσηλευτική παρέμβαση και φροντίδα ασθενών Μεσογειακή

Αναιμία

6.1 Νοσηλευτική παρέμβαση.....	71
6.2 Νοσηλευτικές δραστηριότητες.....	74
6.3 1 ^ο Περιστατικό.....	76
6.4 2 ^ο Περιστατικό.....	82

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ.....	90
------------------------------------	-----------

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	93
----------------------	-----------

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	95
--------------------------	-----------

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....	99
-----------------------	-----------

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομική νόσος και δεν μεταδίδεται από ένα άτομο στο άλλο, και ένας πάσχων δεν υστερεί νοητικά από ένα υγιές άτομο.

Σκοπός της εργασίας είναι η ενημέρωση του κοινού για την μεσογειακή αναιμία και την μετάγγιση αίματος, που είναι η κύρια μορφή θεραπείας της μεσογειακής αναιμίας.

Η θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται κυρίως στις τακτικές μεταγγίσεις και στην συχνή αποσιδήρωση, αλλά και στην σπληνεκτομή και στην μεταμόσχευση του μυελού των οστών.

Η πρόληψη είναι δυνατόν να γίνεται με την ενημέρωση του κοινού, τον προγεννητικό έλεγχο και των αιματολογικό έλεγχο των εγκύων, με την εξέταση για την ύπαρξη του στίγματος της νόσου πριν το γάμο.

Η νοσηλευτική φροντίδα του αρρώστου με μεσογειακή αναιμία πρέπει να παρέχεται σε ένα περιβάλλον υγιεινό, άνετο και ήρεμο και να αποσκοπεί στην επίλυση των νοσηλευτικών προβλημάτων και την ικανοποίηση των νοσηλευτικών του αναγκών ενώ μεγάλης σημασίας είναι η ψυχολογική υποστήριξη τόσο του αρρώστου όσο και της οικογένειάς του.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Το αίμα και τα συστατικά του

- 1.1** Αίμα
- 1.2** Σύσταση και λειτουργία του αίματος
- 1.3** Ομάδες αίματος και σύστημα ABO
- 1.4** Σύστημα Rhesus

1.1 Αίμα

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

1.2 Σύσταση και λειτουργία αίματος

Το αίμα αποτελείται από τα έμμορφα συστατικά (κύτταρα) και το πλάσμα. Τα κύτταρα είναι τριών ειδών: τα ερυθροκύτταρα (ερυθρά αιμοσφαίρια), τα λευκοκύτταρα (λευκά αιμοσφαίρια) και τα αιμοπετάλια (θρομβοκύτταρα).¹

Οι λειτουργίες του αίματος είναι:

- ✓ Η μεταφορά του οξυγόνου (O_2) από τους πνεύμονες στους ιστούς και του διοξειδίου του άνθρακα (CO_2) από τους ιστούς στους πνεύμονες.
- ✓ Η μεταφορά θρεπτικών ουσιών, ανόργανων ιόντων, βιταμινών, κ.ά από το γαστρεντερικό σωλήνα στους ιστούς.
- ✓ Η μεταφορά ορμονών από τους ενδοκρινείς αδένες προς τους ιστούς.
- ✓ Η μεταφορά αχρήστων ουσιών από τους ιστούς προς τα απεκκριτικά όργανα (κυρίως τους νεφρούς) για απέκκριση.
- ✓ Η μεταφορά και κατανομή της θερμότητας ώστε να διατηρείται σταθερή η θερμοκρασία του σώματος.
- ✓ Η συμβολή στην άμυνα του οργανισμού.¹

Οι παραπάνω μεταφορικές λειτουργίες του αίματος εξασφαλίζονται με την κυκλοφορία του αίματος. Κυκλοφορία του αίματος περιγράφηκε εδώ και τρεις αιώνες από τον Άγγλο γιατρό Harvey και χωρίζεται στα ακόλουθα δύο τμήματα:

Μεγάλη Κυκλοφορία: Αρχίζει από τον **αριστερό κόλπο** της καρδιάς, όπου το αίμα έρχεται φορτωμένο οξυγόνο από τους πνεύμονες. Συνεχίζεται στην **αριστερή κοιλία** της καρδιάς, που λειτουργεί σαν πιεστική αντλία και στέλνει το αίμα στις **αρτηρίες**, που διακλαδώνονται ολοένα και περισσότερο στο σώμα για να μεταπέσει στα τριχοειδή των ιστών. Έπειτα το αίμα συλλέγεται στις **φλέβες**, βαθμιαία συγκεντρώνονται στην **άνω και κάτω κοίλη φλέβα**, οι οποίες ξαναφέρνουν το αποξυγονωμένο αίμα στους πνεύμονες.

Μικρή κυκλοφορία: Αρχίζει από το **δεξιό κόλπο** της καρδιάς, όπου επιστρέφει το αίμα της μεγάλης κυκλοφορίας, συνεχίζεται στη **δεξιά κοιλία**, από όπου το αίμα στέλνεται στους πνεύμονες για να οξυγονωθεί και τελειώνει στον **αριστερό κόλπο** όπως περιγράφηκε παραπάνω.²

Έμμορφα στοιχεία του αίματος

Τα έμμορφα στοιχεία του αίματος, που αιωρούνται στο πλάσμα και μεταφέρονται με αυτό, είναι τα ερυθροκύτταρα, τα λευκοκύτταρα (πολυμορφοπύρρηνα, λευκοκύτταρα και μεγάλα μονοπύρρηνα) και τα αιμοπετάλια. Τα στοιχεία αυτά παράγονται με τον πολλαπλασιασμό και την ωρίμαση στους αιμοποιητικούς ιστούς (μυελό των οστών, λεμφαδένες κ.λπ.) μητρικών (άωρων) κύτταρων, των οποίων η παρουσία στο περιφερικό αίμα συνήθως είναι ένδειξη παθολογικής εξεργασίας.

Τα **ερυθροκύτταρα** (ή ερυθρά αιμοσφαίρια) είναι κύτταρα που παράγονται στο μυελό των οστών, αποβάλλουν τον πυρήνα τους πριν εξέλθουν στην κυκλοφορία και έχουν σχήμα αμφίκοιλου δίσκου με διάμετρο 7-8μ.Ο φυσιολογικός αριθμός των ερυθροκυττάρων ανά μL (κυβικό χιλιοστόμετρο) αίματος κυμαίνεται μεταξύ 4,5 και 6,2 εκατομμυρίων στους άνδρες,3,5 και 5,3 στις γυναίκες και 4,5-5,0 στα παιδιά. Κυτταρική μεμβράνη των ερυθροκυττάρων περιέχει τα ένζυμα που χρειάζονται για τη ζωή τους, η οποία διαρκεί περίπου 120 ημέρες, και η κύρια μάζα τους αποτελείται από ένα πρωτεϊνικό σκελετό με κυριότερη (κατά 95%) πρωτεΐνη την αιμοσφαιρίνη που αποτελείται από μια σιδηρούχο ένωση, την αίμη και μία ειδική σφαιρίνη.³

Η αίμη, και ακολούθως η αιμοσφαιρίνη, συντίθεται στο άωρο ερυθροκύτταρο του μυελού των οστών και έχει χρώμα ερυθρό από το οποίο προέρχεται και η ονομασία των ερυθροκυττάρων. Λειτουργία της αιμοσφαιρίνης είναι η μεταφορά οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα (οξυαιμοσφαιρίνη και <<αναχθείσα αιμοσφαιρίνη>>, αντίστοιχα).³

Λευκοκύτταρα (λευκά αιμοσφαίρια)

Τα λευκοκύτταρα (ή λευκά αιμοσφαίρια ,δηλαδή κύτταρα του αίματος που δεν περιέχουν την ερυθρού χρώματος αιμοσφαιρίνη) είναι εξειδικευμένα εμπύρνηνα κύτταρα που συμμετέχουν στο σύστημα της ανοσίας, δηλαδή στους μηχανισμούς άμυνας του σώματος εναντίον ξένων προς αυτό οργανισμών (μικροβίων, ιών, μυκήτων κ.λπ.) ή ουσιών. Φυσιολογικά, ο αριθμός των λευκοκυττάρων κυμαίνεται από 5.000 κατά κυβικό χιλιοστόμετρο αίματος (κ.κ.χ.) δηλαδή 1 λευκοκύτταρο για κάθε 500-1.000 ερυθροκύτταρα). Η ελάττωση των λευκοκυττάρων κάτω των 5.000 κ.κ.χ. καλείται λευκοπενία, η δε αύξηση πάνω από 10.000 κ.κ.χ. καλείται λευκοκυττάρωση. Διακρίνονται στα κοκκωτά ή μυελογενή πολυμορφοπύρνηνα (ουδετερόφιλα, ηωσινόφιλα και βασεόφιλα) και μεγάλα μονοπύρνηνα (ή μονοκύτταρα) και στα άκοκκα ή λεμφογενή λεμφοκύτταρα και πλασματοκύτταρα. Τα μυελογενή λευκοκύτταρα είναι κυρίως :φαγοκύτταρα (μικροφάγα τα ουδετερόφιλα και μακροφάγα τα μεγάλα μονοπύρνηνα) και κύτταρα απελευθέρωσης ουσιών που επιδρούν καταστρεπτικά στον εισβολέα (ηωσινόφιλα) ή συμμετέχουν στη φλεγμονή (βασεόφιλα), ενώ τα λεμφογενή είναι κύτταρα σύνθεσης και απελευθέρωσης ουσιών που επιδρούν καταστρεπτικά στον εισβολέα (ηωσινόφιλα) ή συμμετέχουν στην φλεγμονή (βασεόφιλα) ενώ τα λεμφογενή είναι κύτταρα σύνθεσης και απελευθέρωσης ουσιών που συμμετέχουν στη χημική και κυτταρική ανοσία³

Αιμοπετάλια

Τα αιμοπετάλια είναι κύτταρα χωρίς πυρήνα, απαραίτητα για τη φυσιολογική αιμόσταση. Κυκλοφορούν για 6-8 ημέρες και κατόπιν καταστρέφονται στο σπλήνα ή στο πνευμονικό τριχοειδικό δίκτυο. Η επιβίωση στο σπλήνα όταν υπάρχει αυξάνεται η κατανάλωση (θρόμβωση, λοίμωξη, διόγκωση του σπλήνα). Στα επιχρίσματα περιφερικού αίματος τα αιμοπετάλια ελαττώνονται και εμφανίζονται ως σωματίδια με λεπτή βασεόφιλη κοκκίωση και με διάμετρο 1-2 μm . Η φυσιολογική τους συγκέντρωση είναι $140-400 \cdot 10^9 / \text{l}$. Ο αριθμός αυτός είναι χαμηλότερος στα νεογνά ($100-300 \cdot 10^9 / \text{l}$) και σε συγκεντρωμένους πληθυσμούς, όπως στη Νότια Ευρώπη ή τη Μέση Ανατολή.⁴

Πλάσμα

Πλάσμα είναι μέρος του εξωκυτταρίου υγρού, συμμετέχει στις ανταλλαγές με το μεσοκυττάριο υγρό μέσα από διαδικασίες διήθησης, ώσμωσης και ενεργητικής μεταφοράς ουσιών και αποτελείται κατά 90%, περίπου, από νερό και κατά 10% από διαλυμένες ουσίες: υδατάνθρακες (κυρίως γλυκόζη, απαραίτητη πηγή ενέργειας για τα κύτταρα του σώματος), πρωτεΐνες, αμινοξέα, βιταμίνες και ορμόνες, ηλεκτρολύτες, σίδηρο, μαγνήσιο και ιχνοστοιχεία, προϊόντα του μεταβολισμού και πλήθος άλλων ουσιών, π.χ. φαρμάκων, που διέρχονται από τον οργανισμό και αποβάλλονται.

Το πλάσμα αποτελεί επί πλέον την υγρή φάση μέσα στην οποία αιωρούνται και με την οποία μεταφέρονται τα έμμορφα στοιχεία του αίματος. Επίσης, αποτελεί το βασικό μέσο μεταφοράς πλήθους θρεπτικών ουσιών, θερμότητας, προϊόντων του μεταβολισμού αλλά και των έμμορφων στοιχείων του αίματος, συμμετέχει στην πήξη του αίματος (με τις ειδικές πρωτεΐνες-παράγοντες-της πήξης και με το ασβέστιο, που περιέχει) παίζει σημαντικό ρόλο στην άμυνα του οργανισμού (φλεγμονή, χυμική και κυτταρική ανοσία) και στην διατήρηση φυσιολογικής αρτηριακής πίεσης, της ισορροπίας των υγρών και των ηλεκτρολυτών και της οξεοβασικής ισορροπίας του σώματος.³

1.3 Ομάδες Αίματος και Σύστημα ABO

Το σύστημα ABO περιέγραψε το 1900 ο Land Steiner. Αποτελεί το πιο σημαντικό σύστημα για τις μεταγγίσεις αίματος και διαπιστώνεται όχι μόνο στα ερυθροκύτταρα, αλλά και σε πολλά άλλα κύτταρα του οργανισμού.

Η μεγάλη σημασία του οφείλεται στο ότι άλλο-συγκολλητίνες ABO εμφανίζονται πολύ νωρίς στον ορό, χωρίς να έχει προηγηθεί μετάγγιση, είναι δηλαδή φυσικά αντισώματα. Κατά συνέπεια, οι συγκολλητίνες αυτές μπορούν να αναγνωρίσουν αμέσως τα ερυθροκύτταρα που φέρουν τα ειδικά αντιγόνα, είναι μάλιστα αρκετά ισχυρά αντισώματα, ώστε η αντίδραση να συνοδεύεται από σοβαρές συνέπειες. Στατιστικά έχει υπολογισθεί ότι η κατανομή των ομάδων αίματος που υπάρχει στον Ευρωπαϊκό πληθυσμό το 1/3 των μεταγγίσεων θα είναι οπωσδήποτε ασύμβατες αν δεν ληφθεί υπόψη το σύστημα ABO.²

Οι άνθρωποι μπορούν να διαιρεθούν σε 4 ομάδες αίματος:

- Στη ομάδα A τα ερυθροκύτταρα έχουν το συγκολλητινογόνο A και το πλάσμα περιέχει τη συγκολλητίνη αντι-B.
- Στην ομάδα B τα ερυθροκύτταρα έχουν το συγκολλητινογόνο B και το πλάσμα περιέχει τη συγκολλητίνη αντι- A.
- Στην ομάδα AB τα ερυθροκύτταρα έχουν στην επιφάνεια τους και τα δύο συγκολλητινογόνα A και B αλλά στο πλάσμα δεν περιέχεται καμία από τις δύο συγκολλητίνες.
- Και στην ομάδα 0 (μηδέν) τα ερυθροκύτταρα δεν έχουν κανένα από τα δύο συγκολλητινογόνα και το πλάσμα περιέχει και τις δύο συγκολλητίνες (αντι-A και αντι-B).

Η σύνθεση των συγκολλητινογόνων A και B καθορίζεται γενικά από γονίδια A και B που κληρονομούνται κατά τους νόμους του Mendel, ενώ το γονίδιο 0 είναι αδρανές (σιωπηλό). Τα γονίδια A και B είναι επικρατή και για αυτό το λόγω η συνύπαρξη τους με το γονίδιο 0 οδηγεί στη σύνθεση μόνων των συγκολλητινογόνων A και B.³

Συχνότερη ομάδα αίματος είναι η 0 (περίπου 44%) και ακολουθούν η A (38%), η B (13%) και η AB (περίπου 5%). Στο παρελθόν η ομάδα 0 έχει χαρακτηριστεί ως << παγκόσμιος δότης>>, δηλαδή μπορούσε να χρησιμοποιηθεί για μετάγγιση σε άτομα οποιασδήποτε άλλης

ομάδας, και η AB ως <<παγκόσμιος δέκτης>>, δηλαδή τα άτομα αυτής της ομάδας μπορούσαν να δεχθούν μετάγγιση αίματος οποιασδήποτε άλλης. Οι χαρακτηρισμοί αυτοί στηρίχθηκαν στο γεγονός ότι οι συγκολλητίνες αντι-A και αντι-B που υπάρχουν στο αίμα των ατόμων ομάδας O βρίσκονται σ' αυτό σε σχετικά μικρές ποσότητες και, έτσι, δεν προκαλούν σημαντικές αντιδράσεις στους δέκτες των άλλων ομάδων, ενώ το ίδιο ίσχυε και τα συγκολλητινογόνα A και B των ερυθροκυττάρων της ομάδας AB (βρίσκονται σ' αυτά σε μικρότερες ποσότητες συγκριτικά με τα ερυθροκύτταρα των ομάδων A και B). Η πείρα, όμως, των μεταγγίσεων έχει δείξει ότι μπορούν να προκληθούν και σοβαρότατες αντιδράσεις (αιμολυτικές), γι' αυτό γενικά σήμερα ισχύει ο κανόνας να μεταγγίζεται στο δέκτη αίμα δότη της ίδιας ομάδας (π.χ. σε δέκτη ομάδας B αίμα δότη ομάδας B) και μόνο σε εξαιρετικά επείγουσες περιπτώσεις να χρησιμοποιούνται μικρές ποσότητες αίματος ομάδας O ή, σε δέκτες των άλλων ομάδων. Οι δέκτες, πάντως ομάδας O μπορούν να δεχτούν μόνο αίμα της ίδιας ομάδας (O).³

Πίνακας 1
Δυνατότητες AB0-συμβατών μεταγγίσεων²

μπορεί να δώσει αίμα σε		μπορεί να πάρει αίμα από	
Δότης	Δέκτη	Δέκτης	Δότη
A	A, AB	A	A,0
B	B, AB	B	B,0
AB	AB	AB	A,B,AB,0
O	A,B,AB,0	O	μόνο O

1.4 Σύστημα Rhesus

Εκτός από τις ομάδες αίματος, ιδιαίτερη σημασία έχει και ο παράγοντας Rhesus. Αυτός είναι ένα συγκολλητινογόνο, που φυσιολογικά βρίσκεται στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων των περισσότερων ανθρώπων, περίπου στο 85%. Τα άτομα αυτά χαρακτηρίζονται Rhesus θετικά (+). Το υπόλοιπο 15% των ατόμων που δεν έχουν τον παράγοντα αυτόν, λέγονται Rhesus (-) αρνητικά.

Τα άτομα με Rh(+) πρέπει να πάρουν αίμα Rh (+). Αν πάρουν Rh (-) δεν διατρέχουν κανένα κίνδυνο. Τα άτομα όμως που είναι Rh (-) πρέπει να πάρουν μόνο Rh (-) αίμα για την πρόληψη ευαισθητοποίησης. Αν σε άτομα Rh (-) χορηγηθεί αίμα Rh (-) χορηγηθεί αίμα Rh (+), το άτομο ευαισθητοποιείται. Ο οργανισμός παράγει αντισώματα ((αντι Rhesus ουσίες), οι οποίες καταστρέφουν τα εισαγόμενα ερυθροκύτταρα. Στην πρώτη μετάγγιση συνήθως δεν προκύπτουν προβλήματα, γιατί δεν προλαμβάνουν να αναπτυχθούν αντισώματα. Όταν όμως ακολουθήσει δεύτερη ή περισσότερες μεταγγίσεις τότε προκαλούνται αιμολυτικές αντιδράσεις με σοβαρές επιπτώσεις στον άρρωστο.

Ο παράγοντας Rh έχει πολύ μεγάλη σημασία σε περιπτώσεις εγκυμοσύνης. Ανάλογη κατάσταση ευαισθητοποίησης μπορεί να συμβεί σε εγκυμονούσα μητέρα με Rh (-), που το έμβryo κληρονόμησε το αντιγόνο του πατέρα Rh (+). Στις περιπτώσεις αυτές στους πρώτο τοκετό μπορεί να μην παρουσιασθούν προβλήματα. Στους επόμενους τα αντισώματα Rh που θα αναπτυχθούν στο αίμα της μητέρας θα περάσουν από τον πλακούντα στην κυκλοφορία του αίματος του εμβρύου που είναι Rh (+) μπορεί να προκαλέσουν από ελαφρό ίκτερο στο νεογνό μέχρι σοβαρές ή και θανατηφόρες αντιδράσεις (αιμολυτικός ίκτερος νεογνών). Οι περιπτώσεις αυτές απαιτούν ειδική θεραπευτική αντιμετώπιση. Σε βαριές καταστάσεις γίνεται αφαιμαξομετάγγιση, δηλαδή πλήρης αντικατάσταση του αίματος του νεογνού με νέο συμβατό αίμα..⁵

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Αναιμίες: Ορισμός – Είδη Αναιμιών-Κλινική Εικόνα

- 2.1 Αναιμίες: Γενικές έννοιες-ορισμός**
- 2.2 Κλινικές εκδηλώσεις των αναιμιών**
- 2.3 Είδη αναιμιών**
 - 2.3.1 Σιδηροπενική αναιμία**
 - 2.3.2 Μεγαλοβλαστικές αναιμίες**
 - 2.3.2.1 Μεγαλοβλαστικές αναιμίες από έλλειψη φυλλικού οξέος**
 - 2.3.2.2 Μεγαλοβλαστικές αναιμίες από έλλειψη βιταμίνης Β12**
 - 2.3.3 Απλαστική αναιμία**
 - 2.3.4 Αιμολυτικές αναιμίες**
 - 2.3.4.1 Αιμολυτική αναιμία από έλλειψη της γλυκοζο-6-φωσφορικής αφυδρογονάσης (G-6-PD)**
 - 2.3.4.2 Αιμολυτική αναιμία από αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία**
 - 2.3.5 Δρεπανοκυτταρική αναιμία**

2.1 Αναιμίες: Γενικές έννοιες-ορισμός

Αναιμία είναι η παθολογική κατάσταση κατά την οποία έχουμε ελάττωση του όγκου των συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά μονάδα όγκου αίματος (100μL), πυκνότητας της αιμοσφαιρίνης κατά 100mL και ή του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά κυβικό χιλιοστόμετρο.

Η ελάττωση του ποσού της αιμοσφαιρίνης που κυκλοφορεί σημαίνει ελάττωση του οξυγόνου που μεταφέρεται με το αίμα¹.

Η αναιμία συνήθως επιβεβαιώνεται με μία εξέταση αίματος, με την οποία μετρώνται τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης. Με περαιτέρω εξετάσεις αίματος μπορεί να προσδιορισθεί ο τύπος και η αιτία της αναιμίας.⁶

Αιτιολογικά οι αναιμίες ταξινομούνται στις πιο κάτω κατηγορίες

1. Αναιμίες από πλημμελή ερυθροποίηση.

A. Από έλλειψη παράγοντα που είναι απαραίτητος για την ερυθροποίηση, όπως:

- α) Έλλειψη σιδήρου.
- β) Έλλειψη βιταμίνης B12 ή φυλλικού οξέος.
- γ) Έλλειψη βιταμίνης C.

B. Από πλημμελή σύνθεσης αίμης (σπάνιες).

- α) Πρωτοπαθείς σιδηροβλαστικές αναιμίες.
- β) Ερυθροποιητική πορφύρα.

Γ. Από πλημμελή σύνθεση σφαιρίνης.

- α) Θαλασσαιμίες
- β) Αναιμίες από παθολογικές αιμοσφαιρίνης.

Δ. Από μυελική ανεπάρκεια.

- α) Απλαστική αναιμία.
- β) Διήθηση μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, κύτταρα κακοήθους λεμφώματος, καρκινικά κύτταρα κ.λπ.
- γ) Τοξική δράση στο μυελό, όπως σε ουραιμία.

2. Αναιμίες, που οφείλονται σε αυξημένες απώλειες:

- α) Αιμορραγία.
- β) Αυξημένη καταστροφή (αιμολυτικές αναιμίες).¹

2.2 Κλινικές εκδηλώσεις των αναιμιών

Η εικόνα κάθε είδους αναιμίας, τόσο η κλινική (σημεία και συμπτώματα), όσο και η εργαστηριακή (μορφολογικές και λειτουργικές αλλοιώσεις των έμμορφων στοιχείων του αίματος, του πλάσματος και του μυελού των οστών), συχνά έχει ορισμένα χαρακτηριστικά που οδηγούν στη διάγνωση και στην ειδική θεραπεία της (αν αυτή είναι δυνατή), όλες όμως οι αναιμίες συνοδεύονται από ορισμένες κλινικές εκδηλώσεις που προκύπτουν κυρίως από ορισμένες κλινικές εκδηλώσεις που προκύπτουν κυρίως από την ανεπαρκή οξυγόνωση των ιστών. Οι εκδηλώσεις αυτές είναι:

- ▼ **Ωχρότητα** του δέρματος και των βλεννογόνων (λόγω της ελάττωσης των ερυθροκυττάρων και / ή της αιμοσφαιρίνης) που διακρίνεται καλύτερα στα χείλη, στα νύχια, στις παλάμες, στον βλεννογόνο του στόματος και στους βλεφαρικούς επιπεφυκότες.
- ▼ **Εύκολη κόπωση** (λόγω της ανεπαρκούς οξυγόνωσης των μυών), ακόμα και κατά την ελαφρά σωματική προσπάθεια, η οποία όταν η αναιμία είναι βαριά μπορεί να φθάσει και μέχρι βαθμού διαλείπουσας χωλότητας ή εμφάνισης στηθαγχικού πόνου ή ακόμα και φαινόμενων καρδιακής ανεπάρκειας (δύσπνοιας με την παραμικρή προσπάθεια, προκάρδιων παλμών κ.λ.π).
- ▼ **Ζάλη, υπνηλία, κεφαλαλγία, τάση προς λιποθυμία ή λιποθυμίες και αδυναμία πνευματικής συγκέντρωσης** λόγω της ανεπαρκούς οξυγόνωσης του εγκεφάλου και, συχνά, της ανάπτυξης ορθοστατικής υπόστασης.
- ▼ **Ταχυκαρδία και ταχύπνοια**, που οφείλεται στην αντανακλαστική προσπάθεια του καρδιοπνευμονικού συστήματος να αντιρροπήσει την ελάττωση του φορέα οξυγόνου (της αιμοσφαιρίνης) επιταχύνοντας τη ροή και την οξυγόνωση του αίματος³

Όταν η αναιμία είναι οξεία, είτε οφείλεται σε απώλεια αίματος είτε σε ενδαγγειακή καταστροφή ερυθροκυττάρων (αιμόλυση), τα παραπάνω συμπτώματα και σημεία εγκαθίστανται απότομα και είναι έντονα, ενώ όταν η αναιμία αναπτύσσεται βαθμιαία, τα συμπτώματα εμφανίζονται με αργό ρυθμό και εντείνονται με την παρέλευση του χρόνου λόγω προσαρμογής του οργανισμού, έτσι ώστε μερικές φορές ο αιματοκρίτης να έχει γίνει χαμηλότερος του 25% και η συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης να μην υπερβαίνει τα 7g/100ml χωρίς η αναιμία να προκαλεί σοβαρές δυσκολίες στο άτομο.³

Αυτή η ανοχή της αναιμίας εξαρτάται από διάφορους παράγοντες ,όπως είναι ο τρόπος ζωής (στον χειρόνακτα τα συμπτώματα εμφανίζονται πιο γρήγορα από όσο σε κάποιον που διάγει καθιστική ζωή), η συνύπαρξη οργανικού νοσήματος, η λήψη ορισμένων φαρμάκων κ.λπ. αλλά κυρίως η ταχύτητα ανάπτυξης της αναιμίας, που καθορίζει και την ανάγκη της ταχύτητας εφαρμογής θεραπείας.³

2.3 Είδη αναιμιών

2.3.1 Σιδηροπενική αναιμία

Το ολικό ποσό του σιδήρου στον οργανισμό είναι περίπου 50mg/kg βάρους σώματος. Ο σίδηρος απορροφάται κυρίως στο δωδεκαδάκτυλο και την νήστιδα και αποβάλλεται με τα ούρα, τα επιθηλιακά κύτταρα του πεπτικού σωλήνα που πέφτουν και τον ιδρώτα..

