

Τ.Ε.Ι Πάτρας  
Σχολή Σ.Ε.Υ.Π  
Τμήμα Νοσηλευτικής

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**« ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ  
ΑΝΑΙΜΙΑ »**

Επιβλέπων  
Γιαννούλης Νικόλαος

Επιμέλεια  
Καραβίτη Σόνια  
Χατζηδιάκου  
Αναστασία

**ΠΑΤΡΑ 2008**

## **ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ**

<b>Περιεχόμενα.....</b>	<b>2</b>
Εισαγωγή.....	5
Πρόλογος.....	6

### **Κεφάλαιο 1:**

1.1 Το μόριο της αιμοσφαιρίνης.....	8
1.2 Γενικές πληροφορίες για τις αναιμίες.....	10
1.3 Ορισμός Μεσογειακής Αναιμίας.....	13
1.4 Ταξινόμηση μεσογειακής αναιμίας.....	13
1.4.1 Αυξημένη HbF.....	14

### **Κεφάλαιο 2:**

2.1 Παθοφυσιολογία Β' Θαλασσαιμίας.....	19
2.1.1 Μοριακή παθολογία.....	21
2.2 Θαλασσαιμικά σύνδρομα.....	23
2.3 Κληρονομικότητα Β' Θαλασσαιμίας.....	24
2.3.1 Πώς κληρονομείται η θαλασσαιμία;.....	24
2.3.2 Ποία τα συμπτώματα της νόσου;.....	27
2.3.3 Τι εννοούμε με τη λέξη «στίγμα»;.....	28
2.3.4 Μπορούμε να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιών με μεσογειακή αναιμία;.....	28

### **Κεφάλαιο 3:**

3.1 Κλινική εικόνα και εργαστηριακά ευρήματα.....	30
3.1.1 Φάσμα των κληρονομούμενων διαταραχών της αιμοσφαιρίνης-Οι δομικές μεταβολές της σφαιρινικής αλυσίδας.....	31
3.1.2 Αιμοσφαιρινοπάθειες.....	32

## **Κεφάλαιο 4:**

4.1 Πρόληψη και Θεραπεία Μεσογειακής Αναιμίας.....	35
4.1.1 Μεταγγίσεις αίματος.....	35
4.1.2 Σπληνεκτομή.....	35
4.1.3 Δέσμευση του σιδήρου με χηλικούς παράγοντες.....	35
4.1.4 Μεταμόσχευση μυελού των οστών.....	35
4.1.5 Ανοσοποίηση και άλλα προφυλακτικά μέτρα.....	36
4.1.6 Προγράμματα προγεννητικής διάγνωσης.....	36
4.1.7 Άλλες θεραπείες.....	36

## **Κεφάλαιο 5:**

5.1 Μετάγγιση αίματος-αιμοδοσία.....	49
5.2 Επιπλοκές από μετάγγιση αίματος.....	54
5.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην αιμοδοσία.....	63
5.4 Γενικές ευθύνες του νοσηλευτή στις αντιδράσεις των μεταγγίσεων.....	64

## **Κεφάλαιο 6:**

6.1 Τα επώδυνα πρόσωπα της αναιμίας.....	70
--	----

## **Κεφάλαιο 7:**

7.1 Γεννητική πληθυσμού στον Ελλαδικό χώρο.....	77
7.2 Ανάπτυξη πολιτικής υγείας στην Ευρώπη.....	79

Συμπεράσματα-προτάσεις.....	80
-----------------------------	----

Περίληψη.....	81
---------------	----

### **Νοσηλευτική Διεργασία:**

Νοσηλευτικό Ιστορικό 1.....	82
Νοσηλευτικό Ιστορικό 2.....	86

Παράρτημα.....	92
----------------	----

Βιβλιογραφία.....	107
-------------------	-----

## ΑΦΙΕΡΩΣΗ

*«Οι άνθρωποι δεν είναι ακριβώς δέσμιοι των γονιδίων τους,  
γι' αυτό και η προσέγγιση κάθε γενετικής πληροφορίας θέλει  
ιδιαίτερη προσοχή!»*

*Αφιερώνουμε την εργασία μας αυτή στους πάσχοντες  
συνανθρώπους μας που αγωνίζονται καθημερινά έναντι στον  
εχθρό που ονομάζεται Μεσογειακή Αναιμία.*

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ / ΣΤΟΧΟΣ

Το υγειονομικό βάρος της μεσογειακής νόσου αυξάνεται συνεχώς ως αποτέλεσμα της επιδημιολογικής μετάβασης που παρατηρείται τις τελευταίες δεκαετίες χάρη στις βελτιώσεις στις συνθήκες υγιεινής, διατροφής και ελέγχου των λοιμώξεων. Έτσι ενώ τα πάσχοντα άτομα τα παλαιότερα χρόνια παρουσίαζαν έντονη κλινική εικόνα και κατέληγαν σε πρώιμη παιδική ηλικία πλέον το προσδόκιμο επιβίωσης του έχει παραταθεί σημαντικά. Ο αντίκτυπος αυτών των αλλαγών γίνεται πιο έντονα αισθητός στις περιοχές με αυξημένη επίπτωση της νόσου, όπως η Ινδία και η Ασία. Η επιβάρυνση των υγειονομικών συστημάτων γίνεται πλέον αισθητή και στην υποσαχάρια Αφρική με την αντίστοιχη βελτίωση των συνθηκών υγείας (Weatherall DJ, et al, 2001).

Στόχος της παρούσας βιβλιογραφικής ανασκόπησης είναι να αναδείξει τις με-ταβολές αυτές και τον πιθανό αντίκτυπό τους στην ανάγκη δημιουργίας μονάδων μεταγίσεων που να καλύπτουν τις μελλοντικές πληθυσμιακές ανάγκες αλλά και την ανάγκη για ενημέρωση πάνω στις πιο σημαντικές πλευρές της νόσου και ιδιαίτερα να τονιστεί η μεγάλη σημασία που έχει ο τομέας της πρόληψης.

Σαν νοσηλευτές πρέπει να είμαστε ιδιαίτερα ευαισθητοποιημένοι από την μεσογειακή αναιμία, στην αντιμετώπιση των οποίων μπορούμε να παίξουμε σημαντικό ρόλο.

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Ένας από τους σημαντικότερους στόχους της ιατρικής επιστήμης είναι η πρόληψη της ασθένειας και η προαγωγή της υγείας.

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι αρκετά γνωστή σε όλο τον κόσμο. Ανάμεσα στις κληρονομικές νόσους που τα τελευταία χρόνια απασχολούν τον τομέα της προληπτικής έρευνας είναι η μεσογειακή αναιμία, η οποία έχει και ιδιαίτερο ενδιαφέρον.

Η γενετική ανωμαλία που ευθύνεται για την εκδήλωση της βαριάς αυτής νόσου, είναι τόσο συχνή στην χώρα μας, ώστε το πρόβλημα να μπορεί να θεωρηθεί όχι μόνο καθαρά ιατρικό, αλλά και κοινωνικό.

Στην Ελλάδα κάθε χρόνο υπολογίζεται ότι γεννιούνται περίπου 150 παιδιά με μεσογειακή αναιμία. Υπολογίζεται ότι οι πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία στη χώρα μας ξεπερνούν τους 2.500.

Η ύπαρξη της νόσου αυτής, μπορεί να πάψει να διαιωνίζεται με την πρόληψη. Κυρίως τα άτομα που έχουν σχέση με την υγεία, αλλά και κάθε καλλιεργημένο άτομο, πρέπει να ασχοληθούν με το θέμα αυτό και να ενημερώνουν το κοινό, έτσι ώστε να ελαχιστοποιηθεί ο αριθμός γεννήσεως παιδιών με μεσογειακή αναιμία.

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

## 1.1 ΤΟ ΜΟΡΙΟ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ Hb

Η αιμοσφαιρίνη (Hb) είναι μία σύνθετη πρωτεΐνη που η τεταρτοταγής δομής της αποτελείται από δύο ζεύγη κατάλληλα αναδιπλωμένων πολυπεπτιδικών αλυσίδων, που καλούνται σφαιρινικές αλυσίδες. Καθεμία σφαιρινική αλυσίδα φέρει σε ορισμένη υποδοχή της τριτοταγούς της αναδίπλωσης μια προσθετική ομάδα που ονομάζεται αίμη. Η αίμη αποτελείται από έναν τετραπυρρολικό δακτύλιο, την πρωτοπορφυρίνη, και ένα άτομο Fe ενωμένο στο κέντρο της (Lehninger, et al, New York 1992). Η λειτουργία της αιμοσφαιρίνης είναι μέσα από πολύπλοκες αλληλεπιδράσεις να μεταφέρει το μοριακό O<sub>2</sub> από τους πνεύμονες προς τους ιστούς συνδεδεμένο με το άτομο Fe της αίμης (Guyton, USA 1991).

Στον άνθρωπο έχουν περιγράψει έξι διαφορετικές σφαιρικές αλυσίδες που συμβολίζονται με τα γράμματα α έως και ζ του ελληνικού αλφαβήτου και κωδικοποιούνται από αντίστοιχα γονίδια. Τα γονίδια αυτά παρουσιάζουν υψηλή ομολογία μεταξύ τους και με αυτό της μιοσφαιρίνης και αποτελούν εξελικτικές παραλλαγές του ίδιου βασικού προτύπου. Οι αλυσίδες διακρίνονται σε δύο ομάδες την ομάδα τύπου α και την ομάδα τύπου β που περιλαμβάνουν αντίστοιχα τις σφαιρινικές αλυσίδες α και ζ, και τις αλυσίδες β, γ, δ και ε (Steinberg et al 2001, Weatherall et al 2001). Οι δυνατοί συνδυασμοί μεταξύ τους είναι μόνον μεταξύ αλυσίδων της ομάδας α με αυτές τις ομάδες β ανά ζεύγη, ώστε τέσσερα μόρια δύο σφαιρινικών αλυσίδων να συγκροτούν ένα μόριο αιμοσφαιρίνης. Επίσης είναι διαφορετικοί κατά τη διάρκεια της εμβρυογένεσης, της βρεφικής ηλικίας και της υπόλοιπης ζωής του ατόμου, ώστε να εξυπηρετούν τις διαφορετικές ανάγκες του οργανισμού σε κάθε φάση ανάπτυξης στη δέσμευση του O<sub>2</sub>. Τέλος κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης του οργανισμού τα γονίδια για την ερυθροποίηση ενεργοποιούνται σε διαφορετικά όργανα διαδοχικά (D. R. Higgs, 2004). (πίνακας 1)

Το γονίδιο για την κωδικοποίηση κάθε σφαιρινικής αλυσίδας αποτελείται από την περιοχή του υποκινητή (promoter) της μεταγραφής, και το τμήμα του DNA που μεταγράφεται και αποτελείται από αλληλουχίες εξωνίων (exons) και εσωνίων (introns) που μεταφράζονται σε τμήμα της τελικής πρωτεΐνης ή όχι αντίστοιχα μετά από το κατάλληλο μάτισμα (splicing) του πρωτογενούς μεταγραφήματος (πρόδρομο mRNA) στο τελικό mRNA. Τα γονίδια για τις α σφαιρινικές αλυσίδες βρίσκονται στο χρωμόσωμα 16 ενώ για της μη α στο χρωμόσωμα 11 (Lehninger, et al New York

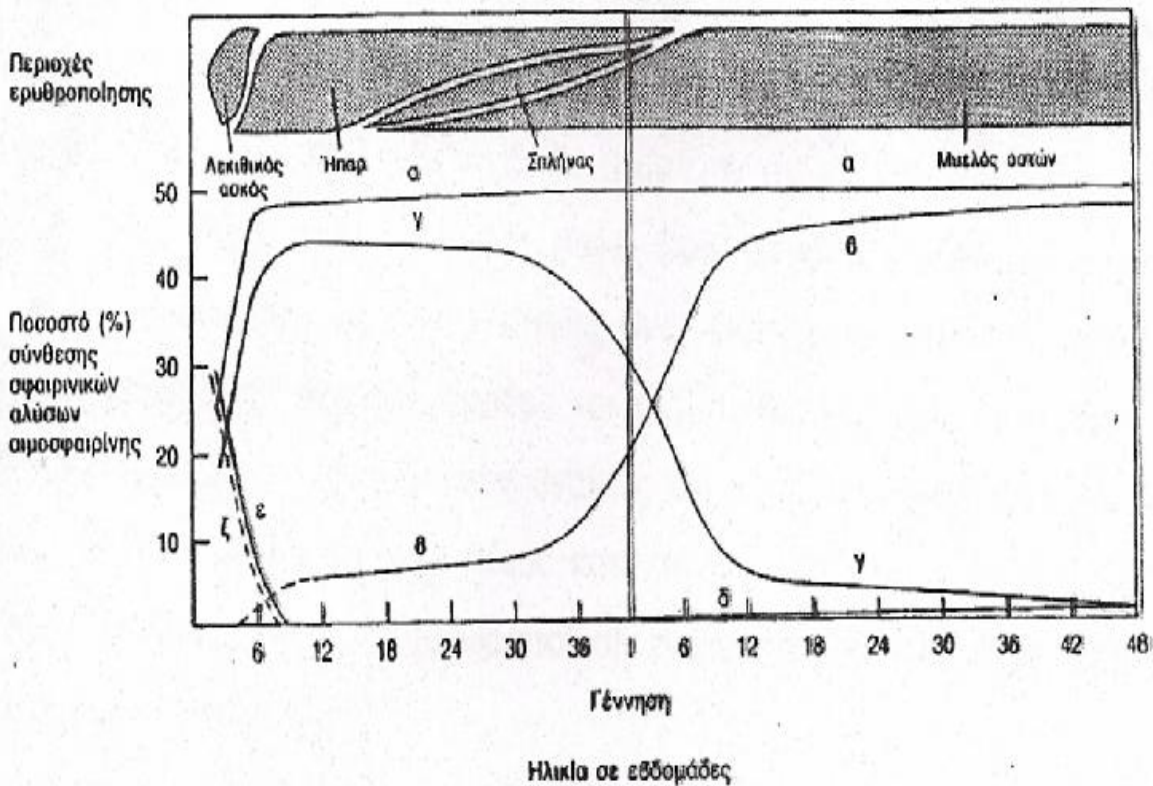


1992). (εικόνα 1)

**Πίνακας 1**

**Οι σφαιρινικές αλυσίδες και οι πιθανοί συνδυασμοί τους κατά τις φάσεις της ανθρώπινης εμβρυογένεσης**

ανθρώπινη αλυσίδα τύπου α	μη α τύπου αλυσίδα	μόριο αιμοσφαιρίνης	όνομα Hb	φάση παραγωγής
ζ	ε	ζ2ε2	Gower1	8 1ες εβδομάδες κύησης
α	ε	α2ε2	Gower2	8 1ες εβδομάδες κύησης
ζ	Τ	ζ2Υ2	Portland	1ες εβδομάδες κύησης και στον εμβρυϊκό ύδρωπα λόγω ομόζυγου α μεσογειακής αναιμίας
α	γ	α2γ2	HbF	κυρίαρχη Hb μετά τις 6 εβδομάδες κύησης έως τον τοκετό. Σταδιακή πτώση μετά τον τοκετό σε < 1% της συνολικής Hb μέσα στους πρώτους 6 μήνες της ζωής
α	β	α2β2	HbA	Έως 10% σε φυσιολογικά έμβρυα 8 εβδομάδων. Κυρίαρχη Hb στον ενήλικα.
α	δ	α2δ2	HbA2	Hb που παράγεται στο 1/30 της ποσότητας της HbA. <3% της συνολικής Hb του ενήλικα



εικόνα 1. Όργανα ερυθροποίησης κατά την εμβρυογένεση

## 1.2 ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΙΣ ΑΝΑΙΜΙΕΣ

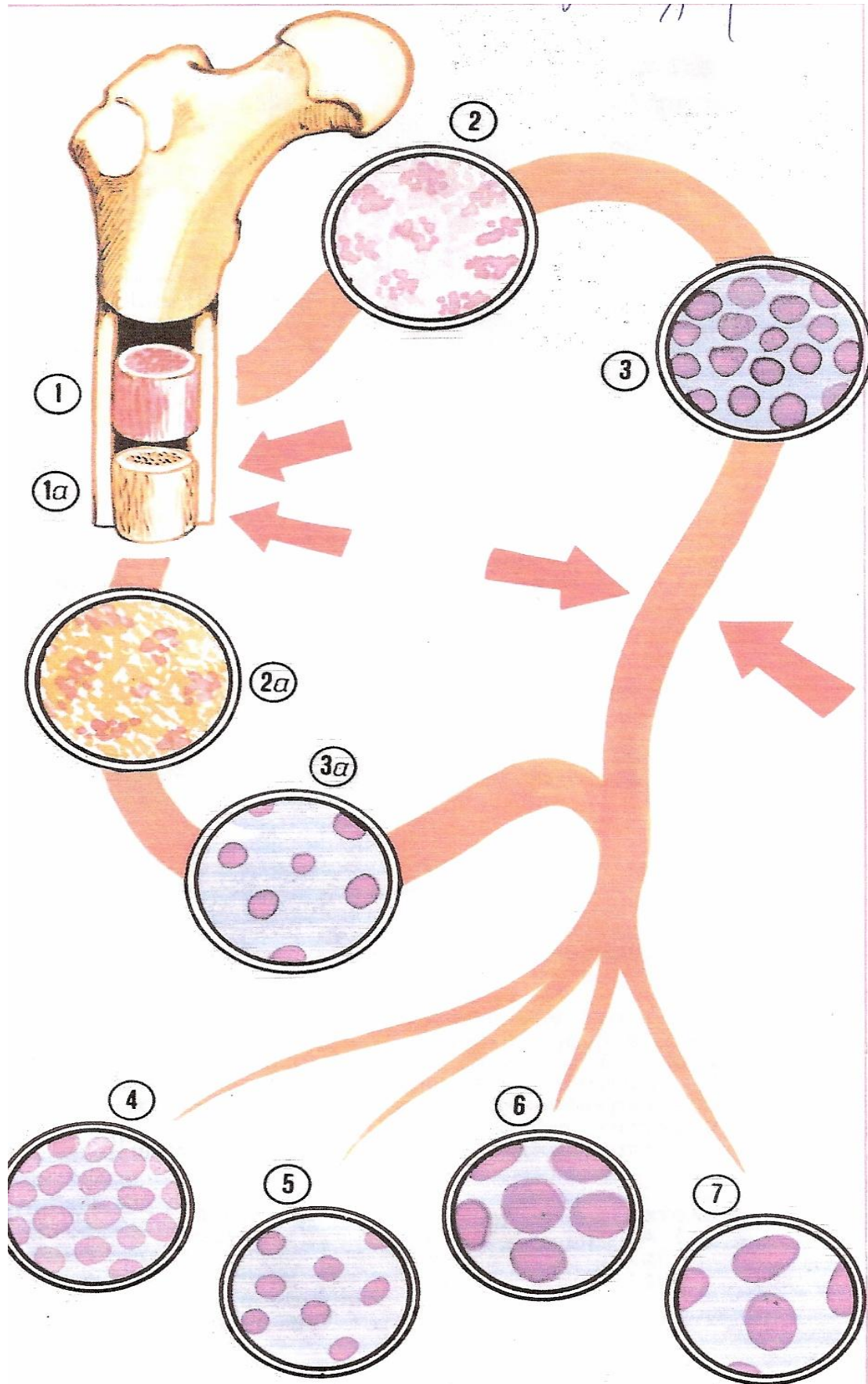
Λέγοντας αναιμία εννοούμε την παθολογική εκείνη κατάσταση στην οποία υπάρχει μείωση του αιματοκρίτου και της αιμοσφαιρίνης κάτω από το φυσιολογικό. Για μεν τους άνδρες οι φυσιολογικές τιμές του αιματοκρίτου κυμαίνονται από 40-54% και της αιμοσφαιρίνης από 13,5-18 g/dl ( γραμμάρια ανά 100 κυβικά εκατοστά αίματος). Για τις γυναίκες οι αντίστοιχες φυσιολογικές τιμές του αιματοκρίτη κυμαίνονται από 34-47% και της αιμοσφαιρίνης από 11,5-16,5 g/dl.

Οι αναιμίες διακρίνονται ανάλογα με την αιτία που τις προκαλεί σ' αυτές που οφείλονται σε μειωμένη παραγωγή αίματος και σ' αυτές που οφείλονται σε αυξημένη απώλεια αίματος.

Στην **πρώτη κατηγορία** μπορεί να έχουμε αναιμία από έλλειψη διαφόρων στοιχείων που θεωρούνται απαραίτητα για την αιμοποίηση όπως π.χ. αναιμία από έλλειψη σιδήρου, βιταμίνης B12 , φυλλικού οξέος, βιταμίνης C ή από κληρονομικές διαταραχές παραγωγής της αιμοσφαιρίνης όπως είναι η μεσογειακή και η δρεπανοκυτταρική αναιμία ή ακόμη και από αδυναμία παραγωγής αίματος λόγω επίκτητης βλάβης του μυελού των οστών (του μέρους δηλ. όπου παράγεται το αίμα) οπότε έχουμε τις απλαστικές αναιμίες.

Στη **δεύτερη περίπτωση** μπορεί να έχουμε αναιμία από αυξημένη απώλεια αίματος όπως στις διάφορες αιμορραγίες ( η έμμηνος ροή και οι γαστρορραγίες είναι από τις πιο συνηθισμένες αιτίες αιμορραγιών ) ή από αυξημένη καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων όπως χαρακτηριστικά συμβαίνει στις αιμολυτικές αναιμίες. Οι αιμολυτικές αναιμίες μπορεί να είναι συγγενείς δηλ. το παιδί γεννιέται με την πάθηση αυτή ή επίκτητες. Στις αιμολυτικές αναιμίες τα ερυθρά αιμοσφαίρια αιμολύονται δηλ. καταστρέφονται με εντονότερο και γρηγορότερο βαθμό με αποτέλεσμα να έχουν βραχύτερη διάρκεια ζωής απ' ότι τα φυσιολογικά ερυθρά αιμοσφαίρια. Επειδή ο ρυθμός καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι ταχύτερος από αυτό της παραγωγής των γι' αυτό δημιουργείται ένα αρνητικό ισοζύγιο στα ερυθρά αιμοσφαίρια με αποτέλεσμα να εμφανίζεται αναιμία.

Πολλά είναι τα αίτια που μπορούν να προκαλέσουν επίκτητη αιμολυτική αναιμία μεταξύ των οποίων και η λήψη φαρμάκων ή η επαφή με διάφορες τοξικές ουσίες. Παρόλα αυτά στις περισσότερες περιπτώσεις επίκτητων αιμολυτικών αναιμιών το αίτιο δεν είναι δυνατόν να προσδιορισθεί([www.iatronet.gr/article,2007](http://www.iatronet.gr/article,2007)).



Η εικόνα δείχνει δύο διαφορετικά αίτια παθογένεσης της αναιμίας. Ο πρώτος μηχανισμός (κόκκινο βέλος δεξιά) αντιδρά πάνω σε ένα σύστημα που λειτουργεί φυσιολογικό: Ο μυελός των οστών (1) παράγει μια κανονική ποσότητα αρχέγονων κυττάρων (2) και ερυθρό (3). Αυτό τα τελευταία όμως καταστρέφονται αμέσως από τοξίνες και αντισώματα ή χύνονται με την αιμορραγία. Ο δεύτερος μηχανισμός αντιδρά άμεσα στο επίπεδο του μυελού των οστών, που, εξαιτίας μιας έλλειψης βιταμινών ή με τη δράση τοξικών ουσιών, παράγει μικρότερη ποσότητα αρχέγονων κυττάρων (2α) και ερυθρών αιμοσφαιρίων {3α}. Και οι δυο μηχανισμοί καθορίζουν διαφορετικούς τύπους αναιμίας: υπόχρωμη (4), ορθόχρωμη (5), υπέρχρωμη με αύξηση του όγκου των ερυθροκυττάρων (6) και με μείωση του αριθμού των ερυθροκυττάρων (7).

(εγκυκλοπαίδεια ΥΓΕΙΑ,1993)

### 1.3 ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η μεσογειακή αναιμία είναι μία από τις σοβαρότερες κληρονομικές παθήσεις και μια από τις χώρες που έχουν θρηνησει πολλά θύματα είναι και η δική μας. είναι επίσης συχνή στην περιοχή της μεσογείου στη Μέση Ανατολή και την Ν.Α.Ασία. Οποιοσδήποτε ξέρει κάποιον που πάσχει από μεσογειακή αναιμία γνωρίζει πολύ καλά το γολγοθά ,τόσο του ίδιου όσο και της οικογένειας του. Οι προηγούμενες γενιές είχαν τη δικαιολογία ότι δε γνώριζαν τη φύση της νόσου και δεν είχαν τα μέσα να ελέγξουν τις γεννήσεις παιδιών με μεσογειακή αναιμία. Σήμερα όμως δεν έχουμε καμία δικαιολογία...

### 1.4 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

#### Τύποι β θαλασσαιμίας

Ανάλογα με τον χαρακτήρα της μοριακής διαταραχής και επομένως και την δυνατότητα παραγωγής β αλυσίδων, καθώς και των άλλων αλυσίδων του συμπλέγματος του τύπου β αλυσίδων διακρίνονται οι εξής τύποι:

Όπως είναι εύκολα αντιληπτό οι παραπάνω μορφές μπορεί να διαφέρουν στα δύο χρωμοσώματα των ασθενών και επομένως να προκύπτουν διπλοί ετεροζυγώτες

<b>β<sup>+</sup> θαλασσαιμία</b>
<b>β<sup>0</sup> θαλασσαιμία</b>
<b>(δβ)<sup>+</sup> θαλασσαιμία</b>
<b>(δβ)<sup>0</sup> θαλασσαιμία</b>
<b>(αγδβ)<sup>0</sup> θαλασσαιμία</b>
<b>δ θαλασσαιμία</b>
<b>εγδβ θαλασσαιμία</b>

περίσσια συνδυασμών. Η ετερογένεια αυξάνει ακόμη περισσότερο αν αναλογιστεί κανείς ότι μπορεί η διαταραχή των β αλυσίδων να συνυπάρχει στον ίδιο ασθενή με διαταραχή παραγωγής α αλυσίδων, οπότε προκύπτουν και άλλοι συνδυασμοί, οι οποίοι έχουν επιπτώσεις στο φαινότυπο (Ζούμπρος Ν, Ματσούκα Π, 2004).

Η Μεσογειακή Αναιμία διακρίνεται σε:

1. Α-μεσογειακή αναιμία (στην οποία δεν υπάρχει ζωή. Ο θάνατος συμβαίνει κατά την ενδομήτρια ζωή αμέσως μετά την γέννηση)
2. Β-μεσογειακή αναιμία: α) ομόζυγη ή μείζονα μεσογειακή αναιμία, β) ετερόζυγη β-μεσογειακή αναιμία (ελάσσων M.A και στίγμα M.A) γ) ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία
3. Δ-μεσογειακή αναιμία (Η μείωση της HbA 2 στη δ-MA οφείλεται σε περίπου 20 ετερογενείς μεταλλάξεις του γονιδίου της δ-σφαιρίνης που έχουν ταυτοποιηθεί στον πληθυσμό μας.) (Καμμένου Γεωργία, Πάτρα 2006)

#### 1.4.1 Αυξημένη HbF

Η αύξηση της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης σε ενήλικα άτομα (>2% που θεωρείται φυσιολογικό ποσοστό) μπορεί να οφείλεται σε διαφορετικές καταστάσεις και δεν εμφανίζεται υποχρεωτικά σε παθολογικές περιπτώσεις.

Η εμβρυική αιμοσφαιρίνη (HbF) αποτελεί την κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυική ζωή, ενώ στην ενήλικη περίοδο αντικαθίσταται από την HbA, μειούμενης της παραγωγής της σε < 2%. Αύξηση της παραγωγής της HbF κατά την ενήλικη

ζωή οφείλεται κυρίως: (α) σε μεταλλάξεις που ρυθμίζουν θετικά την παραγωγή της HbF, γνωστές ως Κληρονομική Παραμονή της HbF (HPFH) όπου η HbF κυμαίνεται από 3-20%, (β) σε μεταλλάξεις που προκαλούν Μεσογειακή Αναιμία (δβ-MA), όπου η HbF κυμαίνεται από 5-20%, και (γ) σε περιπτώσεις πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία ή Δρεπανοκυτταρική Αναιμία, όπου η επαγωγή της παραγωγής της HbF βελτιώνει την αιματολογική κατάσταση και την κλινική εικόνα των ασθενών. Τέλος, υψηλό ποσοστό της HbF παράγεται (20-40%) σε περιπτώσεις συνδυασμών της ετερόζυγης β-MA και HPFH([www.locus-medicus.gr/hemoglobin.htm](http://www.locus-medicus.gr/hemoglobin.htm)).

### **Ποσοτικές μεταβολές στη σύνθεση σφαιρινικών αλυσίδων / Ορισμός της Μεσογειακής Αναιμίας**

Ο όρος μεσογειακή αναιμία (Thalassaemia) πρωτοχρησιμοποιήθηκε το 1936 από τους Whipple και Bradford για να περιγράψουν ένα σύνδρομο που απαντιόταν σε παιδιά που κατάγονταν από μεσογειακές χώρες και περιλάμβανε αναιμία, σπληνομεγαλία και χαρακτηριστικές οστικές αλλοιώσεις(Whipple GH et al 1936). Ο αγγλικός όρος προέρχεται από την ελληνική λέξη θάλασσα και την λέξη αναιμία για να περιγράψει το πρωταρχικό σύμπτωμα και την προέλευση των ασθενών από την Μεσόγειο θάλασσα. Η νόσος επίσης ονομάστηκε και νόσος του Cooley ο οποίος πρώτος, μαζί με τον P. Lee, είχαν περιγράψει το σύνολο των συμπτωμάτων το 1927(Cooley TB and Lee P.1925).

Σήμερα, με τη βοήθεια των μοριακών τεχνικών γνωρίζουμε ότι ο όρος μεσογειακή αναιμία αντιστοιχεί σε ένα ετερογενές σύνολο γενετικών διαταραχών της σύνθεσης Hb που οφείλονται, σε μερική ή πλήρη έλλειψη της σύνθεσης ορισμένης σφαιρινικής αλυσίδας. Η αναστολή της σύνθεσης μίας από τις δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες οδηγεί στην αδυναμία δημιουργίας ολόκληρου του μορίου της Hb και ταυτόχρονη συσσώρευση της άλλης αλυσίδας στο εσωτερικό του κυττάρου(Weatherall et al, 2001).

Ανάλογα με το ποιας από σφαιρινικής αλυσίδας η σύνθεση είναι ελαττωμένη διακρίνονται διαφορετικά θαλασσαιμικά σύνδρομα, η α μεσογειακή αναιμία και η β μεσογειακή αναιμία. Η α μεσογειακή αναιμία οφείλεται συνήθως σε εξάλειψη ενός ή περισσοτέρων γονιδίων υπεύθυνων για τη σύνθεση της α αλυσίδας. Η β μεσογειακή

αναιμία μπορεί να οφείλεται α. σε εξάλειψη ολόκληρου γονιδίου, β. σε ελάττωση της έναρξης της μεταγραφής λόγω βλάβης του υποκινητή, γ. στη δημιουργία κωδικονίων πρόωρου τερματισμού της μετάφρασης σε εξώνια με αποτέλεσμα την δημιουργία κοντύτερης σφαιρινικής αλυσίδας, και δ. συχνότερες είναι οι μεταλλάξεις που δημιουργούν διαταραχές της μεταμεταγραφικής επεξεργασίας του πρωτογενούς mRNA, όπως με την καταστροφή των σημείων σχάσης ή τη δημιουργία νέων σημείων σχάσης στο εσωτερικό των εσωνίων(A.R.Cohen, et al,2004).

Σε μοριακό επίπεδο έχουν παρατηρηθεί περισσότερες από 200 μεταλλάξεις που προκαλούν β μεσογειακή αναιμία. Κάθε περιοχή που παρουσιάζει αυξημένη συχνότητα της νόσου έχει λίγες και ορισμένες από αυτές σε μεγάλη συχνότητα ενώ μπορεί να βρίσκονται και πολλές άλλες πολύ σπανιότερα(Steinberg, 2001).

Από νωρίς είχαν παρατηρηθεί διαφορετικής βαρύτητας πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία που διακρίνονται φαινοτυπικά στις ομάδες της μείζονος μεσογειακής αναιμίας, της ελάσσονος μεσογειακής αναιμίας και στους ετεροζυγώτες σύμφωνα με της εκδηλώσεις της νόσου που έχουν. Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορετική βαρύτητα της νόσου οφείλεται σε ποσοτικές διαφορές στη σύνθεση των σφαιρινικών αλυσίδων. Όσο μεγαλύτερη είναι η δυσαναλογία στην παραγόμενη ποσότητα των δύο σφαιρινικών αλυσίδων τόσο εντονότερες είναι οι εκδηλώσεις της νόσου στον πάσχοντα. Ανάλογα με το ποσό της παραγόμενης β αλυσίδας οι μεταλλαγμένοι γόνοι διακρίνονται σε β<sup>0</sup> όταν δεν παράγουν καθόλου ή ελάχιστη β σφαιρινική αλυσίδα, β<sup>+</sup> όταν παράγουν λίγη και β<sup>++</sup> όταν παράγεται λίγο μικρότερη ποσότητα από τη φυσιολογική(D. Rund et al, 2005). Ανάλογα με το συνδυασμό των γονιδίων δημιουργείται και διαφορετική φαινοτυπική εικόνα (πίνακας 2) (Kattamis C and Kattamis AC,1997). Φαίνεται ότι από παρόμοιους γονότυπους είναι δυνατό να δημιουργηθούν διαφορετικής βαρύτητας φαινότυποι. Το γεγονός αυτό οφείλεται στην επίδραση άλλων γονιδιακών παραγόντων στην τελική φαινοτυπική έκφραση εκτός των σφαιρινικών γονιδίων. Τέτοιες θα μπορούσε να είναι σύγχρονη ελάττωση των αλυσίδων α με αποτέλεσμα την ελάττωση της περίσσειας τους και άρα της τοξικής της δράσης στα ερυθροκύτταρα ή αύξηση της σύνθεσης εμβρυϊκού τύπου HbF. Από τις περισσότερες από 200 διαφορετικές μεταλλάξεις στις οποίες μπορεί να οφείλεται η β μεσογειακή αναιμία οι συχνότερες φαίνονται στον πίνακα 3(Adroura Eleftheriou, 2003)

Εκτός από τη β μεσογειακή αναιμία περιγράφεται και η α μεσογειακή αναιμία



που οφείλεται σε ελλιπή σύνθεση της α σφαιρινικής αλυσίδας. Η α μεσογειακή αναιμία σπανίως οφείλεται σε σημειακές μεταλλάξεις λόγω του γεγονότος ότι κάθε άτομο έχει τέσσερα γονίδια υπεύθυνα για τη σύνθεση της αλυσίδας και πάντα παράγεται επαρκής ποσότητα σφαιρινικής αλυσίδας. Αντίθετα συνήθως αναπτύσσεται από την εξάλειψη ενός ή περισσοτέρων γονιδίων υπεύθυνων για τη σύνθεση της α αλυσίδας με ανάλογη επιβάρυνση της κλινικής εικόνας από σιωπηλούς φορείς μέχρι ενδομήτριο θάνατο στην παντελή τους έλλειψη (Chui HK D. et al 2005, Lorey F, et al, 2001).

**Πίνακας 2.** Διαφορετικοί πιθανοί γονότυποι και η φαινοτυπική τους εκδήλωση

μείζον μεσογειακή αναιμία	$\beta^{\circ} \beta^{\circ}, \beta^{\circ} \beta^{+}, \beta^{+} \beta^{+}, \beta^{+} \beta^{++}$
ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία	$\beta^{+} \beta^{++}, \beta^{++} \beta^{++}$
ελάσσων μεσογειακή αναιμία	$\beta^{++} \beta^{++}$

**Πίνακας 3.** Συχνότερες μεταλλάξεις για τη β-μεσογειακή αναιμία σε σχέση με την ποσοτική παραγωγή β σφαιρίνης

$\beta^{\circ}$ μεταλλάξεις	$\beta^{+}$ μεταλλάξεις	$\beta^{++}$ μεταλλάξεις
IVS1-1, IVS11-1, IVSI(-25), C39	IVS1-110, IVS11-745, IVS1-5	-101,-87,-88,-28, IVS1-106

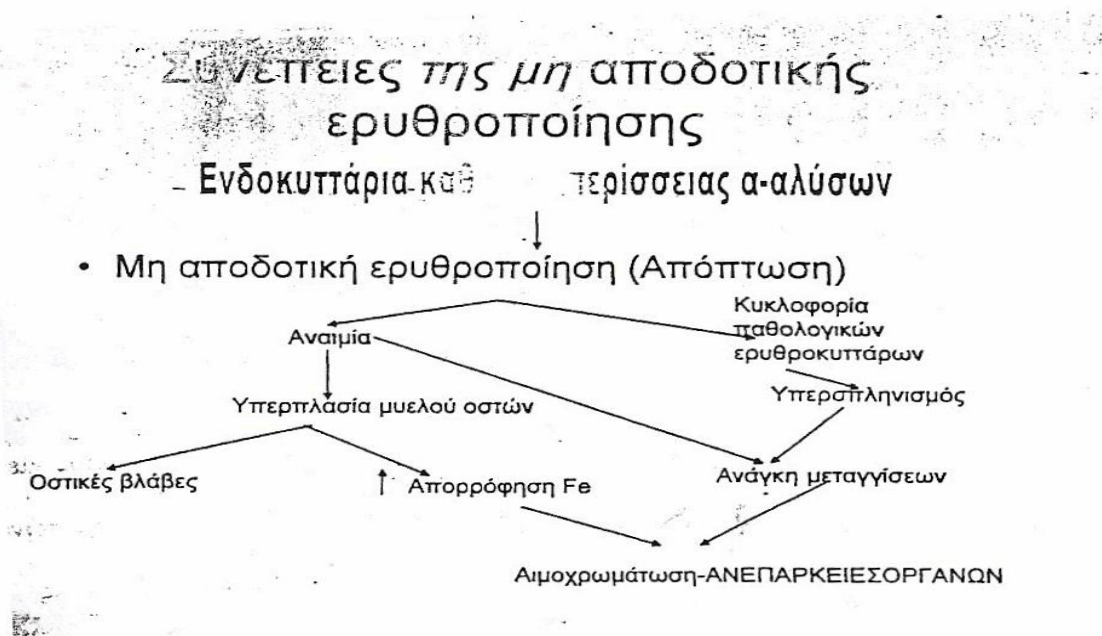


## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

## 2.1 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ Β' ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

### Παθοφυσιολογία θαλασσαιμίας

Η αναιμία στη β θαλασσαιμία οφείλεται κατά 90% σε μη αποδοτική ερυθροποίηση και κατά 10% σε αιμόλυση. Αυτό σημαίνει ότι η κύρια διαταραχή είναι η καταστροφή των ερυθροβλαστών μέσα στον μυελό των οστών και τονίζεται με την ευκαιρία και πάλι ότι αυτό αποτελεί σαφέστατη διαφορά σε σχέση με την α θαλασσαιμία, όπου η κύρια βλάβη είναι η καταστροφή των κυκλοφορούντων ερυθρών στο ΔΕΣ του σπλήνα, δηλαδή αιμόλυση (Ζούμπρος Ν,Ματσούκα Π,2004).



Στο διάγραμμα πιο πάνω φαίνονται με παραστατικό τρόπο οι συνέπειες της ενδοκυττάριας καταστροφής των πρόδρομων κυττάρων της ερυθράς σειράς στο μυελό των οστών. Είναι πραγματικά εντυπωσιακό το που μπορεί να οδηγήσει μια π.χ. εστιακή μετάλλαξη μιας βάσης του DNA!

## ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΤΗΣ ΒΗΤΑ-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

### Μείζων

- Έντονη υπόχρωμη αναιμία
- Ένδειξη βαριάς δυσπλασίας ερυθρών
- Ερύθροβλάστωση
- Απουσία ή μεγάλη μείωση της Hb A
- Αυξημένα επίπεδα Hb F
- Ένδειξη ότι και οι δύο γονείς έχουν ετερόζυγη θαλασσαιμία

### Ελάσσων

- Ήπια αναιμία
- Μικροκυτταρικά και υπόχρωμα ερυθρά (π.χ. σιδηροπενία)
- Μερικά στοχοκύτταρα
- Αυξημένη αντίσταση ερυθρών στην ωσμωτική λύση
- Αυξημένη Hb A2
- Ένδειξη ότι ένας γονέας έχει ετερόζυγη θαλασσαιμία

## ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΜΕΙΖΟΝΟΣ Β-ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

### Πρόβλημα

Ερυθροποιητική ανεπάρκεια

### Αντιμετώπιση

Μεταμόσχευση αλλογενούς μυελού

των οστών από HLA συμβατά αδέρφια

Μεταγγίσεις για διατήρηση Hb>10g/lκαθημερινά

### Πρόβλημα

Υπερφόρτιση σιδήρου

### Αντιμετώπιση

Απαγορεύεται θεραπεία με σίδηρο. Θεραπεία με δεσφερριοξαμίνη

### Πρόβλημα

Μεγαλοσπληνίο που προκαλεί μηχανικά προβλήματα και απαιτεί πολύ συχνές μεταγγίσεις

### Αντιμετώπιση

Σπληνεκτομή

<b>ΣΧΕΣΗ ΜΕ ΤΟΥΣ ΗΛΙΚΙΩΜΕΝΟΥΣ</b>
<b>ΑΝΑΙΜΙΑ</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Μολονότι η μέση Hb μειώνεται με την πάροδο της ηλικίας σε αμφότερα τα φύλα, παραμένει εντός των φυσιολογικών ορίων.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Όταν η Hb είναι χαμηλή αυτό οφείλεται γενικά σε νόσο. Η αναιμία ποτέ δεν θεωρείται «φυσιολογική» στους ηλικιωμένους .</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Τα συμπτώματα μπορεί να είναι ελαφρά ή ύπουλα, αλλά τα καρδιαγγειακά, π.χ. δύσπνοια και οίδημα, και τα εγκεφαλικά, π.χ. ζάλη και απάθεια, έχουν την τάση να κυριαρχούν.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Η πτώση της φερριτίνης κάτω από τα 45 pg/l σε ηλικιωμένο άτομο είναι ισχυρή ένδειξη σιδηροπενίας- λόγω της συνύπαρξης άλλων ασθενειών, ο σίδηρος του ορού και η σιδηροδεσμευτική ικανότητα μειώνονται με την πάροδο της ηλικίας και δεν αποτελούν αξιόπιστους δείκτες της σιδηροπενίας.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Η σιδηροπενία σχεδόν πάντοτε είναι αποτέλεσμα της απώλειας αίματος από το γαστρεντερικό.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Η ανεπάρκεια βιταμίνης B<sub>12</sub> συνηθέστατα οφείλεται σε κακοήθη αναιμία, επειδή η συχνότητα της χρόνιας ατροφικής γαστρίτιδας ανέρχεται με την ηλικία.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Η ανεπάρκεια βιταμίνης B<sub>12</sub> συνοδεύεται από νευροψυχιατρικά συμπτώματα, αλλά δεν έχει αποδειχθεί εάν έχει σχέση με την άνοια. Οι περιγραφές άνοιας συνδεόμενης με ανεπάρκεια της βιταμίνης B<sub>12</sub> ' εν απουσία αιματολογικών ανωμαλιών είναι σπάνιες.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Η αναιμία της χρόνιας νόσου είναι συχνή στους ηλικιωμένους, επειδή αυτοί είναι επιρρεπείς στα νοσήματα που ελαττώνουν την ερυθροποίηση.</li> </ul>

(Αιματολογικές κακοήθειες,2004)

### 2.1.1 Μοριακή παθολογία

Οι περισσότεροι τύποι β-θαλασσαιμίας οφείλονται σε εστιακή μετάλλαξη και αυτό είναι ένα χαρακτηριστικό που τη διαχωρίζει σαφώς από την α-θαλασσαιμία, όπου, όπως προαναφέρθηκε συνήθως προκαλείται από έλλειψη γενετικού υλικού. Έχουν

περιγραφεί περισσότερες από 100 μεταλλάξεις που αφορούν το γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 11. Οι μεταλλάξεις συσχετίζονται με την προέλευση των πασχόντων και εμφανίζουν κατανομή ανάλογα με τις εθνότητες. Πιστεύεται ότι αρχικά υπήρχε ανεξάρτητη εμφάνιση και ότι αυτό ακολουθήθηκε από διαδικασία επιλογής, η οποία είχε σχέση με πλεονεκτήματα επιβίωσης για τους ετεροζυγώτες (π.χ. ανθεκτικότητα στη νόσηση από ελονοσία). Πρέπει να σημειωθεί ότι περίπου 20 μεταλλάξεις ευθύνονται για περισσότερες από το 80% των περιπτώσεων παγκοσμίως. Οι μεταλλάξεις μπορεί να αφορούν α) τη μεταγραφή, β) την κατεργασία του mRNA (splicing), γ) τη μετάφραση και δ) τη σταθερότητα του mRNA (Ζούμππος Ν, Ματσούκα Π, 2004).