Η ελάττωση του ποσού του σιδήρου του πλάσματος αποτελεί παθογνωμονικό γνώρισμα της σιδηροπενικής αναιμίας ακόμη χαρακτηρίζεται από ελάττωση του αποθηκεμένου σιδήρου στο μυελό των οστών, το ήπαρ και το σπλήνα, χαμηλή τιμή Hb, μικροκυττάρωση και υπόχρωμα ερυθρά αιμοσφαίρια.

Αίτια της σιδηροπενικής αναιμίας αναφορικά είναι τα εξής τέσσερα:

1. Μακροχρόνια πτωχή σε σίδηρο διαίτα. Στις τροφές που περιέχουν σίδηρο υπάγονται: όσπρια, λαχανικά και κόκκινα κρέατα, συκώτι, σπλήνας.
2. Απώλεια αίματος, κυρίως δε η χρόνια και αφανής
3. Ανεπαρκής απορρόφηση σιδήρου από το γαστρεντερικό σωλήνα όπως μετά από γαστρεκτομή, γαστρεντεροαναστόμωση, εκτεταμένη εκτομή λεπτού εντέρου, σε στεατόρροια.
4. Φυσιολογική αύξηση των αναγκών του οργανισμού σε σίδηρο όπως σε περίοδο ταχύτερης αναπτύξεως του σώματος, κατά την εγκυμοσύνη και την περίοδο της εμμηνορρυσίας.

Τα γεγονότα που ακολουθούν, κατά την προοδευτική ανάπτυξη της σιδηροπενίας, είναι ελάττωση και τελική εξαφάνιση του εφεδρικού σιδήρου, ελάττωση του σιδήρου του ορού

του αίματος και ελλάτωση της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα την ανάπτυξη της υπόχρωμης αναιμίας.

Η σιδηροπενική αναιμία σε συχνότητα είναι περισσότερο από διπλάσια όλων των άλλων τύπων αναιμιών, προσβάλλει το 10-30% του πληθυσμού.

Οι φυσιολογικές απαιτήσεις του οργανισμού σε σίδηρο είναι περίπου 1 mg τη μέρα για τους άνδρες και 2 mg τη μέρα για τις γυναίκες που βρίσκονται στην εμμηνορρυσιακή ηλικία. Η κύηση και η γαλουχία προκαλούν καθαρή απώλεια 750mg σιδήρου περίπου. Η μέση δίαιτα στις χώρες του δυτικού κόσμου περιέχει 15-20 mg σιδήρου τη μέρα αλλά μόνο το 10% από αυτά μπορεί να απορροφηθεί.

Πίνακας 2: Τροφές που είναι κύριες πηγές αιμοποιητικών παραγόντων¹			
Τροφές	<u>Μέσες τιμές όταν η τροφή είναι άψητη</u>		
	Σίδηρος Mg/100g	Φυλλικό οξύ μg/100g	Βιταμίνη B ₁₂ μg/100g
Κρέας	3	10	6
Συκώτι	10	300	100
Αλεύρι	1,5-7	14-20	0,4
Πράσινα λαχανικά	10	50	0
Γάλα	0,2	0,2	0,2-0,6
Αυγό	2	8	1

Εάν η σιδηροπενική αναιμία είναι ελαφρά μπορεί να μην υπάρχει κανένα σύμπτωμα ή τα συμπτώματα να οφείλονται στην αύξηση του όγκου παλμού, στην ιστική ανοξία ή στις σιδηροπενικές αλλοιώσεις των οστών και είναι:

1. Καταβολή δυνάμεων, αδυναμία, εύκολη κόπωση.
2. Δύσπνοια μετά ή χωρίς κόπο

.
3. Ταχυσφυγμία, ταχυκαρδία, προκάρδιοι παλμοί

.
4. Υπνηλία.

5. Νύχια εύθραυστα και λεπτά, σχήματος κουταλιού(κοιλονυχία).

6. Γλώσσα παχειά με αποπλατυσμένες θηλές(το επιθήλιο του πεπτικού σωλήνα του σιδηροπενικού πάσχει επειδή απ' αυτό αποβάλλεται σίδηρος), ανώδυνες ραγάδες στις γωνίες των χειλέων, γλωσσίτιδα, στοματίτιδα.

7. Δυσφαγία που δημιουργείται από φαρυγγικό οίδημα ή εξέλκωση.

8. Αχυλία από την ατροφία των βλεννογόνων.

9. Ωχρότητα δέρματος και βλεννογόνο αναιμικοί.¹

Εργαστηριακά ευρήματα: Ελαττωμένη αιμοσφαιρίνη, ελάττωση αιματοκρίτη και ερυθρών, που μπορεί να παρουσιάζουν μικροκυττάρωση, ανισοκυττάρωση και ποικιλοκυττάρωση(ποικίλου μεγέθους).Ο σίδηρος του ορού είναι ελαττωμένος κάτω από 30 μικρογραμμάρια (φ.τ. 60-80). Η σιδηροδεσμευτική ικανότητα του T.I.B.C.(=Total Iron Binding Capacity) είναι αυξημένη.6 Η **διάγνωση** στηρίζεται στα εργαστηριακά ευρήματα και αναφέρονται:1.Ελάττωση της αιμοσφαιρίνης και του αιματοκρίτη.2.Τα ερυθρά είναι μικρά (μικροκύτταρα), με μικρή περιεκτικότητα σε αιμοσφαιρίνη (υπόχρωμα) με διάφορο σχήμα (ποικιλοκυττάρωση) και μέγεθος (ανισοκυττάρωση)

3.Ο σίδηρος του ορού είναι χαμηλός (κάτω των 50μg/100 ml) και η σιδηροφιλίνη αυξημένη.

4. Ο μυελός παρουσιάζει ελάττωση ή εξαφάνιση των κοκκίων σιδήρου και ερυθροβλαστική υπερπλασία..

Η **θεραπεία** πρέπει να ακολουθεί δύο κατευθύνσεις:

1. Την εξάλειψη της αιτίας και

2. Τη διόρθωση της αναιμίας και αποκατάσταση των αποθεμάτων του σιδήρου. Η βάση της θεραπείας είναι χορήγηση δισθενών αλάτων σιδήρου από το στόμα όταν για οποιοδήποτε λόγο, αυτό δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί, τότε χορηγείται παρεντερικός.¹

2.3.2 Μεγαλοβλαστικές Αναιμίες

Οι μεγαλοβλαστικές αναιμίες προκαλούνται από ελαττωμένη σύνθεση DNA (δεσοξυριβονουκλεϊνικό οξύ), που πολύ συχνά οφείλεται σε έλλειψη βιταμίνης ή συνένζυμο βιταμίνης B₁₂. Χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση στον μυελό των οστών ανώμαλης μορφής ερυθροκυττάρων, που παρουσιάζουν μεγάλους πυρήνες και διαταραχές της χρωματίνης, θρομβοπενία και λευκοπενία. Η ένδεια της βιταμίνης B₁₂ τελευταία θεωρείται πως είναι αυτοάνοση διαταραχή στη σύνθεση κυρίως του DNA.

Η βιταμίνη B₁₂ και το φυλλικό οξύ χρειάζονται για την σύνθεση πουρίνης και πυριμιδίνης, βασικά συστατικά του DNA. Η βιταμίνη B₁₂ παίρνεται από τις τροφές, απορροφάται δε από το λεπτό έντερο με την παρουσία του ενδογενούς παράγοντα του Castle (γλυκοπρωτεΐνη) και εκκρίνεται από τα κύτταρα του θόλου του στομάχου. Το φυλλικό οξύ λαμβάνεται όπως και η βιταμίνη B₁₂ με τις τροφές και η ποσότητα που χρειάζεται τη μέρα ο οργανισμός είναι 100-200 μg.

Οι ανάγκες του οργανισμού σε βιταμίνη B₁₂ έχει υπολογιστεί σε 1 mg περίπου τη μέρα..

Η κακοήθης αναιμία προσβάλλει άτομα μεγάλης ηλικίας (άνδρες και γυναίκες) και είναι σπάνια σε άτομα κάτω των 40 χρόνων.

Η έλλειψη της βιταμίνης B₁₂ οδηγεί στην εκφύλιση του νωτιαίου μυελού και των περιφερικών νεύρων. Είναι όμως δυνατό να αναπτυχτεί μόνο η μια βλάβη. Πιο συχνή είναι η αιματολογική βλάβη.¹

Η κακοήθης αναιμία **χαρακτηρίζεται** από:

1. Ατροφία του στομαχικού βλεννογόνου. Οφείλεται η ατροφία αυτή σε αυτοάνοσο μηχανισμό από αντισώματα που υπάρχουν στο γαστρικό υγρό και ορό του αίματος και δρουν εναντίον του βλεννογόνου του στομάχου.

2. Έλλειψη υδροχλωρικού οξέος, η οποία δεν ανταποκρίνεται στη χορήγηση ισταμίνης (ισταμινοάντοχος αχλωρυδρία).

3. Έλλειψη ενδογενούς παράγοντα του Castle.⁷

Η κακοήθης αναιμία **εκδηλώνεται με συμπτώματα** από την αναιμία (ωχρότητα προσώπου, εύκολη κόπωση, δύσπνοια μετά από κόπωση), με γλωσσίτιδα (γλώσσα λεία, κόκκινη, επώδυνη), με πυρετό έως 38⁰C, με νευρολογικές εκδηλώσεις: υποκειμενικές όπως παραισθήσεις, αδυναμία και αστάθεια των ποδιών και αντικειμενικές, όπως διαταραχές της εν τω βάθει αισθητικότητας, αταξία, κατάργηση των αντανεκλαστικών, ασυντόνιστες κινήσεις, διαταραχές οράσεως από την οπτική νευρίτιδα, εξασθένηση της μνήμης και ελαφρές διαταραχές από την ψυχική σφαίρα, όπως ευερεθιστότητα και μεταβολές στη διάθεση.¹

Εργαστηριακά ευρήματα είναι:

1. Παρουσία μεγάλων σε μέγεθος ερυθρών στο περιφερικό αίμα.
2. Παρουσία μεγαλοβλαστών στο μυελό των οστών.
3. Αύξηση της γαλακτικής αφυδρογονάσης του ορού (LDH= Lactic Dehydrogenase).
- 4.Αναιμία με λευκοπενία και κρομβοπενία
5. Ελάττωση των επιπέδων της B12 στο αίμα (η B12 μετράτε με ραδιοανοσολογική μέθοδο).

Θεραπεία: Χορήγηση δια βίου βιταμίνης B12. Κατά αρχής μια ένεση 1000μg υδροξυκοβαλαμίνης κάθε μέρα για μια εβδομάδα και εν συνέχεια μια ένεση το μήνα εφ' όρου ζωής (ενδομυϊκά).⁷

2.3.2.1 Μεγαλοβλαστικές αναιμίες από έλλειψη φυλλικού οξέος

Αυτές δυνατό να οφείλονται:

1. Σε κακή πρόσληψη φυλλικού οξέος, π.χ. κακή διαίτα, αλκοολισμού, γέροντες.
2. Κακή απορρόφηση, π.χ. διάρροια, γαστρεκτομή.
3. Αυξημένες ανάγκες φυλλικού οξέος, π.χ. κύηση.
4. Αυξημένη καταστροφή φυλλικού οξέος, π.χ. χορήγηση αντι επιληπτικών φαρμάκων (π.χ. φαινυλδαντοΐνη) και αντιμεταβολιτών (αντινεοπλασματικών φαρμάκων).

Η **κλινική εικόνα** δεν αλλάζει είναι ίδια με την μεγαλοβλαστική αναιμία.

Θεραπεία: Συνίσταται στη χορήγηση φυλλικού οξέος(σκεύασμα Fillicine).⁷

2.3.3 Απλαστική αναιμία

Είναι αναιμία, που συνοδεύεται από λευκοπενία και θρομβοπενία εξαιτίας ελαττωμένης δραστηριότητας του μυελού. Τα **αίτια** της αρρώστιας είναι: (1) Φαρμακευτικά. Το 50% των περιπτώσεων απλαστικής αναιμίας οφείλονται σε φάρμακα και μάλιστα χλωραμφαινικόλη, φαινυλοβουταζόνη, χρυσό, αντιεπιληπτικά φάρμακα κ.α. (2) Άλλες τοξικές ουσίες όπως βενζόλιο, εντομοκτόνα (DDT), βαφές τριχών. (3) Ακτινοβολία (X, γ-ακτίνες), ραδιενεργά ισότοπα, κυτταροστατικά φάρμακα. (4) Ιδιοπαθής κατά την οποία δεν είναι γνωστά τα αίτια..

Τα **συμπτώματα** της νόσου οφείλονται στην αναιμία, τη λευκοπενία και τη θρομβοπενία, όταν βέβαια τα αιμοπετάλια πέσουν κάτω των 300.000 κ.κ.χ. Ειδικά τα συμπτώματα είναι αδυναμία, κόπωση, ωχρότητα, φλεγμονές του στόματος και του φάρυγγα, ρινορραγίες, ουλορραγίες, εκχυμώσεις, πετέχιες, μητρορραγίες, μηνορραγίες κ.ά.

Η **εργαστηριακή** εικόνα παρουσιάζει: (1) αναιμία με λευκοπενία και θρομβοπενία, (2) ελαττωμένη ερυθροποιητική δραστηριότητα. Η πρόγνωση της νόσου είναι κακή, η θνητότητα είναι πάνω από 70%.

Η **θεραπεία**. Εφόσον διαπιστωθεί κάποιο αίτιο για την εμφάνιση της νόσου πρέπει να διακοπεί αμέσως η επαφή του ατόμου με το μέσο αυτό. Κατά τα άλλα η θεραπεία στρέφεται στην αντιμετώπιση των εκδηλώσεων της νόσου. Ειδικότερα, (1) για την αναιμία γίνονται μεταγγίσεις αίματος για να διατηρείται η τιμή της Hb στο επίπεδο των 9-10g. (2) για τη θρομβοπενία, αν προκαλεί σοβαρές αιμορραγίες γίνονται μεταγγίσεις πλάσματος πλούσιου σε αιμοπετάλια ή συμπυκνωμένα αιμοπετάλια, χορηγούνται και κορτικοειδή για την αναστολή αιμορραγίας, (3) για τη λευκοπενία καταβάλλεται προσπάθεια για την πρόληψη λοιμώξεων. Προληπτικά δεν χορηγούνται αντιβιοτικά, (4) καταβάλλεται προσπάθεια για τη διέγερση του μυελού των οστών ώστε να αρχίσει το αιμοποιητικό του έργο. Σε ειδικά κέντρα γίνεται προσπάθεια συστηματικής (μια φορά τη βδομάδα) χορήγησης εναιωρήματος αιμοπεταλίων από άτομο (δότη) ιστοσυμβατό. Τα τελευταία χρόνια εφαρμόζεται και η μεταμόσχευση μυελού, εφόσον βέβαια υπάρχει κατάλληλος δότης, συνήθως κάποιος αδελφός, Ο άρρωστος με κακή πρόγνωση πρέπει να παραπέμπετε το συντομότερο δυνατό σ' ένα κέντρο με πείρα στις μεταμοσχεύσεις μυελού, πριν ακόμα ευαισθητοποιηθεί σε ξένα αντιγόνα από τις μεταγγίσεις ή καταλήξει σε κάποια κεραυνοβόλα λοίμωξη.¹

2.3.4 Αιμολυτικές αναιμίες

Οι αιμολυτικές αναιμίες οφείλονται σε ελάττωση του χρόνου ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων (φυσιολογικό 100-120 ημερ.) λόγω καταστροφής (αιμόλυσης) αυτών.

Οι αιμολυτικές αναιμίες παρουσιάζουν τα εξής χαρακτηριστικά:

1. Παρουσία ίκτερου με αύξηση της έμμεσης ή μη συνεζευγμένης χολερυθρίνης.
2. Αύξηση του ουροχολινογόνου και κοπροχολινογόνου των κοπράνων.
3. Ελάττωση των αποσφαιρινών (haptoglobins), δηλαδή των ειδικών λευκωμάτων της ομάδας των α-σφαιρινών
4. Αύξηση του αριθμού των δικτυοερυθροκυττάρων σε 5-10% (φυσιολογικές τιμές 1-2%).⁷

Οι αιμολυτικές αναιμίες ταξινομούνται με τον πιο κάτω τρόπο:

1. Αιμολυτικές αναιμίες από ενδοερυθροκυτταρικά αίτια (ανωμαλίες ερυθρών αιμοσφαιρίων συγγενείς και οικογενείς).

1.1 Διαταραχές της μεμβράνης των ερυθροκυττάρων.

1.1.1 Οικογενής σφαιροκυττάρωση.

1.1.2 Οικογενής ελλiptoκυττάρωση.

1.1.3 Παροξυσμική νυχτερινή αιμοσφαιρινουρία

1.2 Ενζυμικές διαταραχές (κληρονομικές).

1.2.1 Έλλειψη γλυκοζο-6-φωσφορικής αφυδρογονάσης.

1.2.2 Άλλες σπάνιες ενζυμοπάθειες.

1.3 Αιμοσφαιρινοπάθειες.

1.3.1 Ποσοτικές (μειονεκτική σύνθεση): θαλασσαιμία.

1.3.2 Ποιοτικές: Αιμοσφαιρινοπάθεια από παθολογικές αιμοσφαιρίνες (δρεπανοκυτταρική αναιμία).

2. Αιμολυτικές αναιμίες από εξωερυθροκυτταρικά αίτια(συχνά είναι επίκτητες).

2.1 Αυτοάνοσες αιμολυτικές αναιμίες.

2.2 Αιμολυτικές αναιμίες από φάρμακα, δηλητήρια, μικρόβια, φυσικά αίτια (εγκαύματα κ.ά.).

2.3 Αιμολυτική νόσος των νεογνών (από ασυμβατότητα Rh ή ABO).¹

2.3.4.1 Αιμολυτική αναιμία από έλλειψη της γλυκοζο 6- φοσφορικής αφυδρογονάσης (G-6-PD)

Η αναιμία αυτή απαντάται στη Μεσόγειο, Αφρική, Μέση και Άπω Ανατολή. Το γονύλλιο το οποίο επιβλέπει το ένζυμο G-6-PD εδράζεται στο γενετικό χρωμόσωμα X. Η μεταβίβαση του γονυλλίου αυτού γίνεται όπως και στην αιμοφιλία και τα φέροντα το γονύλλιο αυτό άρρενα άτομα πάντοτε παρουσιάζουν κλινικές εκδηλώσεις αιμόλυσης, ενώ τα θήλεα παρουσιάζουν κλινικές εκδηλώσεις όταν είναι ομόζυγα όταν είναι ομόζυγα ($X^* X^*$).

Η αιμόλυση επί ελλείψεως του G-6-PD επέρχεται συνήθως μετά από λήψη φαρμάκων (σουλφοναμίδες, νιτροφουραντοΐνη, ναφθαλίνη, πριμακίνη κ.ά.), ως και μετά από λήψη κουκιών (''κυάμων απέχεσθε'' γράφει ο Λουκιανός).⁷

2.3.5 Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Είναι βαριά νόσος, χαρακτηρίζεται από βαριά αιμολυτική αναιμία. Ο άρρωστος είναι ωχρός με λεμονοειδή απόχρωση, υπολείπεται σε ανάπτυξη, αρχικά παρουσιάζει σπληνομεγαλία, που καταλήγει σε αυτοσπληνεκτομή λόγω των εμφράκτων και αναπτύξεως ίνωσης. Το χαρακτηριστικό της νόσου είναι κρίσεις έντονου πόνου (<<δρεπανοκυτταρική κρίση>>) στα άκρα και την κοιλία, αποτέλεσμα των φυσικοχημικών ιδιοτήτων δρεπάνωσης των ερυθροκυττάρων επέρχεται επιβράδυνση της κυκλοφορίας και αύξηση της γλοιότητας του αίματος από τα οποία προέρχονται θρομβώσεις αγγείων από την αιμόλυση των δρεπανοκυττάρων. Μάζες δρεπανοκυττάρων αποφράσσουν τα αγγεία και κυρίως στο σπλήνα, τους νεφρούς το μεσεντέριο, τα οστά κ.λ.π. και προκαλούν ισχαιμία και ανοξία των ιστών, που εκδηλώνεται με τις επώδυνες κρίσεις. Η ανοξία, στη συνέχεια, επιδεινώνει τη δρεπάνωση.

Κρίσεις δρεπανοκυτταρικής αναιμίας προκαλούνται από πυρετό, αφυδάτωση, εγχειρήσεις, οξυγονοπενία κ.ά.

Τα άτομα με δρεπανοκυτταρική αναιμία ζουν λίγα χρόνια, ο μέσος όρος ζωής τους στις αναπτυγμένες χώρες αναφέρεται στα 30 χρόνια περίπου. Ο θάνατος συνήθως επέρχεται μετά από βαριά λοίμωξη, έμφρακτα ζωτικών οργάνων, συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια από βαριά αναιμία ή ολιγαιμία την οποία προκαλεί η λίμναση αίματος στα σπλάγγνα.

περισσότερο από την εργαστηριακή. Η δοκιμασία δρεπανώσεως είναι θετική κατά την ηλεκτροφόρηση διαλύματος αιμοσφαιρίνης αποκαλύπτεται η HbS.

Θεραπεία της αρρώστιας δεν υπάρχει. Γίνεται προσπάθεια αποφυγής των αιτίων, που προκαλούν δρεπάνωση και τα οποία είναι οι λοιμώξεις, η αφυδάτωση, η υποξία και όταν παρουσιαστούν γίνεται αγωγή για την ανακούφιση του αρρώστου, χορήγηση αναλγητικών(μέχρι και μορφίνης). Ακόμα βοηθείται ο άρρωστος και με μεταγγίσεις αίματος. Η δρεπανοκυτταρική νόσος εμφανίζεται συχνότερα στην Ανατολική και Κεντρική Αφρική, στους Άραβες, τους Τούρκους, τους Ιταλούς, τους Έλληνες και τους νέγρους της Αμερικής.¹

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Μεσογειακή αναιμία

3.1 Θαλασσαιμικά σύνδρομα

3.1.1 Ομόζυγός ή μείζων β- θαλασσαιμία (μεσογειακή αναιμία ή μείζων θαλασσαιμία ή αναιμία του Cooley)

3.1.2 Ετερόζυγος β θαλασσαιμία ή ελάσσων Θαλασσαιμικό στίγμα (μεσογειακό στίγμα)

3.1.3 Ενδιάμεσος β θαλασσαιμία

3.2 Ιστορική εξέλιξη θαλασσαιμιών

3.3 Επιδημιολογία

3.4 Κληρονομική μεταβίβαση

3.1 Θαλασσαιμικά Σύνδρομα

Είναι κληρονομικά σύνδρομα στα οποία υπάρχει μειωμένη ποσοτικά σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A ($\alpha_2 \beta_2$) λόγω διαταραχής της σύνθεσης της μιας των πολυπεπτιδίων αλυσίδα της οποίας η σύνθεση (ποιοτική) είναι ανεπαρκής διακρίνουμε τη β- και α- θαλασσαιμία όπως φαίνεται πιο κάτω.

α- θαλασσαιμία : ομόζυγος-α
ετερόζυγος-α

β-θαλασσαιμία: ομόζυγος-β (μείζων β-θαλασσαιμία ή Μεσογειακή αναιμία ή νόσος του Cooley)
ετερόζυγος-β (Μεσογειακή ή θαλασσαιμικό στίγμα β)

Τα θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι συχνά στους μεσογειακούς πληθυσμούς κυρίως στην Ελλάδα και την Ιταλία, σε μερικές περιοχές της Μέσης Ανατολής, Ινδίας και νοτιοανατολική Ασία.¹

3.1.1 Ομόζυγος ή μείζων β-θαλασσαιμία (Μεσογειακή αναιμία ή μείζων θαλασσαιμία ή αναιμία του Cooley)

Είναι σοβαρή αιματολογική κατάσταση .Η βασική ανωμαλία, όπως αναφέρθηκε και πιο πάνω, είναι η ανεπαρκής σύνθεση HbA αποτέλεσμα της ελαττωματικής σύνθεσης β αλύσεων. Ταυτόχρονα η επιβίωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι μικρή και για αυτό η αρρώστια κατατάσσεται στις αιμολυτικές αναιμίες¹.