- Διαταραχή της μεταγραφής: Αφορά μεταλλάξεις στον υποκινητή του β γονιδίου και οδηγεί σε β+ θαλασσαιμία. Παράδειγμα είναι η -101 C → T αντικατάσταση, η οποία μάλιστα προκαλεί ελάχιστη έκπτωση παραγωγής β αλυσίδων (β<sup>++</sup>) και μπορεί να χαρακτηριστεί ως «σιωπηλό» γονίδιο.
- Διαταραχή της κατεργασίας του mRNA (splicing): Υπάρχει μεγάλη ποικιλία μεταλλάξεων, που αφορούν

ο Μεταβολές στα κωδικόνια που βρίσκονται στα όρια εσονίων και εξονίων (splice junctions, αλληλουχίες δότη, GT και αποδέκτη, AG).

Στις περιπτώσεις αυτές καταργείται πλήρως το φυσιολογικό splicing και η μορφή είναι β<sup>o</sup>.

ο Μεταβολές στις διατηρημένες και γειτονικές προς τα παραπάνω όρια αλληλουχίες (consensus sequences). Πρόκειται για β<sup>+</sup> μορφές.

ο Μεταβολές σε κρυφά σημεία splicing, οι οποίες ενεργοποιούν με τον τρόπο αυτό εναλλακτικό splicing, παρά το ότι η φυσιολογική θέση δεν έχει μεταβληθεί. Αυτό οδηγεί στην δημιουργία δύο ειδών mRNA και τελικά σε. Μορφή β+, επειδή το ανώμαλο προϊόν παράγεται σε ποσοστό 90% έναντι 10% του φυσιολογικού. Σε μια τέτοια διαταραχή (IVS-1, position 110 G → A) οφείλεται η συχνότερη μορφή θαλασσαιμίας σε Ελλάδα και Κύπρο. Σε παρόμοια διαταραχή οφείλεται και η αιμοσφαιρινοπάθεια E.

- Διαταραχή της μετάφρασης του mRNA: Αυτή μπορεί να οφείλεται σε

ο Πρώιμο τερματισμό της β αλυσίδας, όπως συμβαίνει στην περίπτωση της μετάλλαξης του

κωδικονίου 39, η οποία οδηγεί σε  $\beta^0$  μορφή. Είναι μετάλλαξη συχνή στον ελληνικό πληθυσμό(Ζούμπρος Ν,Ματσούκα Π,2004).

ο Μετακίνηση του πλαισίου ανάγνωσης του mRNA (frameshift mutations) με προσθήκη ή αφαίρεση βάσεων (όχι τριών). Οδηγεί πάντοτε σε  $\beta^0$  μορφή.

- Διαταραχή του σήματος πολυαδενυλίωσης ή της περιοχής CAP, οι οποίες προκαλούν ελάττωση της σταθερότητας του mRNA και  $\beta^+$  μορφή. Ελλείψεις γενετικού υλικού είναι σπάνιες, προκαλούν βέβαια  $\beta^0$  θαλασσαιμία και χαρακτηρίζονται από πολύ αυξημένη παραγωγή HbA2 στους ετεροζυγώτες. Παραγωγή ασταθών  $\beta$  αλυσίδων. Πρόκειται για μεταλλάξεις που αφορούν το τρίτο εξόνιο του γονιδίου και οδηγούν στη σύνθεση ασταθών αλυσίδων  $\beta$  σφαιρίνης. Συνοδεύονται από την παρουσία ενδοκυτταρικών εγκλείστων, μη αποδοτική ερυθροποίηση και αιμόλυση. Η κλινική πορεία στους ετεροζυγώτες είναι αυτή της ενδιάμεσης θαλασσαιμίας και για το λόγο αυτό οι περιπτώσεις αυτές  $\beta$  θαλασσαιμίας χαρακτηρίζονται ως **μεταδιδόμενες με τον επικρατούντα χαρακτήρα** σε σαφή αντιδιαστολή με όλους τους άλλους τύπους.

## 2.2 ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Ορισμός - θέματα ορολογίας

Τα θαλασσαιμικά σύνδρομα αποτελούν μια ετερογενή ομάδα κληρονομικών αναιμιών που χαρακτηρίζονται από ποσοτική και όχι ποιοτική διαταραχή στη σύνθεση μίας ή περισσότερων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Η ορολογία θαλασσαιμία και θαλασσαιμικά σύνδρομα έχει επικρατήσει διεθνώς, ενώ στη χώρα μας τα νοσήματα αυτά είναι γνωστά κυρίως με τον όρο «μεσογειακή αναιμία». Χωρίζεται σε διάφορες υποομάδες ανάλογα με τα είδη των αλυσίδων που δεν παράγονται. Έτσι λοιπόν στην:  $\alpha$ -θαλασσαιμία διαταράσσεται η παραγωγή των  $\alpha$ -αλυσίδων,  $\beta$ -θαλασσαιμία διαταράσσεται η παραγωγή των  $\beta$ -αλυσίδων,  $\gamma$ -θαλασσαιμία διαταράσσεται η παραγωγή των  $\gamma$ -αλυσίδων,  $\delta$ -θαλασσαιμία διαταράσσεται η παραγωγή των  $\delta$ -αλυσίδων.

Υπάρχουν επίσης και «μεικτές» μορφές, όταν δεν παράγονται περισσότερα από ένα είδος αλυσίδων, π.χ. η  $\delta\beta$  θαλασσαιμία(Ζούμπρος Ν,Ματσούκα Π,2004).

### Μορφές θαλασσαιμίας

μ : δεν παράγει β-αλυσίδες

β+: ελαττωμένη παραγωγή β-αλυσίδων

δ : δεν παράγει δ-αλυσίδες

γ : δεν παράγει γ-αλυσίδες

α : δεν παράγει α-αλυσίδες

### β-θαλασσαιμικά σύνδρομα

Η β-μεσογειακή αναιμία είναι μια νόσος με αυξημένη συχνότητα στη Μεσόγειο. Χαρακτηρίζεται από τη μειωμένη ή παντελή έλλειψη σύνθεσης αιμοσφαιρίνης Α λόγω αδυναμίας σύνθεσης των β-αλυσίδων της. Υπάρχει εξαιρετικά μεγάλη ποικιλία μορφών, ανάλογα με το αν υπάρχει ομοζυγωτική ή ετεροζυγωτική κατάσταση και αν υπάρχει πλήρης ή μερική αδυναμία παραγωγής αλυσίδων. Η ετερογένεια αυξάνει ακόμη περισσότερο λόγω των συχνών συνδυασμών που παρατηρούνται στους ασθενείς με δομικές αιμοσφαιρινοπάθειες, όπως είναι η δρεπανοκυτταρική νόσος και η αιμοσφαιρινοπάθεια C, καθώς και με μορφές α-θαλασσαιμίας.

Οι κύριες μορφές β-θαλασσαιμίας καθορίζονται από τη διατήρηση ή όχι κάποιας δυνατότητας παραγωγής β-αλυσίδων από το πάσχον γονίδιο και χαρακτηρίζονται ως β+ και β° αντίστοιχα. Όταν συνυπάρχει υπολειμματικότητα (συνήθως λόγω έλλειψης γενετικού υλικού) και του δ γονιδίου η διαταραχή χαρακτηρίζεται ως δβ θαλασσαιμία.

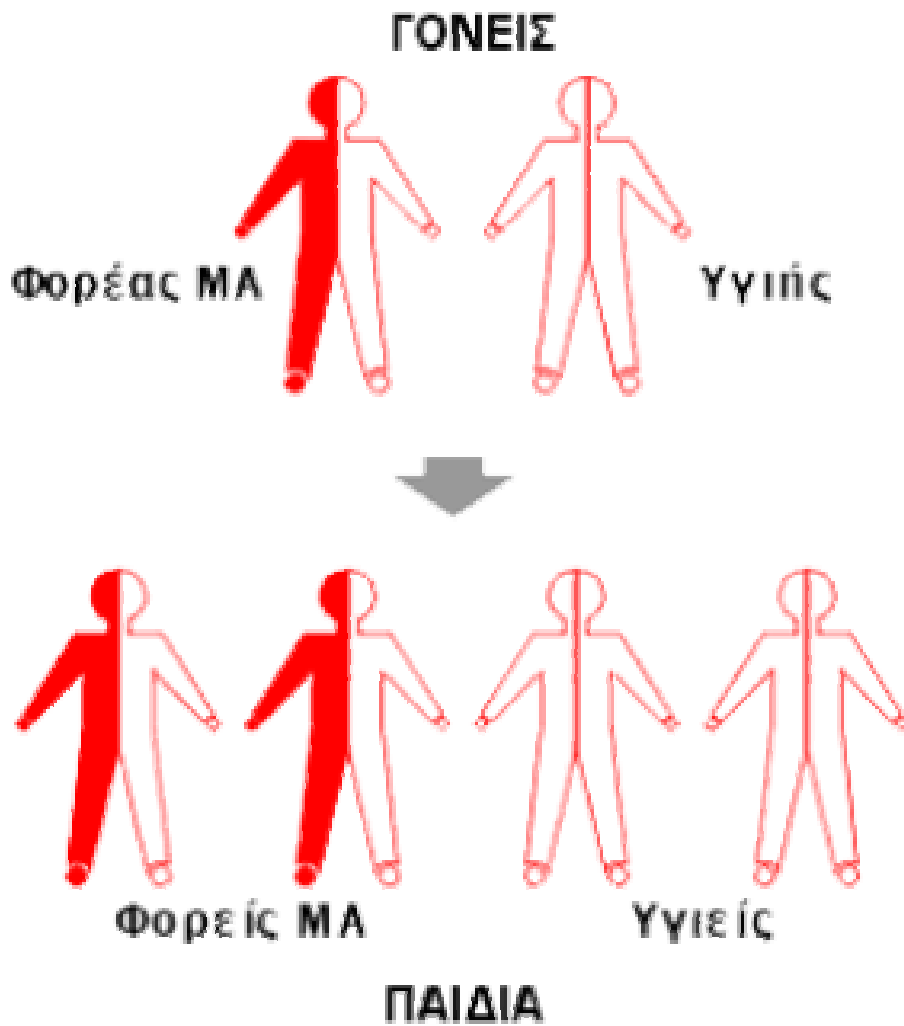
## 2.3 ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ Β' ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

### 2.3.1 Πως κληρονομείται η θαλασσαιμία

Η θαλασσαιμία είναι νόσος κληρονομική και μεταβιβάζεται με ορισμένους συνδυασμούς από τους γονείς στα παιδιά. Οι γονείς που μπορούν να αποκτήσουν παιδιά με θαλασσαιμία ονομάζονται φορείς ή ετεροζυγώτες της νόσου και δεν εμφανίζουν κανένα σύμπτωμα.

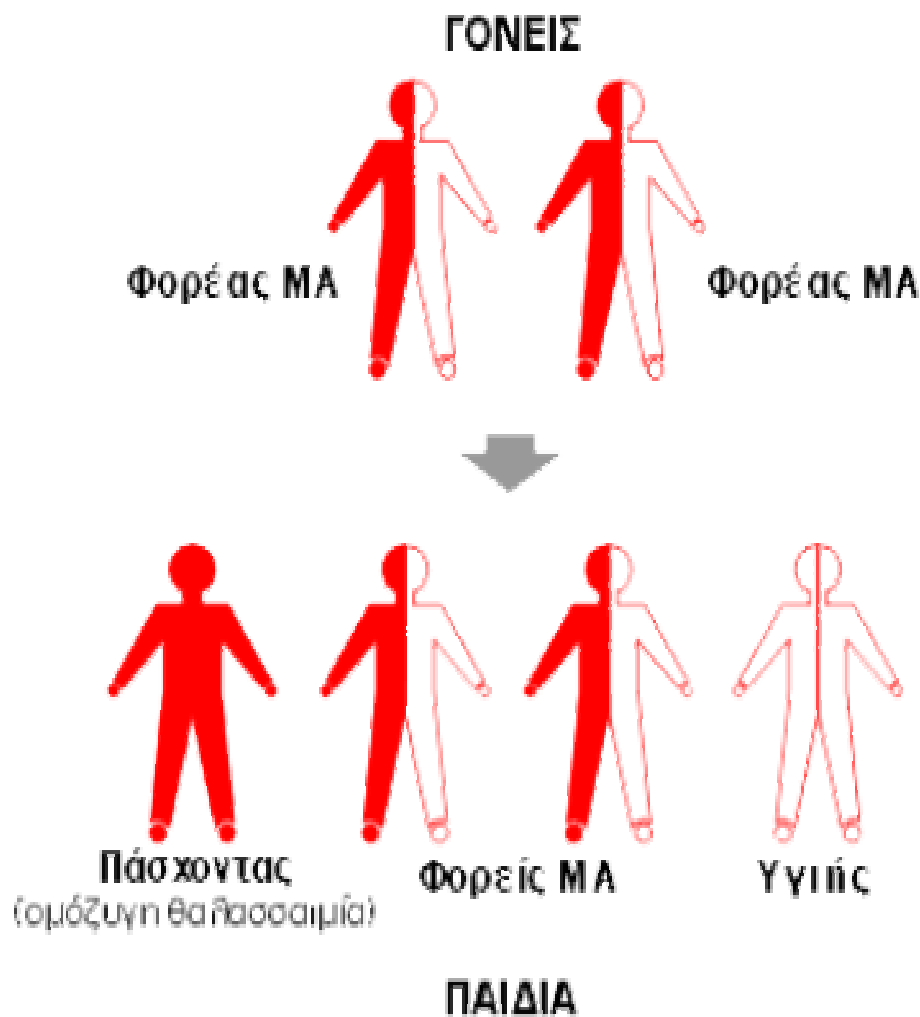
Στις εικόνες που ακολουθούν τα άτομα αυτά συμβολίζονται με τα ασπροκόκκινα ανθρωπάκια ([www.paspama.gr](http://www.paspama.gr),2008).





εικόνα 1

Όπως φαίνεται στην **εικόνα1**, η απόκτηση παιδιών που θα αποκτήσει ένας φορέας με άτομο που δεν είναι φορέας δεν έχει κανένα κίνδυνο. Τα παιδιά θα είναι υγιή ή ετερόζυγα όπως ο ένας γονέας([www.paspama.gr](http://www.paspama.gr),2008).



εικόνα  
2

Αντίθετα η απόκτηση παιδιών μεταξύ ετερόζυγων ενέχει κινδύνους. Στην **εικόνα2**, φαίνεται σχηματικά πως μπορεί να γεννηθεί ένα παιδί με θαλασσαιμία από ετεροζυγώτες (φορείς) γονείς. Σύμφωνα με τους σχηματικούς συνδυασμούς, θαλασσαιμία θα έχει ένα στα τέσσερα παιδιά. Η πιθανότητα αυτή (25%) ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη([www.paspama.gr](http://www.paspama.gr),2008).

Πολλοί άνθρωποι πιστεύουν ότι δεν είναι δυνατό να αποκτήσουν παιδί με Μ.Α γιατί φαίνονται υγιείς κι επειδή στο παρελθόν τους βεβαίωσαν ίσως από γενικές εξετάσεις αίματος που έτυχε να κάνουν, ότι δεν παρουσιάζουν τίποτε παθολογικό.

Προσοχή! Αυτό δεν αποκλείει να είναι φορείς (ή αλλιώς ετεροζυγώτες) της Μεσογειακής Αναιμίας (θαλασσαιμίας).

Η συχνότητα των φορέων της Μ.Α στην Ελλάδα γενικά αγγίζει το 8% (κατά μέσο όρο). Σε ορισμένες περιοχές όμως φτάνει το 15% ή και περισσότερο. Έτσι λοιπόν η πιθανότητα να συμπεριλαμβάνεται κάποιος στους φορείς της Μ.Α είναι

μεγάλη. Οι φορείς ή ετεροζυγώτες δεν εμφανίζουν στην υγεία τους κανένα σύμπτωμα και η διάγνωση διαφαίνεται από ειδικές εργαστηριακές εξετάσεις αίματος.

Στις παραπάνω εικόνες μπορούμε να δούμε αναλυτικά το πώς μεταδίδεται κληρονομικά η νόσος. Οι φορείς συμβολίζονται σαν κοκκινόασπρα ανθρωπάκια και στην εικόνα 1 παρατηρούμε πως ο γάμος ενός φορέα με άτομο που δεν έχει αιματολογικό πρόβλημα δεν διατρέχει κίνδυνο να φέρει στον κόσμο παιδιά με M.A. Αυτά θα είναι υγιή ή ετερόζυγα όπως ο ένας γονέας.

Όμως όταν έχουμε γάμο μεταξύ ετεροζυγωτών τότε τα δεδομένα αλλάζουν επικίνδυνα. Στην εικόνα 2, φαίνεται σχηματικά πως μπορεί να γεννηθεί ένα παιδί με Ομόζυγη M.A από γονείς-φορείς. Σύμφωνα με τους σχηματικούς συνδυασμούς M.A θα έχει ένα στα τέσσερα παιδιά. Η πιθανότητα αυτή (25%) δεν ακολουθεί καμία σειρά και ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη άσχετα αν το ζευγάρι έχει ήδη αποκτήσει κι άλλο παιδί με M.A.

Πρέπει να τονιστεί επίσης πως όταν και οι δύο γονείς είναι πάσχοντες από M.A τότε όλα τα παιδιά τους θα είναι θαλασσαιμικά.

Ακόμη όταν ένας γονέας είναι πάσχοντας από M.A και ο άλλος είναι φορέας μόνο της νόσου, τότε θα γεννηθούν κάποια θαλασσαιμικά παιδιά και κάποια που θα είναι φορείς. Οι πιθανότητες είναι 50% και στις δύο περιπτώσεις.

Τέλος, όταν ένας γονέας έχει θαλασσαιμία κι ο άλλος είναι απόλυτα υγιής τότε όλα τα παιδιά θα είναι απλά φορείς.

Εάν 2 φορές αποκτήσουν μαζί απογόνους η πιθανότητα το νέο άτομο να πάσχει από τη συγκεκριμένη νόσο είναι 0,25 σύμφωνα με τους νόμους της κληρονομικότητας του Mendel([www.thalasemia.gr](http://www.thalasemia.gr),2008).

### **2.3.2 Ποια είναι τα συμπτώματα της νόσου;**

Τα συμπτώματα ποικίλουν από ανύπαρκτα έως πολύ σοβαρά που απαιτούν συνεχείς μεταγγίσεις και απειλούν τη ζωή του ασθενούς.

### 2.3.3 Τι εννοούμε με τη λέξη «στίγμα»;

Το «στίγμα» φωτογραφίζει εκείνα τα άτομα που έχουν κληρονομήσει μια γενετική μετάλλαξη σε ένα μόνο γονίδιο, με αποτέλεσμα να είναι είτε απόλυτα υγιείς είτε να πάσχουν από ελαφρά αναιμία. Όσοι έχουν το 'στίγμα' δεν απαιτούν ούτε μεταγγίσεις αίματος, ούτε θεραπεία με σίδηρο παρά μόνο αν αποδειχτεί ότι έχουν έλλειμμα σιδήρου.



Ένα άτομο με «στίγμα» κινδυνεύει όμως να αποκτήσει παιδί με μεσογειακή αναιμία αν ο σύντροφος του έχει και αυτός 'στίγμα' και η πιθανότητα είναι 25%, δηλαδή μία στις τέσσερις. Επίσης στην ίδια περίπτωση το ζευγάρι έχει 50% πιθανότητα, δηλαδή μία στις δύο να αποκτήσει παιδί που και αυτό θα έχει το «στίγμα» και 25% το παιδί που θα γεννηθεί να είναι υγιές.

Αν ο σύντροφος δεν είναι φορέας, ο μόνος κίνδυνος για το παιδί είναι να γεννηθεί και αυτό με στίγμα με πιθανότητα 50%.

Ο μόνος ασφαλής τρόπος να μάθετε αν έχετε το «στίγμα» είναι μέσω μιας ειδικής διαδικασίας που λέγεται ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης και αν ξέρετε ότι κάποιος από την οικογένεια έχει το «στίγμα» καλό είναι να το διερευνήσετε. Είναι πολύ απλή εξέταση και το μόνο που χρειάζεται είναι ένα μικρό δείγμα αίματος.

### 2.3.4 Μπορούμε να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιών με μεσογειακή αναιμία;

Στη χώρα μας τα άτομα που έχουν «στίγμα» είναι αρκετά, σε κάποιες περιοχές μάλιστα το ποσοστό των φορέων μπορεί να φτάσει το 20%. Όπως αναφέραμε και προηγουμένως ένα ζευγάρι κινδυνεύει να αποκτήσει παιδί με μεσογειακή αναιμία μόνο αν και οι δύο γονείς έχουν το «στίγμα». Δυστυχώς δεν υπάρχει τρόπος να ξέρουμε πολύ νωρίς αν το έμβρυο που κυοφορείται πάσχει ή όχι. Ο μόνος τρόπος για να το μάθουμε είναι η αμνιοπαρακέντηση της εγκύου που γίνεται στο τέλος του πρώτου με αρχές του δεύτερου τριμήνου της κύησης. Αν διαπιστωθεί ότι το έμβρυο πάσχει, εναπόκειται στους γονείς η επιλογή διακοπής της κύησης ή όχι ([www.iatronet.gr](http://www.iatronet.gr), 2008).



## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3**

### 3.1 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Αναλυτικά οι κλινικές εκδηλώσεις που συνδέονται με τη Β-μεσογειακή αναιμία περιλαμβάνουν:

- \* Αναιμία, που εμφανίζεται από τους πρώτους μήνες της ζωής. Οι άρρωστοι έχουν έντονη ωχρότητα με λεμονοειδή απόχρωση.
- \* Καθυστέρηση της ανάπτυξης του παιδιού.
- \* Χολολιθίαση.
- \* Ηπατομεγαλία.
- \* Αύξηση ουρικού οξέος
- \* Ευαισθησία στις λοιμώξεις
- \* Διόγκωση του σπλήνα(υπερσπληνισμό)με αποτέλεσμα τάση για αιμορραγία,θρομβοπενία,λευκοπενία
- \* Σακχαρώδη διαβήτη
- \* Καρδιακή ανεπάρκεια
- \* Μογγολοειδές προσωπείο.

#### Εργαστηριακά ευρήματα

- \* Η αιμοσφαιρίνη κυμαίνεται από 4-8 gr/ml.
- \* Τα ερυθροκύτταρα είναι πολύ λεπτά και υπόχρωμα, περιέχουν λίγη Hb και εμφανίζουν μεγάλη ελάττωση.
- \* Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι συνήθως αυξημένα και ο λευκοκυτταρικός τύπος είναι πολυμορφοπυρηνικός με αυξημένη εναπόθεση σιδήρου
- \* Η εμβρυική αιμοσφαιρίνη(HbF) υπερβαίνει συνήθως το 90%.
- \* Παρατηρείται αύξηση της χολερυθρίνης του ορρού.
- \* Αύξηση του σιδήρου του ορρού.
- \* Μεγάλη ελάττωση του χρόνου ζωής των ερυθροκυττάρων στο μισό.(Καμμένου Γεωργία, Πάτρα 2006).

### **3.1.1 ΦΑΣΜΑ ΤΩΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ**

Οι κληρονομούμενες διαταραχές της αιμοσφαιρίνης διακρίνονται σε δύο ομάδες: στις δομικές διαταραχές των σφαιρινικών αλυσίδων και στις θαλασσαιμίες ή μεσογειακά σύνδρομα, που οφείλονται στην ελαττωμένη ποσότητα σύνθεσης μίας σφαιρινικής αλυσίδας. Όλες κληρονομούνται κατά τον υπολειπόμενο αυτοσωματικό τρόπο. Όσοι φέρουν μόνο το ένα γονίδιο ελαττωματικό (δηλαδή είναι ετεροζυγώτες για το συγκεκριμένο γονίδιο) καλούνται φορείς και είναι ασυμπτωματικοί. Εάν δύο φορείς αποκτήσουν μαζί απογόνους η πιθανότητα το νέο άτομο να πάσχει από τη συγκεκριμένη νόσο είναι 0,25 σύμφωνα με τους νόμους κληρονομικότητας του Mendel (D.Rund and E.Rachmilewitz, 2005).

#### **Οι δομικές μεταβολές της σφαιρινικής αλυσίδας**

Οι δομικές μεταβολές της σφαιρινικής αλυσίδας οφείλονται συνήθως σε σημειακές μεταλλάξεις στο γονίδιο μία σφαιρινικής αλυσίδας με αποτέλεσμα την υποκατάσταση ενός αμινοξέος από ένα άλλο στη πεπτιδική αλυσίδα (McGraw and Hill Inc, 1994). Πολλές από τις μεταλλάξεις αυτές δεν προκαλούν καμία διαταραχή και περνούν απαρατήρητες. Στην περίπτωση όμως που η αλλαγή αυτή έχει επίπτωση στην τριτοταγή δομή της αλυσού, στη δημιουργία της τεταρτοταγούς της δομής ή στη σύνδεση της αιμοσφαιρίνης με τα μόρια του O<sub>2</sub> τότε προκαλούνται οι διάφορες κλινικές διαταραχές. Οι μη φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες προσδιορίζονται με ένα γράμμα του λατινικού αλφαβήτου, που συνήθως προέρχεται από την περιοχή του κόσμου όπου πρωτοπαρατηρήθηκαν. Περισσότερες από 700 τέτοιες μεταλλάξεις έχουν απομονωθεί. Όμως μόνον τρεις από αυτές είναι διαδεδομένες (Hb S, Hb C, Hb E) (Steinberg MH, 1998, Rees DC et al, 1998). Οι ομοζυγώτες για το γονίδιο της Hb S εμφανίζουν την δρεπανοκυτταρική νόσο, οι μικτοί ετεροζυγώτες για το γονίδια Hb S και Hb C παρουσιάζουν ηπιότερη εικόνα, αλλά αποτελούν σημαντικό κομμάτι των πασχόντων στις χώρες που είναι διαδεδομένοι αυτοί οι γόνοι και εκεί αποτελούν σημαντικό υγειονομικό πρόβλημα (Bunn HF, 1997). Το ίδιο ισχύει και για το γόνο Hb E που οι ομοζυγώτες δεν παρουσιάζουν κάποια κλινική διαταραχή, όμως λόγω της ελαττωμένης σύνθεσης της Hb E σε σχέση με την Hb A αποκτάει σημασία στην περίπτωση συνύπαρξης με γόνο της β μεσογειακής αναιμίας. Τότε η συνύπαρξη επιβαρύνει την κλινική εικόνα ενός ατόμου που διαφορετικά θα ήταν απλώς φορέας της β-μεσογειακής αναιμίας. Αυτή η κατάσταση είναι πολύ συνήθης και έχει αποκτήσει υγειονομικό ενδιαφέρον σε περιοχές με αυξημένη επίπτωση και των δύο

γονέων όπως η Ασία.

### 3.1.2 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες χαρακτηρίζονται από την παρουσία ανώμαλου δομικά μορίου αιμοσφαιρίνης, με την αντικατάσταση τουλάχιστον ενός αμινοξέος.

Στην ευρύτερη έννοια των παθήσεων της αιμοσφαιρίνης περιλαμβάνονται και οι θαλασσαιμίες ή μεσογειακά σύνδρομα, στα οποία όμως δεν υπάρχει δομική ανωμαλία της Hb, αλλά ελαττωμένη ή ελλιπούσα σύνθεση μιας ή περισσότερων σφαιρινικών αλυσίδων της.

Σε γενικές, λοιπόν, γραμμές μπορεί να πει κανείς ότι στην θαλασσαιμία υπάρχει ποσοτική διαταραχή, ενώ στις αιμοσφαιρινοπάθειες ποιοτική διαταραχή. Να σημειωθεί ότι υπάρχουν και νοσήματα χαρακτηριζόμενα και από τα δύο είδη των διαταραχών (ποσοτική και ποιοτική) του μορίου της Hb, οι λεγόμενες θαλασσαιμικές αιμοσφαιρινοπάθειες.

Η παρουσία παθολογικής Hb μπορεί να προκύψει με έναν από τους παρακάτω μηχανισμούς:

1. Αντικατάσταση αμινοξέος στην επιφάνεια του μορίου της Hb. Π.χ. Hb S. Παραγωγή μορίου Hb με ελαττωμένη διαλυτότητα και τάση πολυμερισμού.
2. Αντικατάσταση εσωτερικών μη-πολικών (υδρόφοβων) αμινοξέων. Αυτό οδηγεί σε αστάθεια της Hb και μερικές φορές αιμολυτική αναιμία. Π.Χ. Hb Köln.
3. Αντικατάσταση της ιστιδίνης κοντά στο θύλακο της αίμης με τυροσίνη. Ο ιοντικός δεσμός ανάμεσα στην τυροσίνη και την αίμη σταθεροποιεί τον Fe της αίμης στην τρισθενή μορφή και οδηγεί σε μεθαιμοσφαιριναιμία και κυάνωση. Π.χ. HbM.
4. Αντικατάσταση αμινοξέος στην περιοχή επαφής των αλυσών  $\alpha_1\beta_2$  και το CO-άκρο της  $\beta$ - αλυσού. Προκαλείται αύξηση της συγγενείας προς το O<sub>2</sub> και συχνά ερυθροκυττάρωση. Οι αιμοσφαιρίνες αυτές είναι επίσης συχνά ασταθείς.
5. Αντικατάσταση αμινοξέος στην περιοχή επαφής των αλυσών  $\alpha_1\beta_2$  και κοντά στο θύλακο της αίμης μπορεί να προκαλέσει ελάττωση της συγγενείας προς το O<sub>2</sub>, με αποτέλεσμα κυάνωση (αύξηση δεσοξυαιμοσφαιρίνης) ή ελάττωση του αιματοκρίτη, χωρίς λειτουργική" αναιμία. Οι Hb μπορεί να είναι ασταθείς ή όχι.

Όπως φαίνεται από τα παραπάνω οι κυριότερες μοριακές ιδιότητες που επηρεάζονται είναι οι εξής:

1. Διαλυτότητα: Οποιαδήποτε μεταβολή του μορίου της Hb ε7υηρεάζει



τη δυνατότητά του να αλληλεπιδρά με συγκεκριμένο τρόπο με το ενδοκυττάριο υγρό ώστε να παραμένει σε διαλυτή μορφή. Για παράδειγμα στην HbS, όπως θα αναφερθεί και στη συνέχεια, μία σημειακή μετάλλαξη οδηγεί στην έκφραση διαφορετικού αμινοξέος από το φυσιολογικό κάτι που τελικά προκαλεί ελάττωση της διαλυτότητας του μορίου και συνεπώς ενδοκυττάρια καθίζηση του, με τη μορφή κρυστάλλων.

2. Σταθερότητα: Όμοια, και εδώ, οι σημειακές μεταλλάξεις οδηγούν

σε ελάττωση της σταθερότητας της Hb, διάσπασή της σε πρωτεϊνικές αλυσίδες, οι οποίες καθιζάνουν πάνω στην κυτταρική μεμβράνη υπό μορφή σωματίων (σωμάτια Heinz) κάτι που τελικά επηρεάζει και τις μεμβρανικές ιδιότητες. Σημειώνεται ότι μεταλλάξεις που κυρίως επηρεάζουν τη σταθερότητα της Hb είναι αυτές που αφορούν στο θύλακο της αίμης, με αποτέλεσμα χαλαρή πρόσδεση της τελευταίας, είσοδο H<sub>2</sub>O στο θύλακο και διάσπαση του μορίου. Επίσης, σημαντικές είναι και οι μεταλλάξεις που επηρεάζουν την δευτεροταγή δομή του μορίου (Ζούμπρος Ν., Ματσούκα Π., 2004).



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

## 4.1 ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑ

**4.1.1 Μεταγγίσεις αίματος.** Η μετάγγιση αίματος χρησιμοποιείται κυρίως στα μεσογειακά σύνδρομα για τη διατήρηση του αιματοκρίτη του ασθενούς σε επαρκώς υψηλά επίπεδα, συμβατά όχι μόνο με την επιβίωση, αλλά και με τη διασφάλιση καλής ποιότητας ζωής. Πλέον χρησιμοποιούνται μεταγγίσεις αίματος με αυξημένη συχνότητα και για την προφύλαξη από τις σοβαρές επιπλοκές της δρεπανοκυτταρικής νόσου. Τα κέντρα φροντίδας των ασθενών είναι ανάγκη να συνεργάζονται στενά με τα εθνικά προγράμματα αιμοδοσίας. Πλυμένα ή με άλλον τρόπο απολευκοκυτταρωμένα ερυθρά πρέπει να χρησιμοποιούνται. Το αίμα πρέπει να ελέγχεται για ηπατίτιδα Β, ηπατίτιδα C, HIV, και σε ορισμένες χώρες όπου ενδημεί και για την ελονοσία. Οι απαιτήσεις σε αίμα για τους πάσχοντες με μεσογειακά σύνδρομα κυμαίνεται μεταξύ 500 και 1500 lt ανά 100 ασθενείς και έτος αναλόγως του φαινοτύπου και της ηλικίας τους(Proper R, et al,1980).

**4.1.2 Σπληνεκτομή.** Κάθε χρόνο 2-3% των ασθενών με μείζονα β-μεσογειακή αναιμία χρήζουν σπληνεκτομής. Σε ασθενείς που δεν μεταγγίζονταν επαρκώς συχνά το ποσοστό αυτό μπορεί να είναι αρκετά μεγαλύτερο, έως 30% στα πρώτα δύο έτη. Λόγω της φυσικής πορείας της νόσου οι ασθενείς με δρεπανοκυτταρική νόσο δε χρειάζονται σπληνεκτομή, εκτός αν παρατηρούνται επανειλημμένα επεισόδια κρίσεων σπληνικού εγκλωβισμού ή αναπτύσσουν υπερσπληνισμό(Delaitre B, et al,2000).

**4.1.3 Δέσμευση του σιδηρού με χηλικούς παράγοντες.** Οι μεταγγισιοεξαρτώμενοι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία και οι ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία που παραμένουν σε αφαιμαξομεταγγίσεις για προφυλακτικούς λόγους χρειάζονται αποσιδήρωση με χηλικούς παράγοντες. Ο συχνότερα χρησιμοποιούμενος είναι η δεσφερριοξαμίνη σε συνεχή ολονύχτια υποδόρια χορήγηση και σε δόση 30-50mg/Kg ΣΒ με τη χρήση ειδικής αντλίας. Επίσης απαιτείται μία αντλία ανά ασθενή. Τακτική παρακολούθηση των επιπέδων του σωματικού σιδήρου και εκτίμηση για τις σχετιζόμενες με την υπερφόρτωση με σίδηρο επιπλοκές είναι απαραίτητη(Hershko C, et al 2005).

**4.1.4 Μεταμόσχευση μυελού των οστών.** Χάρη στη βελτίωση των τεχνικών και τα συνεχώς υψηλότερα ποσοστά επιτυχίας σε προσεκτικά επιλεγμένους ασθενείς η μεταμόσχευση μυελού των οστών είναι μια πραγματοποιήσιμη πιθανότητα ίασης της νόσου σε ορισμένους ασθενείς με μείζονα β μεσογειακή αναιμία και

δρεπανοκυτταρική αναιμία για τους οποίους υπάρχουν ιστοσυμβατοί δότες μυελού των οστών. Οι ασθενείς πρέπει να είναι ελεύθεροι ηπατίτιδας C και βαριάς αποσιδήρωσης. Η μεταμόσχευση μυελού των οστών απαιτεί εξειδικευμένα χαρακτηριστικά του πάσχοντα, εκπαιδευμένο προσωπικό και υψηλό κεφάλαιο επένδυσης. Από την άλλη στις σοβαρές αιμοσφαιρινοπάθειες η εναλλακτική προσέγγιση είναι η δια βίου θεραπεία(Giardini,1997).

**4.1.5 Ανοσοποίηση και άλλα προφυλακτικά μέτρα.** Κάθε πάσχων με δρεπανοκυτταρική αναιμία πρέπει να λαμβάνει προφυλακτική δόση πενικιλίνης σε καθημερινό επίπεδο λόγω της λειτουργικής ασπληνίας. Επίσης γίνεται ανοσοποίηση με τα εμβόλια: πολυδύναμο κατά του πνευμονιοκόκκου, του μηνιγγιτιδοκόκκου και του H. influenzae. Επίσης γίνεται ετησίως προφυλακτικός εμβολιασμός με το εμβόλιο κατά της γρίπης(Ballas 1998).

**4.1.6 Προγράμματα προγεννητικής διάγνωσης.** Αν τα προγράμματα προγεννητικής διάγνωσης ήδη υφίστανται ως μέρος ενός ολοκληρωμένου προγράμματος γενετικής διάγνωσης και πρόληψης τότε το πρόσθετο κόστος παρακολούθησης ορισμένων μελλουσών μητέρων είναι μικρό. Διαφορετικά η υιοθέτηση ενός τέτοιου προγράμματος απαιτεί τουλάχιστον δύο μαιευτήρες εκπαιδευμένους στην εμβρυϊκή ιατρική, συσκευή υπερήχων και μία άρτια εκπαιδευμένη νοσηλεύτρια. Επίσης είναι ενδεδειγμένος ο κατάλληλος εξοπλισμός για αμνιοπαρακεντήσεις και η πρόσβαση σε υποδομές κατάλληλες για τον τερματισμό κυήσεων στο 1<sup>ο</sup> ή το 2<sup>ο</sup> τρίμηνο της κύησης. Επίσης απαιτείται πρόσβαση σε εργαστήριο ικανό να ανιχνεύει σημειακές μεταλλάξεις(Cagliari 1994).

**4.1.7 Άλλες θεραπείες.** Οι ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες χρήζουν συμπληρωμάτων διατροφής με φυλλικό οξύ. Επίσης όσοι μολυνθούν με τους ιούς της ηπατίτιδας C και HIV χρήζουν ειδική αντιική θεραπεία. Επιπρόσθετα η αιμοσιδήρωση είναι δυνατόν να προκαλέσει ενδοκρινολογικά προβλήματα για τα οποία οι ασθενείς να χρήζουν θεραπείας ορμονικής υποκατάστασης(Giardini,1997).

Δεν είναι μόνο το κρέας που περιέχει σίδηρο αλλά και αρκετά δημητριακά, όσπρια, λαχανικά, τα αβγά, η σοκολάτα κ.α. Ο σίδηρος αυτός όμως δεν απορροφάται στον ίδιο βαθμό και εξαρτάται από τη σύνθεση του γεύματος. Η απορρόφηση του μειώνεται από την παρουσία δημητριακών, γαλακτοκομικών προϊόντων τσαγιού ή καφέ και αυξάνεται από τροφές πλούσιες σε βιταμίνη C, όπως τα πορτοκάλια, τα ακτινίδια κλπ καθώς και από την παρουσία κρέατος, ξυδιού, αλκοόλ, σάλτσας σόγιας,

πίκλες κ.α.

Τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία χρειάζονται κάποιο παραπάνω εμβόλιο;

Το βασικό και υποχρεωτικό σχήμα εμβολιασμού που ισχύει για όλα τα παιδιά ισχύει και για τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία. Επιπλέον τα παιδιά πρέπει να εμβολιαστούν για τον ιό της ηπατίτιδας Α και αυτό γιατί στην περίπτωση που μολυνθούν με τον ιό της ηπατίτιδας C μέσω των μεταγγίσεων και επιμολυνθούν στη συνέχεια με αυτόν της Α η κατάσταση που προκύπτει είναι πολύ σοβαρή.

Τα παιδιά που προορίζονται για σπληνεκτομή πρέπει να εμβολιαστούν προηγουμένως για τον πνευμονιόκοκκο και στη συνέχεια να λαμβάνουν αναμνηστικές δόσεις κάθε πέντε χρόνια.

Όλα τα παιδιά τέλος με μεσογειακή αναιμία πρέπει να εμβολιάζονται για τον ιό της γρίπης από την ηλικία των έξι μηνών.

Τα άτομα με μεσογειακή αναιμία μπορούν να αποκτήσουν παιδί;

Η αλήθεια είναι ότι οι πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία έχουν μειωμένη γονιμότητα που είναι κυρίως αποτέλεσμα της εναπόθεσης σιδήρου στους αδένες που είναι υπεύθυνοι για την αναπαραγωγή που είναι κατά κύριο λόγο η υπόφυση αλλά και οι ωθήκες και οι όρχεις.

Στην περίπτωση που η θεραπεία αποσιδήρωσης έχει αρχίσει έγκαιρα και γίνεται επιμελώς οι πιθανότητες τεκνοποίησης είναι καλές. Ειδικά στην περίπτωση γυναικών με μεσογειακή αναιμία η εγκυμοσύνη δεν είναι εύκολη υπόθεση και απαιτεί ειδική προσοχή τόσο από τον ιατρό της όσο και από την ίδια.

Το παιδί που θα γεννηθεί εφόσον ο πατέρας δεν είναι φορέας της νόσου θα φέρει μόνο το στίγμα. Αν ο πατέρας είναι και αυτός πάσχων εννοείται ότι θα πάσχει και το παιδί, ενώ αν ο πατέρας είναι φορέας, το παιδί έχει 50% πιθανότητα να πάσχει από θαλασσαιμία και 50% να έχει μόνο το στίγμα([www.mednet.gr](http://www.mednet.gr),2008).