Κλινική εικόνα: Η αναιμία καθίσταται εμφανής από τους πρώτες μήνες της ζωής επί των πλείστων περιπτώσεων. Το παιδί υπολείπεται σε ανάπτυξη, έχει έντονη ωχρότητα με λεμονοειδή απόχρωση και αξιόλογων ηπατοσπληνομεγαλιάν. Βραδύτερον το παιδί εμφανίζει το τυπικό μογγολοειδές προσωπείων, της παραμορφώσεως της κεφαλής οφειλομένης στην αύξηση του εύρους της διπλούς λόγω της έντονου υπερπλασίας του μυελού. Προοδευτική διόγκωση του σπληνός άγει εις υπερσπληνισμόν (αναιμία, θρομβοπενίαν και λευκοπενίαν) με

αποτέλεσμα επιδείνωση της αναιμίας και επίταση της προδιαθέσεως προς λοίμωξη. Έλκη των κνημών είναι συχνά.⁸

Οι ασθενείς χρειάζονται πολλές μεταγγίσεις. Με την πάροδο του χρόνου εμφανίζονται επιπλοκές της φορτώσεως των διαφόρων οργάνων υπό Fe (κυρίως μυοκαρδίου, ήπατος και ενδοκρινικών αδένων). Ο θάνατος επέρχεται συνήθως από καρδιακή ανεπάρκεια, αποτέλεσμα μέγα μέρος της βαριάς αιμοσιδηριάσεως του μυοκαρδίου κυρίως λόγω των πολλών μεταγγίσεων. Θάνατος συμβαίνει συνήθως κατά την παιδική ηλικία, αν και το σύστημα μεταγγίσεων, σήμερα παρατείνεται κατά πολύ.⁸

Εργαστηριακά ευρήματα:

- ✓ Βαριά αναιμία (Hb 2-4 g/100mL),
- ✓ Άνισο-ποικιλοκυττάρωση, υποχρωμία, στοχοκυττάρωση, βασεόφιλος στίξη, άφθονοι ορθοβλάστες,
- ✓ Υπερπλασία της ερυθράς σειράς του μυελού, οι αποθήκες Fe είναι γεμάτες,
- ✓ Αιμοσφαιρίνη F, μικρή ποσότητα HbA₂.

Με αμνιοκέντηση σήμερα γίνεται διάγνωση της β-θαλασσαιμίας προγεννητικά με την ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών.¹

3.1.2 Ετερόζυγος β-θαλασσαιμία ή ελάσσων θαλασσαιμία (Μεσογειακό στίγμα)

Χαρακτηρίζεται από μικρό βαθμό αναιμίας και μερικές φορές και σπληνομεγαλία.¹ Είναι συνήθως ασυμπτωματική χωρίς αιματολογικές εκδηλώσεις. Δύναται να παρατηρηθούν ήπια αναιμία με ή χωρίς συμπτώματα αδυναμίας, ελαφρός ίκτερος, μικρή διόγκωση σπλήνα (11-50%) και χολολιθίαση (4%). Επίδεινωση της αναιμίας μπορεί να προκύψει κατά τη διάρκεια εγκυμοσύνης ή λοιμώξεων. Η βαρύτερη μορφή αμιγούς ετερόζυγης β μεσογειακής αναιμίας εκδηλώνεται με κλινικές και αιματολογικές εκδηλώσεις στα όρια ενδιάμεσης μεσογειακής αναιμίας.⁹

Εργαστηριακά ευρήματα:

- ✓ Ελαφριά αναιμία (Hb 9-11 g/100 ml)
- ✓ Μορφολογικές ανωμαλίες ερυθρών αιμοσφαιρίων (ανισοκυττάρωση, υποχρωμία, βασεόφιλη στίξη, στοχοκυττάρωση)
- ✓ αύξηση του ποσού της HbA₂ (α₂δ₂) και της HbF.¹

3.1.3 Ενδιάμεσος β θαλασσαιμία

Η θαλασσαιμία αυτή είναι μία ήπια μορφή ομόζυγου θαλασσαιμίας. Τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο αυτή μπορεί να έχουν ανάγκη μεταγγίσεως σε αραιά χρονικά διαστήματα και να ζήσουν μέχρι μεγάλες ηλικίες. Η μεσογειακή αναιμία έχει ένα ευρύ φάσμα επιβίωσης. Τα άτομα ζουν από 30 ως 80 ετών.⁷

3.2 Ιστορική εξέλιξη θαλασσαιμιών

Το 1925 ο παιδίατρος Thomas B. Cooley μαζί με το συνεργάτη του Dr. Pearl Lee περιγράφουν για πρώτη φορά την νόσο στα <<Αρχεία της παιδιατρικής Αμερικής Παιδιατρικής Εταιρίας>>, με τίτλο <<Σειρά περιπτώσεων σπληνομεγαλίας σε παιδιά με αναιμία και ιδιόμορφες οστικές αλλοιώσεις>>. Την ίδια εποχή ο Έλληνας Ι. Καμινόπετρος στην Κρήτη διαπίστωσε την κληρονομικότητα της νόσου μελετώντας τις γενιές των ασθενών. Μετά από μερικά χρόνια οι Whipple και Bradford περιέγραψαν τη φυσιοπαθολογία της νόσου και έδωσαν τον όρο <<θαλασσαιμία>> επισημαίνοντας έτσι την υψηλή συχνότητα της νόσου στις μεσογειακές χώρες. Το 1954 ο Miinich με δημοσίευσμά του γνωστοποίησε το γεγονός ότι η νόσος δεν ήταν αποκλειστικά νόσος της Μεσογείου αλλά εμφανιζόταν στην Ασία και στην Ν. Αφρική.

Από το 1980 αποδείχθηκε ότι οι μορφές α και β θαλασσαιμία είναι κληρονομικές και παρουσιάζονται με την αυξημένη συχνότητα στη Μεσόγειο, Μέση Ανατολή, Ινδία, ΝΑ Ασία, Βαλκάνια και Σαουδική Αραβία. Κατόπιν ερευνών των τελευταίων 30 χρόνων διαπιστώθηκε ότι η νόσος εμφανίζεται σε παγκόσμιο επίπεδο πιθανόν λόγω της μετακίνησης των μεταναστών. Πιθανολογείται η ύπαρξη 100.000 ασθενών β μεσογειακής αναιμίας σε όλο τον κόσμο.**Εικ.1**

Τα τελευταία 20 χρόνια στην Ελλάδα υπάρχει άνιση κατανομή της β θαλασσαιμίας κυμαινόμενη από 5-20%. Επιβαρυνμένες περιοχές είναι η Ρόδος (20%), η Λέσβος (19%), η Β. Εύβοια (17%), η Κέρκυρα, τα Τρίκαλα, η Αχαΐα και η Ηλεία (12-14%). Η δβ θαλασσαιμία και η αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore εμφανίζονται με συχνότητα 0,17-0,60% και 0,079-0,12% αντίστοιχα. Η συχνότητα της ΗΡΡΗ είναι 0,25%. Α θαλασσαιμία εμφανίζεται με συχνότητα 0,3-1,2%. Η α θαλασσαιμία 2 σε ποσοστό 6,6%, ενώ η α θαλασσαιμία 1 σε 0,88%. Ο

εμβρυικός ύδρωπας και η αιμοσφαιρινοπάθεια Η απαντώνται σποραδικά στη Μεσόγειο. Η συχνότητα του στίγματος β μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα είναι 7,5%. Είναι στα 100 ζευγάρια γονέων εμφανίζονται ετεροζυγώτες και οι δύο, ενώ σε μερικές περιοχές η ανωμαλία είναι ένα στα 24 ζευγάρια. Οι πάσχοντες υπολογίζονται στα 3.500 και τα δυο χρόνια διαπιστώθηκαν 20 γεννήσεις πασχόντων παιδιών. Στην Κύπρο ενώ μέχρι πριν λίγα χρόνια παρουσιάζονταν 30-40 γεννήσεις πασχόντων το χρόνο, τα τελευταία 5-6 χρόνια παρατηρήθηκε γέννηση ενός παιδιού κάθε τρία χρόνια. Αυτό επιτεύχθηκε με συνεργασία εκκλησίας-πολιτείας επιστήμης- Πανκύπριου Αντιαναιμικού Συνδέσμου.

Με την αλματώδη πρόοδο της επιστήμης τα τελευταία 20-30 χρόνια η νόσος εμφανίζει πολύ καλύτερη πρόγνωση με αποτέλεσμα οι πάσχοντες να επιβιώνουν και να ζουν φυσιολογικά, αποφεύγοντας τις καταχρήσεις, διατηρώντας ένα συνεπές πρόγραμμα μεταγγισιοθεραπείας και αποσιδήρωσης. Η ανάπτυξη ειδικού τομέα της ιατρικής πάνω στη ΜΑ, η δημιουργία συλλόγων πασχόντων ΜΑ και η συλλόγων εθελοντικής αιμοδοσίας επιτρέπουν τη διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ώστε η νόσος να μη θεωρείται πλέον μάστιγα, άγνωστη και ανέφικτη θεραπευτικά. Με τις ραγδαίες εξελίξεις των τελευταίων χρόνων οι πάσχοντες δύναται να εργασθούν σχεδόν όπως και τα φυσιολογικά άτομα, να κάνουν οικογένεια και όλες τις δραστηριότητες που επιθυμούν, χωρίς βέβαια καταχρήσεις και υπερβολές, καθώς και χωρίς παραμέληση του θεραπευτικού τους προγράμματος.^{9,10}



Εικόνα 1: Παγκόσμια εμφάνιση β μεσογειακής αναιμίας.¹¹

3.3 Επιδημιολογία

Μέχρι πριν 20-30 χρόνια η ποιότητα ζωής των πασχόντων από ΜΑ ήταν πολύ χαμηλή λόγω των περιορισμένων γνώσεων γύρω από τη φύση και τη λειτουργία του ανθρώπινου οργανισμού και λόγω της έλλειψης οργάνωσης και συνεργασίας κράτους και πασχόντων. Με τη σύσταση όμως παγκοσμίου εύρους Συλλόγων Εθελοντών Αιμοδοτών (ΣΕΑ) καθώς και την κρατική στήριξη σε συνδυασμό με την επιστημονική-ιατρική ραγδαία εξέλιξη, οι συνθήκες βελτιώθηκαν και συνεχίζουν την ανέλιξή τους.

Οι παράγοντες κινδύνου που περιορίζαν το χρόνο ζωής των ασθενών μειώθηκαν στο ελάχιστο με τον τακτικό εξονυχιστικό έλεγχο δοτών, δεκτών και φιαλών αίματος. Οι γνώσεις σχετικά με τη φυσιολογία του αίματος και των εμπεριεχομένων σε αυτό ουσιών εξαφάνισε τον κίνδυνο ασύμβατης μετάγγισης και περιορίσε τον κίνδυνο μετάδοσης λοιμογόνων παρόντων. Το θεραπευτικό σχήμα μεταγγίσεων και αποσιδήρωσης εξασφάλισαν την κανονική σωματική ανάπτυξη χωρίς σκελετικές παραμορφώσεις και οργάνων βοήθησε στην πρόληψη πολλών ασθενειών ή στο σημαντικό περιορισμό τους

Η οργάνωση εθελοντικής αιμοδοσίας εξασφάλισε την επάρκεια αίματος και σύσταση Συλλόγων Μεσογειακής Αναιμίας αδελφοποίησε τους πάσχοντες και προσδιόρισε τα δικαιώματά τους σε ατομικό και όποιο άλλο επίπεδο, προτρέποντας τους να διεκδικήσουν αυτά που τους ανήκουν.

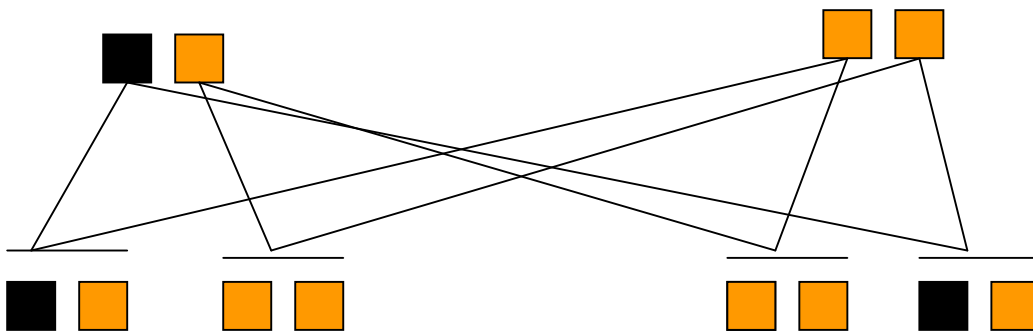
Εξίσου σημαντικό ρόλο αποτέλεσαν η ευρεία κοινωνική και ιατρική ενημέρωση του πληθυσμού, η εντόπιση των φορέων και η ίδρυση κέντρων αιματολογικού ελέγχου και γενετικής συμβουλής με αποτέλεσμα να μειωθούν οι γάμοι ετεροζυγωτών και να αποτραπούν εγκυμοσύνες πασχόντων τέκνων.

Έτσι ενώ παλαιότερα τέτοια άτομα δύσκολα έφταναν στην ενηλικίωση, σήμερα είναι σε θέση να πραγματοποιούν όλες τις δραστηριότητες που αντιστοιχούν και σε ένα πάσχον άτομο. Παράδειγμα αποτελεί μελέτη Αμερικής και Καναδά ότι οι πάσχοντες ηλικίας κάτω των 5 ετών μειώθηκαν από 22% το 1973 σε 11% το 1985 και αυξήθηκαν οι πάσχοντες ηλικίας άνω των 25 ετών από 2,1% το 1973 σε 8% το 1985.

Σήμερα λοιπόν ένας πάσχων μεσογειακής αναιμίας μπορεί να εργάζεται όπως όλοι οι συνάνθρωποί του, να αθλείται, να διασκεδάζει, να παντρεύεται, να κάνει οικογένεια και να καταλαβαίνει επάξια οποιοδήποτε ρόλο στο κοινωνικό σύνολο αναπτύσσοντας δραστηριότητες που δε θα υπερβολικού βαθμού.¹²

3.4 Κληρονομική μεταβίβαση

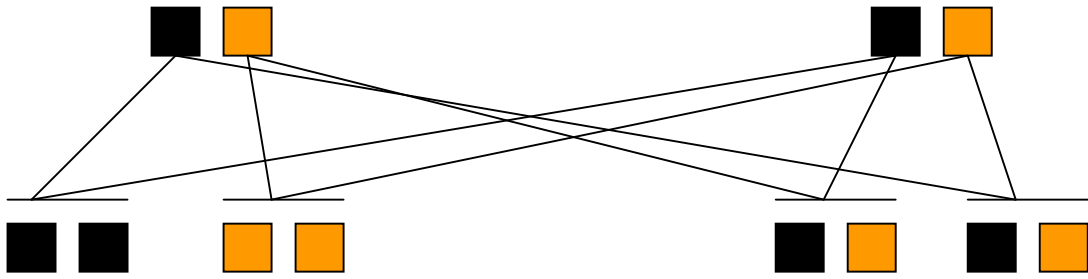
Το υπεύθυνο γονίδιο για την πρόκληση β MA έχει υπολειπόμενη ιδιότητα, γεγονός που απαιτεί τη συνύπαρξη και των δύο παθολογικών γονιδίων- από τους γονείς- για να εκφραστεί η νόσος. Σε αυτήν την περίπτωση το άτομο θεωρείται **ομόζυγο** ως προς την ασθένεια. Στην περίπτωση όμως που στην ίδια θέση υπάρχουν ένα παθολογικό και ένα φυσιολογικό γονίδιο το άτομο θεωρείται **ετερόζυγο** ως προς τη νόσο και δεν πάσχει αλλά είναι φορέας του <<στίγματος>>, δηλαδή της μεταβίβασης της νόσου δίδονται τα παρακάτω σχεδιαγράμματα με τους πιθανούς συνδυασμό γονέων και τα αποτελέσματα αυτών.^{12,13}



50% τέκνο φυσιολογικό

50% τέκνο με στίγμα

Σχεδιάγραμμα 1

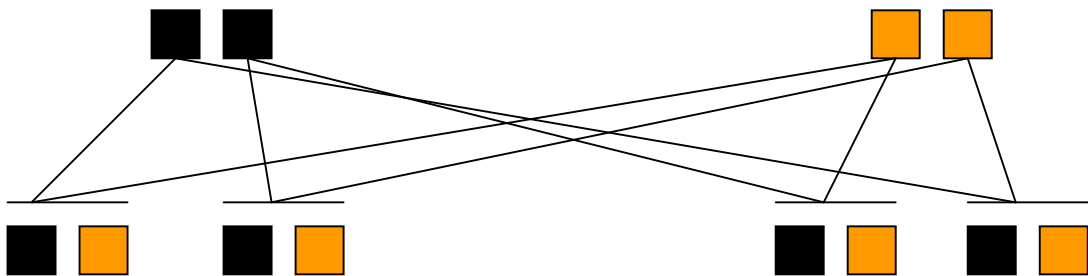


25% τέκνο πάσχον

25% τέκνο φυσιολογικό

50% τέκνο με στίγμα

Σχεδιάγραμμα 2



100% τέκνο με στίγμα

0% τέκνο πάσχον

Σχεδιάγραμμα 3

- Φυσιολογικό άτομο
- Άτομο με στίγμα Μ.Α
- Πάσχον άτομο

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Προβλήματα-Διάγνωση-Θεραπεία Μεσογειακής αναιμίας

4.1 Προβλήματα μεσογειακής αναιμίας

4.1.1 Σπληνομεγαλία

4.1.2 Υπερσιδήρωση

4.1.3 Καρδιολογικές επιπλοκές

4.1.4 Ενδοκρινολογικές επιπλοκές

**4.1.5 Καθυστέρηση ή αναστολή εφηβείας ή
υπογοναδισμού**

4.1.6 Υποθυρεοειδισμός

4.1.7 Υποπαραθυρεοειδισμός

4.1.8 Διαταραχές μεταβολισμού υδατανθράκων

4.1.9 Γονιμότητα και βοηθητική αναπαραγωγή

4.1.10 Εγκυμοσύνη

4.1.11 Οστεοπόρωση

4.1.12 Λοιμώξεις

4.1.13 Ιογενής ηπατίτιδα C (HCV)

4.1.14 Ιογενής ηπατίτιδα B (HBC)

4.1.15 Ιός ανοσοανεπάρκειας ανθρώπου (HIV)

4.2 Διάγνωση-Πρόγνωση

4.2.1 Διάγνωση

4.2.2 Προγεννητικός έλεγχος

4.1 Προβλήματα μεσογειακής αναιμίας

4.1.1 Σπληνομεγαλία

Η βασική λειτουργία του σπληνός είναι η καταστροφή των ερυθροκυττάρων, όμως στη MA παρατηρούνται εστίες έντονης αντισταθμιστικής ερυθροβλαστικής υπερπλασίας. Επιπλέον μέσω του οργάνου αυτού γίνεται διακίνηση και εναποθήκευση σιδήρου. Μικρό μέρος του σιδήρου υπό μορφή φερριτίνης, που προέρχεται από τα φαγοκυτταρωμένα ερυθροκύτταρα από μακροφάγα του σπληνός, εναποθηκεύεται ενώ το μεγαλύτερο μέρος μεταφέρεται με την τρανσφερίνη στον τόπο παραγωγής ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Πολλοί ασθενείς με ομόζυγο β MA χρειάζεται κατά τη διάρκεια της ζωής τους να υποβληθούν σε χειρουργική αφαίρεση του σπληνός. Η διαδικασία αυτή συστήνεται όταν:

- Αυξάνονται οι ανάγκες σε αίμα λόγω ανάπτυξης αντισωμάτων είτε λόγω συχνών λοιμώξεων είτε λόγω αλλαγών του αιματοκρίτη των μεταγγιζόμενων μονάδων αίματος
- Το ποσό του αποθηκευμένου σιδήρου είναι υψηλό και δημιουργεί περαιτέρω προβλήματα
- Ο διογκωμένος σπλήνας προκαλεί άλγη στο αριστερό επιγάστριο είτε πρώιμο αίσθημα κορεσμού και επιφυλάσσει κίνδυνο σπληνικής ρήξης
- Προκαλεί λευκοπενία ή θρομβοπενία – αιτιολογικοί παράγοντες κλινικών προβλημάτων π.χ. επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις ή αιμορραγία.^{12,14,15}

Η χειρουργική αντιμετώπιση πραγματοποιείται:

1. με ολική σπληνεκτομή (ανοικτή μέθοδος, λαπαροσκοπική μέθοδος) η οποία απαιτεί μεγαλύτερο χειρουργικό χρόνο και δεν είναι πρακτική για ασθενείς με πολύ μεγάλο σπλήνα όμως ο χρόνος ανάνηψης είναι μικρότερος και δεν αφήνει χειρουργική ουλή
2. με μερική σπληνεκτομή για να διατηρηθεί κάποιος βαθμός ανοσολογικής λειτουργίας του οργάνου και να περιοριστεί ο υπερσπληνισμός. Η μέθοδος είναι υπό διερεύνηση διότι τίθεται ζήτημα επαναδιόγκωσης του σπληνός και διατήρησης του όγκου του σπληνικού ιστού που εξασφαλίζει την ανοσολογική λειτουργία.
3. με εμβολισμό σπληνικού ιστού, μέθοδος η οποία επιφυλάσσει επιπλοκές με πυρετό και πόνο που μπορεί να οδηγήσουν σε ολική σπληνεκτομή.

Η διαδικασία αυτή δύναται να αναστραφεί με υπομεταγγισμό των ασθενών. Κρίνεται δε σκόπιμο να καθυστερεί σε ηλικίες κάτω των 5 ετών λόγω του κινδύνου σηψαιμίας.^{16,17,18,19}

Πριν την έναρξη σπληνεκτομής απαιτείται κατάλληλο χρονικό διάστημα ικανοποιητικών μεταγγίσεων και ανοσοποίησης.

Οι επιπτώσεις της σπληνεκτομής σε επίπεδο ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι η αύξηση του αριθμού των ερυθροκυττάρων με έγκλειστα και μορφολογικές αλλοιώσεις στην περιφέρεια, η αύξηση του αριθμού των δικτυοερυθροκυττάρων και η παρουσία ερυθροβλαστών στην κυκλοφορία του αίματος.

Επιπλοκές: Κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης μπορεί να προκληθεί αιμορραγία, ατελεκτασία και υποφρενικό απόστημα. Μετά την επέμβαση η θρομβοκυττάρωση είναι συνήθης. Κατόπιν μακρού χρονικού διαστήματος είναι πιθανή η κατακλυσμική σηψαιμία εξαιτίας μικροοργανισμών με κάψα όπως ο στρεπτόκοκκος της πνευμονίας, ο αιμόφιλος της ινφλουένζας, η ναϊσσέρεια της μηνιγγίτιδας και διάφορα gram (-) βακτηρίδια. Συμπτώματα σηψαιμίας αποτελούν αιφνίδιος πυρετός οι εμετοί και η κεφαλαλγία ενώ στη συνέχεια εξελίσσεται σε υποτασικό shock και διάχυτη ενδοαγγειακή πήξη. Για την πρόληψη της σηψαιμίας εφαρμόζονται ανοσοπροφύλαξη, χημειοπροφύλαξη και εκπαίδευση των ασθενών προς έγκαιρη αντίληψη του προβλήματος.^{16,17,18,19}

4.1.2 Υπερσιδήρωση

Υπερσιδήρωση επέρχεται λόγω πρόσληψης σιδήρου για μεγάλο χρονικό διάστημα είτε λόγω των μεταγγίσεων ερυθροκυττάρων είτε λόγω αυξημένης απορρόφησής του από το πεπτικό σύστημα.

Ο σίδηρος είναι δομικό στοιχείο της αιμοσφαιρίνης γεγονός που εξηγεί το ότι σε 1 ml ερυθροκυττάρων εμπεριέχονται περίπου 1,16 mg σιδήρου. Με τα συνιστώμενα σχήματα μεταγγίσεων η ποσότητα συσσωρευθέντος σιδήρου ανά έτος είναι 115-232 mg σιδήρου ανά κιλό βάρος σώματος. Η φυσιολογική απορρόφηση σιδήρου από το έντερο είναι περίπου 1-1,5 mg ημερησίως. Στους θαλασσαιμικούς ασθενείς που δεν μεταγγίζονται η ποσότητα αυτή αυξάνει. Αυτό διότι ο ερυθροποιητικός μυελός μεγεθύνεται πάνω από 5 φορές στην προσπάθεια του να αντισταθμίσει την απώλεια ερυθροκυττάρων. Ασθενείς που δεν μεταγγίζονται επαρκώς η απορρόφηση φθάνει τα 3-4 mg ημερησίως τουλάχιστον.

Ο σίδηρος των μεταγγίσεων χωρίς θεραπεία αποσιδήρωσης επιφέρει το θάνατο 2^η δεκαετία της ζωής από καρδιολογικές επιπλοκές. Η υπερσιδήρωση **προκαλεί** καταστροφή της υπόφυσης με αποτέλεσμα υπογοναδισμό και αναστολή της ανάπτυξης. Παρατηρούνται επίσης ενδοκρινικές επιπλοκές όπως διαβήτης, υποθυρεοειδισμός και υποπαραθυρεοειδισμός, επιπλέον ηπατικά προβλήματα με ίνωση και κίρρωση.

Ο κυκλοφορούμενος σίδηρος στον οργανισμό ελέγχεται από τη σιδηροφιλίνη (τρανσφερίνη για μεταφορά) και τη φερριτίνη (για αποθήκευση).^{12,15,17,18}

4.1.3 Καρδιολογικές επιπλοκές

Σε ασθενείς που δεν ακολουθούν θεραπεία αποσιδήρωσης, όταν η εναπόθεση σιδήρου φθάνει στο όριο των 20gr εμφανίζονται παθολογικά ευρήματα όπως, διάταση και πάχυνση των τοιχωμάτων των κοιλιών με σημαντική εναπόθεση σιδήρου στις κοιλίες, το περικάρδιο και τις βαλβίδες. Ο ενδοκυττάριος σίδηρος αυξάνει την υπεροξειδωση των λιπιδίων της μεμβράνης στο μυοκάρδιο προκαλώντας απορρύθμιση του ενεργειακού μεταβολισμού των μιτοχονδρίων. Η καθοριστική βλάβη οφείλεται στην εναπόθεση σιδήρου στις μυοκαρδιακές ίνες με σχετική κατάτμηση των μυϊκών ινιδίων και περιορισμένο μιτοχονδριακό όγκο ανά μυϊκό κύτταρο.

Η προχωρημένη αιμοσιδήρωση στην καρδιά μπορεί να προκαλέσει καρδιακή ανεπάρκεια, αρρυθμίες επικίνδυνες για τη διατήρηση της ζωής και ξαφνικό θάνατο. Συχνά τα καρδιολογικά νοσήματα αυτού του τύπου είναι ασυμπτωματικά. Συμπτώματα όμως που μπορεί να εμφανισθούν είναι: αίσθημα παλμών, λιποθυμίας, δύσπνοια, επιγαστρικός πόνος, μειωμένη αντοχή στην άσκηση και περιφερικό οίδημα. Τα νοσήματα αυτά μπορούν να παρουσιάσουν ανάκαμψη με εντατική αποσιδήρωση.