### **Πώς μπορεί η θαλασσαιμία να αντιμετωπιστεί;**

Οι τακτικές μεταγγίσεις αίματος επιτρέπουν στα άτομα που έχουν γεννηθεί με μεσογειακή αναιμία να αναπτυχθούν σωστά και να είναι ενεργά. Η ηλικία έναρξης των μεταγγίσεων εξαρτάται από τη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης στο αίμα, τις τυχόν μεταβολές στα οστά, το μέγεθος του σπλήνα και την ανάπτυξη του παιδιού. Συνήθως οι μεταγγίσεις αρχίζουν πριν την ηλικία των δύο ετών. Ο αριθμός των μεταγγίσεων που απαιτούνται είναι και αυτός ανάλογος με τη βαρύτητα της νόσου.

Στη μείζονα μεσογειακή αναιμία πάντως οι ασθενείς πρέπει να μεταγγίζονται κάθε δύο με τρεις εβδομάδες.

Τα πράγματα όμως δεν είναι τόσο απλά. Οι μεταγγίσεις αίματος έχουν ως ανεπιθύμητη ενέργεια τη συσσώρευση σιδήρου σε διάφορα όργανα με αρνητικότερα αποτελέσματα στη λειτουργία τους και μάλιστα αν δεν απομακρυνθεί η περίσσεια σιδήρου από τον οργανισμό, οι ασθενείς κινδυνεύουν να καταλήξουν.

Συγκεκριμένα η συσσώρευση σιδήρου στην καρδιά προκαλεί καρδιακή ανεπάρκεια, στο ήπαρ κίρρωση και ηπατική ανεπάρκεια, στο πάγκρεας διαβήτη και στην υπόφυση διαταραχές της γονιμότητας.

Στις μέρες μας υπάρχουν πλέον ειδικές σιδηροδεσμευτικές, χηλικές ουσίες που βελτίωσαν θεαματικά την πρόγνωση των ασθενών με μεσογειακή αναιμία, οι οποίοι αισίως μπορούν να ζήσουν μέχρι τα 40 και κάποιοι να δημιουργούν ακόμη και οικογένεια.

Παρά την αδιαμφισβήτητη αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης πολλοί ασθενείς δελ' μπορούν να συμμορφωθούν με τις καθημερινές ολονύκτιες υποδόριες εγχύσεις δεσφεριοξαμίνης, που σίγουρα είναι κουραστικές και μέχρι ενός βαθμού και επώδυνες([www.mednet.gr](http://www.mednet.gr),2008).

## Πρόληψη

### Γενικά

Από το 1981 η πρόληψη στη χώρα μας έχει σημειώσει μεγάλες προόδους, αλλά ακόμα και σήμερα γεννιούνται παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία (θαλασσαιμία). Η συχνότητα των φορέων της θαλασσαιμίας είναι κατά μέσο όρο περίπου 8% που σημαίνει ότι ένας στους δώδεκα στο περιβάλλον μας θα πρέπει να είναι φορέας της νόσου. Υπάρχει μεγάλη πιθανότητα αυτός ο ένας να είστε εσείς.

## **Πως μπορεί να προληφθεί η θαλασσαιμία**

Η πρόληψη της νόσου είναι δυνατή και βασίζεται στην αναγνώριση των φορέων με ειδικό αιματολογικό έλεγχο ο οποίος διενεργείται εδώ και πολλά χρόνια στη χώρα μας. Για το λόγο αυτό συνιστάται σε όλα τα ζευγάρια που σκοπεύουν να αποκτήσουν παιδί, αιματολογική εξέταση προκειμένου να διαπιστωθεί αν κάποιος από τους δύο υποψήφιους γονείς είναι φορέας.

Η συγκεκριμένη δε εξέταση, θεωρείται απόλυτα αναγκαία στα άτομα των οποίων οι οικογένειες έχουν ή είχαν πρόβλημα παιδιών με θαλασσαιμία ή με άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες όπως Δρεπανοκυτταρική ή Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία.

Σε περίπτωση που και οι δύο γονείς είναι φορείς της νόσου και πάλι η επιστήμη σήμερα δίνει τη δυνατότητα να αποφευχθεί η γέννηση παιδιών με αυτού του είδους τις αιμοσφαιρινοπάθειες με την προγεννητική εξέταση που γίνεται στον 3<sup>ο</sup> - 4<sup>ο</sup> μήνα της κύησης(ΠΑ.Σ.ΠΑ.ΜΑ,2008).

Η εξέταση αυτή του προγεννητικού ελέγχου δεν είναι απλή και απαιτείται προγραμματισμός από τη Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας.

Οι ενδιαφερόμενοι μπορούν να αποταθούν σε μία από τις Μονάδες Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας του Υπουργείου Υγείας για την εξέταση η οποία ωστόσο γίνεται δωρεάν.

## **Κλασσική θεραπεία της β θαλασσαιμίας**

Αυτή περιλαμβάνει:

- Μεταγγίσεις ερυθρών αιμοσφαιρίων
- Αποσιδήρωση
- Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών αναιμίας και αιμοχρωμάτωσης
- Ψυχολογική υποστήριξη

Οι μεταγγίσεις ερυθρών γίνονται με σκοπό τη διατήρηση τιμής αιμοσφαιρίνης γύρω στα 10 gr/dl. Συνοδεύονται από την εφαρμογή προγράμματος συστηματικής αποσιδήρωσης με δεσφεριοξαμίνη υποδορίως. Η σπληνεκτομή γίνεται σε περιπτώσεις όπου οι ανάγκες του ασθενούς για μετάγγιση αυξάνουν και δεν πρέπει

να γίνεται σε παιδιά μικρότερα των 7 ετών.

Πρόσφατα έχουν υπάρξει κάποιες εξελίξεις στη θεραπευτική αντιμετώπιση της θαλασσαιμίας και συγκεκριμένα:

- Χορήγηση φαρμάκων που επάγουν τη σύνθεση HbF, όπως η -υδροξυουρία
- Εφαρμογή θεραπειάς αποσιδήρωσης από το στόμα (δεφεριπρόνη)
- Μεταμόσχευση μυελού των οστών, η οποία ενδείκνυται σε παιδιά που έχουν συμβατό δότη στην οικογένεια και έχει πολύ καλά αποτελέσματα. Πρέπει να γίνει σε μικρή σχετικά ηλικία. πριν εμφανιστούν βλάβες σε όργανα, όπως το ήπαρ και η καρδιά.
- Η γονιδιακή θεραπεία εξακολουθεί να αποτελεί ελπίδα για τη θεραπεία της θαλασσαιμίας, αλλά δεν έχουν ακόμη να εφαρμόζονται κλινικά πρωτόκολλα.

Η σύγχρονη θεραπευτική αγωγή έχει σαφώς βελτιώσει το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών. Η επιβίωση ατόμων με θαλασσαιμία σε ηλικία 20 ετών ήταν 52% για αυτούς που είχαν γεννηθεί στις αρχές της δεκαετίας του 60 και 88% για αυτούς που είχαν γεννηθεί στις αρχές της δεκαετίας του 70.

Τα κύρια αίτια θανάτου είναι καρδιακή ανεπάρκεια στο 60% των ασθενών, ενώ σαφώς μικρότερη συμμετοχή έχουν οι αρρυθμίες, ο λοιμώξεις και η ηπατοπάθεια.

## **Πρόληψη**

Είναι εύλογη η σημασία της πρόληψης για την αποφυγή γέννησης παιδιών με θαλασσαιμία. Υπάρχει ανάγκη σωστής διαφώτισης του κοινού, αλλά και υποχρεωτικού ελέγχου πριν την τεκνοποίηση, καθώς και εφαρμογή προγεννητικής διάγνωσης σε επιλεγμένες περιπτώσεις. Ήδη στη χώρα μας το πρόγραμμα πρόληψης έχει αποδώσει καρπούς, αφού οι ετήσιες γεννήσεις πασχόντων τα τελευταία χρόνια έχουν περιοριστεί στις 10, έναντι των 150 αναμενόμενων (Ζούμπρος Ν., Ματσούκα Π., 2004).

Οι επιστήμονες πάντως αναζητούν εναλλακτικούς σιδηροδεσμευτικούς παράγοντες που θα απαιτούν λιγότερο συχνές εγχύσεις ή ακόμη καλύτερα θα μπορούν να δίνονται από το στόμα.



## **Υπάρχει ριζική και αποτελεσματική θεραπεία;**

Η μόνη αποτελεσματική θεραπεία είναι η γονιδιακή, η αντικατάσταση δηλαδή του πάσχοντος γονιδίου με το αντίστοιχο φυσιολογικό. Αν και το γονίδιο το υπεύθυνο για τη μεσογειακή αναιμία έχει ανακαλυφθεί από τη δεκαετία του 70, μέχρι σήμερα, 30 χρόνια μετά, δεν έχει επιτευχθεί κάτι τέτοιο. Η πρόοδος όμως που έχει σημειωθεί τελευταία στον τομέα της γενετικής μας επιτρέπει να ελπίζουμε.

Μια άλλη θεραπευτική επιλογή που διερευνούν οι επιστήμονες είναι η ενεργοποίηση παραγωγής της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (HbF), η οποία θα μπορούσε να αναλάβει το ρόλο της πάσχουσας αιμοσφαιρίνης των ενηλίκων. Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη είναι η κύρια αιμοσφαιρίνη του εμβρύου, η οποία ήδη πριν από τον τοκετό αρχίζει να μειώνεται προοδευτικά και να αντικαθίσταται από την αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων (HbA) οπότε μέχρι την ηλικία των έξι μηνών περίπου να αποτελεί μόλις το 1% της συνολικής αιμοσφαιρίνης. Μια ουσία που επάγει το γονίδιο της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης είναι η υδροξουρία.

Τέλος μια σίγουρα αποτελεσματική λύση είναι η μεταμόσχευση μυελού των οστών. Η λύση αυτή δεν είναι τόσο απλή όμως γιατί αφενός πρέπει να βρεθεί συμβατός δότης, κυρίως από τα αδέρφια του ασθενούς και αφετέρου, άπαξ και βρεθεί, πρέπει να προηγηθεί κυτταροτοξική θεραπεία που δεν είναι άμοιρη συνεπειών.

Επιπλέον υπάρχουν αρκετά ηθικά προβλήματα, αφού η επιχείρηση μεταμόσχευσης σε ένα σχετικά ηλικιωμένο ασθενή είναι σε γενικές γραμμές καταδικασμένη λόγω της κακής του γενικής κατάστασης, ενώ σε ένα νέο άτομο υπάρχει δίλημμα, αφού το ποσοστό θνησιμότητας τον πρώτο μήνα αγγίζει το 20%.

## **Η διατροφή παίζει κάποιο ρόλο;**

Η διατροφή κατέχει σημαντικότατο ρόλο στη θεραπευτική τακτική που ακολουθείται, κυρίως με την αποφυγή της υπερφόρτωσης σιδήρου του οργανισμού. Έτσι οι ασθενείς πρέπει να μάθουν από μικρή ηλικία να αποφεύγουν εκείνες τις τροφές που έχουν μεγάλη περιεκτικότητα σε σίδηρο όπως τα κόκκινα κρέατα, το συκώτι, οι σαρδέλες, τα μύδια και τα οστρακοειδή.

Το κρέας βέβαια δεν μπορεί να απαλειφθεί από τη διατροφή και ειδικά του παιδιού

που βρίσκεται στην ανάπτυξη. Πρέπει όμως να προτιμάται το άσπρο κρέας των πουλερικών και τα ψάρια και καλό είναι να συνοδεύεται το γεύμα με ένα ποτήρι γάλα. Το γάλα περιέχει ασβέστιο, το οποίο ελαττώνει την απορρόφηση του σιδήρου των τροφών.

Γενικά τα γαλακτοκομικά προϊόντα είναι θεμελιώδους σημασίας στη διατροφή των ατόμων με μεσογειακή αναιμία, όχι μόνο γιατί προστατεύουν από την υπερφόρτωση με σίδηρο αλλά και γιατί προλαμβάνουν την ανάπτυξη οστεοπόρωσης([www.ert.gr](http://www.ert.gr),2008).

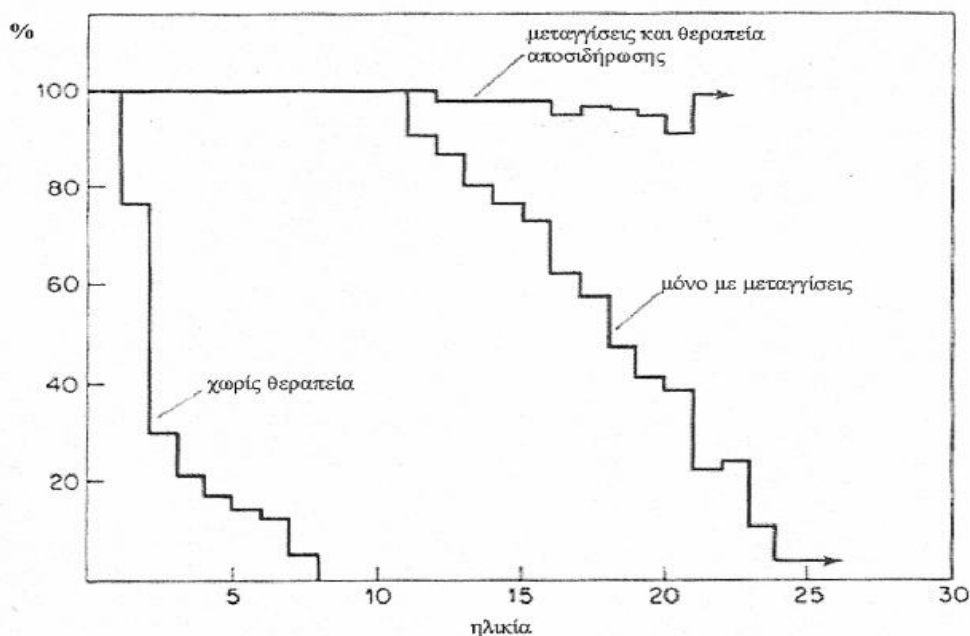
### **ΑΛΛΑΓΗ ΣΤΗ ΦΥΣΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ ΜΕ ΤΙΣ ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΥΣ**

Η κύρια αιτία θανάτου στη σύγχρονη εποχή, των πασχόντων από β-μεσογειακή αναιμία είναι η καρδιακή ανεπάρκεια, που οφείλεται στη υπερφόρτωση του μυοκαρδιακού ιστού με σίδηρο(Olivieri NF,et al,1994 Ladis V,et al,2005). Η υπερφόρτωση αυτή οφείλεται τόσο στην αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το γαστρεντερικό σύστημα των ασθενών αλλά κυρίως είναι ιατρογενής και οφείλεται στη σύγχρονη αντιμετώπιση των ασθενών με εντατικά σχήματα μεταγγίσεων(Medicine,1970 Andrews NC,2002). Όπως ήδη περιγράφηκε η υπερφόρτωση αντιμετωπίζεται με τη χορήγηση σιδηροδεσμευτικών ουσιών (χηλικές ενώσεις) που δεσμεύουν το σίδηρο στον οργανισμό και βοηθούν στην αποβολή του με τα ούρα ή τα κόπρανα(Wonke B,1998 Galanello R,2003).

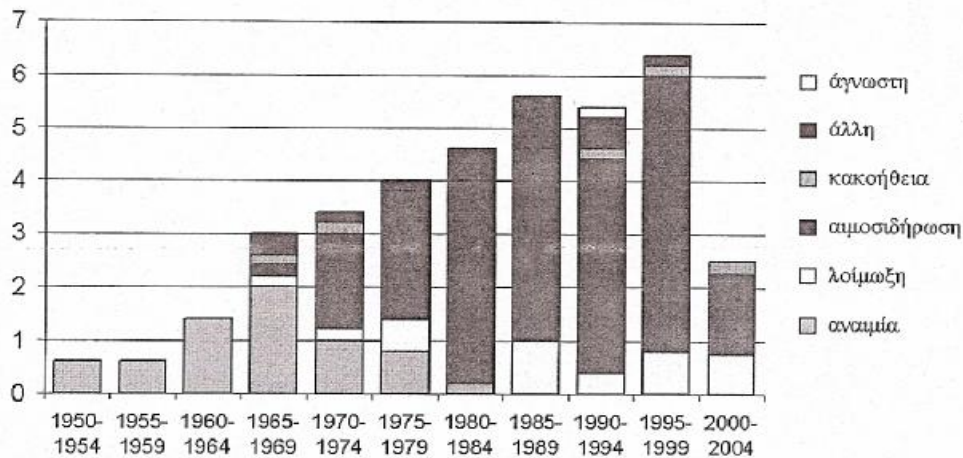
Ιστορικά ως αιτία θανάτου από τη μεσογειακή αναιμία αναφερόταν η ίδια η κατάσταση της αναιμίας από την οποία υπέφεραν οι ασθενείς(Nathan DG,et al,1966). Αυτό ανατράπηκε με την εφαρμογή της εντατικής μεταγγισιοθεραπείας με στόχο τη διατήρηση του Hct σε επίπεδα συμβατά όχι μόνο με την επιβίωση αλλά και με καλή αναπτυξιακή πορεία των ασθενών και ποιότητα ζωής(Proper R,1980 Wolman IJ,1964). Όμως παρατηρήθηκε ότι λόγω της προκαλούμενης υπερφόρτωσης με σίδηρο των ασθενών με τις μεταγγίσεις γρήγορα, ως την ηλικία της πρώιμης ήβης αναπτύσσονταν δευτεροπαθής αιμοσιδήρωση με βλάβη ενδοκρινών αδένων, μυοκαρδίου ήπατος και άλλων οργάνων. Έτσι προκαλείται καθυστέρηση στην ανάπτυξη, υποθυρεοειδισμός, υποπαραθυρεοειδισμός, σακχαρώδης διαβήτης, ηπατική δυσλειτουργία και καρδιακή ανεπάρκεια(Borgna-Pignatti C,1988). Η επιβίωση των ασθενών έως τη δεκαετία του 1970 πάλι περιοριζόνταν από όλους αυτούς τους παράγοντες με αποτέλεσμα τον πρώιμο θάνατο των ασθενών, Στη

συνέχεια άρχισε σταδιακά η χρήση της πρώτης χηλικής ουσίας, της δεσφερριτοξαμίνης(Diwany M,1968). Η είσοδος της δεσφερριτοξαμίνης άλλαξε σημαντικά την φυσική πορεία των ασθενών με την απομάκρυνση της περίσσειας του σιδήρου από τον οργανισμό των ασθενών. Μάλιστα πάσχοντες που ακολούθησαν αυστηρό πρόγραμμα μεταγγισιοθεραπείας και αποσιδήρωσης ενηλικιώνονται και εξασφαλίζουν ένα πολύ μεγαλύτερο προσδόκιμο επιβίωσης(Olivieri NF,1994 Ladis V,2005 Modell B,2000) . Έτσι ο ρυθμός επιβίωσης ανά ηλικιακή ομάδα είναι πολύ διαφορετικός σε διαφορετικής ηλικίας κοόρτες ασθενών ενώ και η αιτία θανάτου ανά ηλικιακή ομάδα διαφέρει (πίνακας).

Με τα εντατικά σχήματα αποσιδήρωσης των ασθενών παρατηρείται και σταδιακή καθυστέρηση της εμφάνισης επιπλοκών στους ασθενείς με μεταγγισιοεξαρτώμενη μείζων β μεσογειακή αναιμία. Επιπλέον φαίνεται ότι όσο περισσότερα έτη επιβιώνουν οι ασθενείς τόσο αλλάζουν και οι επιπλοκές που παρουσιάζονται σε αυτούς, τόσο λόγω της μακρύτερης έκθεσης τους στη τοξική δράση- του πλεονάζοντος φορτίου σιδήρου στον οργανισμό όσο και λόγω των θεραπευτικών και φαρμακευτικών παρεμβάσεων στις οποίες υποβάλλονται.



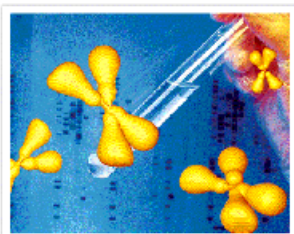
**Εικόνα: Μεταβολή στις καμπύλες επιβίωσης των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία ανάλογα την προσθήκη θεραπευτικών μέσων**



### Μεταβολή στα αίτια θανάτου πασχόντων με μεσογειακή αναιμία

Πίνακας 6. Ο ρυθμός επιβίωσης ασθενών με μείζων β μεσογειακή αναιμία ανά κοόρτη ασθενών ανάλογα με το έτος γέννησης

έτος γέννησης	10 έτη	15 έτη	20 έτη	25 έτη
1960-1964	98,7	71,8	52,6	39,7
1965-1969	98,4	82,7	67,5	54,7
1970-1974	98,9	96,6	89,5	81,7
1975-1979	100	98,8	95,8	
1980-1984	100	99,1		
1985-1997	100			



### ∅ Πόσο γρήγορα ωφελούνται οι ασθενείς από τις ανακαλύψεις γονιδίων;

Η ταχύτητα με την οποία η γνώση των γονιδίων που συνδέονται με ασθένειες μετατρέπεται σε όφελος για τον ασθενή εξαρτάται από πολλούς παράγοντες. Γνωρίζουμε εδώ και πολλά χρόνια τη μετάλλαξη του γονιδίου της αιμοσφαιρίνης η οποία ευθύνεται για τη μεσογειακή αναιμία, αλλά δεν έχουμε θεραπεύσει τη νόσο. Εχουμε ωστόσο μπορέσει να λάβουμε μέτρα για την αποτροπή της εμφάνισής της στις επόμενες γενιές. Συνήθως το πρώτο πράγμα που μπορεί να γίνει μετά την ανακάλυψη ενός γονιδίου το οποίο συνδέεται με εμφάνιση ασθένειας είναι η ανάπτυξη διαγνωστικού τεστ για τη νόσο.

### **Ø Τι είναι το διαγνωστικό τεστ;**

Είναι μια εξέταση η οποία διερευνά αν ο εξεταζόμενος φέρει τη μετάλλαξη η οποία θα τον καθιστούσε ασθενή. Αξίζει να σημειωθεί ότι σε αντίθεση με τη μεσογειακή αναιμία, της οποίας τα συμπτώματα εκδηλώνονται πολύ σύντομα μετά τη γέννηση, υπάρχουν κληρονομικές νόσοι οι οποίες εκδηλώνονται σε μεγαλύτερες ηλικίες.

### **Ø Ποιοι πρέπει να κάνουν χρήση αυτών των τεστ;**

Ένα βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό αποτελεί τον γνώμονα με τον οποίο οι γιατροί αποφασίζουν αν κάποιος χρειάζεται να προβεί σε κάποιο διαγνωστικό τεστ για την ανίχνευση μεταλλάξεων. Σε πολύ λίγες περιπτώσεις τα τεστ αυτά γίνονται ρουτίνα για μεγάλο μέρος του πληθυσμού. Για παράδειγμα, στη χώρα μας, που η μεσογειακή αναιμία έχει υπάρξει μάστιγα, η εξέταση των μελλονύμφων ώστε να διαπιστωθεί αν ήταν φορείς της νόσου, καθώς επίσης και η εξέταση των εμβρύων, είναι επιβεβλημένη για την αποτροπή γεννήσεων παιδιών με τη νόσο. Κριτήριο για την ευρεία εφαρμογή των τεστ είναι η συχνότητα εμφάνισης της μετάλλαξης στον πληθυσμό([http://to.vima.dolnet.gr/print\\_article,2008](http://to.vima.dolnet.gr/print_article,2008)).

### **Ø Γιατί δεν έχουμε θεραπεύσει τη μεσογειακή αναιμία αφού γνωρίζουμε το γονίδιο που όταν είναι μεταλλαγμένο την προκαλεί; Υπάρχουν άλλες κληρονομικές νόσοι που έχουν θεραπευτεί;**

Ο μόνος τρόπος να θεραπευτεί κληρονομική νόσος θα ήταν να αντικατασταθεί το μεταλλαγμένο γονίδιο που την προκαλεί με ένα κανονικό. Αυτού του είδους η επέμβαση, η οποία ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία, δεν είναι εύκολη, όπως διαπίστωσαν πολλοί επιστήμονες που την επεχείρησαν προκειμένου να θεραπεύσουν μια σειρά κληρονομικές ασθένειες. Η σημαντικότερη επιτυχία που έχει σημειωθεί ως σήμερα αφορά μια νόσο του ανοσοποιητικού συστήματος η οποία καθιστά τα παιδιά που πάσχουν από αυτήν τόσο ευάλωτα στις μολύνσεις ώστε να πρέπει να ζουν σε αποστειρωμένο περιβάλλον. Ένας μικρός αριθμός παιδιών έχει θεραπευτεί με γονιδιακή θεραπεία, ενώ κάποια άλλα εμφάνισαν λευχαιμία ως παρενέργεια της θεραπείας... Αξίζει πάντως να σημειωθεί ότι οι προσπάθειες των επιστημόνων συνεχίζονται σε πολλά μέτωπα. Η ερευνητική ομάδα της κυρίας Κράνια πέτυχε να αποκαταστήσει τη σύσπαση καρδιακών κυττάρων στον δοκιμαστικό

σωλήνα επεμβαίνοντας στο γονίδιο της φωσφολαμβάνης, πράγμα το οποίο αποτελεί το πρώτο βήμα στον πιθανότατα μακρύ δρόμο για τη γονιδιακή θεραπεία της νόσου(Σφάλμα! Η αναφορά της υπερ-σύνδεσης δεν είναι έγκυρη.).

## ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

### • Αμνιοπαρακέντηση και Χοριακή τροφοβλάστηση πότε;

Οι αμνιοπαρακέντηση και η λήψη Χοριακής τροφοβλάστησης επιβάλλονται στις εξής περιπτώσεις: Α) Όταν η μέλλουσα μαμά είναι άνω των 35 ετών. Από την ηλικία αυτή και μετά το χρωμοσωμικό υλικό της είναι επιβαρημένο, γεγονός που αυξάνει την πιθανότητα για χρωμοσωμικές ανωμαλίες και στο έμβρυο. Β) Όταν η οικογένεια έχει ιστορικό χρωμοσωμικής ανωμαλίας. Γ) Όταν κάποιος από τους δύο (ή και οι δύο) φέρει ένα μικρό έλλειμμα. Οι ειδικοί ονομάζουν την περίπτωση «μωσαϊκισμό» ή «ισοζυγισμένη μετάθεση» και σε αυτή οι γονείς έχουν φυσιολογικό φαινότυπο αλλά υποκρυπτόμενη ανωμαλία που αποκαλύπτει ο χρωμοσωμικός έλεγχος. Δ) Όταν κάποιος γονιός ή άλλο παιδί στην οικογένεια έχει φιλοσύνδετη νόσο (έτσι ονομάζονται οι ασθένειες που συνδέονται με συγκεκριμένο φύλο). Ε) Όταν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για μεσογειακή αναιμία (όταν έχουν και οι δύο γονείς το στίγμα), πράγμα που σημαίνει ότι υπάρχει πιθανότητα έως και 25% να γεννηθεί παιδί με μεσογειακή αναιμία. Στ) Όταν η αυχενική διαφάνεια ή το υπερηχογράφημα Β επιπέδου έχει δώσει παθολογικό εύρημα.

### • Χοριακή τροφοβλάστηση.

Στην πρώιμη αμνιοπαρακέντηση γίνεται λήψη χοριακής λάχνης, που ουσιαστικά αποτελεί προεξοχή του πλακούντα, Η χοριακή λάχνη ή τροφοβλάστη είναι γενετικά ταυτόσημη με το έμβρυο, οπότε η εξέτασή της μας δίνει σημαντικές πληροφορίες για τα γονίδια και τα χρωμοσώματα του και μάλιστα εξαιρετικά νωρίς, μέσα στο 1ο τρίμηνο.

### • Αμνιοπαρακέντηση

Μια ειδική μεν, απλή δε εξέταση κατά την οποία γίνεται λήψη αμνιακού υγρού τη 18η-22η εβδομάδα της κύησης. Το αμνιακό υγρό περιέχει εμβρυϊκά κύτταρα που εξετάζονται και δείχνουν σε διάστημα 3-7 ημερών αν το έμβρυο έχει χρωμοσωμικές

ανωμαλίες. Η πλέον γνωστή είναι η τρισωμία 21 (στο συγκεκριμένο ζεύγος χρωμοσωμάτων εντοπίζεται ένα επιπλέον), που είναι υπεύθυνη για το Σύνδρομο Down.επίσης, εντοπίζονται άλλες δύο σοβαρές τρισωμίες, οι 13 και 18, που αντιστοιχούν επίσης στα Σύνδρομα Patau και Edward([www.asxetos.gr](http://www.asxetos.gr),2008).

#### • Εξέταση με αιμοληψία

Εκτός από την αυχενική διαφάνεια, υπάρχει και μια άλλη εξέταση, που γίνεται με αιμοληψία τη 16η-18η εβδομάδα. Μέσω αυτής προσδιορίζονται τα επίπεδα ορισμένων ορμονών στο αίμα της μέλλουσας μαμάς. Τα αποτελέσματα σε συνδυασμό πάλι με την ηλικία της εγκύου, δίνουν ένα σχετικό ποσοστό κινδύνου που αφορά στην πιθανότητα να γεννηθεί το μωρό με κάποια ασθένεια.

#### • Αυχενική διαφάνεια

Γύρω στη 12η εβδομάδα της κύησης γίνεται ο υπερηχογραφικός έλεγχος της αυχενικής διαφάνειας. Με αυτή την εξέταση μετρίεται η αυχενική διαφάνεια, ένα συγκεκριμένο σημείο στον αυχένα του εμβρύου. Τα αποτελέσματα της μέτρησης, σε συνδυασμό με την ηλικία της γυναίκας, προσδιορίζουν την πιθανότητα να φέρει το έμβρυο χρωμοσωμική ανωμαλία και κυρίως το Σύνδρομο Down.



## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5**



## 5.1 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ-ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ

### ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Η μετάγγιση αίματος είναι μια από τις πιο επικίνδυνες νοσηλευτικές διαδικασίες. Αίμα χορηγείται για διόρθωση πολλών κλινικών προβλημάτων (π.χ. απώλεια αίματος, shock, βαριά αναιμία), θα πρέπει όμως να γίνεται πάντοτε με μεγάλη προσοχή και ο άρρωστος να γνωρίζει τους κινδύνους και τις επιπλοκές που ενδέχεται να συμβούν κατά τη μετάγγιση αίματος.

Οι Wintrobe et al αναφέρουν: «Η μετάγγιση αίματος θα πρέπει να θεωρείται μάλλον ως μια επικίνδυνη και δυνητικά θανατηφόρα μορφή θεραπείας και γι' αυτόν το λόγο θα πρέπει να υπάρχουν σαφείς ενδείξεις για τη χορήγηση αίματος. Ο γιατρός πρέπει συνειδητά και υπεύθυνα να συζητήσει τα δυνητικά οφέλη έναντι των γνωστών κινδύνων. Όταν η χορήγηση αίματος ενδείκνυται, ο γιατρός πρέπει να αποφασίσει αν ο άρρωστος χρειάζεται πλήρες αίμα ή προϊόντα αίματος και τι ποσότητα χρειάζεται να δοθεί».

Μια μονάδα αίματος περιέχει 450 ml περίπου αίμα και 60 — 70 mL διάλυμα ACD, που αποτελείται από κιτρικό νάτριο ως αντιπηκτικό, κιτρικό οξύ για ρύθμιση του pH και δεξτρόζη για συντήρηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Μπορεί επίσης ως αντιπηκτικό να χρησιμοποιηθεί και ηπαρίνη (2.250 μονάδες ηπαρίνης σε 30 mL ισότονου διαλύματος NaCl). Στο διάλυμα ACD τα ερυθρά αιμοσφαίρια διατηρούνται βιώσιμα για 21 ημέρες και κατάλληλα να αποδίδουν αμέσως το οξυγόνο για 7 ημέρες.

Η συλλογή του αίματος γίνεται κάτω από άσηπτες συνθήκες στο καλά επιλεγμένους δότες σε φιάλες ή πλαστικούς σάκους και φυλάσσεται σε ψυγείο (2 — 4 °C). Το αίμα αυτό μπορεί να χορηγηθεί με ασφάλεια μέχρι την 21η μέρα από τη λήψη του. Κατά τη συντήρηση του αίματος, επέρχονται σημαντικές μεταβολές στα έμμορφα συστατικά και στις περισσότερες ουσίες που περιέχονται στο πλάσμα. Έτσι, μέσα σε 6—12 ώρες από την αιμοληψία αρχίζει μια ταχεία καταστροφή των αιμοπεταλίων και των λευκών αιμοσφαιρίων και βραδεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων, που ολοκληρώνεται μετά από 100 — 120 ημέρες. Από τα συστατικά του πλάσματος, σημαντικές μεταβολές, κατά τη συντήρηση, υφίστανται το κάλιο και η γλυκόζη του ορού, καθώς και ορισμένοι παράγοντες πήξης. Η πυκνότητα του καλίου αυξάνει λόγω καταστροφής των ερυθροκυττάρων, αλλά και λόγω εξόδου καλίου από τα μη ακόμα

αμολημένα ερυθροκύτταρα. Ο μεταβολισμός της γλυκόζης του πλάσματος και του ACD από τα ερυθροκύτταρα έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή και συσσώρευση γαλακτικού οξέος στον ορό και τη βαθμιαία ελάττωση του pH. Από τους παράγοντες πήξης, ο αντισταθμιστικός (VIII) καταστρέφεται μέσα σε 24—48 ώρες, οι δε θρομβοπλαστίνη (III) και προαξελερίνη (V) καταστρέφονται κατά 50% μέσα σε 4 περίπου ημέρες. Λόγω των παραπάνω μεταβολών, θα πρέπει να γίνεται προσεκτική εκτίμηση της κατάστασης των αρρώστων και έλεγχος του χρόνου συντήρησης του αίματος που πρόκειται να χορηγηθεί. (Σαχίνη-Καρδάση Άννα, 2002)

## **ΑΙΜΑ ΚΑΙ ΠΡΟΪΟΝΤΑ ΑΙΜΑΤΟΣ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΜΕΝΑ ΓΙΑ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

### **A. Πλήρες αίμα**

### **B. Συμπυκνωμένα εναιωρήματα ερυθροκυττάρων**

### **Γ. Μετάγγιση αιμοπεταλίων**

### **Δ. Χορήγηση κοκκιοκυττάρων**

### **E. Πλάσμα αίματος**

#### **Αντικείμενα:**

1. Αντισηπτική διάλυση (Betadine)
2. Τολύπια βαμβακιού
3. Αποστειρωμένες μικρές γάζες
4. Συσκευές μετάγγισης αίματος
5. Βελόνες διαμέτρηματος 18 — 19 G
6. Σύριγγες των 5 ή 10 mL
7. Το αίμα που θα χορηγηθεί
8. Ελαστικός σωλήνας ή ελαστική ταινία μήκους 37,5 cm
9. Νεφροειδές
10. Ψαλίδι
11. Λευκοπλάστης
12. Αδιάβροχο καλυμμένο
13. Νάρθηκας και επίδεσμος (για ακινητοποίηση του άκρου, αν χρειάζεται)
14. Στατό.

## **Νοσηλευτική ενέργεια**

### **Φάση προετοιμασίας**

1. Βεβαιωθείτε ότι έχει γίνει ο καθορισμός ομάδας αίματος και η δοκιμασία διασταύρωσης.
2. Χορηγήστε το αίμα μέσα σε 20 min μετά την παραλαβή του από την Τράπεζα Αίματος.
3. Ελέγξτε το αίμα για φουσαλίδες, αλλοίωση χροιάς και θολερότητα. Επίσης, ελέγξτε τη φιάλη για ρωγμές.
4. Ετοιμάστε τον άρρωστο για φλεβοκέντηση (βλ. Ενδοφλέβια έγχυση, τόμος Α', στάδια 1-5).

### **Αιτιολόγηση ενέργειας**

1. Ο καθαρισμός της ομάδας γίνεται για τις ομάδες A, B, AB ή O και του παράγοντα Rh. Η διασταύρωση γίνεται για τον έλεγχο συμβατότητας του αίματος του δότη και του δέκτη.
2. Το αίμα θα πρέπει να διατηρείται σε θερμοκρασία 2 —4 °C μέχρι την ώρα που θα χορηγηθεί. Ταχεία καταστροφή των ερυθροκυττάρων παρατηρείται σε αίμα που δεν διατηρείται σε κατάλληλη θερμοκρασία.
3. Η ύπαρξη φουσαλίδων μπορεί να σημαίνει ανάπτυξη μικροβίων. Αλλοίωση χροιάς ή θολερότητα μπορεί να είναι προειδοποιητικά σημεία αιμόλυσης.

### **Φάση εκτέλεσης**

1. Ελέγξτε τις ετικέτες του δότη και του δέκτη (αριθμό συμβατότητας, ομάδας ABO και Rh) και την κάρτα αιμοδοσίας, για να βεβαιωθείτε για την ομάδα του αρρώστου, και εξακριβώστε την ταυτότητα του αρρώστου που παίρνει το αίμα: Φωνάξτε τον άρρωστο με το όνομά του (ονοματεπώνυμο) και συγκρίνατε την ταυτότητα του αρρώστου, αν φέρει στο χέρι, με την ετικέτα της φιάλης αίματος. Ελέγξτε επίσης την ημερομηνία λήξης του αίματος και αν έχει υπογραφεί από το γιατρό της αιμοδοσίας.
2. Δώστε στο γιατρό να κάνει τον ίδιο έλεγχο και να μονογράψει την ετικέτα της φιάλης αίματος.
3. Πάρετε τα ζωτικά σημεία του αρρώστου (θερμοκρασία, σφυγμό, αναπνοή, ΑΠ).
4. Πλύνετε τα χέρια σας.

5. Απολυμάνετε το πώμα της φιάλης (αν είναι γυάλινη).
6. Εφαρμόστε τη συσκευή μετάγγισης αίματος με άσηπτη τεχνική.
7. Αφαιρέστε και κρατείστε το κάλυμμα του επιστομίου του ελεύθερου άκρου της συσκευής ανάμεσα στο μικρό και τον παράμεσο δάκτυλο του αριστερού σας χεριού και το ελεύθερο άκρο της συσκευής με το δείκτη και τον αντιχείρα. Με το δεξί χέρι κρατείστε τη φιάλη και αναστρέψτε την.
8. Αφαιρέστε τον αέρα από τη συσκευή.
9. Κρεμάστε τη φιάλη αίματος στο στατό, περίπου 1 m πάνω από το επίπεδο της καρδιάς του αρρώστου και κλείστε το ρυθμιστή ροής της συσκευής αίματος. Καλύψτε το επιστόμιο του ελεύθερου άκρου της συσκευής με το κάλυμμά του (εφόσον το διατηρείτε αποστειρωμένο) και κρεμάστε το στο στατό.
10. Ενεργείστε όπως και στην ενδοφλέβια έγχυση (βλ. Ενδοφλέβια έγχυση, φάση εκτέλεσης, Α' τόμος).
11. Κανονίστε το ρυθμό ροής του αίματος στα 5 mL/min κατά τη διάρκεια των πρώτων 15 min της χορήγησης αίματος. Μείνετε κοντά στον άρρωστο για τουλάχιστον 15 — 30 min μετά την έναρξη της μετάγγισης. Αν δεν υπάρξουν σημεία αντίδρασης και υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας, ο ρυθμός ροής μπορεί να αυξηθεί (συνήθης ροή 60 — 80 σταγόνες ανά min).
12. Χορηγείστε το αίμα με βραδύ ρυθμό, αν ο άρρωστος είναι ηλικιωμένος ή πάσχει από καρδιακό νόσημα.
13. ΜΗ ΒΑΖΕΤΕ ΦΑΡΜΑΚΑ ΜΕΣΑ ΣΤΟ ΑΙΜΑ. ΜΗ ΧΟΡΗΓΕΙΤΕ ΔΕΞΤΡΟΖΗ 5%/W ΜΕ ΤΟ ΑΙΜΑ. ΑΠΟΦΕΥΓΕΤΕ ΝΑ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΕΙΤΕ ΔΙΑΛΥΜΑ RINGER'S LACTATED.(Σαχίνη-Καρδάση Άννα,2002)

### **Αιτιολόγηση ενέργειας**

- 1.Ο λεπτομερής αυτός έλεγχος είναι βασικής σημασίας, για αποφυγή χορήγησης λαθεμένου αίματος, σε λαθεμένο άρρωστο (μπορεί να προκληθεί θανατηφόρα αντίδραση).
2. Η γνώση των ζωτικών σημείων πριν από τη μετάγγιση είναι απαραίτητη, για σύγκριση των μετέπειτα μεταβολών στα ζωτικά σημεία.
3. Μεταξύ φιάλης και δείκτη ροής υπάρχει ένα φίλτρο για τη συγκράτηση τεμαχιδίων

που μπορεί να προκαλέσουν εμβολή. Καθίζηση αιμοπεταλίων, λευκοκυττάρων και ινικής μπορεί να αποφράξει τον αυλό της συσκευής χορήγησης αίματος.

4. Για αποφυγή εμβολής αέρα.

5. Ο ρυθμός ροής καθορίζεται από το ύψος της φιάλης και το μέγεθος της βελόνας.

6. Σημεία ή συμπτώματα ανεπιθύμητων αντιδράσεων συνήθως εκδηλώνονται κατά τη διάρκεια χορήγησης των πρώτων 50 — 100 mL αίματος. Αν η μετάγγιση αίματος διακοπεί έγκαιρα, οξεία σωληναριακή νέκρωση και θάνατος σπάνια συμβαίνουν. Η μετάγγιση θα πρέπει να τελειώσει σε 11/2 ώρα περίπου.

7. Πολύ γρήγορη χορήγηση αίματος μπορεί να προκαλέσει υπερφόρτωση της κυκλοφορίας και να προξενήσει συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια και πνευμονικό οίδημα.

8. Η προσθήκη φαρμάκων μέσα στο αίμα μπορεί να προκαλέσει φαρμακευτική ασυμβατότητα με το αίμα ή την αντιπηκτική διάλυση του αίματος. Η δεξτρόζη δεν περιέχει ηλεκτρολύτες και μπορεί να προκαλέσει αιμόλυση και πήξη του αίματος στο σωλήνα της συσκευής. Το διάλυμα Ringer's lactated περιέχει ασβέστιο σε μεγάλη περιεκτικότητα μπορεί να δημιουργήσει πύγματα.

### **Φάση παρακολούθησης**

1. Παρακολουθείτε και αναγράφετε την κεντρική φλεβική πίεση, μέσω ξεχωριστής γραμμής έγχυσης, σε αρρώστους με προβλήματα κυκλοφορικής υπερφόρτωσης.

2. Παρατηρείτε τον άρρωστο προσεκτικά. Πάρτε τα ζωτικά σημεία 15 — 20 min μετά την έναρξη της μετάγγισης. Στη συνέχεια, παίρνετε και αναγράφετε τα ζωτικά σημεία κάθε ώρα ή πιο συχνά, αν είναι απαραίτητο.