Η βασική καρδιολογική εκτίμηση περιλαμβάνει το ιατρικό ιστορικό, τη φυσική εξέταση, το ηλεκτροκαρδιογράφημα, ακτινογραφία θώρακος και υπερηχογράφημα. Επιπλέον εξετάσεις μπορεί να αποβούν πολύτιμες. Τέτοιες είναι το 24ωρο Holter, ηλεκτροκαρδιογραφικής ανάλυσης, η δοκιμασία κοπώσεως, απλή ή με εκτίμηση της ανταλλαγής αερίων (εργοσπιρομετρική δοκιμασία), ραδιοϊσότοπες μελέτες κ.α.

Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει πρόληψη των καρδιολογικών επιπλοκών παρά θεραπεία. Μέτρα που λαμβάνονται είναι:

- Ø διατήρηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης πριν τη μετάγγιση στο 9-10,5 gr /dl σε
- Ø ασθενείς χωρίς καρδιακή νόσο
- Ø τακτική αποσιδήρωση σε ασθενείς με υπερφόρτωση σιδήρου ή καρδιακή νόσο
- Ø επιτήρηση και αντιμετώπιση άλλων αιτιών μυοκαρδιοπάθειας π.χ.
- Ø υποθυρεοειδισμός, υποπαραθυρεοειδισμός, έλλειψη βιταμίνης C κ.α.

Η θεραπεία περιλαμβάνει φαρμακευτική αγωγή

- Ø ασυμπτωματικοί ασθενείς με φυσιολογική καρδιολογική κατάσταση πρέπει να πραγματοποιούν σωματικά άσκηση και φυσική δραστηριότητα^{14,15,17,18,20}

- Ø ασυμπτωματικοί ασθενείς με μέτρια καρδιολογική επιβάρυνση δεν πρέπει να περιορίζουν τη φυσική δραστηριότητα και πρέπει να υφίστανται φαρμακευτική αγωγή με: αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου, εντατική αποσιδήρωση και β αναστολείς.
- Ø Συμπτωματικοί ασθενείς με σοβαρή καρδιολογική επιβάρυνση πρέπει να περιορίζουν τη φυσική δραστηριότητα, η χορήγηση μεταγγιζόμενου αίματος να είναι αργή με συγχορήγηση διουρητικών και να ακολουθούν θεραπευτική αγωγή με: αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου, διουρητικά-διγλιτοξίνη, αν προηγήθηκε κολπική μαρμαρυγή πριν την επιβάρυνση.

Σε σοβαρή, μη αναστρέψιμη καρδιολογική βλάβη, λίγοι ασθενείς πραγματοποίησαν επιτυχή μεταμόσχευση καρδιάς. Η παρουσία όμως βλάβης άλλων οργάνων εξαιτίας υπερφόρτωσης σιδήρου μπορεί να επηρεάσει αντιστρόφως την έκβαση της μεταμόσχευσης. Απαιτείται εντατική αποσιδήρωση για να προληφθεί η συσσώρευση σιδήρου στη νέα καρδιά.^{14,15,17,18,20}

4.1.4 Ενδοκρινολογικές επιπλοκές

Είναι συνέπεια της χρόνιας αναιμίας και της αιμοσιδήρωσης. Κατά κανόνα, οι πάσχοντες από M.A. με επίπεδα φερριτίνης πάνω από 3.000μg/l και αυξημένα ηπατικά ένζυμα εμφανίζουν σημαντική έκπτωση της λειτουργίας των ενδοκρινών αδένων σε σύγκριση με πάσχοντες χωρίς τις παραπάνω ανωμαλίες. Ωστόσο, ένα μικρότερο ποσοστό ασθενών εμφανίζει ενδοκρινολογικά προβλήματα χωρίς ιδιαίτερη επιβράδυνση με σίδηρο. Κάποια τέτοια προβλήματα όμως παρά την καλή αποσιδήρωση μπορεί να επιμείνουν. Παραδείγματα αποτελούν η καθυστέρηση Στην ωρίμανση του φύλου και η εξασθενημένη γονιμότητα. Αιτίες αναστολής της ανάπτυξης αποτελούν η χρόνια αναιμία, ο υπογοναδισμός και η τοξικότητα της δεσφερριτοξαμίνης. Άλλοι παράγοντες είναι ο υποθυρεοειδισμός, υπερσπληνισμός, έλλειψη φυλλικού οξέος, αντοχή στην ορμόνη ανάπτυξης, έλλειψη ψευδαργύρου, χρόνια ηπατική νόσος και ψυχολογικό stress.

Η διάγνωση περιλαμβάνει κλινική εκτίμηση αναστήματος (με μέτρηση ύψους, καθορισμό σταδίου εφηβείας, ηλικία οστού, εξέταση μεταφύσεων), εκτίμηση της ανάπτυξης (μελέτες θυρεοειδικών ορμονών T4, TSH, επιπέδου ορμονών φύλου, αξιολόγηση της έκκρισης της αυξητικής ορμόνης, ψευδαργύρου, ασβεστίου, αλκαλικής

φωσφατάσης, ανάλυση ούρων, καμπύλη ανοχής της γλυκόζης, άλλες αιτίες καθυστέρησης της ανάπτυξης π.χ. Desferal)

Η θεραπεία περιλαμβάνει περιορισμό των ουσιών που προκαλούν τα προβλήματα και χορήγηση των ελλειπόμενων ουσιών.^{14,15,17,18,20}

4.1.5 Καθυστερημένη ή ανασταλμένη εφηβεία και υπογοναδισμός

Καθυστερημένη εφηβεία ορίζεται ως η πλήρη έλλειψη ανάπτυξης εφηβείας, στα κορίτσια από την ηλικία των 13 ετών και στα αγόρια από 14 ετών. Ο υπογοναδισμός ορίζεται στα αγόρια από την απουσία ορχικής ανάπτυξης (<4ml) και για τα κορίτσια από την απουσία ανάπτυξης μαστών από την ηλικία των 16 ετών και αναστολή της εμμηνου ρύσεως. Τα προβλήματα αυτά είναι συνήθως επίπτωση της υπερφόρτωσης σιδήρου.

Για τη διάγνωση γίνεται μελέτη: της οστικής ηλικίας (ακτινογραφία καρπού και άκρας χείρας), της θυρεοειδικής λειτουργίας (TSH και FT4), της υποθαλαμο-υποφυσιακής γοναδικής λειτουργίας (εκλυτικός παράγων γοναδοτροπινών, Gn-RH), δοκιμασία διέγερσης για ωχρινοτρόπο (LH) και θυλακιοτρόπο ορμόνη, στεροειδή φύλου, υπερηχογράφημα πυέλου, δοκιμασία διέγερσης αυξητικής ορμόνης, αυξητικός παράγοντας ινσουλίνης και αυξητικός παράγοντας ινσουλίνης συνδεδεμένος με πρωτεΐνη-3.

Η θεραπεία εξαρτάται από την ηλικία, το φορτίο πλεονάζοντος σιδήρου, το βαθμό της βλάβης του ενδοκρινούς αδένου και από ψυχολογικούς παράγοντες. Σε γενικά πλαίσια στα κορίτσια η θεραπευτική αγωγή περιλαμβάνει χορήγηση οιστρογόνων και προγεστερόνης ανάλογα. Στα αγόρια για την καθυστέρηση της εφηβείας χορηγείται τεστοστερόνη. Σε αναστολή της εφηβείας χορηγούνται εστέρες τεστοστερόνης όπως στην καθυστέρηση της ήβης και του υπογοναδοτροφικού υπογοναδισμού. **Κάθε ασθενής έχει ανάγκη ατομικής εκτίμησης και κατάλληλης ατομικής θεραπευτικής αγωγής.**^{12,14,15,16,20}

4.1.6 Υποθυρεοειδισμός

Ο υποθυρεοειδισμός εμφανίζεται σε ασθενείς με μεγάλο φορτίο σιδήρου και σοβαρή αναιμία. Συμπτώματα στον προ-κλινικό υποθυρεοειδισμό δεν υφίστανται. Σε ήπιο και έκδηλο υποθυρεοειδισμό τα **συμπτώματα** είναι: καθυστερημένη ανάπτυξη, μειωμένη δραστηριότητα, αύξηση σωματικού βάρους, δυσκοιλιότητα, περιορισμένη σχολική απόδοση, περικαρδιακό υγρό και καρδιακή ανεπάρκεια.

Η λειτουργία του θυρεοειδούς πρέπει να ελέγχεται ετησίως ξεκινώντας από το 12^ο έτος της ηλικίας. Οι έλεγχοι ελεύθερης ή ολικής T4 και TSH αποτελούν ενδεικτικές βασικές εξετάσεις. Οι εξετάσεις αυτές σε συνδυασμό με την TRH και την απάντηση της TSH δίδονται στον παρακάτω πίνακα. Άλλη εξέταση είναι η οστική ηλικία.

Πίνακας 3: Μορφές υποθυρεοειδισμού.¹⁶

Μορφή υποθ/σμού	T4 ορού	Ελεύθερη T4 ορού	TSH ορού	TSH σε απάντηση στο TRH	Θεραπεία
Προκλινής	Φυσιολογική	Φυσιολογική	Οριακά αυξημένη	Αυξημένη	Παρακολούθηση
Ήπιος	Οριακά χαμηλή	Οριακά χαμηλή	Αυξημένη	Υπερβολικά αυξημένη	L-θυροξίνη
Εμφανής	Χαμηλή	Χαμηλή	Αυξημένη	Υπερβολικά αυξημένη	L-θυροξίνη

4.1.7 Υποπαραθυρεοειδισμός

Καθυστερημένη επιπλοκή υπερσιδήρωσης και αναιμίας αποτελεί η υπασβεστιαμία η οποία οφείλεται σε υποπαραθυρεοειδισμό. Η επιπλοκή αυτή εμφανίζεται μετά το 16ο έτος και οι περισσότεροι ασθενείς παρουσιάζουν ήπια συμπτωματολογία συνοδευόμενη από παραισθήσεις. Σε σοβαρές περιπτώσεις παρουσιάζεται τετανία, αποπληξία και καρδιακή ανεπάρκεια.

Ο έλεγχος πρέπει να αρχίζει από το 16^ο έτος και αφορά μέτρηση ασβεστίου ορού, φωσφόρου και ισοζύγιο φωσφόρου. Σε χαμηλό επίπεδο ασβεστίου και παράλληλα υψηλό επίπεδο φωσφόρου μετράτε η παραθυρεοειδική ορμόνη.

Η θεραπευτική αγωγή αφορά χορήγηση βιταμίνης D (προσοχή στην υπερασβεστιαμία), καλσιτριόλη, σε ασθενείς με υψηλά επίπεδα φωσφόρου συστήνονται δεσμευτικά σκευάσματα φωσφόρου, σε περιπτώσεις τετανίας και καρδιακής ανεπάρκειας λόγω βαριάς υπασβεστιαμίας χορηγείται ενδοφλέβια ασβέστιο και βιταμίνη D από τη στοματική οδό.^{12,14,15,20}

4.1.8 Διαταραχές μεταβολισμού υδατανθράκων

Ο πλεονάζων σίδηρος προκαλεί καταστροφή των β κυττάρων του παγκρέατος με συνέπεια την παθολογική ανοχή της γλυκόζης και σακχαρώδη διαβήτη. Άλλα αίτια μπορεί να αποτελέσει χρόνια ηπατική νόσος, ιογενείς λοιμώξεις και γενετικοί παράγοντες.

Ο έλεγχος ανοχής της γλυκόζης πρέπει να γίνεται ετησίως ξεκινώντας από την ηλικία της ήβης. Η θεραπεία περιλαμβάνει αυστηρή δίαιτα, μείωση σωματικού βάρους, εντατική αποσιδήρωση, χορήγηση ινσουλίνης και δεν έχει διευκρινιστεί ακόμα ο ρόλος υπογλυκαιμικών παραγόντων χορηγούμενων από τη στοματική οδό. Απαραίτητη είναι η παρακολούθηση του διαβήτη και των επιπλοκών του η οποία γίνεται με τη μέτρηση της γλυκόζης του αίματος και των κετονών, μέτρηση φρουκτοζαμίνης, γλυκόζη ούρων, κρεατινίνη ορού (ένδειξη νεφρικής λειτουργίας), χοληστερίνη, τριγλυκερίδια, λευκώματα ούρων, εκτίμηση βλάβης αμφιβληστροειδούς.^{16,17}

4.1.9 Γονιμότητα και βοηθητική αναπαραγωγή

Τα τελευταία 20-30 χρόνια ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν την δυνατότητα τεκνοποίησης μετά από κατάλληλη προετοιμασία. Πριν την έναρξη της προετοιμασίας απαιτείται λεπτομερής έλεγχος καρδιολογικής κατάστασης, ηπατικής λειτουργίας, ιογενών λοιμώξεων, ενδοκρinoπαθειών με ιδιαίτερη έμφαση στον έλεγχο του διαβήτη. Επίσης θρομβοφιλία αποτελεί επιπρόσθετο κίνδυνο.

Σε ασθενείς με υπογοναδοτροφική αμηνόρροια προκαλείται ωοθυλακιορρηξία με χορήγηση ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροφίνης. Η αποσιδήρωση διακόπτεται και σεξουαλική επαφή πραγματοποιείται πριν και μετά την ημέρα χορήγησης. Μια εβδομάδα αργότερα γίνεται υπερηχογράφημα και μέτρηση των επιπέδων προγεστερόνης ορού για να επιβεβαιωθεί η παρουσία ωχρού σωματίου.^{12,14,15,17}

Προβλήματα κατά την χορήγηση:

- Η δόση ποικίλει από ασθενή σε ασθενή και από τον ένα θεραπευτικό κύκλο στον άλλο στο ίδιο άτομο
- Η hmg μπορεί να είναι αιτία μικρής φλεγμονής στο σημείο της ένεσης
- Μπορεί να δημιουργηθεί πολλαπλή εγκυμοσύνη και υπερδιέγερση των ωοθυλακίων διαφόρου βαθμού

Στον ήπιο σχηματισμό μπορεί να αναπτυχθεί μεγέθυνση ωοθυλακίου με κοιλιακό άλγος και διάταση. Στη σοβαρή μορφή αιτία είναι η μαζική μεγέθυνση θυλακίων λόγω πολλαπλών κυστικών σχηματισμών ακολουθούμενη από ωρίμανση ωοθυλακίου. Είναι δυνατό να συσχετιστεί με ασκίτη και σποραδικά με πλευριτική διήθηση. Ακόμα είναι δυνατή η εμφάνιση ολιγουρίας και νεφρικής ανεπάρκειας λόγω διαταραχής της ισορροπίας των υγρών. Έκκριση υψηλών επιπέδων οιστραδιόλης από τα πολλαπλά ωοθυλάκια σε συνδυασμό με άσκηση πίεσης λόγω μεγέθυνσης του θυλακίου στη φλεβική επιστροφή μπορεί να οδηγήσουν σε φλεβική θρόμβωση.

Η θεραπεία απαιτεί νοσοκομειακή αντιμετώπιση.

Σε ασθενείς με αδυναμία σπερματογένεσης πραγματοποιείται πρόκλησή της με χορήγηση γοναδοτροφινών. Η θεραπεία διαρκεί 1-2- χρόνια.

4.1.10 Εγκυμοσύνη

Η αποσιδήρωση πρέπει να διακόπτεται γιατί τα σιδηροδεσμευτικά φάρμακα προκαλούν σοβαρές επιπλοκές και έχουν τερατογόνες ιδιότητες. Οι επιδράσεις αυτές όμως στο έμβρυο δεν έχουν αποδειχθεί ακόμα. Η μεταγγισιοθεραπεία εξακολουθεί κανονικά. Η μέση τιμή της αιμοσφαιρίνης πριν την μετάγγιση πρέπει να διατηρείται στο 10-10,5 gr/dl. Είναι αναγκαία η τακτική παρακολούθησης της καρδιακής λειτουργίας καθώς και της γλυκόζης του αίματος. Κατά το θηλασμό επιτρέπεται η λήψη δεσφερριτοξαμίνης από τη μητέρα αφού δεν απορροφάται από το πεπτικό σύστημα του νεογνού.^{12,14,15,17}

4.1.11 Οστεοπόρωση

Η οστεοπόρωση χαρακτηρίζεται από μειωμένη οστική πυκνότητα και καταστροφή της οστικής αρχιτεκτονικής με αποτέλεσμα περιορισμένη οστική δύναμη και αυξημένο κίνδυνο καταγμάτων. Είναι συνήθης και σημαντική επιπλοκή στην Μεσογειακή Αναιμία. Συχνότερες θέσεις καταγμάτων είναι οι σπόνδυλοι, ο καρπός και το μηριαίο οστό.

Η οστεοπόρωση εμφανίζεται μετά την ηλικία των 20 ετών, αλλά σε μερικές περιπτώσεις και νωρίτερα. Ενδεχομένως επιβαρύνεται και από την μείωση ή έλλειψη ορμονών του φύλου. Η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση είναι απόλυτα αναγκαία, γιατί τα οστικά άλγη και τα κατάγματα αυξάνουν τη νοσηρότητα και επιδεινώνουν τη γενική κατάσταση των πασχόντων. Η διάγνωση της νόσου γίνεται με μέτρηση της οστικής πυκνότητας με μεθόδους που χρησιμοποιούν ιονισμένη ακτινοβολία και μεθόδους που χρησιμοποιούν μη ιονισμένη ακτινοβολία.

Η θεραπευτική αγωγή αφορά την πρόληψη και την πρόιμη διάγνωση. Για την οστεπενία αντιμετώπιση αφορά δίαιτα πλούσια σε ασβέστιο και βιταμίνη . Χορήγηση ασβεστίου από τη στοματική οδό απαιτεί προσοχή λόγω κινδύνου δημιουργίας νεφρικών λίθων

4.1.12 Λοιμώξεις

Οι λοιμώξεις μεταδίδονται μέσω μεταγίσεως, από μεταβολή του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω υπερσπληνισμού, εξαιτίας υπερσιδήρωσης και απόσιδήρωσης. Με την ανάπτυξη της ιολογίας, μικροβιολογίας και αιματολογίας τις τελευταίες 2-3 δεκαετίες είναι δυνατός ο πλήρης και σχολαστικός έλεγχος των μεταγγιζόμενων μονάδων αίματος πριν τη χορήγηση τους ώστε να αποτρέπονται επικίνδυνες εξελίξεις για τη ζωή του ασθενούς. Με την παράλληλη ανάπτυξη των Συλλόγων Εθελοντών Αιμοδοτών και των Κέντρων Αιμοδοσίας των νοσοκομείων είναι εφικτός ο έλεγχος των τακτικών εθελοντών αιμοδοτών.^{12,14,15,17}

4.1.13 Ιογενής ηπατίτιδα C (HCV)

Ο Ιός της ηπατίτιδας C είναι RNA ιός και τα αντισώματα που αναπτύσσονται εναντίον του είναι συνήθως ειδικά του στελέχους. Η προστατευτική επίδραση της ανοσίας μπορεί να οδηγήσει σε επαναλοίμωξη από το ίδιο ή διαφορετικό στέλεχος του ιού.

Οξεία λοίμωξη είναι καλοήθης με άνω του 80% ασυμπτωματικούς και ανικτερικούς ασθενείς. **Χρόνια λοίμωξη** είναι αναπτύσσεται στο 85% των περιπτώσεων καταλήγοντας σε χρόνια ηπατική νόσο. **Η κίρρωση του ήπατος** αναπτύσσεται αργά στην πλειονότητα των περιπτώσεων μέσα σε 2-3 δεκαετίες. Σε μερικούς ασθενείς μέσα σε 1-2 χρόνια. **Ηπατικό καρκίνωμα (HCC)** αναπτύσσεται σε 1-5% των μολυσμένων ατόμων μετά από 20 χρόνια. Συνιστάται πρόληψη και πρόωμη διάγνωση.

Μη ηπατική εκδηλώσεις συμβαίνουν σποραδικά όπως αρθρίτιδα, ξηρά κερατοεπιπεφυκίτιδα, σπειραματονεφρίτιδα και αγγειίτιδα. Ιδιοπαθής μικτή κρυσφαιριναιμία (EMC) παρουσιάζεται με κόπωση, μυαλγίες, αρθραλγίες, αρθρίτιδα, εξάνθημα, νευροπάθεια και σπάνια θάνατο.

Η διάγνωση γίνεται:

1) Με έλεγχο αντισωμάτων

- Στην οξεία φάση 3-6 μήνες μετά την έκθεση εμφανίζονται αντισώματα
- Στην χρόνια λοίμωξη τα αντισώματα επιμένουν
- Σε αμφίβολες περιπτώσεις αντισώματα ανιχνεύονται για πολλά χρόνια ή εξαφανίζονται σε 6-12 μήνες
- Αντισώματα εναντίον λοιμώξεων έχουν περιορισμένη προστατευτική ή προληπτική αξία

2) HCV-RNA στο πλάσμα

- Είναι μέρος του γενετικού υλικού του ιού
- Ανιχνεύεται με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)
- Είναι αξιόπιστος δείκτης δραστηριότητας του ιού
- Συσχετίζεται με τη μολυσματικότητα, την εξέλιξη της νόσου, την απάντηση στη θεραπεία, την έξαρση και υποτροπή

Επιβεβαιώνει την παρουσία λοιμώξεων σε ασθενείς με ενεργοποιημένα αντισώματα, σε ασθενείς με ανοσοκαταστολή και σε κάθετη μετάδοση^{12, 16,17,20}

3) Βιοψία ήπατος. Χαρακτηριστικά αποτελούν η περιτυλαία ίνωση, οι λεμφοξυδιακές συναθροίσεις, η λιπώδης εκφύλιση και η βλάβη του χοληδόχου πόρου.

Θεραπεία γίνεται με ιντερφερόνη η οποία όμως δεν δίνεται τα ίδια αποτελέσματα πάντα.. Ελέγχεται βιοχημικά (ALT) και ιολογικά (HCV- RNA) ο ασθενής, ενώ η θεραπεία συνεχίζεται από 1ως 2 χρόνια. Παρενέργειες της ιντερφερόνης μπορεί να εμφανισθούν τις δύο πρώτες εβδομάδες και είναι αϋπνία, μεταβολές της διάθεσης και της μνήμης, ουδετεροπενία και θρομβοπενία. Η ιντερφερόνη σχετίζεται με υποθυρεοειδισμό και καρδιακή ανεπάρκεια.. Συνδυασμένη θεραπεία με ριμπαβιρίνη-ιντερφερόνη ως μονοθεραπεία.. Παρενέργειες αυτού του σχήματος είναι η αιμόλυση και η επιδείνωση των τοπικών αντιδράσεων στο σημείο έγχυσης της ριμπαβιρίνης.

Εμβόλια για την πρόληψη της νόσου δεν υπάρχει. Οι συνήθεις συστάσεις που δίδονται για τις ιογενείς λοιμώξεις είναι ίδιες σε αυτή την περίπτωση.^{12, 16,17,20}

4.1.14 Ιογενής ηπατίτιδα Β (ΗΒC)

Στην Ευρώπη και τη Β. Αμερική ο κίνδυνος είναι πολύ περιορισμένος λόγω της εφαρμογής εμβολιασμού, του ελέγχου των δοτών αίματος και άλλων μέτρων για την τη δημόσια υγεία. Όσον αφορά την κλινική σημασία των δεικτών της , ενώ οι δοκιμασίες ελέγχου είναι καλές, η ερμηνεία των αποτελεσμάτων είναι δύσκολη ή παραπλανητική.

Οξεία ηπατίτιδα έχει περίοδο επώασης 4-20 εβδομάδες. Η βαρύτητα της νόσου ποικίλλει **συμπτώματα** όπως αδιαθεσία, αρθραλγίες, κνησμός και ίκτερος είναι συνήθη. Η κατάσταση αντιμετωπίζεται με υποστηρικτικά μέτρα. **Χρόνια ηπατίτιδα** σπάνια εμφανίζεται σε ενήλικες. **Συνλοίμωξη με ηπατίτιδα C** αυξάνει τη βαρύτητα και το ρυθμό εξέλιξης σε ηπατική νόσο. **Κίρρωση** συμβαίνει σε αναλογία 1-2% ετησίως. **Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα** είναι επιπλοκή της λοίμωξης η οποία επιβαρύνεται με συνύρπαξη υπερσιδήρωσης και ηπατίτιδας C. **Η πρόληψη** περιλαμβάνει εμβολιασμό και επανάληψη του προς ενίσχυση του ανοσοποιητικού γιατί ασθενείς με χρόνια νοσήματα παρουσιάζουν μείωση αντισωμάτων. Ασθενείς ήδη εκτεθειμένοι σε ηπατίτιδα Β δεν ωφελούνται από το εμβόλιο. Άτομα που έχουν εκτεθεί οξέως σε γνωστό μολυσμένο αίμα, υπεράνοση σφαιρίνη να περιορίσει τον κίνδυνο της οξείας λοίμωξης.