3. Αλλάζετε τη συσκευή μετάγγισης αίματος σε περίπτωση χορήγησης και άλλης μονάδας αίματος.

4. Σημειώστε στο θερμομετρικό διάγραμμα του αρρώστου το σημείο μετάγγισης αίματος.

5. Ενημερώστε το φύλλο νοσηλείας του αρρώστου: χρόνος χορήγησης (έναρξη και λήξη), χορηγηθείσα ποσότητα, ρυθμός ροής, ζωτικά σημεία πριν, κατά και μετά τη μετάγγιση αίματος, αντίδραση αρρώστου. Σε περίπτωση εμφάνισης επιπλοκής, σημειώστε το είδος της και τις ενέργειες αντιμετώπισής της.

## **Αιτιολόγηση ενέργειας**

1. Μεταβολή της κατάστασης του αρρώστου μπορεί να είναι ενδεικτική ανάπτυξης επιπλοκών λόγω της μετάγγισης.
2. Το φίλτρο μπορεί να αποφραχθεί μετά από χορήγηση μίας μονάδας αίματος. (Σαχίνη-Καρδάση Άννα, 2002)

## **5.2 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ Ή ΣΥΜΒΑΝΤΑ ΑΠΟ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

Κάθε άρρωστος στον οποίο χορηγείται αίμα, είναι εκτεθειμένος στον κίνδυνο εμφάνισης κάποιας αντίδρασης ή επιπλοκής. Ο κίνδυνος αιμόλυσης από τη χορήγηση ασύμβατου αίματος υπάρχει σχεδόν πόσα-τα, όπως και η πιθανότητα εμφάνισης αναφυλακτικής ή άλλης αλλεργικής αντίδρασης. Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας, σηψαιμία από μικροβιακή μόλυνση, καθώς και άλλες επιπλοκές, απειλούν επίσης τη ζωή του αρρώστου.

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

Άρρωστοι που δεν επικοινωνούν με το περιβάλλον τους θα πρέπει να έχουν συνεχή παρακολούθηση και καταγραφή (α) της αρτηριακής πίεσης και (β) της κεντρικής φλεβικής πίεσης.

**Νοσηλευτική επαγρύπνηση :Η μετάγγιση είτε πλήρους αίματος είτε προϊόντων του ενέχει πολλούς κινδύνους. Μερικές από τις δυνητικές αυτές επιπλοκές δεν μπορούν να προληφθούν με απόλυτη βεβαιότητα. Υπάρχει μεγάλη συχνότητα νοσηρότητας και θνησιμότητα που συνδέεται με τη χορήγηση αίματος.**

### **1. Πυρετικές αντιδράσεις**

#### **Οφείλονται:**

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

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

γ. Σε ευαισθησία στο πλάσμα του δότη (είναι σπάνια).

#### *Συμπτώματα και σημεία:*

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

α. Ρίγος και υψηλός πυρετός

β. Κεφαλαλγία

γ. Ναυτία και εμετός

δ. Ερυθρότητα προσώπου

ε. Ταχυκαρδία.

#### **Πρόληψη:**

Διατηρείτε τον άρρωστο κατά τη διάρκεια της μετάγγισης άνετα σκεπασμένο.

Αντιμετώπιση:

α. Διακόψτε τη μετάγγιση, ενημερώστε τον γιατρό και την Αιμοδοσία (για έλεγχο του αίματος).

β. Πάρτε τη θερμοκρασία μισή ώρα μετά την εμφάνιση του ρίγους.

γ. Χορηγήστε αντιπυρετικά (ασπιρίνη) για ελάττωση του πυρετού.

δ. Σε ήπια αντίδραση μπορεί να συνεχιστεί η χορήγηση του αίματος (μετά από ιατρική οδηγία) κάτω από στενή παρακολούθηση του αρρώστου.

ε. Σε σοβαρές περιπτώσεις, η μετάγγιση αίματος διακόπτεται και χορηγούνται στον άρρωστο ενδοφλέβια κορτικοστεροειδή και μεπεριδίνη (Demerol). (Σαχίνη-Καρδάση Άννα, 2002)

## **2. Αλλεργικές αντιδράσεις**

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

Συμπτώματα και σημεία:

α. Αναφυλακτικά φαινόμενα β. Κνίδωση

γ. Ερυθρότητα προσώπου δ. Ρίγος και πυρετός ε. Ασθματικός συριγμός στ. Οίδημα

λάρυγγα (σπάνια).

### **Πρόληψη:**

α. Ελέγξτε και αποκλείστε όλους τους αιμοδότες με ιστορικό αλλεργίας.

β. Ρωτήστε τον άρρωστο αν έχει ιστορικό αλλεργίας.

γ. Χορηγήστε, προφυλακτικά, αντιισταμινικά πριν από την έναρξη της μετάγγισης σε αλλεργικούς αρρώστους.

Αντιμετώπιση:

α. Διακόψτε τη μετάγγιση (σε βαριά αντίδραση) ή μειώστε τη ροή (σε ελαφρά αντίδραση).

β. Ενημερώστε το γιατρό.

γ. Χορηγήστε επινεφρίνη υποδόρια, σε δόση 0,3mL διαλύματος 1/1,000, αν ο άρρωστος εμφανίζει βαριά αναπνευστική δυσχέρεια.

### **3. Αιμολυτικές αντιδράσεις**

Οφείλονται σε μετάγγιση αίματος ασύμβατου με το αίμα του δέκτη ως προς τις ομάδες του συστήματος ABO και, σε πολύ μικρό ποσοστό, σε ασυμβατότητα περιοριζόμενη στις ομάδες KeJI, Duffy, Lewis κλπ. του χορηγουμένου αίματος ή στην παρουσία ανώμαλων συγκολλητινών, π.χ. ψυχροσυγκολλητινών.

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

#### Συμπτώματα και σημείο:

α. Ρίγος, υψηλός πυρετός

β. Έντονος πόνος στην οσφύ

γ. Ανησυχία

δ. Αίσθημα πληρότητας στο κεφάλι και ερυθρότητα προσώπου

ε. Ναυτία και έμετοι

στ. Συσφικτικός προκάρδιος πόνος

ζ. Διάταση των φλεβών του τραχήλου

η. Ταχυκαρδία, ταχύπνοια

θ. Δύσπνοια

ι. Shock

ια. Ούρα βαθιά χρωματισμένα (αιμοσφαιρίνη)



- ιβ. Αιμορραγία από το τραύμα ή το σημείο φλεβοκέντησης
- ιγ. Προοδευτική μείωση διούρησης (ολιγουρία, ανουρία).

Πρόγνωση: Βαριά δυνατόν να επέλθει ο θάνατος.

### **Πρόληψη:**

- α. Βεβαιωθείτε για τη συμβατότητα του αίματος και την ταυτότητα του αρρώστου, πριν από τη μετάγγιση.
- β. Μείνετε κοντά στον άρρωστο τα πρώτα 15 — 30 min αν η μετάγγιση διακοπεί έγκαιρα, ενδέχεται μια ανεπιθύμητη (και πιθανόν θανατηφόρα) αντίδραση να αποφευχθεί.
- γ. Χορηγείτε το αίμα με πολύ βραδύ ρυθμό (5 ml/min) κατά το χρόνο αυτόν.

### **Αντιμετώπιση:**

- α. Διακόψτε τη μετάγγιση αμέσως.
- Οι συνέπειες είναι ανάλογες της ποσότητας του χορηγούμενου ασύμβατου αίματος.
- β. Ενημερώστε το γιατρό.
  - γ. Αρχίστε έγχυση μανιτόλης αμέσως (χορηγούνται 200 mL υπέρτονου διαλύματος μανιτόλης 20% με ταχύ ρυθμό), για διατήρηση της νεφρικής αιμάτωσης, της σπειραματικής διήθησης και της διούρησης. (Διατηρείστε τη βελόνα, αλλά χρησιμοποιείτε νέα συσκευή έγχυσης).
  - δ. Χορηγήστε 50 — 100 mL υπέρτονου διαλύματος διπτανθρακικού νατρίου 8,4%, για αλκαλοποίηση των ούρων και αποτροπή σχηματισμού κρυστάλλων οξικής αιματίνης στα ουροφόρα σωληνάρια.
  - ε. Διατηρείτε δελτίο προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών. Παρακολουθείτε για ολιγουρία ή ανουρία.
  - στ. Διατηρείτε τον όγκο του κυκλοφορούμενου αίματος με ενδοφλέβια χορήγηση υγρών, αν επέλθει διούρηση.
  - ζ. Χορηγήστε οξυγόνο για αντιμετώπιση δύσπνοιας.
  - η. Χορηγήστε αγγειοσυσπαστικά σε εμφάνιση βαριάς μορφής shock.(Σαχίνη-Καρδάση Άννα,2002)

## Φάσεις αιμολυτικής αντίδρασης

Διακρίνουμε 4 φάσεις:

- α. Φάση shock
- β. Τη μετά το shock φάση (αιμοσφαιρινουρία και ίκτερος)
- γ. Ολιγουρική φάση (200 mL/24ωρο): οξεία σωληναριακή νέκρωση

Η παρουσία συγκριμμάτων αιμοσφαιρίνης μέσα στα ουροφόρα σωληνάκια, το οίδημα του ιστού που υπάρχει γύρω από τα ουροφόρα σωληνάκια και η υπόταση, μπορεί να οδηγήσουν σε νεφρική ανεπάρκεια.

Κατά τη φάση αυτή παρατηρείται αύξηση της ουρίας και του καλίου.

- δ. Φάση διούρησης (4 — 5 L/24ωρο)

Ο κίνδυνος παραμένει μέχρις ότου ο νεφρός λειτουργήσει φυσιολογικά.

## 4. Υπερφόρτωση κυκλοφορίας

Οφείλεται σε χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος ή με ρυθμό ταχύτερο από ότι η καρδιά μπορεί να δεχθεί.

Παρατηρείται συνήθως σε άτομα με καρδιακή ή νεφρική ανεπάρκεια και σε ηλικιωμένους, καχεκτικούς και χρόνιους αναιμικούς αρρώστους, στους οποίους επιδιώκεται ταχεία διόρθωση της αναιμίας ή της ολιγαιμίας με επανειλημμένες μεταγγίσεις.

### Συμπτώματα και σημεία:

Εκδηλώνεται συνήθως με φαινόμενα οξείας καρδιακής κάμψης, δηλαδή:

- α. Δυσφορία
- β. Δύσπνοια με μορφή ταχύπνοιας
- γ. Βήχα παραγωγικό
- δ. Ταχυκαρδία
- ε. Κεντρική κυάνωση
- στ. Διάταση των φλεβών του τραχήλου
- ζ. Υγρούς ρόγχους στις βάσεις των πνευμόνων
- η. Πνευμονικό οίδημα.
- θ. Χορηγήστε ινωδογόνο αν υπάρχει διάχυτη αιμορραγία.
- ι. Υποπτευθείτε σωληναριακή νέκρωση αν δεν εμφανιστεί διούρηση: αντιμετωπίστε την με χορήγηση υγρών και ηλεκτρολυτών ή διύλιση (σε εξοπλισμένη μονάδα).
- ια. Τοποθετήστε μόνιμο καθετήρα κύστης και μετράτε τα ούρα κάθε ώρα. Συλλέγετε όλα τα ούρα για έλεγχο χροιάς.
- ιβ. Στείλτε δείγματα αίματος και ούρων του αρρώστου στο εργαστήριο για έλεγχο

παρουσίας ελεύθερης αιμοσφαιρίνης στο πλάσμα (ενδεικτικό ενδαγγειακής αιμόλυσης) και διάχυτης ενδαγγειακής πήξης. Επίσης, για προσδιορισμό των χρωστικών στα ούρα.

ιγ. Στείλτε τη φιάλη αίματος και δείγμα πρόσφατου αίματος του αρρώστου στην αιμοδοσία για έλεγχο συμβατότητας.

ιδ. Απαλλάξτε τον άρρωστο από το άγχος και την ανησυχία.

### **Πρόληψη:**

α. Χορηγείτε το αίμα με βραδύ ρυθμό.

β. Χορηγείτε συμπυκνωμένα ερυθρά (επιθυμητή ποσότητα αιμοσφαιρίνης-μικρός όγκος).

γ. Ελέγχετε και αναγράφετε την κεντρική φλεβική πίεση σε αρρώστους με καρδιακό νόσημα.

δ. Διατηρείτε τον άρρωστο σε καθιστή θέση.

### *Αντιμετώπιση:*

α. Διακόψτε τη μετάγγιση αμέσως και ειδοποιείτε το γιατρό.

β. Διατηρήστε την ενδοφλέβια γραμμή ανοικτή με διάλυμα 5% δεξτρόζης σε 0,5% διάλυμα NaCl.

γ. Τοποθετήστε τον άρρωστο σε ανάρροπη θέση και τα πόδια σε εξαρτημένη θέση.

δ. Χορηγήστε οξυγόνο και βρογχοδιασταλτικά.

ε. Εφαρμόστε τουρνικέ στα άκρα (περιχειρίδες, περιμηρίδες).

στ. Κάντε καρδιοτόνωση.

ζ. Ετοιμαστείτε για φλεβοτομή (αφαίμαξη).

η. Χορηγήστε διουρητικά (μανιτόλη) σύμφωνα με την ιατρική οδηγία.

θ. Παρακολουθείτε στενά την κεντρική φλεβική πίεση και τα ζωτικά σημεία.

ι. Παρέχετε συναισθηματική υποστήριξη στον άρρωστο και τους συγγενείς του. (Σαχίνη-Καρδάση Άννα, 2002)

### **5. Σηψαιμία**

Οφείλεται σε χορήγηση αίματος μολυσμένου με ψυχρόφιλα παθογόνα μικρόβια, γιατί αυτά πολλαπλασιάζονται πιο εύκολα στο ψύχος.

Συμπτώματα και σημεία:

(Εμφανίζονται μετά από χορήγηση των πρώτων 50 — 100 mL αίματος)

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

### **Πρόληψη:**

- α. Μην αφήνετε το αίμα να παραμένει χωρίς λόγο σε θερμοκρασία δωματίου πάνω από 30 min: επιταχύνει την ανάπτυξη μικροβίων.
- β. Μη θερμαίνετε τις φιάλες αίματος πριν από τη μετάγγιση.
- γ. Ελέγξτε το αίμα για παρουσία φυσαλίδων σέρα και αλλαγή της χροιάς του, πριν από τη μετάγγιση.
- δ. Χρησιμοποιείτε άσηπτη τεχνική.
- ε. Για μεγαλύτερη ασφάλεια χρησιμοποιείτε τη συσκευή αίματος όχι περισσότερο από 4 ώρες. Μην παρατείνετε τη χορήγηση αίματος για περισσότερο από 4 ώρες και μη βάζετε φάρμακα στο αίμα.

### **Αντιμετώπιση:**

- α. Διακόψτε τη μετάγγιση.
- β. Ζητήστε καλλιέργειες από το αίμα του δότη (και του δέκτη), στείλτε το υπόλοιπο αίμα της φιάλης στο εργαστήριο.
- γ. Αντιμετωπίστε τη σηψαιμία σύμφωνα με την ιατρική οδηγία: αντιβιοτικά, ενδοφλέβια χορήγηση υγρών, πρόσφατο αίμα, αγγειοσυσπαστικά, κορτικοστεροειδή.

## **6. Αναφυλακτική αντίδραση**

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

### Συμπτώματα και σημεία:

Εμφανίζονται μετά τη χορήγηση πολύ λίγων mL αίματος.

- α. Γενικευμένη ερυθρότητα
  - β. Βρογχόσπασμος με κοπιώδη αναπνοή
  - γ. Οπισθοστερνικός πόνος
  - δ. Λαρυγγικό οίδημα
  - ε. Καταπληξία (shock)
  - στ. Απώλεια συνείδησης
  - ζ. Βαριά γαστρεντρική δυσφορία με εμέτους και διάρροια (εμφανίζουν μερικοί άρρωστοι).
- Οι αντιδράσεις αυτές είναι συνήθως βαριές και δυνητικά θανατηφόρες.

### **Πρόληψη:**

Χορηγήστε αίμα που δεν έχει IgA ανοσοσφαιρίνες ή που αυτές έχουν αφαιρεθεί.

### Αντιμετώπιση:

- α. Διακόψτε τη μετάγγιση).
- β. Χορηγήστε αμέσως επινεφρίνη (συνήθως 0,4 mL διαλύματος 1:1.000, υποδόρια).
- γ. Χορηγήστε οξυγόνο και κορτικοστεροειδή.
- δ. Σε βαριά υπόταση χορηγήστε επινεφρίνη ενδοφλέβια (συνήθως 0,1 mL διαλύματος 1:1.000 επινεφρίνης αραιώνεται σε 10 mL διαλύματος NaCl 0,9% και χορηγείται σε περισσότερα από 5 min).
- ε. Σε καμιά περίπτωση δεν πρέπει να αρχίσει πάλι η μετάγγιση.(Σαχίνη-Καρδάση Άννα,2002)

## **7. Εμβολή αέρα**

Μπορεί να συμβεί όταν:

- α. Το αίμα χορηγείται με πίεση και έχει κενωθεί η φιάλη, οπότε ο αέρας εισέρχεται κατευθείαν στην κυκλοφορία.
- β. Ο ελαστικός σωλήνας κατά τη αλλαγή των φιαλών δεν έχει τελείως κενωθεί από τον αέρα.
- γ. Η έγχυση του αίματος γίνεται με τον άρρωστο σε θέση Trendelenburg, λόγω της δημιουργουμένης αρνητικής πίεσης μέσα στη φλέβα.

### Συμπτώματα και σημεία:

- α. Πόνος στο θώρακα

- β. Βήχας, αιμόπτυση
- γ. Δύσπνοια
- δ. Κυάνωση
- ε. Ανησυχία
- στ. Υπόταση
- ζ. Αδύνατος, συχνός σφυγμός.

### **Πρόληψη:**

- α. Αποφεύγετε την είσοδο αέρα στη φλέβα, ειδικά όταν αλλάζετε τη συσκευή αίματος.
- β. Εφαρμόζετε καλά τη βελόνα στη συσκευή, ώστε να εμποδίζεται η είσοδος αέρα.

### **Αντιμετώπιση:**

- α. Κλείστε το ρυθμιστή ροής της συσκευής.
- β. Τοποθετήστε τον άρρωστο σε ελαφρά Trendelenburg θέση, για να παγιδευτεί ο αέρας στις δεξιές κοιλότητες της καρδιάς.
- γ. Χορηγήστε οξυγόνο.

## **8. Μετάδοση νόσου**

Ηπατίτιδα Β ή C, AIDS, ελονοσία και σύφιλη, μπορούν να μεταδοθούν από το δότη στο δέκτη μέσω του μολυσμένου αίματος.

### **Πρόληψη:**

- α. Επιλέγετε τους δότες με πολύ προσοχή.
- β. Αποκλείστε δότες που έχουν ιστορικό ηπατίτιδας ή ίκτερου, είναι χρήστες ενδοφλέβιων ναρκωτικών ουσιών ή που η εργαστηριακή εξέταση του αίματός τους είναι θετική για το αντιγόνο ηπατίτιδας Β, το αντίσωμα έναντι του ιού της ηπατίτιδας C ή το αντίσωμα έναντι του ιού HIV (AIDS).

Μόνο το 50% του αίματος που διατίθεται για μετάγγιση ελέγχεται σήμερα με την μέθοδο NAT μοριακού ελέγχου, που είναι απαραίτητος για την αποτροπή μολύνσεων από λοιμώδεις νόσους (HIV, HCV, HBV), στη διάρκεια του 'ορολογικά σιωπηλού παραθύρου'.(Σαχίνη-Καρδάση Άννα,2002)

### 5.3 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ

Όλοι όσοι έχουν χαρακτηρίσει το αίμα σαν «το δώρο της ζωής» έχουν αναμφίβολα δίκιο αφού για πολλούς ασθενείς με οξέα χειρουργικά ή παθολογικά συμβατή μετάγγιση αίματος μπορεί στην κυριολεξία να είναι ο βασικός παράγοντας που θα ανακόψει την πορεία προς το θάνατο και θα τους κρατήσει στη ζωή,

Μεταγγίσεις αίματος γίνονται για ποικίλους λόγους στην κλινική πράξη όπως για αποκατάσταση και διατήρηση του ενδοαγγειακού όγκου, για αύξηση του παρερχομένου προς τους ιστούς οξυγόνου ή για βελτίωση της πηκτικής ικανότητας του αίματος. Ποικίλα είναι και τα προϊόντα του αίματος που χορηγούνται κατά τις μεταγγίσεις όπως το ολικό αίμα, παράγωγα του αίματος, αιμοπετάλια και πλάσμα.

Η μετάγγιση λοιπόν αποτελεί συχνά μια σωτήρια θεραπευτική παρέμβαση. Όμως όπως κάθε θεραπεία και η μετάγγιση εμπεριέχει σοβαρούς κινδύνους που σε σπάνιες περιπτώσεις μπορούν να αποβούν μοιραίοι για τον ασθενή.