Μετάδοση ηπατίτιδας Β από τη μητέρα με οξεία ηπατίτιδα στο έμβρυο γίνεται σε ποσοστό άνω του 70% αν συμβεί στο τρίμηνο της εγκυμοσύνης και 90% εντός οκτώ ημερών από τον ίκτερο. Κίνδυνος λοίμωξης όταν η μητέρα είναι HbeAg θετική, κυμαίνεται στα ποσοστά 26-40%. Για να αποφευχθεί λοίμωξη του νεογνού χορηγείται εμβόλιο και ανοσοσφαιρίνη (HBIE) μέσα σε 12 ώρες από τον τοκετό. Τα μέτρα αυτά προσδίδουν ποσοστό επιτυχίας άνω του 90%. Για την **θεραπεία** χρησιμοποιούνται λαμιβουδίνη (3TC), ανάστροφος μεταγραφικός αναστολέας και ανασυνδυασμένη α-ιντερφερόνη.^{12,15,16}

4.1.15 Ιός ανοσοανεπάρκειας ανθρώπου (HIV)

Δεν έχουν εφαρμοστεί ακόμα τα κατάλληλα μέτρα για την αποφυγή μόλυνση. Η επίπτωση της λοίμωξης HIV στη θαλασσαιμία ποικίλλει από 1 ως 20% παγκοσμίως. Στην Ελλάδα το επίπεδο πρόληψης είναι καλό και κατά τόπους αρκετά ικανοποιητικό, λόγω ανάπτυξης του ιατρικού, κρατικού και πολιτειακού τομέα. Μεταγγιζόμενοι ασθενείς χωρίς θεραπεία παρουσιάζουν μέσο χρόνο από την ορομετατροπή σε AIDS 7-11 χρόνια. **Παράγοντες εξέλιξης** είναι η συμπτωματική αρχική λοίμωξη, η ηλικία που συνέβη η λοίμωξη και το ιϊκό φορτίο (HIV1-RNA) στο πλάσμα

Ασθενείς με μεσογειακή αναιμία και HIV λοίμωξη πρέπει να αντιμετωπίζονται σε συνεργασία με ειδικές μονάδες και εμπειρία στην HIV λοίμωξη. Από το 1996 και με τις νέες θεραπευτικές μεθόδους ο πάσχων δεν προετοιμάζεται πλέον για το μηριαίο αλλά γίνεται προσπάθεια για επιβίωση με καλύτερη ποιότητα.^{14,16,17,20}

4.2 Διάγνωση- Πρόγνωση

4.2.1 Διάγνωση

Η **διάγνωση** της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται:

- ✓ Στο ατομικό και οικογενειακό ιστορικό για τον καθορισμό του ακριβούς γονότυπου
- ✓ Στην κλινική εξέταση η οποία περιλαμβάνει διόγκωση ήπατος και σπληνός, χαρακτηριστικό λεμονοειδές χρώμα δέρματος και βλεννογόνων
- ✓ Σε σειρά γενικών και εξειδικευμένων εργαστηριακών εξετάσεων

Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει:

- ✓ Πλήρη αιματολογικό έλεγχο
- ✓ Ηλεκτροφόριση αιμοσφαιρίνης
- ✓ Μελέτη της οσμωτικής αντίστασης των ερυθρών αιμοσφαιρίων
- ✓ Βιοσύνθεση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης
- ✓ Ανάλυση των γόνων (DNA)

Αιματολογικός έλεγχος: Κατ'αυτόν μετρούνται ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων (RBC), ο αιματοκρίτης (Ht), η αιμοσφαιρίνη (Hb), οι ερυθροκυτταρικοί δείκτες (MCV, MCH, MCHC), μελετάται η μορφολογία των ερυθροκυττάρων, αναζητούνται έγκλειστα ερυθρών αιμοσφαιρίων και προσδιορίζεται το ποσοστό των ΔΕΚ.

Στην ομόζυγη β MA ο αριθμός των ερυθροκυττάρων εμφανίζεται φυσιολογικός ή μειωμένος, ενώ οι τιμές Ht και HbA κυμαίνονται στα κατώτερα φυσιολογικά επίπεδα και συχνά χαμηλότερα. Η HbA2 φθάνει το 60% και η HbF ως και το 90%. Οι ερυθροκυτταρικοί δείκτες είναι μειωμένοι (MCH, 28pg, MCV < 7 fl). Ο βιοσυνθετικός λόγος β/α των σφαιρινικών αλυσίδων είναι χαμηλός. Κατάλληλη χρώση καταδεικνύει έντονες μορφολογικές αλλοιώσεις στο περιφερικό αίμα οι οποίες περιλαμβάνουν υποχρωμικά κύτταρα, μικροκύτταρα, σχιστοκύτταρα, ακανθοκύτταρα, στοχοκύτταρα (μερικά εκ των οποίων έχουν χρωστική γέφυρα που συνδέει τον κεντρικό δακτύλιο με τον περιφερικό), κύτταρα με βασεόφιλη στίξη, κύτταρα με αναδιπλωμένο πλαισίου ή με λεπτή άχροη μεμβράνη, γενικά άνισο-ποικιλοκυττάρωση και πολυχρωματοφιλία.^{21,22}

Χαρακτηριστικό είναι η εύρεση μεγάλου αριθμού εμπύρηνων ερυθροκυττάρων στο περιφερικό αίμα όπως και ώριμοι νορμοβλάστες και μικροβλάστες, παρουσία ερυθρών

αιμοσφαιρίων με έγκλειστα Howell-Jolly και αυξημένο αριθμό ΔΕΚ(5-15%). Σχετικά με το σίδηρο ορού είναι σημαντικά αυξημένος και η πορεία του είμαι εξελισσόμενη όσο δεν πραγματοποιείται θεραπεία αποσιδήρωσης.

Όσον αφορά την **ετερόζυγη μορφή β MA** εμφανίζεται ήπια αναιμία ή επίπεδα τιμών HbA, Ht και ερυθροκυτταρικών δεικτών στα κατώτερα φυσιολογικά. Υπάρχει αύξηση των αιμοσφαιρίων HbA₂ (.3,5%) και (2-6%). Ο RBC είναι πάνω από 5.500.000 και οι τιμές σιδήρου χαμηλές. Οι αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων ποικίλοι σε βαρύτητα από ήπιες έως εικόνα μείζονος MA ανάλογα με τον συνυπάρχοντα γόνο (αν είναι φυσιολογικές ή γόνος άλλης αιμοσφαιρινοπάθειας και ποιας βαρύτητας). Μπορεί να υπάρχει μικροκυττάρωση, υποχρωμία, ποικιλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση και κύτταρα με βασεόφιλη διάφορης βαρύτητας.

Ηλεκτροφόριση- Ηλεκτρεστίαση αιμοσφαιρίνης: Με την μέθοδο της ηλεκτροφόρισης προσδιορίζονται οι φυσιολογικές και μη αιμοσφαιρίνες. Με την ηλεκτρεστίαση διαχωρίζεται η αιμοσφαιρίνη από τα λευκώματα. Η μέθοδος αυτή εφαρμόστηκε στην Ελλάδα πρώτη φορά το 1976-77. Με τις μεθόδους αυτές αμφοτερικά μόρια ισορροπούν και διαχωρίζονται κατά σειρά ανάλογα με το ισοηλεκτρικό τους σημείο κατά μήκος κλίσεως pH. Η κλίση του pH σχηματίζεται με αμφοτερικές ουσίες μεταξύ δύο ηλεκτροδίων. Χρώση περιφερικού αίματος σε χαμηλό αναδεικνύει κύτταρα περιέχονται HbF βαθειά χρωματισμένα ενώ κύτταρα περιέχονται HbA φαίνονται κενά αιμοσφαιρίνης. Ακριβής προσδιορισμός HbA₂ γίνεται με τη μέθοδο της ηλεκτροφόρισης σε ταινίες οξεικής κυτταρίνης, έκλυση των κλασμάτων των αιμοσφαιρινών και μέτρηση της οπτικής πυκνότητας (OD) στα 15 nm ή με τη μέθοδο της μικροχρωματογραφίας.^{21,22}

Οσμωτική αντίσταση ερυθροκυττάρων: Τα ερυθρά αιμοσφαίρια σε διαλύματα NaCl με προοδευτική μείωση της πυκνότητας τους από 0,9-0,1% λύνονται. Για φυσιολογικά ερυθροκύτταρα η αιμόλυση αρχίζει σε διάλυμα 0,48% και ολοκληρώνεται σε διάλυμα 0,32-0,36%. Τα θαλασσαιμικά ερυθρά αιμοσφαίρια εμφανίζουν αυξημένη αντίσταση. Κατόπιν επώασης των ερυθροκυττάρων στους 37⁰C για 24 ώρες, σε άσηπτες συνθήκες, διαπιστώνεται ότι η αντίσταση των θαλασσαιμικών κυττάρων αυξάνει.

Βιοσύνθεση των σφαιρικών αλυσίδων: Κατόπιν επώασης περιφερικού αίματος σε κατάλληλες συνθήκες με ραδιενεργό λευκίνη, Παρασκευή σφαιρίνης με όξινη ακετόνη και χρωμογραφικό διαχωρισμό των αλυσίδων της σφαιρίνης σε στήλη CM23 κυτταρίνης, είναι

δυνατό να μετρήσουμε τη ραδιενέργεια που ενσωματώνεται σε κάθε αλυσίδα και να προσδιορίσουμε την παραγωγή της αλυσίδας. Στ φυσιολογικά άτομα η α/β συνθετική σχέση είναι άνω του 1,20.

Είναι δυνατό να υπάρξουν **προβλήματα στη διάγνωση** όταν υπάρχει ασταθής αιμοσφαιρίνη, κληρονομική σιδηροβλαστική αναιμία, κληρονομική δυσερυ-θροποιητική αναιμία και ύπαρξη σιωπηλού γόνου ο οποίος δεν δίνει συγκεκριμένο φαινότυπο. Επίσης επίκτητα νοσήματα όπως ερυθρολευχαιμία, μυελοδυσπλασία και μυελοϋπερπλαστικά σύνδρομα παρεμποδίζουν την ποιότητα της διάγνωσης.

Η διαφορά κληρονομικής σιδηροβλαστικής αναιμίας και MA είναι πως στην πρώτη παρουσιάζεται διμορφισμός των ερυθροκυττάρων στο περιφερικό αίμα, δακτυλιοειδείς ερυθροβλάστες στο μυελό και φυλοσύνδετη κληρονομική μεταβίβαση, ενώ οι HbA2 και HbF είναι συνήθως φυσιολογικές. Στην κληρονομική δυσερυθροποιητική αναιμία το κύριο χαρακτηριστικό είναι η πολλαπλή λόβωση του πυρήνα των ερυθροβλαστών. Στην Ελλάδα συνύπαρξη αναιμίας με σπληνομεγαλίας αποκλείει τη MA.^{21,22,23}

4.2.2 Προγεννητική διάγνωση

Χάρη στην ίδρυση κέντρων αιματολογικού ελέγχου είναι δυνατός ο εντοπισμός των φορέων σε όλη τη χώρα και σε περίπτωση εγκυμοσύνης είμαι πλέον δυνατή η προγεννητική διάγνωση. Αυτή γίνεται με προσδιορισμό της βιοσυνθετικής σχέσης β/γ σε ΔΕΚ εμβρύου και με ανάλυση εμβρυϊκού DNA.

Η πρώτη μέθοδος γίνεται με **λήψη εμβρυϊκού αίματος** κατά την 18^η -20^η εβδομάδα με τυφλή πλακουντοκέντηση ή μέσω εμβρυοσκοπίου παρακέντηση αγγείου πλακούντα. Η διαδικασία λήψης είναι πολύπλοκη, χρονοβόρος, απαιτεί καλά οργανωμένα κέντρα και υπάρχει 8% πιθανότητα αποτυχίας και 8% πιθανότητα αυτόματης αποβολής καθώς επίσης υπάρχουν-σπάνια- αποτελέσματα ψευδώς αρνητικά. Η μέθοδος βασίζεται στον προσδιορισμό της β/γη συνθετικής σχέσης κατόπιν επώασης των εμβρυϊκών κυττάρων in vitro με Η Λευκίνη. Η σχέση αυτή είναι 0,11 για φυσιολογικά έμβρυα, 0,06 για έμβρυα με ετερόζυγη β MA και 0,03 για έμβρυα με ομόζυγη β MA.

Η διάγνωση αυτή μέθοδος εφαρμόστηκε για πρώτη φορά στην Ελλάδα το 1977 και διεγνώσθησαν 24% των εξετασθέντων δειγμάτων ομόζυγης μορφής με αναλογία σφάλματος 1,5% και συνολική απώλεια εμβρύων 9,4%. Τη δεκαετία 1977-1987 η Μονάδα

Προγεννητικής Διάγνωσης Αθηνών στο Λαϊκό Νοσοκομείο διέγνωσε 26,2% ομοζυγώτες και τα ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα ήταν 0,54%.

Η μέθοδος που συνηθίζεται στις μέρες μας είναι η ανάλυση εμβρυϊκής DNA πηγή του οποίου αποτελούν οι ινοβλάστες του αμνιακού υγρού ή οι χοριακές λάχνες. Οι ινοβλάστες απομονώνονται από το αμνιακό υγρό, το οποίο λαμβάνεται την 13^η 15^η εβδομάδα και μέρος τους καλλιεργείται. Η βιοψία χοριακών λαχνών γίνεται την 8^η -10^η εβδομάδα και επιτρέπει τη λήψη μεγαλύτερης ποσότητας κυτταρικού υλικού. Οι ιδιαίτεροι κίνδυνοι της μεθόδου αυτής δεν έχουν ακόμα πλήρως εκτιμηθεί.

Ως μέθοδοι ανάλυση με μελέτες DNA αναφέρονται:

- Southern blot ανάλυση με κλασματοποίηση του DNA, υβριδοποίησή του και εμφάνιση κλασμάτων.
- Εντόπιση σημειακών μεταλλάξεων η οποία γίνεται:
 1. έμμεσα με αναζήτηση συσχέτισης θαλασσαιμικής βλάβης με τον πολυμορφισμό του DNA
 2. άμεσα με τη βοήθεια ενδονουκλεασών με εξειδικευμένη δράση στην περιοχή της μετάλλαξης
 3. με χρήση συνθετικών ολιγονουκλεασών 19 βάσεων ως ανιχνευτών.
- Η μέθοδος της αμνιοκέντησης προηγείται της εμβρυοσκόπησης διότι είναι απλούστερη, ασφαλέστερη για το έμβρυο και δίνει σωστή διάγνωση στο 75% των περιπτώσεων κήσεως υψηλού κινδύνου.^{10,18,22}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: Θεραπευτική αντιμετώπιση Μεσογειακής αναιμίας

5.1 Παθογενετικοί μηχανισμοί και αιτιολόγηση της αιτιολόγηση της θεραπείας

5.1.1 Μετάγγιση αίματος

5.1.1.1 Ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί

5.1.1.2 Χορήγηση αίματος

5.1.1.3 Παράγοντες που επηρεάζουν την εμφάνιση επιπλοκών

5.1.1.4 Αντιδράσεις από μετάγγιση αίματος

5.1.2 Σπληνεκτομή

5.1.3 Αποσιδήρωση

5.1.4 Μεταμόσχευση μυελού των οστών

5.1.5 Το μέλλον

5.2 Ψυχολογικές επιπτώσεις στα άτομα με μεσογειακή αναιμία και το περιβάλλον τους και η αντιμετώπιση τους

5.1 Παθογενετικοί μηχανισμοί και αιτιολόγηση της θεραπείας

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι πολύπλοκο νόσημα. Η κλινική του εικόνα σχηματίζεται από όλα τα συστήματα και επιπλέκεται σημαντικά από ιατρικές παρεμβάσεις μας. Η θεραπευτική αντιμετώπιση είναι εξή σου πολύπλοκη. Ο ιατρός πρέπει να σταθμίζει πάντοτε το όφελος και το κόστος, λαμβάνοντας υπό όψη όχι μόνον την ταλαιπωρία του ασθενούς, την ασφάλεια των θεραπευτικών παρεμβάσεων και τις ψυχολογικές τους επιπτώσεις, αλλά και την επίπτωσή της νόσου στην οικογένεια, στο Σύστημα παροχής ιατρικών υπηρεσιών και στα Οικονομικά της υγείας. Για τους λόγους αυτούς, ο σχεδιασμός της θεραπευτικής αντιμετώπισης πρέπει να είναι στην αρχή μεν ενιαίος και πάγιος, έπειτα όμως πρέπει να εξατομικεύεται για να καλύψει τις προσωπικές ανάγκες και ιδιομορφίες κάθε ασθενούς.

Ο σχεδιασμός της θεραπευτικής αγωγής της μείζονος Μεσογειακής Αναιμίας βασίζεται στην πλήρη κατανόηση των υποκείμενων παθοφυσιολογικών μηχανισμών. Με το σκεπτικό αυτό υπενθυμίζεται ότι η μείζων Μεσογειακή αναιμία (όρος που προοδευτικά υποκαθίσταται από το ξενόφερτο <<θαλασσαιμία>>, έστω και αν αυτό εννοιολογικά δεν είναι σωστό) αποτελεί την ομόζυγη φαινοτυπική έκφραση της σοβαρής μείωσης ή και πλήρους κατάργησης της λειτουργίας των γονιδίων των β-αλύσεων με συνέπεια την αδυναμία σχηματισμού και πλήρωσης των ερυθροκυττάρων του πάσχοντα με τετραμερή μόρια αιμοσφαιρίνης ενηλίκου (HbA₂β₂).²⁴

Η φαινοτυπική έκφρασή της βλάβης σε ετερόζυγη μορφή (όταν αυτή αφορά το ένα μόνον β-αλληλίο) περιορίζεται στη σημαντική μείωση της πλήρωσης των ερυθροκυττάρων με αιμοσφαιρίνη (χαρακτηριστικά χαμηλή MCH) που γίνονται μικρά (χαμηλός MCH) και ποικιλόσχημα, ενώ ο ετεροζυγώτης φορέας είναι καλά, γιατί προφανώς αντισταθμίζει με άλλους μηχανισμούς το αιμοσφαιρινικό του έλλειμμα. Όμως όταν η βλάβη (όχι υποχρεωτικά η ίδια) αφορά και τα δύο β αλληλία, τότε οι συνέπειές είναι βαρύτερες και ο <<διπλός>> ή <<σύνθετος>> φορέας των δύο βλαβών (που συχνά αναφέρεται ως <<ομοζυγώτης>>, με την ευρύτερη σημασία το αντίστοιχου γενετικού ορού) εμφανίζει βαρύτερη αναιμία και πολλές άλλες συνέπειές (ανασκόπηση). Η αναιμία της <<μείζονος θαλασσαιμίας>> είναι αποτέλεσμα (α) της μη αποδοτικής ερυθροποίησης στον μυελό, και (β) της αιμόλυσης στην περιφέρεια. Ο υποκείμενος μηχανισμός δεν είναι μόνον η αδυναμία σύνθεσης αλύσεων β με την απόκτηση αδυναμία πλήρωσης των ερυθροβλαστών και ερυθροκυττάρων με HbA. Εδώ το πρόβλημα δημιουργείται από την τεράστια περίσσεια ελεύθερων αλύσεων α, οι οποίες δεν είναι καθόλου διαλυτές και κατακρημνίζονται μέσα στα κύτταρά επιφέροντας αθρόα έκλυση

οξειδωτικών ελευθέρων ριζών και πλήθος άλλων βιοχημικών διαταραχών που οδηγούν σε πρόωρο θάνατο των ερυθροβλαστών στον μυελό (μη αποδοτική ερυθροποίηση) και των ερυθροκυττάρων στο αίμα (περιφερική αιμόλυση). Τα ενδοκυττάρια ιζήματα των α-αλύσεων αναγνωρίστηκαν το 1963 από τον Φέσσα και εμφανίζονται με ειδική χρώση ως έγκλειστα τύπου Heinz.

Πίνακας 4...Σύνοψη θεραπευτικών ενεργειών στην μείζονα Μεσογειακή Αναιμία

Μετάγγιση αίματος

Επαρκής οξυγόνωση ιστών. Κανονική ανάπτυξη. Μείωση <<φθοράς>> πάσχοντος.
Αποτροπή ανάπτυξης οστικών παραμορφώσεων και εξωμυελικών μαζών.
Μείωση αυξημένης απορρόφησης από το έντερο.
Μείωση περιφερικής αιμόλυσης. Αποτροπή σχηματισμού χολολίθων.
Αποτροπή υπέρμετρης ανάπτυξης ΔΕΣ (σπληνομεγαλία, ηπατομεγαλία, αρτηριοφλεβώδεις επικοινωνίες μυελού).

Αποσιδήρωση

Μείωση του ελευθέρου σιδήρου του πλάσματος και των ιστών προς αποφυγήν έκλυσης ελεύθερων οξειδωτικών ριζών.
Μείωση των βλαπτικών αποθεμάτων σιδήρου στα παρεγχυματώδη όργανα (ενδοκρινείς αδένες, μυοκάρδιο, πάγκρεας, ήπαρ) κ.λ.

Γενική Υποστήριξη

Σπληνεκτομή όταν υπάρχουν οι κατάλληλες ενδείξεις.
Προφύλαξη από λοιμώξεις. Άμεση θεραπεία λοιμώξεων.
Διόρθωση ορμονικών διαταραχών.
Φροντίδα ατόνων ελκών.
Σωστή διατροφή. Συμπλήρωση διατροφής (βιταμίνες κ.λ.)
Φροντίδα δοντιών.
Ψυχολογική υποστήριξη. Αντιμετώπιση κοινωνικών προβλημάτων ²⁴

Η βαριά αναιμία κουράζει την καρδιά (υπερκινητική κυκλοφορία) και, μαζί με άλλες βλαπτικές επιδράσεις που θα αναφερθούν στη συνέχεια, απολήγει σε ολική καρδιακή ανεπάρκεια με διόγκωση ήπατος, οιδήματα και επικίνδυνες αρρυθμίες. Έτσι, η κλινική εικόνα των πασχόντων συνεχώς επιβαρύνεται και δημιουργεί την ανάγκη διόρθωσης της αναιμίας με μεταγγίσεις. Οι τακτικές, δια βίου μεταγγίσεις έχουν το κόστος τους και δεν είναι ευχάριστη λύση για τους ασθενείς. Κάθε μονάδα αίματος έχει ελάχιστη μεν αλλά υπαρκτή πιθανότητα ασυμβατότητας, μεταφοράς λοιμογόνων παραγόντων ή δημιουργίας αλλεργικής αντίδρασης. Επί πλέον, σε ασθενείς με λανθάνουσα ή έκδηλη καρδιακή ανεπάρκεια η μετάγγιση αίματος ενέχει πάντοτε τον κίνδυνο έκλυσης πνευμονικού οιδήματος ή άλλων διαταραχών. Κατά συνέπεια, οι κανόνες ασφάλειας των μεταγγίσεων αποτελούν αναπόσπαστο μέρος της θεραπευτικής αντιμετώπισης. Όμως το κύριο πρόβλημα των μεταγγίσεων δεν είναι οι παραπάνω δυνητικές παρενέργειες, οι οποίες, με το ένα ή τον άλλο τρόπο μπορούν να προληφθούν ικανοποιητικά. Εδώ το αναπόφευκτο πρόβλημα είναι η συνεχής συσσώρευση του σιδήρου που εμπεριέχεται στα μεταγγιζόμενα ερυθροκύτταρα, δεν έχει μηχανισμό αποβολής και αποτίθεται σε πολλά ζωτικά όργανα και ιστούς (μυοκάρδιο, πάγκρεας, ενδοκρινείς αδένες κ.α.) παραβλάπτοντας σε άλλοτε άλλο βαθμό την λειτουργία τους. Επιπρόσθετα, η δευτεροπαθής αυτή αιμοσιδήρωση επιβαρύνεται και με τον σίδηρο της τροφής που απορροφάται αθρόα από το έντερο ως ανταπόκριση προς την υπεραυξημένη αλλά μη αποδοτική ερυθροποίηση. Η συσσώρευση σιδήρου στα ζωτικά όργανα επιφέρει πολλές και ποικίλες κλινικές εκδηλώσεις και συχνά αποτελεί αιτία θανάτου των ασθενών. Κατά συνέπεια, η ανεύρεση ουσιών, οι οποίες θα μπορέσουν να δεσμεύουν την περίσσεια σιδήρου και να απεκκρίνονται από τους νεφρούς ή το έντερο μειώνοντας την αιμοχρωμάτωση του ασθενούς, αποτέλεσε κύριο στόχο πολλών φαρμακολογικών εργασιών τα τελευταία χρόνια και η χρήση των φαρμάκων αυτών στους πάσχοντες αποτελεί πλέον την μόνη δυνατότητα για την μακρά τους επιβίωση, παρά την ταλαιπωρία που συνεπάγεται. Είναι σαφές ότι η θεραπευτική αγωγή που σκιαγραφήθηκε είναι πολύπλοκη, πολυέξοδη και συνεπάγεται μεγάλη ταλαιπωρία για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Όμως δικαιολογείται από το όφελος. Η μεταμόσχευση μυελού, η φαρμακολογική επαναγωγή της σύνθεσης εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης και πολλά υποσχόμενη γονιδιακή θεραπεία αποτελούν σοβαρές δυνατότητες λυσιτελούς θεραπείας της μείζονος θαλασαιμίας.²⁴

5.1.1 Μετάγγιση αίματος

Η μετάγγιση αίματος είναι η παροχή πλήρους αίματος ή των παραγώγων του, με σκοπό την αναπλήρωσή τους στον ανθρώπινο οργανισμό. Βοηθά στην διόρθωση πολλών κλινικών προβλημάτων του αρρώστου. Η μετάγγιση αίματος αποτελεί τη βασική αρχή για την θεραπεία των πασχόντων από σοβαρή ομόζυγο β- μεσογειακή αναιμία (ΜΑ). Σήμερα υπάρχει η τάση να αντικαθίσταται η μετάγγιση πλήρους αίματος με μετάγγιση των παραγώγων του έτσι, ώστε να γίνεται σωστή αξιοποίηση του αίματος και κατάλληλη θεραπευτική αντιμετώπιση του αρρώστου.²⁵

Οι μεταγγίσεις αίματος αποσκοπούν στα ακόλουθα:

- ✓ να επιτρέψουν την κανονική ανάπτυξη των πασχόντων παιδιών. Η καχεκτική εμφάνιση και το μικρό ύψος των αρρώστων παιδιών πριν από την εισαγωγή των τακτικών μεταγγίσεων σε αντιπαράθεση με την κανονική ανάπτυξη των νεότερων πασχόντων που μεταγγίζονται κανονικά, δεν αφήνει αμφιβολία για την ανάγκη εξασφάλισης ενός σχετικά υψηλού αιματοκρίτη με μεταγγίσεις αίματος.
- ✓ να επιτρέψουν την κανονική δραστηριότητα των πασχόντων στην εκπαίδευση και την εργασία τους και την συμμετοχή τους στην κοινωνική ζωή.
- ✓ να αποτρέψουν τις οστικές παραμορφώσεις και την ανάπτυξη εξωμυελικών αιτιών αιμοποίησης. Με τις τακτικές μεταγγίσεις, σήμερα η εμφάνιση των παιδιών με ΜΑ δεν διαφέρει σημαντικά από το φυσιολογικό, ενώ παλαιότερα, όταν ο φόβος των μεταγγίσεων (ή και η αδυναμία χορήγησης σωστών μεταγγίσεων) ανέστελλε τους θεράποντες από την απόφαση να μεταγγίσουν τους ασθενείς τους, οι τελευταίοι εμφάνιζαν φοβερές δυσμορφίες και μεγάλες εξωμυελικές μάζες ερυθροποιητικού ιστού με νευρολογικά σύνδρομα και έντονους πόνους.

Η απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων συνήθως τίθεται νωρίς, αφού στις περισσότερες περιπτώσεις, η νόσος εκδηλώνεται ήδη στον πρώτο χρόνο της ζωής, όταν η επαρκής εμβρυϊκής αιμοσφαιρινοποίηση δίνει την θέση της στην αιμοσφαιρινοποίηση του ενιλήκου.²⁴

Κριτήρια για την απόφαση είναι:

- ✓ Σε παρατείνόμενες λοιμώξεις, όταν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης μειωθούν κάτω των 0,7g/dl ή ο ασθενής αισθάνεται δύσπνοια ή δυσφορία
- ✓ Όταν διαπιστώνονται μεγάλες και δυνητικά επικίνδυνες εξωμυελικές εστίες αιμοποίησης.
- ✓ Όταν το πρόσωπο γίνεται δύσμορφο ή όταν η οστεοπόρωση προκαλεί έντονα οστικά άλγη.
- ✓ Όταν διαφαίνεται δυσανάλογη επιβάρυνση του καρδιακού μυός με έντονη υπερκινητική κυκλοφορία, δύσπνοια και κυρίως αρρυθμίες που ενοχλούν σημαντικά τον ασθενή σε κάθε προσπάθεια.
- ✓ Στην κύηση.
- ✓ Όταν επίκειται μείζων χειρουργική επέμβαση.

Στην τελευταία περίπτωση, η σύγκριση διαδοχικών πλαγίων φωτογραφιών (ή και ακτινογραφιών) του παιδιού μπορεί να αποτελέσει πολύτιμο βοήθημα. Οι ενδείξεις για τακτική χορήγηση μεταγγίσεων γίνονται δυσκολότερες στην <<ενδιάμεση>> Μεσογειακή Αναιμία. Ο όρος αυτός περιλαμβάνει φορείς δύο (κατά κανόνα) θαλασσαιμικών γονιδίων, οι οποίοι αναπτύσσονται και επιβιώνουν σχεδόν κανονικά, με μικρή αναιμία και χωρίς έντονες οστικές παραμορφώσεις.²⁴

5.1.1.1 Ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί

Όταν η ένδειξη για μετάγγιση τεθεί απόλυτα, τότε το επόμενο ερώτημα είναι ποιο θα είναι το επίπεδο αιμοσφαιρίνης μέχρι το οποίο θα πρέπει να μεταγγισθεί ο ασθενής. Το ερώτημα αυτό πέρασε από τη φάση του <<όσο χρειάζεται για την απλή επιβίωση>> στη φάση των <<υπερμεταγγίσεων>> (αιμοσφαιρίνης μέχρι τα 13-115g/dL ή αιματοκρίτη 40-45%) σε μία προσπάθεια καταστολής της θαλασσαιμικής ερυθροποίησης. Σήμερα, το θέμα έχει ισορροπήσει με την αποδοχή ενός μέσου επιπέδου αιμοσφαιρίνης (για τα αναπτυσσόμενα παιδιά) στα 12g/dL (αιματοκρίτης 35%) μετά την μετάγγιση. Στους μεγάλους πάσχοντες (όταν η ανάπτυξη έχει συμπληρωθεί), το μέσο επιθυμητό επίπεδο μετά την μετάγγιση μπορεί να μειωθεί στα 9-10%g/dL που είναι επαρκή για κάθε δραστηριότητα, ενώ ο πάσχων δεν επιβαρύνεται σημαντικά με το σίδηρο. Η ποσότητα του αίματος που χρειάζεται για την

εξασφάλιση των παραπάνω εξαρτάται από το βάρος του ασθενούς και το μέγεθος του σπληνός.

Όταν το μέγεθος του σπληνός βρίσκεται σε φυσιολογικά όρια, τότε ισχύουν οι ακόλουθες αδρές παράμετροι:

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

Κατά συνέπεια, η εξασφάλιση ενός μέσου αιματοκρίτη περί το 35% προσαπαιτεί μετάγγιση 10ml ερυθροκυττάρων για κάθε kg ασθενούς κάθε 25 ημέρες. Και επειδή ο αιματοκρίτης στους ασκούς συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων είναι περίπου 80%, η παραπάνω εκτίμηση αυξάνεται σε 12 ml συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων / kgανά 25 ημέρες. Με τους υπολογισμούς αυτούς το ποσό του αίματος που πρέπει να χορηγείται κάθε μήνα στους θαλασσαιμικούς ασθενείς σε συνάρτηση με το βάρος τους. Η συχνότητα των μεταγγίσεων εξαρτάται από το διατιθέμενο αίμα και τις τεχνικές συνθήκες. Όπως είναι ευνόητο, τα μεγάλα μεσοδιαστήματα προαπαιτούν πολλές μεταγγίσεις μαζί, και αυτές όχι μόνο κουράζουν τους ασθενείς, αλλά μπορούν να γίνουν και επικίνδυνες λόγω υπέρμετρης επιβάρυνσης του κυκλοφορικού συστήματος. Στην πράξη, η συνήθως τακτική είναι η χορήγηση της αναγκαίας ποσότητας αίματος κάθε 3-4 εβδομάδες. Οι υπολογισμοί αυτοί ανατρέπονται όταν υπάρχει διόγκωση σπληνός (υπερσπληνισμός και σπληνική υδραιμία), όταν ο ασθενής αναπτύξει άλλα αντισώματα ή όταν το προς μετάγγιση αίμα δεν είναι πρόσφατο²⁴

5.1.1.2 Χορήγηση του αίματος

Στις περισσότερες περιπτώσεις σήμερα στην Ελλάδα, το αίμα χορηγείται σε ειδικές Μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας που έχουν αναπτυχθεί σε πολλά Νοσοκομεία της χώρας και εξυπηρετούν κατά τον καλύτερο δυνατό τρόπο τους ασθενείς χωρίς αυτοί να πρέπει να εισαχθούν στις Κλινικές. Ανάγκη και περιθώρια βελτίωσης υπάρχουν πολλά.²⁴

Η κύρια λειτουργία του τμήματος Αιμοδοσίας είναι η ικανοποίηση των αναγκών του πληθυσμού σε αίμα ή παράγωγά του. Η χορήγηση του αίματος είναι το τελικό στάδιο αυτής της διαδικασίας.

Η ακριβής αναγνώριση του αίματος του δότη και του λήπτη είναι από τα πιο σημαντικά σημεία που διασφαλίζουν την ασφάλεια των μεταγγίσεων. Οι περισσότερες θανατηφόρες αιμολυτικές αντιδράσεις συμβαίνουν διότι ABO-ασύμβατο αίμα έχει χορηγηθεί. Αυτή η φάση της διαδικασίας υπόκειται σε λάθη και αυτά θα πρέπει να αποφευχθούν. Αυτό επιτυγχάνεται με την αυστηρή τήρηση μιας προκαθορισμένης σειράς ενεργειών.

Το προσωπικό της Αιμοδοσίας αλλά και ο παραλαμβάνων την μονάδα αίματος είναι υπεύθυνος για την Αιμοδοσία θα πρέπει να ακολουθήσει την εξής διαδικασία:

1. Το ονοματεπώνυμο, ο αριθμός μητρώου του ασθενούς καθώς και η ομάδα ABO-Rhesus θα πρέπει να αναγράφονται στην αίτηση διάθεσης αίματος, στο έντυπο διασταύρωσης και στο έντυπο μετάγγισης.
2. Στην μονάδα αίματος θα πρέπει να υπάρχει επικολλημένη ετικέτα με το ονοματεπώνυμο του δέκτη, του αριθμού μονάδος, το αποτέλεσμα της συμβατότητας και την υπογραφή αυτού που εκτέλεσε τη συμβατότητα της μονάδος.
3. Η ομάδα ABO-Rhesus και ο αριθμός της μονάδος θα πρέπει να αναγράφονται στην ετικέτα συμβατότητας και στο έντυπο μετάγγισης.
4. Θα πρέπει να επιβεβαιώνεται η ομάδα της μονάδος.
5. Η μονάδα θα πρέπει να ελέγχεται για το χρώμα του, την εμφάνισή του και την ημερομηνία λήξης του.
6. Θα πρέπει να σημειώνεται το ονοματεπώνυμο του ατόμου που χορήγησε τη μονάδα, το ονοματεπώνυμο αυτού που παρέλαβε και η ημερομηνία και ώρα παράδοσης.²⁶

Πριν από την μετάγγιση της μονάδος στον ασθενή το άτομο που θα χορηγήσει το αίμα θα πρέπει να ελέγξει:

- 1) Το ονοματεπώνυμο του ασθενούς που θα πρέπει να συμφωνεί με τα στοιχεία που αναγράφονται στο έντυπο μετάγγισης και στην ετικέτα συμβατότητας.
- 2) Η ομάδα ABO-Rhesus και ο αριθμός της μονάδος θα πρέπει να αναγράφεται στην ετικέτα συμβατότητας και στο έντυπό μετάγγισης.
- 3) Η ομάδα ABO- Rhesus της μονάδος να είναι συμβατή με την ομάδα του ασθενούς.
- 4) Θα πρέπει να ελεγχθεί η ημερομηνία λήξεως της μονάδος.
- 5) Η ετικέτα συμβατότητας θα πρέπει να φέρει την υπογραφή του εκτελέσαντος. Εάν η διαδικασία συμβατότητας δεν έχει ολοκληρωθεί (επείγουσες καταστάσεις) θα πρέπει να αναγράφεται.
- 6) Θα πρέπει να ελεγχθούν οι γραπτές οδηγίες του θεράποντος ιατρού ώστε να βεβαιωθεί ότι θα δοθεί το κατάλληλο παράγωγο αίματος.
- 7) Πριν από την έναρξη της μετάγγισης θα πρέπει να ερωτηθεί ο ασθενής και να επιβεβαιώσει την ταυτότητά του.

Για μεγαλύτερη ασφάλεια σε αρκετά κέντρα η διαδικασία που προηγείται της χορήγησης του αίματος γίνεται από δύο άτομα, τα οποία και υπογράφουν το έντυπο μετάγγισης.

Προ της μετάγγισης θα πρέπει να ελεγχθούν τα ζωτικά σημεία του ασθενούς. Το άτομο που θα χορηγήσει την μετάγγιση θα πρέπει να παρακολουθήσει τον ασθενή για 15 λεπτά τουλάχιστον όταν είναι πιο πιθανό να παρουσιαστούν σοβαρές αντιδράσεις. Η αυστηρή τήρηση των κανόνων της Αιμοδοσίας θα βοηθήσει στην αποφυγή λαθών που μπορεί να αποβούν και θανατηφόρα για τον ασθενή.²⁶

5.1.1.3 Παράγοντες που επηρεάζουν την εμφάνιση επιπλοκών:

- Το πολύ νεαρό της ηλικίας

Η ηλικία αποτελεί ένα πολύ σοβαρό παράγοντα (κλειδί) το όλο φαινόμενο των αντιδράσεων. Δότες < 20 ετών εμφανίζουν αντιδράσεις 10 με 14 φορές συχνότερα. Μικρότερο ποσοστό αντιδράσεων 3% εμφανίζουν οι δότες 20 - 40 ετών. Η απάντηση στο ερώτημα που δημιουργείται είναι διπλή. Πρώτον οι πλου νέοι δότες είναι πιθανότατα πρώτη φορά δότες, άρα δότες με αυξημένο άγχος και δεύτερον νευρολογικές έρευνες έδειξαν ότι μεγαλώνοντας ηλικία το σώμα σταθεροποιείται αιμοδυναμική και επομένως είναι μικρότερο ο κίνδυνος εμφάνισης αγγειοκινητικών διαταραχών.

- Ιστορικό προηγούμενης αντίδρασης

Εάν ο δότης έχει ιστορικό προηγούμενης αντίδρασης δεν είναι απαραίτητο να εμφανίζει την ίδια αντίδραση και σε μελλοντική αιμοληψία. Για αυτό το λόγω δότες με ήπιες αντιδράσεις, γενικώς επιτρέπεται να αιμοδοτήσουν πάλι.

- Άγχος, stress (πρώτη φορά δότης)

Μετά την πρώτη αιμοληψία η συχνότητα αντιδράσεων μειώνεται σημαντικά, ενώ φαίνεται να παραμένει το ίδιο υψηλή μέχρι την 4 φορά.

- Υποβολή από τους διπλανούς δότες
- Μη καλή επικοινωνία και συνεργασία με το προσωπικό της αιμοδοσίας.
- Ο χρόνος αναμονής από την ώρα προσέλευσης μέχρι την ώρα αιμοληψίας

Φαίνεται ότι μετά τα 20 λεπτά οι αντιδράσεις διπλασιάζονται σε κάθε 20 λεπτά αναμονής.

- Χαμηλό βάρος

Δότες με βάρος μικρότερο από 50 κιλά έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισης αντιδράσεων. Η διαφορά του βάρους σώματος μεταξύ των δυο φίλων είναι και η αιτία της μεγαλύτερης συχνότητας αντιδράσεων στις γυναίκες.

Παράγοντες που πιθανά επηρεάζουν την εμφάνιση αντιδράσεων:

- Κούραση, στέρηση τροφής πάνω από 5 ή πολύ πρόσφατη λήψη τροφής.

Οι ανωτέρω παράγοντες φαίνεται ότι σχετίζονται με την εμφάνιση ναυτίας και εμέτων χωρίς όμως αυτό να έχει επιβεβαιωθεί πλήρως. Αντιθέτως η λήψη καθαίνουχων ποτών πριν την αιμοδοσία, ελαττώνει την εμφάνισή τους²⁶.

- Υψηλή θερμοκρασία και υγρασία.

Callahan και συν. μελέτησαν την ανά μήνα συχνότητα των αντιδράσεων και κατέληξαν υπάρχει αυξημένη συχνότητα στους μήνες Απρίλιο, Ιούλιο και Νοέμβριο χωρίς όμως να μπορέσουν να εξηγήσουν το φαινόμενο αυτό.

- Χαμηλή αρτηριακή πίεση.

Υπάρχει ελαφρώς χαμηλότερη τιμή αρτηριακής και διαστολικής πίεσης στους δότες που εμφανίζουν αντιδράσεις από εκείνους που δεν εμφανίζουν, η οποία φαίνεται να είναι στατιστικά σημαντικά. Υπάρχει ελαφρώς χαμηλότερη τιμή αρτηριακής και διαστολικής πίεσης στους δότες που εμφανίζουν αντιδράσεις από εκείνους που δεν εμφανίζουν, η οποία φαίνεται να είναι στατιστικά σημαντική.

Παράγοντες που δεν επηρεάζουν την συχνότητα εμφάνισης αντιδράσεων

- Η ταχύτητα της λήψης του αίματος.
- Η έμμηνος ρύση.
- Το φύλο (αντικρουόμενες απόψεις).

Οι άμεσες αντιδράσεις αφορούν κυρίως αγγειοκινητικού τύπου αντιδράσεις οι οποίες εξελίσσονται σε δυο φάσεις.²⁶

5.1.1.4 Αντιδράσεις από μετάγγιση αίματος

Οι αντιδράσεις από μετάγγιση αίματος διακρίνονται σε άμεσες και έμμεσες.

Οι **άμεσες αντιδράσεις** μπορούν να παρουσιασθούν κατά τη διάρκεια της μετάγγισης, σε λίγα λεπτά ή και σε ώρες μετά το τέλος της. Ανάλογα με τα αίτια και το μηχανισμό που τις προκαλούν διαιρούνται σε άνοσες και μη άνοσες αντιδράσεις:

1) Άνοσες αντιδράσεις. Αιμολυτικές, πυρετικές, αλλεργικές.

2) Μη άνοσες αντιδράσεις: Μολυσμένο αίμα, εμβολή αέρα, κυκλοφορική υπερφόρτωση.

Οι άνοσες οφείλονται σε αντίδραση των αντισωμάτων που υπάρχουν στο λήπτη έναντι των αντιγόνων του δότη, τα οποία ο οργανισμός του λήπτη αναγνωρίζει σαν ξένα σώματα και προσπαθεί να τα καταστρέψει. Οι μη άνοσες οφείλονται σε διαφόρους άλλους παράγοντες.

Οι έμμεσες αντιδράσεις διακρίνονται και αυτές σε άνοσες που οφείλονται σε αντίδραση αντισωμάτων-αντιγόνων και εκδηλώνονται καθυστερημένα και σε μη άνοσες που είναι η μετάδοση διαφόρων νοσημάτων.

- 1) Άνοσες αντιδράσεις: Αιμολυτικές, πορφύρα, αντίδραση ξενιστού μοσχεύματος κ.ά.
- 2) Μη άνοσες αντιδράσεις-μετάδοση νοσημάτων: Ηπατίτιδα Α, Β, μηΑ- μηΒ, AIDS, σύφιλης κ. ά.

Αν και γίνονται αυστηρός έλεγχος του αίματος πριν τη μετάγγιση, όπως τονίστηκε παραπάνω, όμως είναι δυνατόν να μολυνθούν άτομα που ανήκουν σε ομάδες υψηλού κινδύνου λοιμώξεων, όπως είναι οι γιατροί, νοσηλεύτριες/ές, προσωπικό εργαστηρίων, πολυμεταγγιζόμενοι άρρωστοι.⁵

Άμεσες αντιδράσεις μετάγγισης αίματος:

1) Αιμόλυση: Αίμα αιμολυσμένο από κακή διατήρηση, θέρμανση, κατάψυξη, περασμένη ημερομηνία λήξεως. Ασυμβατότητα ομάδας ή Rhesus αίματος κ.ά.

Συμπτώματα: Ρίγος, πυρετός, πόνος στην οσφύ, προκάρδιος πόνος, ναυτία, εμετοί, αιματουρία, αιμοσφαιριναιμία, πτώση αρτηριακής πίεσεως.

2) Πυρετός: Πυρετογόνες ουσίες, που είναι προϊόντα μικροοργανισμών του αντιπηκτικού ή της συσκευής. Παρουσία μικροβίων από κακή τεχνική ή πλημμελή αποστείρωση.

Συμπτώματα: Ρίγος, πυρετός μετά από μετάγγιση, ναυτία, εμετοί, διάρροια.

3) Αλλεργία: Οφείλεται σε δημιουργία αντισωμάτων προς τις πρωτεΐνες του λαμβανομένου πλάσματος.

Συμπτώματα: Κνησμός, εξάνθημα, ρίγος πυρετός, δύσπνοια. Σπανιότερα, βρογχοσπασμός, οίδημα προσώπου, αναφυλακτικό shock.

4) Εμβολή και υπερφόρτωση.⁵

5.1.2 Σπληνεκτομή

Ενδείξεις σπληνεκτομής είναι η παρουσία υπερσπληνισμού και μάλιστα όταν οι ανάγκες των πασχόντων σε μεταγγιζόμενο αίμα υπερβαίνουν κατά 20-25% τις εκτιμώμενες ανάγκες αίματος (175ml συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων/kg βάρους ετησίως).

Επειδή η σπληνεκτομή συνεπάγεται μείωση της ανοσολογικής απάντησης του πάσχοντος σε διάφορα παθογόνα αίτια, σκόπιμο είναι να αποφεύγεται στην πολύ μικρή ηλικία (π.χ. μέχρι 5 ετών, αν και αυτό με την σημερινή τακτική των συστηματικών μεταγγίσεων είναι εξαιρετικά απίθανο). Για την διατήρηση μικρής ποσότητας σπληνικού ιστού πριν από λίγα χρόνια είχε προταθεί η <<μερική>> σπληνεκτομή, αυτή όμως δεν καθιερώθηκε στην συνέχεια. Επίσης, επί μερικά χρόνια εφαρμόσθηκε και η μέθοδος της σπληνεκτομής με εμβολιασμό, αλλά χωρίς να καθιερωθεί λόγω των συχνών της επιπλοκών. Η χειρουργική επέμβαση δεν είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη. Οι κύριες μετεγχειρητικές φροντίδες που επιβάλλονται είναι η έγκαιρη κινητοποίηση του αναπνευστικού συστήματος για την αποτροπή ατελεκτασιών και λοιμώξεων και, ενδεχομένως της ανάπτυξης αντιδραστικής υπεζωκοτικής συλλογής, που δεν είναι ασυνήθης. Επίσης επιβάλλεται έγκαιρη κινητοποίηση του ασθενούς για την αποφυγή φλεβοθρομβώσεων. Όταν η σπληνεκτομή είναι προγραμματισμένη, τότε κύριο μέλημα των θεραπόντων είναι ο εμβολιασμός των ασθενών 15-30 ημέρες πριν από την εγχείρηση με αντιπνευμονιοκοκκικό εμβόλιο γιατί οι σπληνεκτομηθέντες ασθενείς έχουν εξαιρετική ευαισθησία προς τον πνευμονόκοκκο. Τα εμβόλια που διατίθενται στην αγορά παρέχουν προφύλαξη έναντι των οροτύπων των πνευμονιοκόκκων που επικρατούν στον γενικό πληθυσμό των ΗΠΑ (23 οροτύποι). Αντίστοιχες μελέτες για την Ελλάδα δεν υπάρχουν. Για τον ίδιο λόγο επιβάλλεται η συνεχής χορήγηση πενικιλίνης από του στόματος (πενικιλίνη V, 1,5 MU καθημερινά) επί πολλά χρόνια μετά την εγχείρηση. Τα τελευταία χρόνια υπάρχει και το εμβόλιο για τον αιμόφιλο B (πρόληψη μηνιγγιτίδας από αιμόφιλο B και μηνιγγιτιδόκοκκο τύπο A και C).²⁴

5.1.3 Αποσιδήρωση

Ο οργανισμός δεν έχει την δυνατότητα να αποκρίνει τον σίδηρο που περιέχουν τα μεταγγιζόμενα ερυθροκύτταρα και ο σίδηρος αποτίθεται αρχικά μεν στα κύτταρα του ΔΕΣ, έπειτα όμως και στα κύτταρα διαφόρων παρεγχυματωδών οργάνων, όπως το ήπαρ, το πάγκρεας, το μυοκάρδιο και οι ενδοκρινείς αδένες. Η εναπόθεση γίνεται με δέσμευση του μετάλλου από μόρια αποφερριτίνης, μιας μακρομοριακής πρωτεΐνης που συντίθεται αθρόα στα κύτταρα των παραπάνω οργάνων όταν ο σίδηρος βρίσκεται σε περίσσεια. Η σχηματιζόμενη φερριτίνη αρχικά έχει ειδική δομή, αργότερα όμως μετατρέπεται σε άμορφη αιμοσιδηρίνη. Ένα μικρό μέρος της φερριτίνης του ήπατος κάθε ατόμου διαφεύγει προς το αίμα και μπορεί να μετρηθεί με τις κατάλληλες τεχνικές. Εκτός ειδικών περιπτώσεων, το ποσό της φερριτίνης του πλάσματος είναι ανάλογο προς το ποσό της φερριτίνης των κυττάρων των οργάνων που προαναφέρθηκαν και, κατά συνέπεια, αντανακλά το ποσό του σιδήρου που βρίσκεται αποθηκευμένο σε κάθε άτομο. Η φερριτίνη δεν είναι τοξική για τα κύτταρα. Οι βλάβες που διαπιστώνονται στην δευτερογενή αιμοσιδήρωση οφείλονται κατά βάση στην παρουσία ελευθέρου σιδήρου, δηλαδή σιδήρου που δεν έχει δεσμευθεί από την παρουσία ελευθέρου σιδήρου που δεν έχει δεσμευθεί από την αποφερριτίνη και παραβλάπτει την δομή και την λειτουργία των κυττάρων στόχων εκλύοντας δραστικές οξειδωτικές ρίζες. Υπολογίζεται ότι κάθε ml αίματος περιέχει 0,5 mg σιδήρου. Κατά συνέπεια, η μετάγγιση δύο μονάδων αίματος/ μήνα προσδίδει στους θαλασσαιμικούς ασθενείς περίπου 400g σιδήρου, που συμποσούνται σε 4,8 έως 7,6 gσιδήρου κάθε χρόνο. Υπενθυμίζεται, ότι το συνολικό ποσό σιδήρου ενός φυσιολογικού ατόμου είναι περίπου 4,0g και ότι το ποσό αυτό, παρά την συνεχή του απώλεια και πρόσληψη σε όλη τη ζωή, ανακυκλώνεται αλλά παραμένει σταθερό. Με την δέσμευση του σιδήρου από την αποφερριτίνη οι αρχικές μεταγγίσεις δεν φαίνεται να έχουν συνέπειες. Όμως όταν ο αριθμός των μεταγγίσεων υπερβεί τις 30, τότε ο μηχανισμός άμεσης δέσμευσης του ελευθέρου σιδήρου δεν λειτουργεί ομαλά και ο σίδηρος που σωρεύεται γίνεται τοξικός. Ένας ασθενής με πολλαπλές μεταγγίσεις συγκεντρώνει μέσα σε λίγα χρόνια τεράστιες ποσότητες σιδήρου και πεθαίνει πρόωρα από δευτεροπαθή αιμοσιδήρωση.

Οι κλινικές εκδηλώσεις της αιμοσιδήρωσης είναι γνωστές, περιλαμβάνουν:

- ▼ τον σακχαρώδη διαβήτη από βλάβη των ινσουλινοπαραγωγών αδένων με εκδηλώσεις την αμηνόρροια και τις κρίσεις τετανίας

- ✓ την βλάβη του ήπατος που επιβαρύνεται με τις παρεμπόπτουσες ηπατίτιδες και τα διάφορα φάρμακα και καταλήγει σε κίρρωση και την βλάβη του μυοκαρδίου, που επιβαρύνεται από την υπερκινητική κυκλοφορία
- ✓ Περιλαμβάνει τις ποικίλες αρρυθμίες,
- ✓ Τις ιογενείς λοιμώξεις και την ανάπτυξη περικαρδικού υγρού.
- ✓ Η καρδιακή ανεπάρκεια αποτελεί την συχνότερη αιτία θανάτου των ασθενών.

Κατά συνέπεια, οι μεταγγίσεις είναι απαραίτητες για την επιβίωση των θαλασσαιμικών ασθενών, άλλα πάντοτε σε συνδυασμό με την απομάκρυνση του σιδήρου που συσσωρεύεται. Κατά συνέπεια, οι μεταγγίσεις είναι εξαιρετικά χρήσιμες για τους θαλασσαιμικούς ασθενείς, αλλά μόνον πρόσκαιρα, γιατί οδηγούν και αυτές στον θάνατο με άλλους μηχανισμούς. Για τον σκοπό αυτό, μέχρι σήμερα έχουν δοκιμασθεί διάφοροι <<χηλικοί>> παράγοντες (από το <<χηλή>>:δαγκάνα), οι οποίοι δεσμεύουν και απεκκρίνουν τον σίδηρο με ποικίλη απόδοση και παρενέργειες. Ένας ιδανικός χηλικός παράγων πρέπει να είναι εύληπτος και ευαπορρόφητος, να διαχέεται εύκολα μέσα στα κύτταρα (σχέση υδατο/λιπο-διαλυτότητας) και να έχει μεγάλη χημική συγγένεια με το σίδηρο, ώστε να τον αποσπά από τις πρωτεΐνες που τον δεσμεύουν. Το σύμπλοκο πρέπει να απεκκρίνεται εύκολα και αθρόα μέσα στη χολή ή στα ούρα. Επιπλέον, ο ιδεώδης χηλικός παράγων πρέπει να δεσμεύει μόνον τον σίδηρο και όχι άλλα μέταλλα (ασβέστιο, ψευδάργυρος κ.ά).²⁴

5.1.4 Μεταμόσχευση μυελού των οστών (MMO)

Επιτυχής μεταμόσχευση μυελού σε ασθενής με μείζονα θαλασσαιμία έγινε πρώτη φορά το 1982. Τελευταία (1987) σε 40 ασθενής ηλικίας 8-15 ετών από τον Lucarelli και τους συνεργάτες του. Τα αποτελέσματα έδωσαν τα εξής: ότι από τους 40 ασθενής, οι 28 είναι στη ζωή και απαλλαγμένοι από τις κλινικές εκδηλώσεις της νόσου 260-939 ημέρες από την μεταμόσχευση, δύο άλλοι έζησαν, αλλά με υποτροπή της θαλασσαιμίας.²⁷

Αν και μέχρι σήμερα έχουν μεταμοσχευθεί επιτυχώς περίπου χίλιοι πάσχοντες από ΜΑ, η επιλογή της θεραπευτικής αυτής απόφασης εξακολουθεί να έχει τεχνικές και ηθικές δυσκολίες, οι αντιδράσεις και συζητήσεις για το ποιος έχει το ηθικό δικαίωμα να οδηγήσει

τον ασθενή σε μία θεραπευτική πράξη με ποσοστά θανατηφόρα εξέλιξης εξακολουθούν να υπάρχουν. Σύμφωνα με τον Lyscarelli και συν., αλλά και την γενική εμπειρία, κύριες προϋποθέσεις και ευνοϊκοί παράγοντες είναι η ύπαρξη ιστοσυμβατού δότη, η καλή γενική κατάσταση του ασθενούς, η καλή καρδιακή λειτουργία, το μικρό μέγεθος του ήπατος (ήπαρ ψηλαφητό , 2cm κάτωθεν του δεξιού πλευρικού τόξου), η χαμηλή φερριτίνη (,2000 ng/ml) και η απουσία πυλαίας ίνωσης. Κατά συνέπεια, η ΜΜΟ αντιμετωπίζεται μόνο όταν ο πάσχων έχει υγιή αδέρφια (πιθανότητα ιστοσυμβατότητας στα αντιγόνα του συστήματος HLA 25%). Η ΜΜΟ από γονείς (ιστοσυμβατοί σε ποσοστό μικρότερο του 5%). Δεν έδωσε ικανοποιητικά αποτελέσματα. Ως ευνοϊκοί παράγοντες επίσης αναφέρονται η μικρή ηλικία και η καταστολή της μη αποδοτικής ερυθροποίησης με υπερμεταγγισείς πριν από την ΜΜΟ.

Η διαδικασία για την ΜΜΟ στην ΜΑ δεν διαφέρει από εκείνη της αλλογενούς μεταμόσχευσης. Για την καταστροφή του θαλασσαιμικού μυελού χρησιμοποιούνται φάρμακα όπως η βουσουλφάνη και κυκλοφωσφαμίδη. Η τοξικότητα των παραπάνω μέτρων είναι υψηλή και αφορά τους πνεύμονες, το πεπτικό σύστημά, τους ενδοκρινείς αδένες (γονάδες) και το νευρικό σύστημα. Φυσικά υπάρχει πάντοτε πιθανότητα εμφάνισης δευτερογενών νεοπλασιών, ενώ από την καρδιά αναφέρεται αυξημένη συχνότητα καρδιακού επιπωματισμού.

Οι μεταμοσχευθέντες πάσχοντες χρειάζονται συνεχή και μακρά παρακολούθηση. Για την μείωση της πιθανότητας αντίδρασης του μοσχεύματος κατά του ξενιστή (GVH) χρησιμοποιούνται η μεθοτρεξάτη, η κυκλοσπορίνη Α και ενδεχομένως ο αντιλεμφοκυτταρικός ορός. Η GVH εμφανίζεται λιγότερο στα παιδιά παρά στους ενήλικες⁶.

Στις προοπτικές βελτίωσης της αντιμετώπισης της Μεσογειακής Αναιμίας εντάσσονται η ασφαλής και αποδοτική αποσιδήρωση με φάρμακα που θα χορηγούνται από το στόμα, η αύξηση της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης με διάφορα φάρμακα ή ειδικές ακολουθίες βάσεων, η χρήση ουσιών που διευκολύνουν την απόδοση του οξυγόνου από την ανασυνδυασμένη ή την φυσική αιμοσφαιρίνη, τα υποκαταστήματα του αίματος και η γονιδιακή ή φυσική αιμοσφαιρίνη, τα υποκατάστατα του αίματος και η γονιδιακή θεραπεία. Είναι βέβαιο, ότι κάθε μία από τις θεραπευτικές αυτές παρεμβάσεις θα επιφέρει μεγάλη βελτίωση στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Όμως είναι εξ ίσου βέβαιο, ότι προς το παρόν όλες οι παραπάνω προοπτικές είναι ακόμα στο στάδιο των πειραματικών και, κατά συνέπεια δεν επιτρέπουν καμία απόκλιση από την συμβατική αγωγή που εκτέθηκε στο κείμενο.²⁴

5.1.5 Το μέλλον

Στις προοπτικές βελτίωσης της αντιμετώπισης της Μεσογειακής Αναιμίας εντάσσονται η ασφαλής και αποδοτική αποσιδήρωση με φάρμακα από το στόμα, η αύξηση της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης με διάφορα φάρμακα ή ειδικές ακολουθίες βάσεων. Η χρήση ουσιών που διευκολύνουν την απόδοση του οξυγόνου από την ανασυνδυασμένη ή την φυσική αιμοσφαιρίνη, τα υποκαταστήματα του αίματος και η γονιδιακή θεραπεία. Είναι βέβαιο, ότι κάθε μία από τις θεραπευτικές αυτές παρεμβάσεις θα επιφέρει μεγάλη βελτίωση στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Όμως είναι εξ ίσου βέβαιο, ότι προς το παρόν όλες οι παραπάνω προοπτικές είναι ακόμη στο στάδιο των πειραμάτων και, κατά συνέπεια δεν επιτρέπουν καμία απόκλιση από την συμβατική αγωγή που εκτέθηκε στο κείμενο.²⁴

5.2 Οι ψυχολογικές επιπτώσεις στα άτομα με μεσογειακή αναιμία και το περιβάλλον τους και η αντιμετώπιση τους

Οι θαλασσαιμία επηρεάζει τον πάσχοντα και το περιβάλλον του άμεσα και ποικιλοτρόπως. Η φύση και η έκταση των ψυχολογικών επιπτώσεων εξαρτώνται και από παράγοντες ανεξάρτητους από τη νόσο. Ο τρόπος με τον οποίο ο πάσχων, η οικογένεια και γενικότερα το περιβάλλον του αποδέχονται τη νόσο και συμμορφώνονται στη θεραπεία είναι αποφασιστικής σημασίας για την αντιμετώπιση των δυσκολιών από τις μακροχρόνιες μεταγίσεις, 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 αλληλοεπίδρασης των συνειδητών στρατηγικών συμπεριφοράς (coping behaviour) και των ασυνείδητων ψυχικών μηχανισμών άμυνας (unconscious psychological defence mechanisms).

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

Το ενδιαφέρον των Κοινωνικών Επιστημών Υγείας και 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, συνομήλικους, το άλλο φύλο, γιατρούς, νοσηλευτικό προσωπικό, ψυχοθεραπευτές 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 <<σχετίζεται>> 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 κατάστασής του.

Υπό μια 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 προσπάθειά του να δημιουργήσει αυθεντική σχέση με το 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 Προσωπικού, δηλαδή, οι ψυχοθεραπευτικές προσπάθειες θα πρέπει να εστιάζονται στον εσωτερικό φαινομενολογικό κόσμο του κάθε πάσχοντος με εμπιστοσύνη στο εγγενές δυναμικό του και στην ικανότητά του να αρχίσει αλλαγές.

Το προγράμματα ψυχολογικής παρέμβασης μπορούν να υλοποιούνται σε ατομική και ομαδική βάση και στο πλαίσιο της ψυχοθεραπείας ή συμβουλευτικής.²⁷

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: Νοσηλευτική παρέμβαση και φροντίδα ασθενών με Μεσογειακή Αναιμία

- 6.1 Νοσηλευτική παρέμβαση**
- 6.2 Νοσηλευτικές δραστηριότητες**
- 6.3 1^ο περιστατικού**
- 6.4 2^ο περιστατικού**

6.1 Νοσηλευτική παρέμβαση

Το σχέδιο της νοσηλευτικής φροντίδας του αρρώστου με β- Θαλασσαιμία αποσκοπεί στην επίλυση των νοσηλευτικών προβλημάτων και την ικανοποίηση των νοσηλευτικών του αναγκών. Τα νοσηλευτικά προβλήματα δημιουργούνται από την αναιμία, λόγω μειωμένης αιμοσφαιρίνης που κυκλοφορεί στον οργανισμό και προκαλεί ελάττωση του οξυγόνου που μεταφέρεται με το αίμα, τις συχνές μεταγγίσεις, (που αποτελούν την βασική αρχή για την θεραπεία των πασχόντων από β- μεσογειακή αναιμία), την αυξημένη αιμοσιδήρωση, το θρεπτικό ανισοζύγιο, το οξεοβασικό ανισοζύγιο, την μείωση των δραστηριοτήτων, κίνδυνοι επιπλοκών, όπως σακχαρώδης διαβήτης, λοιμώξεις, καρδιακή ανεπάρκεια.

Η φροντίδα που παρέχεται από την υγειονομική ομάδα της κλινικής στην οποία νοσηλεύεται ο ασθενής, περιλαμβάνει την πρόληψη και αντιμετώπιση των επιπλοκών, την βοήθεια για παράσταση ζωής του ασθενή. Επίσης, θα πρέπει να παρέχεται βοήθεια στον άρρωστο και τους γονείς του για κατανόηση της φύσης της ασθένειας και την αντιμετώπιση της, καθώς και προσπάθεια αποδοχής του σωματικού ειδώλου του ασθενή.^{28,29,30}

Η νοσηλευτική παρέμβαση περιλαμβάνει τα εξής:

- Ø **Ενημέρωση γονέων και αργότερα του αρρώστου για την φύση της αρρώστιας.**
- Ø **Η νόσος είναι κληρονομική και τις πιθανότητες που έχουν οι απόγονοι να φέρουν το στίγμα ή τη νόσος.**
- Ø **Μετά τα σημερινά δεδομένα η νόσος δεν θεραπεύεται. Οι μεταγγίσεις αίματος που εφαρμόζονται είναι υποστηρικτική θεραπεία και αποσκοπεί στην παράταση της ζωής και την βελτίωση της ποιότητας της ζωής του με την αύξηση της αιμοσφαιρίνης αίματος.¹**
- Ø **Η θεραπεία περιλαμβάνει ένα πρόγραμμα μεταγγίσεων. Όταν πρόκειται να μεταγγισθεί ο άρρωστος στο νοσηλευτικό τμήμα, ο νοσηλευτής θα φροντίσει:**
 - Να ενημερώσει τον άρρωστο αν είναι σε θέση για τη συγκεκριμένη νοσηλεία.
 - Να ετοιμάσει και να αποστείλει το δελτίο αίτησης αίματος στο τμήμα αιμοδοσίας, καθώς και τα απαραίτητα δείγματα αίματος του αρρώστου για προσδιορισμό της

ομάδας αίματος του, τον καθορισμό του παράγοντα Rhesus, την διασταύρωση αίματος και δοκιμασία Coombs.

- Να παραλάβει τη φιάλη αίματος από το τμήμα αιμοδοσίας και να προσέξει:
 - 1) Το ονοματεπώνυμο του αρρώστου να είναι σωστό.
 - 2) Το βαθμό συμβατότητας.
 - 3) Την ομάδα αίματος και το Rhesus.
 - 4) Την ημερομηνία λήξης του αίματος.
 - 5) Την κλινική που νοσηλεύεται ο άρρωστος.
 - 6) Την υπογραφή του γιατρού του τμήματος αιμοδοσίας
 - 7) Η μεταφορά της φιάλης από την αιμοδοσία πρέπει να γίνεται με προσοχή και να τοποθετείται στον άρρωστο μέσα σε 20 λεπτά, γιατί αλλοιώνεται Όλοι η διαδικασία μετάγγισης δεν πρέπει να υπερβαίνει τις 2 ώρες.
 - 8) Να ετοιμάσει το απαραίτητο υλικό φλεβοκέντησης και μετάγγισης αίματος αμέσως στο τροχήλατο νοσηλείας και ενημερώσει έγκαιρα το γιατρό.
 - 9) Να προβεί σε ένα τελευταίο έλεγχο των στοιχείων, στις δύο ετικέτες της φιάλης, σε συνεργασία με το γιατρό.
 - 10) Να μη γίνουν σφάλματα κατά την τοποθέτηση του αίματος (είσοδο αέρα, μόλυνση, εκροή αίματος προς τα έξω κ.ά.).
 - 11) Λήψη των ζωτικών σημείων και αρτηριακής πίεσης πριν και κατά την διάρκεια (κάθε 25min για 1 ώρα) της μεταγγίσεως.
 - 12) Χορήγηση του πρώτου 1/5 του όγκου του αίματος με βραδύ ρυθμό (15 σταγ./ λεπτό). Κατά το διάστημα αυτό ο νοσηλευτής θα πρέπει να παραμένει κοντά στον ασθενή και να παρατηρεί για τυχόν αντιδράσεις. Εάν δεν παρατηρηθούν προβλήματα ακολουθεί αύξηση του ρυθμού ροής έτσι ώστε το υπόλοιπο του αίματος να χορηγηθεί μέσα σε 2 ώρες.
 - 13) Παρακολούθηση του παιδιού για τυχόν επιπλοκές από την μετάγγιση. Σε υποψία αντίδρασης, η μετάγγιση θα πρέπει να διακοπή, να διατηρηθεί ανοιχτεί φλεβική γραμμή με φυσιολογικό ορό. Και να ενημερωθεί ο γιατρός.²⁵
- Ø **Ενημέρωση των γονέων και του παιδιού για μείωση του φορτίου του σιδήρου και την χορήγηση δεσφεριοξαμίνης (DF). Συγκεκριμένα:**
- Επεξήγηση του τρόπου χρήσης του φαρμάκου.
 - Υπόδειξη της περιοχής που θα γίνει η υποδόρια έγχυση.

- Εκπαίδευση των γονέων και του παιδιού ώστε να είναι δυνατόν να εφαρμόζετε στο σπίτι.

Ø Βοήθεια του παιδιού στην αντιμετώπιση των επιπτώσεων της νόσου:

- Βοήθεια του παιδιού να αποδεχθεί το διαφορετικό, από τα άλλα παιδιά της ηλικίας του, σωματικό είδωλο.
- Να του δοθεί η ευκαιρία να εκφράσει τους φόβους, τις σκέψεις και τα αισθήματα του.
- Παρότρυνση του παιδιού για συμμετοχή του σε διάφορες δραστηριότητες που βοηθούν στην ανάπτυξή του.
- Ενθάρρυνση του παιδιού για συμμετοχή του σε διάφορες δραστηριότητες που βοηθούν στην ανάπτυξη του.
- Αντιμετώπιση της κόπωσης και αδυναμίας του παιδιού με σωστό προγραμματισμό νοσηλευτικής φροντίδας ο οποίος θα περιλαμβάνει συχνές περιόδους ανάπαυσης.

Ø Το παιδί έχει αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις από την λευκοπενία και τα μέτρα που πρέπει να λαμβάνονται για πρόληψη.

- Να περιορίσει την επαφή του αρρώστου με άλλους αρρώστους της κλινικής, με τους επισκέπτες, να φοράει μάσκα προφυλάσσεται από ψύξη κ.ά.
- Συστηματική παρακολούθηση του αρρώστου για σημεία λοιμώξεων ώστε να διαπιστωθεί και να αντιμετωπιστεί γρήγορα.

Ø Υποστήριξη της οικογένειας.

Ø Ο νοσηλευτής θα πρέπει να συζητεί με την οικογένεια αλλά και το παιδί για μελλοντική προοπτικές ώστε να θέτονται ρεαλιστικοί στόχοι για τον ασθενή με β-μεσογειακή αναιμία.

Ø Παραπομπή οικογενειών σε κατάλληλα κέντρα για περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη.^{28,329}

6.2 Νοσηλευτικές δραστηριότητες

1) Ανακούφιση του αρρώστου από συμπτώματα που δημιουργεί η αναιμία και περιορίζουν την άνεσή του.

- Διατήρηση ενεργειακού ισοζυγίου για περιορισμό της υποξίας των ιστών που οδηγεί σε εύκολη κόπωση, καταβολή δυνάμεων, αδυναμία και δύσπνοια. Ειδικότερα αποφεύγεται η κόπωση, κάλυψη φυσικών αναγκών του αρρώστου, αναπαυτική θέση στο κρεβάτι, αποφυγή συγκινήσεων κ.ά. Όταν δεν είναι δυνατόν να διατηρηθεί ενεργειακό ισοζύγιο ανακουφίζεται ο άρρωστος από τη δύσπνοια και με τη χορήγηση οξυγόνου.
- Καθαριότητα στοματικής κοιλότητας, αντισηψία και διατήρηση υγρού του βλεννογόνου της στοματικής κοιλότητας.
- Χορήγηση τροφής κατάλληλα παρασκευασμένης (εύπεπτης, ευαπορόφηση, μη ερεθιστική του βλεννογόνου του πεπτικού σωλήνα). Συστηματική παρακολούθηση του βάρους του ασθενούς-ζύγιση ασθενούς κατά διαστήματα. Λήψη επαρκούς ποσότητας λευκόματος, υδατανθράκων και βιταμινών.¹

2) Ακανόνιστο διάγραμμα σωματικής ανάπτυξης και παραμόρφωση κεφαλής, μογγολοειδές πρόσωπο.

- Παρακολούθηση του ύψους του ασθενούς σε διάφορες ηλικίες.
- Ζύγιση βάρους του σώματος.
- Κλινική εξέταση της κοιλιάς για συμπτώματα υπατογαλίας.
- Αντιμετώπιση των οστικών και αρθρικών πόνων με εφαρμογή ψυχρών επιθεμάτων. Χρήση στεφανής για απαλλαγή του αρρώστου από την πίεση των κλινοσκεπασμάτων.

3) Αιμοσιδήρωση. Ίκτερος- Ωχρότητα προσώπου, έντονος κνησμός, ξηρότητα δέρματος.

- Εργαστηριακές εξετάσεις για τον προσδιορισμό της .
- Παρακολούθηση βαθμού ίκτερου του δέρματος, του σκληρού χιτώνα του οφθαλμού και των νυχιών.

- Παρακολούθηση του χρώματος των κενώσεων και των ούρων.
- Λουτρό καθαριότητας του ασθενή, χωρίς σαπούνι, μασάζ με λοσιόν.
- Παρεντερική χορήγηση σακχαρούχων υγρών.
- Επάλειψη δέρματος με υδατικές λοσιόν.

4) Παραμόρφωση κεφαλής, μογγολοειδές πρόσωπο.

- Μέτρηση της διαμέτρου της κεφαλής και του βαθμού αποπλάτυσης της ρινός.
- Έλεγχος της οδοντοφυΐας.
- Χορήγηση τροφής πλούσιας σε ασβέστιο.

Θα πρέπει να σημειωθεί πως κατά την διάρκεια της νοσηλείας ο νοσηλευτής/τρια, παρακολουθεί τον ασθενή για την έγκαιρη διάγνωση αντιδράσεων και είναι έτοιμος να δώσει την απαραίτητη βοήθεια.^{28,30}

6.3 1^ο ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ

Αγόρι, ηλικίας 12 ετών, πάσχει από ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία(γονείς ετεροζυγότες). Η διάγνωση τέθηκε σε ηλικία 28 μηνών όπου και μεταγγίστηκε για πρώτη φορά. Μεταγγιζόταν κάθε 3 μήνες αρχικά, και σε ηλικία 4 ετών, κάθε μήνα.

Χρησιμοποιεί την ειδική συσκευή υποδόριου εγχύσεως 5 fl (5ml) Desferal, 6 φορές την εβδομάδα, μόνος του στο σπίτι.

Έχει εμβολιαστεί με το τριπλούν για ηπατίτιδα Β καθώς επίσης και με το αντιγριπικό.

Γίνεται ηπατικός έλεγχος κάθε τρεις μήνες και ακτινολογικός κάθε μήνα. Το χρώμα του δέρματος είναι ηπικτερό, ενώ στον ακτινολογικό έλεγχο παρουσιάζονταν αλλοιώσεις της νόσου στα άκρα.

Εισήλθε στο νοσηλευτικό ίδρυμα με 32,2% και Hb 12,6gr/dl. Η μετάγγιση ξεκίνησε αμέσως. Μια ώρα μετά την έναρξη παρουσίασε ανησυχία, ερυθρότητα προσώπου, αύξηση σφυγμών και αναπνοών, ναυτία και εμετό. Τα συμπτώματα οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για πυρετογόνο αντίδραση. Η νοσηλευτική αντιμετώπιση ήταν η εξής:³¹

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Ρίγος, υψηλή θερμοκρασία(39,8°C).</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Υψηλή θερμοκρασία λόγω παρουσίας στο αίμα πυρετογόνων ουσιών.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ρύθμιση της θερμοκρασίας στα φυσιολογικά επίπεδα στα επόμενα λεπτά. 	<ul style="list-style-type: none"> • Διακοπή της μετάγγισης άμεσα. • Ενημέρωση του ιατρού. • Ενημέρωση της Αιμοδοσίας για έλεγχο της φιάλης. • Τοποθέτηση κρύων επιθεμάτων και χορήγηση αντιπυρετικών σύμφωνα με τις οδηγίες του ιατρού. • Συχνή θερμομέτρηση και διατήρηση θερμομετρικού διαγράμματος. 	<ul style="list-style-type: none"> • Η μετάγγιση διακόπηκε. • Ο γιατρός ενημερώθηκε. • Η φιάλη στάλθηκε στην Αιμοδοσία για έλεγχο. • Τοποθετήθηκαν κομπρέσες στο κεφάλι του ασθενούς. • Χορηγήθηκε αντιπυρετικό. • Λήψη της θερμοκρασίας κάθε μισή ώρα. 	<ul style="list-style-type: none"> • Η θερμοκρασία του ασθενή αποκαταστάθηκε στα φυσιολογικά όρια μετά από μισή ώρα. • Τα αποτελέσματα της αιμοδοσίας έδειξαν πως πρόκειται για πυρετική αντίδραση στο αίμα του ασθενή λόγω παρουσίας μικροβίων στο αίμα της αιμοδοσίας.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Ταχύπνοια-Ταχυκαρδία. Σφύξεις 128/min, αναπνοές 25/min.</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Ταχύπνοια, ταχυκαρδία λόγω της αντίδρασης στο αίμα.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ρύθμιση της Καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας στα επόμενα λεπτά. 	<ul style="list-style-type: none"> • Τοποθέτηση του ασθενούς σε ανάρροπη θέση. • Μέτρηση, αναγραφή και παρακολούθηση ζωτικών σημείων (θερμοκρασία, σφύξεις, αναπνοές και αρτηριακή πίεση). 	<ul style="list-style-type: none"> • Ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση. • Συχνή λήψη των ζωτικών σημείων γίνεται κάθε 15min. • Φαρμακευτική αγωγή δεν ήταν απαραίτητη διότι τα συμπτώματα υποχώρησαν. 	<ul style="list-style-type: none"> • Η καρδιοαναπνευστική λειτουργία αποκαταστάθηκε (σφύξεις 97/min, αναπνοές 18/min) σε μισή ώρα. • Ο ασθενής αισθάνθηκαν καλύτερα.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Κεφαλαγία, ναυτία, εμετός.</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Συμπτώματα είναι αποτέλεσμα της πυρετικής αντίδρασης στον οργανισμό.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Απαλλαγή του ασθενούς από τα συμπτώματα εντός μιας ώρας. 	<ul style="list-style-type: none"> Τοποθέτηση του ασθενούς σε ημικαθιστική θέση. Διακοπή χορήγησης υγρών. Καθαρισμός της στοματικής κοιλότητας. Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής σύμφωνα με ιατρικές οδηγίες. 	<ul style="list-style-type: none"> Ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση ώστε να αποφευχθεί η εισρόφιση εμεσμάτων. Ο ασθενής βοηθήθηκε κατά τον εμετό. Ακολούθησε καθαρισμός της στοματικής κοιλότητας. Με εντολή του ιατρού χορηγήθηκαν 100mg Primperan και 1tb Depon. 	<ul style="list-style-type: none"> Αποκαταστάθηκε η κεφαλαγία, ναυτία-εμετός του ασθενή σε μισή ώρα μετά την χορήγηση των φαρμάκων.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Ερυθρότητα προσώπου.</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Η ερυθρότητα του προσώπου είναι αποτέλεσμα του υψηλού πυρετού.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ρύθμιση της φυσιολογικής χροιάς του προσώπου του ασθενή εντός μίας ώρας. 	<ul style="list-style-type: none"> • Συχνή λήψη της θερμοκρασίας του ασθενούς. • Διατήρηση θερμομετρικού διαγράμματος. • Χορήγηση αντιπυρετικών. 	<ul style="list-style-type: none"> • Έγινε λήψη της θερμοκρασίας του ασθενούς κάθε 15min. • Διατηρήθηκε θερμομετρικό διάγραμμα • Χορηγήθηκε 1amp Apotel ενδοφλεβίως. 	<ul style="list-style-type: none"> • Μετά την χορήγηση του αντιπυρετικού η θερμοκρασία του ασθενούς αποκαταστάθηκε στα επίπεδα. • Αποκαταστάθηκε η χροιά του δέρματος του ασθενή στο φυσιολογικό χρώμα.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Ανησυχία του ασθενή.</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Η μεγάλη ανησυχία του ασθενή οφείλεται στα συμπτώματα που προκαλεί η πυρετογόνος αντίδραση στο αίμα.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Απαλλαγή από την ανησυχία του ασθενή εντός των επόμενων λεπτών. 	<ul style="list-style-type: none"> Γίνεται συζήτηση μεταξύ νοσηλευτή και ασθενή. Η αδελφή στηρίζει ψυχολογικά τον ασθενή, τον καθησυχάζει και προσπαθεί να τον κάνει να νιώσει άνετα. 	<ul style="list-style-type: none"> Έγινε συζήτηση μεταξύ αδελφής και ασθενούς. Η αδελφή στήριξε ψυχολογικά τον ασθενή και έμεινε κοντά του όση ώρα την χρειαζόταν. 	<ul style="list-style-type: none"> Μέσα σε λίγα λεπτά ο ασθενής ηρέμησε.

6.4 2^ο ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ

Αγόρι 15 ετών πάσχει από β- μεσογειακή αναιμία. Η διάγνωση τέθηκε σε ηλικία ενός έτους όταν παρουσίασε ίκτερο. Σε ηλικία 5 ετών έγινε έναρξη μεταγγίσεων με Ht 30%. Οι μεταγγίσεις συνεχίζονται έως σήμερα (2 μονάδες αίματος/μήνα).

Σε μικρή ηλικία έκανε τα εμβόλια για ηπατίτιδα, πνευμονιόκοκκο και πνευμονιοβάκιλλο. Ανά 3 έτη γίνεται ακτινολογικός έλεγχος οστών κρανίου, θώρακος, άνω-κάτω άκρων. Κάθε μήνα αιματολογικός και κάθε 3 μήνες ηπατικός έλεγχος.

Αποσιδήρωση κάνει μόνος του με ειδική συσκευή υποδορίου χορηγήσεως, 4ml Desferal ημερησίως κάθε 2 η εβδομάδα Επιπλέον φάρμακα που παίρνει είναι τα Caliciren και Filicin.³²

Εισήλθε στο νοσοκομείο με Ht 35% και Hb 10,8gr/dl. Κατά την διάρκεια της μετάγγισης παρουσίασε ρίγος, ταχυκαρδία, πτώση της αρτηριακής πίεσης και αίσθημα μυρμηκιάσεως στα άκρα, ενώ αργότερα εμφάνισε σημεία νεφρικής ανεπάρκειας.

Τα παραπάνω οδήγησαν στο συμπέρασμα πως πρόκειται για αιμολυτική αντίδραση. Η νοσηλευτική αντιμετώπιση που ακολουθήθηκε ήταν η εξής:³¹

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Έντονος πόνος στην οσφύ, μυρμηκίαση κάτω άκρων.</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Αποτέλεσμα της απόφραξης των μικρών αγγείων από συγκολληθέντα ερυθρά.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ανακούφιση του ασθενούς από τον πόνο. • Απαλλαγή από τα συμπτώματα στα επόμενα λεπτά. 	<ul style="list-style-type: none"> • Τοποθέτηση του ασθενούς σε ανατομική θέση. • Χορήγηση O₂ αν χρειαστεί. • Διακοπή της ροής του αίματος. • Έλεγχος του χορηγούμενου αίματος και των στοιχείων του ασθενούς. • Διατήρηση ανοιχτής φλεβικής γραμμής. • Έλεγχος χολερυθρίνης. • Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση. • Χορηγήθηκε 1tb Slidalud 2mg. • Έγινε διακοπή του χορηγούμενου αίματος. • Ενημερώθηκε ο γιατρός. • Στάλθηκαν δείγματα αίματος του ασθενούς και της φιάλης στην Αιμοδοσία για εξέταση. 	<ul style="list-style-type: none"> • Μετά την διακοπή του αίματος τα συμπτώματα έπαψαν. • Ο ασθενής ανακουφίστηκε, 30 περίπου λεπτά μετά την χορήγηση του παυσίπονου, το οποίο δρα ως μυοχαλαρωτικό των σκελετικών μυών, με κύρια περιοχή δράσεως το νωτιαίο μυελό.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματ: Ταχυκαρδία-Ταχύπνοια(120σφ./min., 25 αναπ./min).</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Αποτέλεσμα αιμολυτικής αντιδράσεως.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Μείωση των σφύξεων εντός λίγων λεπτών. • Αποκατάσταση της αναπνευστικής και καρδιακής λειτουργίας. 	<ul style="list-style-type: none"> • Τοποθέτηση του ασθενούς σε ανατομική θέση. • Σύνδεση με μόνιτορ για συνεχή καρδιακή παρακολούθηση. • Χορήγηση φαρμάκων σύμφωνα με οδηγίες ιατρού. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ο ασθενής τοποθετήθηκε σε ημικαθιστική θέση. • Συνδέθηκε ο ασθενής με μόνιτορ. 	<ul style="list-style-type: none"> • Αποκατάσταση της καρδιακής λειτουργίας του ασθενή (100σφ./min, 20αναπ./min).

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Αδυναμία και πτώση της αρτηριακής πίεσης (80mmHg).</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Πτώση πίεσης λόγω πυρετικής πίεσης.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ρύθμιση της αρτηριακής πίεσης στα φυσιολογικά επίπεδα. 	<ul style="list-style-type: none"> • Συχνή μέτρηση της αρτηριακής πίεσης. • Καταγραφή των ζωτικών σημείων: θερμοκρασία, σφυγμοί, αναπνοές. • Ενδοφλέβια χορήγηση φαρμάκων σύμφωνα με οδηγίες ιατρού. 	<ul style="list-style-type: none"> • Έγινε συχνή μέτρηση των ζωτικών σημείων (κάθε 15min την πρώτη ώρα και ανά 1ώρα το επόμενο 12ωρο). • Χορηγήθηκαν 500cc N/s. 	<ul style="list-style-type: none"> • Αποκατάσταση της αρτηριακής πίεσης στα φυσιολογικά όρια (100mmHg).

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Υψηλή θερμοκρασία (38°).</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Υψηλή θερμοκρασία λόγω αντίδρασης στο αίμα.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ρύθμιση της θερμοκρασίας στα φυσιολογικά επίπεδα σε 1 ώρα. 	<ul style="list-style-type: none"> • Εξασφάλιση ήρεμου και δροσερού περιβάλλοντος στον ασθενή. <ul style="list-style-type: none"> • Χορήγηση υγρών. • Τοποθέτηση κρύων επιθεμάτων. • Χορήγηση αντιπυρετικών φαρμάκων σύμφωνα με οδηγίες ιατρού. 	<ul style="list-style-type: none"> • Εξασφαλίστηκε ηρεμία και ανάπαυση στον ασθενή. <ul style="list-style-type: none"> • Χορηγήθηκαν υγρά 40cc πορτοκαλάδα και 20cc νερό. • Τοποθετήθηκαν κρύες κομπρέσες στο κεφάλι και τα χέρια με αλλαγές κάθε 2 λεπτά. 	<ul style="list-style-type: none"> • Η θερμοκρασία του ασθενή αποκαταστάθηκε στα φυσιολογικά όρια μετά από μισή ώρα.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Βαθυκόκκινο χρώμα ούρων (αιματουρία).</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Το κόκκινο χρώμα των ούρων είναι αποτέλεσμα της απελευθέρωσης της αιμοσφαιρίνης των αιμολυμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Αποκατάσταση των ούρων στο φυσιολογικό τους χρώμα στο επόμενο βωρο. 	<ul style="list-style-type: none"> Δείγμα αίματος και ούρων στέλνονται στο εργαστήριο για έλεγχο παρουσιάσεις ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στο πλάσμα και ούρα, καθώς και προσδιορισμός των χρωστικών στα ούρα. Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής. 	<ul style="list-style-type: none"> Δείγμα αίματος και ούρων στάλθηκαν στο εργαστήριο για έλεγχο. Χορηγήθηκαν 50ml υπέρτονου διαλύματος διττανθρακικού νατρίου 8,45 με στόχο την αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή σχηματισμού κρυστάλλων οξεϊκής αιματίνης στα αιμοφόρα σωληνάκια. 	<ul style="list-style-type: none"> Προσδιορίστηκαν οι χρωστικές των ούρων. 3ώρες μετά την χορήγηση της φαρμακευτικής αγωγής οι χρωστικές των ούρων επανήλθαν στα φυσιολογικά επίπεδα.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Ολιγοουρία-Ανουρία (150cc/ώρα).</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Αποτέλεσμα της απόφραξης του διηθητικού συστήματος των νεφρών από τα καταστραμένα ερυθροκύτταρα.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Αποκατάσταση της λειτουργίας του ουροποιητικού συστήματος εντός 24ώρου. 	<ul style="list-style-type: none"> Αναγραφή και παρακολούθηση των προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών. Τοποθέτηση καθετήρα κύστεως. Χορήγηση ενδοφλεβίως υγρών μετά από την επαναφορά της διούρησης. 	<ul style="list-style-type: none"> Διατηρήθηκε πίνακας προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών. Τοποθετήθηκε μόνιμος καθετήρας κύστεως. Χορηγήθηκαν 20m υπέρτονου διαλύματος μανιτόλης. Χορηγήθηκαν υγρά και ηλεκτρολύτες από το στόμα και ενδοφλεβίως. 	<ul style="list-style-type: none"> Ο ασθενής πέρασε στη φάση της διούρησης (5lit/ώρα) μετά την χορήγηση της μανιτόλης.

Νοσηλευτική διεργασία

Προβλήματα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Εκτίμηση αποτελέσματος
<p>Συμπτώματα: Ανησυχία, αγωνία ασθενούς και συγγενών.</p> <p>Νοσηλευτική διάγνωση: Ανησυχία και αγωνία του ασθενή και των συγγενών του λόγω των παραπάνω συμπτωμάτων.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Καθησύχηση του ασθενούς. 	<ul style="list-style-type: none"> Συζήτηση μεταξύ νοσηλευτή και ασθενούς για την αντιμετώπιση των προβλημάτων του και αποσυμφόρηση της κατάστασώς. Απάντηση σε τυχόν ερωτήσεις του ασθενούς. Παραμονή κοντά στον ασθενή για ψυχολογική στήριξη του. 	<ul style="list-style-type: none"> Η αδελφή παρέμεινε κοντά στον ασθενή, συζήτησε μαζί του και απάντησε σε όλες του τις ερωτήσεις. 	<ul style="list-style-type: none"> Μετά την ψυχολογική υποστήριξη ο ασθενής ηρέμισε.



**ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-
ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ**

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

- ✓ Η μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομική νόσος και δεν μεταδίδεται από το ένα άτομο στο άλλο.
- ✓ Είναι μια παθολογική κατάσταση κατά την οποία έχουμε ελάττωση του όγκου των συμπτυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά μονάδα αίματος (100ml).
- ✓ Τα θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι συχνά στους μεσογειακούς πληθυσμούς κυρίως στην Ελλάδα και την Ιταλία, σε μερικές περιοχές της Μέσης Ανατολής, Ινδία και νοτιοανατολική Ασία.
- ✓ Πολλά είναι τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα άτομα με Μεσογειακή αναιμία, όπως οστεοπόρωση, λοιμώξεις, καρδιολογικές επιπλοκές κ.ά.
- ✓ Η θεραπεία βασίζεται κυρίως στις μεταγγίσεις αίματος, λόγω της βαριάς αναιμίας και της γενικής κλινικής κατάσταση.
- ✓ Πρέπει να υπάρχει συμβατότητα της ομάδας αίματος του δότη και του λήπτη. Επίσης, παρακολούθηση και καταγραφή των άμεσων και απώτερων συμβάντων μετά την μετάγγιση.
- ✓ Η νοσηλευτική φροντίδα πρέπει να παρέχεται σε ένα υγιεινό, άνετο και ήρεμο περιβάλλον.

- ▼ Η ψυχική κατάσταση του ατόμου επιδρά στο σωματικό νόσημα και επηρεάζει την έκφρασή του, την πορεία του, το βαθμό ανταπόκρισης του στις θεραπείες και συνεπώς την πρόγνωση του.

- ▼ Η πρόληψη είναι δυνατόν να γίνει με την ενημέρωση του κοινού, όπως αφίσες, με ενημερωτικά τρίπτυχα, με ειδικό μάθημα στα σχολεία, μέσω των Μέσων Μαζικής Επικοινωνίας, με διαλέξεις, μέσω φορέων και συνεχής συνεργασία με τους μαιευτήρες, τον αιματολογικό έλεγχο και τον προγεννητικό έλεγχο

- ▼ Συχνά ο φόβος, η άγνοια, ή η κακή πληροφόρηση γίνονται εμπόδιο σε πολλούς να γίνουν αιμοδότες. Η εθελοντική αιμοδοσία και μάλιστα σε τακτικά χρονικά διαστήματα είναι ευγενής προσφορά αγάπης και θυσίας προς το συνάνθρωπό μας.



ΠΕΡΙΛΗΨΗ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η μεσογειακή αναιμία είναι σοβαρή αιματολογική κατάσταση κατά την οποία υπάρχει ανεπαρκής σύνθεση HbA αποτέλεσμα της ελαττωματικής σύνθεσης β αλύσεων. Είναι κληρονομική νόσος και εμφανίζεται κυρίως στους Μεσογειακούς πληθυσμούς, κυρίως στην Ελλάδα και την Ιταλία, σε περιοχές της Μέσης Ανατολής, Ινδία και νοτιοανατολική Ασία. Δεν μεταδίδεται από το ένα άτομο στο άλλο και δεν υστερεί από ένα υγιές άτομο.

Υπάρχουν διάφοροι τύποι M.A., η ομόζυγος, η ετερόζυγος και η ενδιάμεσος β θαλασσαιμία. Επίσης, πολλά είναι τα προβλήματα που παρουσιάζουν τα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία., όπως σπληνομεγαλία, υπερσιδήρωση, καρδιολογικές επιπλοκές, οστεοπόρωση κ.ά.

Για την πρόληψη της Μεσογειακής αναιμίας είναι αναγκαίο να γίνονται προληπτικές εξετάσεις και ειδικά για τους υποψήφιους γονείς που θα έχουν την πιθανότητα να τεκνοποιήσουν πάσχοντος τέκνου για κάθε εγκυμοσύνη 25%, μπορούν δηλαδή να φέρουν υγιή απόγονο κατά 75%. Επίσης, να γίνει διαφώτιση του κοινού, (με ενημερωτικά φυλλάδια, με τα MME), αιματολογικός έλεγχος των εγκύων.

Η θεραπεία βασίζεται στην μετάγγιση αίματος, που αποτελούν την βασική αρχή για τη θεραπεία των πασχόντων από σοβαρή ομόζυγο β- μεσογειακή αναιμία (MA), στην αποσιδήρωση, στην σπληνεκτομή, στην μεταμόσχευση μυελού των οστών. Πριν την χορήγηση αίματος, πρέπει να ακολουθείται το πρωτόκολλο επιλογής αιμοδότη, επίσης, να υπάρχει συμβατότητα της ομάδας αίματος του δότη και του λήπτη και κατά την μετάγγιση του αίματος να παρακολουθείται ο ασθενής για την εμφάνιση αντιδράσεων πριν και μετά την μετάγγιση του αίματος.

Η νοσηλευτική φροντίδα, στα άτομα με Μεσογειακή Αναιμία πρέπει να γίνεται σε ένα ήρεμο, υγιεινό και άνετο περιβάλλον, με ψυχολογική υποστήριξη, τόσο στον άρρωστο όσο και στην οικογένεια του από το νοσηλευτικό προσωπικό και τους ιατρούς.



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Μαλγαρινού Μ.Α., Κωνσταντινίδου Σ.Φ., Νοσηλευτική Παθολογική Χειρουργική, τόμος Β΄, μέρος 2^ο, έκδοση 19^η, εκδόσεις Η ΤΑΒΙΘΑ, Αθήνα 2000, σελ.3,9-16,19-20,29-38.
2. Κοντοπούλου-Γρίβα Ειρήνη, Δημήτρης Λουκόπουλος, Αιμοληψία τράπεζα αίματος, εκδόσεις Ίδρυμα ΕΥΓΕΝΙΔΟΥ, Αθήνα 1979, σελ.2,13-15.
3. Τσερβένη Ι., Στοιχεία αιματολογίας, Ιατρικές εκδόσεις ΛΙΤΣΑ, Αθήνα 1993, σελ.10-12,14,29-31,41-42.
4. ATUL Mehta-Victor Hoff brand, Αιματολογία με μια ματιά, μετάφραση Ειρήνη Κουρούπη, Επιμέλεια Ελληνικής έκδοσης Δημήτρης Λουκόπουλος, εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ, Αθήνα, σελ.13.
5. Αθανάτου Ελευθερία Κ., Κλινική Νοσηλευτική βασικές και ειδικές νοσηλείες, έκδοση ΙΔ΄ αναθεωρημένη, Αθήνα 004, σελ.352
6. American College of Physicians, Ιατρική στον 21^ο αιώνα, εκδόσεις ΔΟΜΙΚΗ, Αθήνα 1999, σελ.446
7. Κούνης Ν., Σημειώσεις Παθολογίας Γ΄ Εξάμηνο, ΑΤΕΙ Πατρών, Πάτρα 2004, σελ.10-11,14-16.
8. Γαρδίκας Κ. Δ., Αιματολογία, έκδοση Πέμπτη, εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ, Αθήνα 1989, σελ.201
9. Flint, J., Harding, R. M., Boyce, A. J., Clegg, J. B., The population genetics of the haemoglobinopathies, Bailliere's clinical Hematology. vol 11, pp 1-50.
10. Γαρδίκας Κ. Δ., Ειδική νοσολογία, τόμος Β΄, εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ, Αθήνα 1984, σελ. 1091-1119.
11. www.google.com ./2.2008 (εικόνα).
12. Stanbury, J. B., Wyngaarden, J. B., Fredrickson, D.S., The Hemoglobinnopathies, 4th edition, McGraw-Hill Book Company, A Blakiston Publication, 1978, pp.1465-1523.
13. Κατσόγια-Τασιπούλου Α., Μεσογειακή αναιμία-Δρεπανοκυτταρική αναιμία, Ενημερωτικό έντυπο Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας, Εκδοτική Επιτροπή Ο.Ε.Δ.Ε., Αθήνα 1984, σελ.7-16.
14. Robbins, S. L., Angell, M.A., Kumar, V., Basic Pathology, 3rd edition, W. B. Saunders Company Philadelphia, London, Toronto, Sidney, 1981, pp.327-328.

15. Sodeman, W. A., Sodeman, T. M., Pathologic Physiology: Mechanisms of diseases, 6th edition, W. B., Saunders Company Philadelphia, London, Toronto, 1894, pp.653-662.
16. Γαλανάκης Ν., Περδικάρης Γ., Σηψαιμία από μικρόβια σε ασθενείς με ομόζυγη Β-μεσογειακή αναιμία, τόμος 56^{ος}, τεύχος 2^ο, εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 1989, σελ. 173-177.
17. Cecil Παθολογίας, τόμος Α΄, Ιατρικές εκδόσεις ΛΙΤΣΑ, σελ. 582-597.
18. [www. Thalassemia.com /2.2008.](http://www.Thalassemia.com/2.2008)
19. [www. Thalassemia.org /2.2008.](http://www. Thalassemia.org /2.2008)
20. Brown, B.A., Hematology; principles & procedures, 3rd edition, Lea & Febiger, Philadelphia 1980, pp 238-239.
21. Cao, A., Rosatelli, M.C., Monni, G., Galanello, R., Screening for thalassemia; a model of success, Obstet. Clin. North Am., 2002, 29:305-28, vivii.
22. Cao, A., Saba, L., Galanello, R., Rosatelli, M.C., Molecular diagnosis & carrier screening for beta thalassemia, JAMA, 1997, 278:1273-7.
23. [www.ghr.nlm.nih.gov/2.2008.](http://www.ghr.nlm.nih.gov/2.2008)
24. Σεϊτανίδης Β., Αντωνόπουλος Α., Χριστάκης Ι., Αναιμίες, Διάγνωση και θεραπεία, Ιατρικές εκδόσεις ΖΗΤΑ, Αθήνα 1999, σελ.109-112,113-116,118-132.
25. Γκουργκούλη Ελένη, Κισσούδη Αθανασία, Λυκοστράτη Αικατερίνη, Πετροπούλου Ευπραξία, Νοσηλευτική Β΄τάξη 1^{ου} κύκλου Τ.Ε.Ε, τόμος Υγείας και Πρόνοιας, έκδοση Δ΄, εκδόσεις Ο.Ε.Δ.Β., Αθήνα 2003, σελ.93-96.
26. Ελληνική αιματολογική εταιρία, Διασφάλιση ποιότητας, Ημερίδα 1998, Δώμα Ευαγγελισμού Π.Γ.Ν., Ο Ευαγγελισμός, Αθήνα 5/12/98, σελ.30-33, 137-138.
27. Πανελλήνιο Συνέδριο Μεσογειακής Αναιμίας, θαλασσαιμίας 2004, 8-10 Μαΐου 2004, έκδοση ΠΟΣΜΑ, Αθήνα 2004, σελ. 118.
28. Πάνος Μ., Παιδιατρική Νοσηλευτική, Εννοιολογική προσέγγιση, Δ΄ ανατύπωση, εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 2004, σελ. 185-192.
29. Μαλγαρινού Μ.Α., Κωνσταντινίδου Σ.Φ., Νοσηλευτική Παθολογική Χειρουργική, τόμος Β΄, μέρος 2^ο, έκδοση 18^η, εκδόσεις Η ΤΑΒΙΘΑ, Αθήνα 1997, σελ. 34-38.
30. Σαχίνη- Καρδάση Α., Πάνος Μ., Παθολογική και Χειρουργική Νοσηλευτική.Νοσηλευτικές διεργασίες, τόμος 2^{ος}, έκδοση Β΄, εκδόσεις ΒΗΤΑ, Αθήνα 2002, σελ.203-207.

- 31.** Κωνσταντόπουλου Μ., Μεσογειακή αναιμία-Νοσηλευτική παρέμβαση, πτυχιακή εργασία, σύμβουλος καθηγήτρια: Γεωργούση Π., ΑΤΕΙ Πατρών, Σ.Ε.Υ.Π., Τμήμα Νοσηλευτικής, Πάτρα 1997.



ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

1. Εθνικό πρόγραμμα πρόληψης μεσογειακής αναιμίας και αιμοσφαιρινοπαθειών 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 την 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%. Εφόσον 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.

Προσπάθειες για την αντιμετώπιση της Μ.Α. από πλευρά ενημερώσεως του πληθυσμού άρχισαν να γίνονται από Πανεπιστημιακές Κλινικές και άλλα Ιδρύματα στην περίοδο 1950-1965, συνήθως με την ευκαιρία διαφόρων ερευνητικών προγραμμάτων. Πιο πρόσφατα, το πρόβλημα άρχισε να απασχολεί σοβαρά το Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας τόσο μετά από πίεση του κοινού (κυρίως γονείς παιδιών με μείζονα Μ.Α. που ποτέ δεν είχαν ενημερωθεί) όσο και μετά την κολοσσιαία αύξηση του κόστους νοσηλείας των άρρωστων παιδιών. Στο μεσοδιάστημα, οι μέθοδοι προγεννητικής διαγνώσεως έγιναν αρκετά ασφαλείς στα τελευταία χρόνια και η ευρεία εφαρμογή τους δεν άργησε να γίνει κοινωνικά αποδεκτή.

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:

- (1) ενημέρωση και ευαισθητοποίηση του κόσμου, αυτή πραγματοποιείται μέσω των μέσων μαζικής επικοινωνίας, τριπτύχων, ενημερωτικών μαθημάτων στους μαθητές κλπ.
- (2) την ασφαλή και δωρεάν διάγνωση των φορέων
- (3) παροχή γενετικών συμβουλών
- (4) 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 μεγάλη έμφαση στους

ερυθροκυτταρικούς δείκτες, στην ηλεκτροφόριση, στον προσδιορισμό της HbF και άλλων αιμοσφαιρινικών κλασμάτων. 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 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 των άλλων DNA είναι 1,0%. Πρέπει να τονιστεί 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 την σωστή αξιολόγηση της ομάδας των εξετάσεων, που είναι απαραίτητες από αυτές μπορεί να οδηγήσει σε λανθασμένα συμπεράσματα. Η αξιολόγηση των εξετάσεων πρέπει να γίνεται από ειδικά εκπαιδευμένο προσωπικό. 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 24^η 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.

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 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 παίξει 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 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 και το Κέντρο Αναφοράς μπορεί να συμβάλει αποτελεσματικά σε όλα αυτά.

2. TEST ΓΝΩΣΕΩΝ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

1) Η μεσογειακή αναιμία είναι νόσος

Κληρονομική.....Κολλητική.....

2) Η βλάβη στη μεσογειακή αναιμία εντοπίζεται

στα μάτια..... στο δέρμα..... στα οστά..... στο αίμα.....

3) Πάσχων μεσογειακής αναιμίας έχει νοητική στέρηση

Ναι.....Όχι.....

4) Πάσχων της εν λόγω νόσου μπορεί να εργαστεί

Ναι.....Όχι.....

5) Μπορεί να έχει οικογένεια ένας πάσχων

Ναι.....Όχι.....

6) Υπάρχει κίνδυνος με τη σωματική και κοινωνική επαφή ενός ατόμου με την έναν πάσχοντα

Ναι.....Όχι.....

7) Η μεσογειακή αναιμία και η α μεσογειακή αναιμία είναι το ίδιο

Ναι.....Όχι.....

8) Φορέας στίγματος μεσογειακής αναιμίας είναι ασθενής

Ναι.....Όχι.....

9) Ένας πάσχων που τηρεί σωστή και τακτική θεραπευτική αγωγή ζει

ως 18 ετών..... ως 25 ετών..... σχεδόν όσο και ένα υγιές άτομο.....

10) Γονείς εκ των οποίων ο ένας φέρει στίγμα και ο άλλος είναι υγιής μπορούν να γεννήσουν τέκνο πάσχον

Ναι.....Όχι.....

11) Γονείς φέροντες στίγμα γεννούν οπωσδήποτε τέκνο πάσχον

Ναι.....Όχι.....

οι πιθανότητες σε κάθε εγκυμοσύνη όταν έχουν το ίδιο στίγμα είναι 25%.....

12) Υπάρχει οριστική και εφαρμοσμένη θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας σήμερα

Ναι.....Όχι.....Άλλο.....

13) Είναι απαραίτητη η ενημέρωση και η προληπτική εξέταση στίγματος για τους υποψήφιους

γονείς

Ναι.....Όχι.....

|