Ιστορικά στοιχεία που έχουμε από το 1600 με τη μορφή κυρίως σκίτσων και εικόνων δείχνουν τις πρώτες προσπάθειες μεταγγισιοθεραπείας στις οποίες ο γιατρός χορηγεί με κάποιες πρωτόγονες συσκευές αίμα στον ασθενή απευθείας από ζώα ή άλλους ανθρώπους. Ο ρόλος του νοσηλευτή φαίνεται πως περιορίζονταν τότε απλώς στο να παρίσταται στη διαδικασία και να παρέχει φροντίδα στον πάσχοντα και θνήσκοντα άρρωστο. Η μεταγγισιοθεραπεία έγινε ιδιαίτερα δημοφιλής κατά τον 19<sup>ο</sup> αιώνα, που γίνονταν μόνο με άμεση χορήγηση από τη φλέβα του δότη στη φλέβα του δέκτη και εξακολουθούσε να αποτελεί μια αμιγώς ιατρική πράξη. Η ανάπτυξη όμως της τεχνολογίας κατά τις αρχές του 20<sup>ο</sup> αιώνα άλλαξε δραματικά τη μορφή της μεταγγισιοθεραπείας. Ο πλαστικός ασκός αίματος αντικατέστησε τη γυάλινη ανακυκλούμενη φιάλη, τελειοποιήθηκαν τα συντηρητικά και αντιπηκτικά και έγινε τελικά δυνατός ο διαχωρισμός και η αποθήκευση των στοιχείων του αίματος.

Δημιουργήθηκαν έτσι τα πρώτα Κέντρα και, Σταθμοί Αιμοδοσίας που σήμερα αποτελούν αναπόσπαστο τμήμα κάθε μεγάλου νοσηλευτικού ιδρύματος καθώς η παράλληλη ανάπτυξη των υπόλοιπων κλάδων της ιατρικής και ιδιαίτερα της χειρουργικής έχει αυξήσει δραματικά τις ανάγκες για μεταγγίσεις αίματος και παραγωγών.

Μέσα σ' αυτό το περιβάλλον, ο ρόλος του νοσηλευτή που αφορούσε αρχικά την υποστήριξη και φροντίδα του ασθενούς μεταβλήθηκε ουσιαστικά σε έργο που απαιτούσε επιπρόσθετες γνώσεις και ικανότητα. Ο νοσηλευτής είναι υπεύθυνος για τη

συνεδρία αιμοδοσίας με κύριες προτεραιότητες την εκλογή τον κατάλληλου δότη, τη φροντίδα του και την ασφάλεια του αίματος. Επιπλέον, μπορεί να προσφέρει, σημαντική βοήθεια στην εκπαίδευση τόσο νοσηλευτών όσο και άλλων συναφών κλάδων γύρω από τα προϊόντα του αίματος και τη χρήση τους.

Η αποστολή της τράπεζας αίματος στη σύγχρονη ιατρική περιλαμβάνει:

1. Επιλογή του δότη (καταλληλότητα).
2. Συλλογή του αίματος.
3. Έλεγχος του αίματος για μεταδοτικά νοσήματα.
4. Παρασκευή των προϊόντων τον αίματος.
5. Αποθήκευση.
6. Διατήρηση αρχείων.
7. Εκπαίδευση τον προσωπικού.
8. Έρευνα.

Στις πιο πάνω δραστηριότητες λαμβάνει ενεργό μέρος ο νοσηλευτής(Nagarayan SS,et al,2002).

#### **5.4 ΕΥΘΥΝΕΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΑΙΜΟΔΟΣΙΑΣ**

Σε μια σύγχρονη Μονάδα Αιμοδοσίας το προσωπικό διαφόρων κλάδων υγείας θα πρέπει να συντονίζει αποτελεσματικά τις προσπάθειες του που πάντα έχουν σαν τελικό στόχο την υποστήριξη προς τον πάσχοντα συνάνθρωπο. Ο Νοσηλευτής Αιμοδοσίας αποτελεί έναν σημαντικό κρίκο στην αλυσίδα αυτή. Ο ρόλος του είναι πραγματικά πολυδιάστατος και αφορά τους παρακάτω επιμέρους τομείς:

##### **1. Κλινικός Τομέας**

Από τη φύση του ο ρόλος κάθε νοσηλευτή είναι κατά εξοχήν κλινικός και στο χώρο της Αιμοδοσίας, έχει ιδιαίτερα σημαντικά κλινικά καθήκοντα που αφορούν τη φροντίδα του αιμοδότη και περιλαμβάνουν:

1. Τη συλλογή αίματος από τους αιμοδότες
2. Τις αφαιρέσεις (πλασμαφαιρέσεις, αιμοπεταλιοαφαιρέσεις) και
3. Τη φροντίδα των αιμοδοτών κατά και μετά την αιμοληψία.

Πιο συγκεκριμένα, ο νοσηλευτής συμμετέχει με τον υπεύθυνο γιατρό στον έλεγχο της ταυτότητας του αιμοδότη καθώς και, στην ορθή εφαρμογή των κριτηρίων επιλογής των αιμοδοτών. Είναι επίσης υπεύθυνος για τον ορθό τρόπο αιμοληψίας, για τη συνεχή παρακολούθηση του δότη και του ασκού συλλογής πατά τη διάρκεια της αιμοληψίας και τέλος για τη μετααιμοληπτική περίθαλψη του δότη.



Ο νοσηλευτής είναι αυτός που θα προσφέρει ψυχολογική υποστήριξη στον αιμοδότη για την απομάκρυνση του φόβου και του άγχους. Αυτός θα πρέπει να είναι γνώστης όλων των πιθανών κλινικών εκδηλώσεων της αντίδρασης του δότη κατά και αμέσως μετά την αιμοληψία. Οι αντιδράσεις αυτές κυμαίνονται από ήπιες (ωχρότητα, εφίδρωση, ταχυκαρδία) έως πολύ σοβαρές (σπασμοί, τετανία, θάνατος). Ο νοσηλευτής είναι ο πρώτος που έρχεται σε επαφή με μια τέτοια αντίδραση. Είναι αυτός που θα καλέσει άμεσα τον υπεύθυνο γιατρό της αιμοδοσίας ενώ παράλληλα θα δώσει και, τις πρώτες βοήθειες στον ασθενή (τοποθέτηση σε κατάλληλη θέση, συγκράτηση και διατήρηση ανοικτών αεροφόρων οδών σε σπασμούς). Η σημασία του ρόλου του νοσηλευτή αιμοδοσίας στην ελαχιστοποίηση των κινδύνων της διαδικασίας αυτής είναι προφανής δεδομένου ότι και τον μεμονωμένο συνάδερφο αιμοδότη προστατεύει και την εθελοντική αιμοδοσία, που είναι, μια πράξη με μεγάλη κοινωνική αξία, σαν θεσμό ενισχύει(Chatterji K,et al,2002).

### **Εργαστηριακός Τομέας**

Αν και ο τομέας αυτός καλύπτεται κατά ένα μεγάλο βαθμό από το εξειδικευμένο τεχνικό προσωπικό των τμημάτων αιμοδοσίας ο νοσηλευτής έχει ενεργό ρόλο:

1. Στην ταυτοποίηση των ομάδων αίματος και στις διασταυρώσεις.

Οι διασταυρώσεις μονάδων αίματος αποτελούν ένα μεγάλο μέρος του καθημερινού όγκου δουλειάς του.

2. Στην αποθήκευση και στον τακτικό έλεγχο των αποθηκευμένων προϊόντων της αιμοληψίας.

Ο καθημερινός έλεγχος συνθηκών αποθήκευσης των ασκών αίματος και των προϊόντων του (θερμοκρασία ψυγείων, ημερομηνία λήξης, λειτουργία ανακινητήρων αιμοπεταλίων) είναι επίσης ένα από τα βασικά καθήκοντα του νοσηλευτή αιμοδοσίας(Potok D,2005).

### **3. Κοινωνικός Τομέας**

.Η προσέλκυση αιμοδοτών για την κάλυψη των τεράστιων αναγκών της χώρας μας σε αίμα αποτελεί ασφαλώς ευθύνη όλων των εργαζόμενων στο χώρο της Αιμοδοσίας. Ο νοσηλευτής όμως διαθέτει όλες τις απαραίτητες γνώσεις και δεξιότητες για να είναι ιδιαίτερα αποτελεσματικός και στον τομέα αυτό.

Η ικανότητα επικοινωνίας που αναπτύσσει ο νοσηλευτής χάρη στη συνεχή καθημερινή επαφή του με τους αιμοδότες αποτελεί μεγάλο όπλο στον αγώνα της διατήρησης των υπάρχοντων αλλά και της προσέλκυσης νέων αιμοδοτών κυρίως από το χώρο του συγγενικού περιβάλλοντος των ασθενών.

Εξάλλου, οι καλές συνθήκες αιμοδοσίας δημιουργούν θετική εμπειρία στους αιμοδότες και καθιστούν και τους ίδιους προπαγανδιστές και της ιδέας της εθελοντικής αιμοδοσίας.

Η οργάνωση από τους νοσηλευτές εθελοντικής αιμοδοσίας σε κινητές μονάδες παίζει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη του εθελοντισμού στην αιμοδοσία. Ο νοσηλευτής διαθέτει το απαραίτητο γνωστικό υπόβαθρο αλλά και τις οργανωτικές ικανότητες για να συμβάλει σημαντικά και στην επίτευξη αυτού του σκοπού([www.blood.gr](http://www.blood.gr),2004).

#### **4. Τομέας Διαχείρισης/Οργάνωσης της Αιμοδοσίας**

Η διακίνηση του αίματος και των παραγώγων του από το Τμήμα Αιμοδοσίας προς τα υπόλοιπα τμήματα του νοσοκομείου είναι τομέας ιδιαίτερα νευραλγικός.

Ο ρόλος του νοσηλευτή αιμοδοσία εδώ είναι εξαιρετικά σημαντικός καθώς θα πρέπει να φροντίζει:

- Να έχει ανά πάσα στιγμή διαθέσιμες μονάδες αίματος για την κάλυψη οποιασδήποτε επείγουσας ανάγκης αλλά και των προγραμματισμένων μεταγγίσεων
- Να θέτει τις προτεραιότητες για την εξυπηρέτηση των επειγόντων περιστατικών
- Να τηρεί ενυπόγραφο κατάλογο των διακινουμένων από την αιμοδοσία προς τα τμήματα μονάδων αίματος
- Για την ασφαλή διακίνηση των μονάδων αίματος και παραγώγων του από την Αιμοδοσία προς τα τμήματα
- Για τη δημιουργία και διατήρηση καλών σχέσεων συνεργασίας με τις Μονάδες Αιμοδοσίας των άλλων νοσηλευτικών ιδρυμάτων(World Health Organization,2004).

#### **5. Συμπεράσματα**

Η αποτελεσματική και ασφαλής λειτουργία ενός σύγχρονου Τμήματος Αιμοδοσίας εξαρτάται άμεσα από τη συνεργασία διαφόρων επαγγελματιών του χώρου της υγείας.

Ανάμεσα σε αυτούς, ο νοσηλευτής αιμοδοσίας με τον πολυδιάστατο ρόλο του,

κατέχει ασφαλώς μια ξεχωριστή θέση και αποτελεί' ένα από τα βασικότερα στοιχεία της ανθρώπινης υποδομής του. Έχει ενεργό συμμετοχή σε όλα σχεδόν τα επίπεδα της καθημερινής δουλειάς του τμήματος φροντίζοντας παράλληλα τόσο για την ασφάλεια του αιμοδότη όσο και για την ασφαλή φύλαξη και διακίνηση του αίματος και των παραγώγων του. Πέραν όμως αυτού, αποτελεί και τον συνδετικό κρίκο του τμήματος τόσο με τα υπόλοιπα τμήματα του νοσοκομείου όσο και με το σύνολο της κοινωνίας(Rosel SD,2005).

### **Έγκαιρη αναγνώριση και αντιμετώπιση ανεπιθύμητων συμβάντων κατά τη μετάγγιση**

Η μετάγγιση αίματος αποτελεί συνήθως ασφαλή θεραπευτική μέθοδο. Θεωρητικά, κάθε μετάγγιση αίματος θα μπορούσε να πραγματοποιηθεί με μηδενικό κίνδυνο εφόσον λαμβάνεται υπ' όψιν το σύνολο των πληροφοριών των σχετιζόμενων τόσο με το συγκεκριμένο, υπό χορήγηση προϊόν, όσο και με τις ιδιαιτερότητες του λήπτη.

Ως ανεπιθύμητη συνεπεία της αιμοθεραπείας, πρέπει να χαρακτηρίζεται κάθε κλινική εκδήλωση ή εργαστηριακό εύρημα, η εμφάνιση του οποίου συνδέεται άμεσα ή έμμεσα με τη χορήγηση αίματος, ή προϊόντος αυτού και γίνεται γνωστό κατά τη διάρκεια ή λίγο μετά το πέρας της ή ακόμα και μήνες ή και χρόνια μετά.

Οι οξείες αιμολυτικές αντιδράσεις πατά τη μετάγγιση είναι ασυνήθεις και σπάνια είναι αρκετά σοβαρές ώστε να απειλούν τη ζωή. Οι αντιδράσεις αυτές προκαλούνται από αντισώματα που κυκλοφορούν στο αίμα του λήπτη που συνδέονται με επιφανειακά αντιγόνα ABO και άλλων συστημάτων των ερυθροκυττάρων του δότη. Με τα αντισώματα αυτά συνδέεται στη συνέχεια το συμπλήρωμα και έτσι είναι δυνατό να προκληθεί ταχεία ενδοαγγειακή αιμόλυση. Μια μονάδα συμπυκνωμένων ερυθρών είναι δυνατόν να αιμολυθεί σε διάστημα μικρότερο της μιας ώρας. Η καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων (αιμόλυση) προκαλεί μια σοβαρή συστηματική φλεγμονώδη απάντηση, που είναι δυνατό να συνοδεύεται από υπόταση και μπορεί να προκαλέσει προοδευτικά πολυοργανική ανεπάρκεια.

Αυτός ο τύπος αντίδρασης κατά τη μετάγγιση είναι συνήθως αποτέλεσμα σειράς λαθών εξαιτίας της μετάγγισης ασυμβάτου (κατά ABO κ.λπ.) αίματος.

## **ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΣΕ ΜΑΖΙΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ**

Σε περιπτώσεις μαζικών μεταγγίσεων μπορούν να αναπτυχθούν:

1. μεταβολικά προβλήματα (υπερκαλιαιμία)
2. τοξική δράση κιτρικών (ναυτία, εμετός, παραισθήσεις, κράμπες, τετανία, ταχυαρρυθμίες που σχετίζονται με την προκαλούμενη υπασβεστιαιμία)
3. υποθερμία από τη μαζική χορήγηση ατελώς αποψυγμένου αίματος. Εργαστηριακός έλεγχος προς την κατεύθυνση των ανωτέρω διαταραχών (που περιλαμβάνει οπωσδήποτε και πηκτιλογικό έλεγχο) αποτελεί επιβεβαιωτικό στοιχείο σε περιπτώσεις ισχυρής κλινικής υποψίας και κατευθύνει την περαιτέρω αιτιολογική θεραπεία.

Εκτός από τις άμεσες αντιδράσεις, υπάρχει και η πιθανότητα των όψιμων αντιδράσεων.

Ως όψιμες χαρακτηρίζονται οι αντιδράσεις που εμφανίζονται 72 ώρες μετά την έναρξη της μετάγγισης έως λίγες εβδομάδες, μήνες ή και χρόνια μετά το πέρας της.

Αναφέρονται επιγραμματικά:

- Η όψιμη αιμολυτική αντίδραση που εκδηλώνεται με ήπια αναιμία
- Η μετάδοση λοιμωδών νοσημάτων
- Η αντίδραση μοσχεύματος έναντι ξενιστή (GVHD)
- Η αιμοσιδήρωση (Wintrobe's Clinical Hematology, 1998).



## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6**

## 6.1 ΤΑ ΕΠΩΔΥΝΑ ΠΡΟΣΩΠΑ ΤΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

### ΤΑ ΙΔΙΑΙΤΕΡΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΕΝΗΛΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

Η πρόοδος στην τεχνολογία και στην ιατρική επιστήμη έχουν αυξήσει το προσδόκιμο επιβίωσης ασθενών με μεσογειακή αναιμία. Για το λόγο αυτό πρέπει να ληφθούν υπόψη θέματα που αφορούν ενηλίκους ασθενείς όπως η γονιμότητα, οι επαγγελματικές ευκαιρίες, η κοινωνική ασφάλιση και διαβίωση με μία χρόνια νόσο. Η μεσογειακή αναιμία είναι συγγενής νόσος και για πολλά χρόνια το προσδόκιμο επιβίωσης της σε μικρό ποσοστό ξεπερνούσε την περίοδο ενηλικίωσης των ασθενών. Έτσι αντιμετωπίζεται σαν παιδιατρική νόσος σε παιδιατρικά ιδρύματα συχνά σε εξειδικευμένα κέντρα. Δυστυχώς τα κέντρα αυτά που έχουν εγκαθιδρυθεί σε παιδιατρικά νοσοκομεία δεν είναι εξοπλισμένα κατάλληλα για τις αυξανόμενες, ποικίλες και διαφορετικές ανάγκες ενός ενηλίκου ασθενούς. Θάλαμοι επείγουσας νοσηλείας, η εισαγωγή σε νοσοκομεία ενηλίκων και μία ολοκληρωμένη φροντίδα υγείας για τους ενήλικες ασθενείς αποτελεί τη σύγχρονη πρόκληση(Ann NY, Acad Sci, 2005). Το 44% των ασθενών πλέον σε Η.Π.Α. και Καναδά είναι ενήλικες ενώ το ποσοστό αυτό εκτιμάται σε πολύ μεγαλύτερο σε χώρες με οργανωμένα προγράμματα πρόληψης νέων γεννήσεων όπως η Ελλάδα και η Ιταλία(Olivieri NF, 1994 Berdoussi H, 2005). Με την ενηλικίωση οι πάσχοντες μπορεί να έχουν ενδυναμωθεί από τις εμπειρίες τους έως τότε ή να έχουν αναπτύξει έντονη αίσθηση αναπηρίας, αδυναμίας και ντροπής για την πάθησή τους. Τέτοια ιδιαίτερα συναισθήματα εξαρτώνται από τον τρόπο με τον οποίο αντιμετώπισαν τη νόσο κατά τη διάρκεια της παιδικής τους ηλικίας και της ενήβωσης(Clemente C, et al, 2003). Ιατρικά προβλήματα που ανακύπτουν κατά τη διάρκεια της ενήλικου ζωής των πασχόντων τις περισσότερες φορές δεν υπάρχουν μεταξύ των παιδιατρικών ασθενών, ενώ ειδικοί ιατροί για τα προβλήματα αυτά δεν είναι εξοικειωμένοι με τη νόσο της μεσογειακής αναιμίας και την αντιμετώπιση αυτής. Έτσι συχνά οι πάσχοντες αντιμετωπίζουν πρόβλημα στην ολοκληρωμένη φροντίδας τους. Τέτοια προβλήματα που ανακύπτουν στην ενήλικη ζωή είναι η πρώιμη οστεοπόρωση,

επιλεγμένα καρδιολογικά προβλήματα, ανεπάρκεια πολλαπλών οργάνων και η αντιμετώπιση του πόνου(Jensen CE,Tuck CM,1997). Ακόμα πιο πολύπλοκο πρόβλημα αποτελεί η γονιμότητα των ασθενών, η επιθυμία για τεκνοποίηση και η κύηση. Ειδικοί γυναικολόγοι δεν υπάρχουν στα παιδιατρικά νοσοκομεία ενώ αυτοί που συνήθως απευθύνονται οι πάσχοντες δεν έχουν την κατάλληλη εκπαίδευση για να αντιμετωπίσουν τους πάσχοντες(Wonke B,et al,1998).

Εκτός από τα ιατρικά προβλήματα για τους ενήλικους ασθενείς ανακύπτουν και ψυχοκοινωνικά προβλήματα. Βασικό πρόβλημα αποτελεί η εκμετάλλευση επαγγελματικών ευκαιριών. Η διάθεση για τη συζήτηση της νόσου με το μελλοντικό εργοδότη ή τους συνεργάτες παίζει σημαντικό ρόλο στην εύρεση εργασίας. Επίσης τα ωράρια μεταγγίσεων και της εργασίας πρέπει να προσαρμόζονται στις υγειονομικές τους ανάγκες ώστε να μη δυσχεραίνουν την επαγγελματική ζωή του ασθενούς. Τέλος η συχνή αλλαγή εργασίας ή η αυτοαπασχόληση αποτελεί ιδιαίτερη πρόκληση για τον πάσχοντα που χρήζει συνεχούς ιατροφαρμακευτικής κάλυψης(Politis C,1998).

Ακόμα δύσκολο κομμάτι στην αντιμετώπιση των ενήλικων ασθενών με μεσογειακή αναιμία είναι η ψυχολογική τους κάλυψη. Συχνά αντιμετωπίζουν πρόβλημα στη δημιουργία διαπροσωπικών σχέσεων, αναλόγως του βαθμού που έχουν συνηθίσει να συζητούν για τη νόσο τους. Είναι δύσκολο για τον πάσχοντα να αποκρύψει τη νόσο από το στενό του κοινωνικό περιβάλλον λόγω των έντονων απαιτήσεων σε χρόνο και πόρους για την αντιμετώπισή της. Έτσι η προσπάθεια δημιουργίας σχέσεων χωρίς την αποκάλυψη της νόσου πέρα από ανειλικρινείς και άρα μη στέρεες είναι βέβαιο ότι θα καταλήξουν σε αποτυχία. Αυτό οδηγεί πολλούς ασθενείς σε αισθήματα αποξένωσης από τον κοινωνικό τους περίγυρο και απαξίωσης. Επίσης λόγω των συχνών φιλικών σχέσεων που αναπτύσσονται μεταξύ των πασχόντων οι ασθενείς συχνά έρχονται αντιμέτωποι με την απώλεια κάποιου προσφιούς τους προσώπου από το στενό τους κοινωνικό κύκλο. Συχνά αυτό ακολουθείται από συναισθήματα ενοχής του επιζώντα αλλά και φόβου για το μέλλον του. Τέλος σπάνια οι ασθενείς συζητούν την πιθανή προοπτική θανάτου τους. Αυτό όπως επίσης και η συχνή έλλειψη συμμόρφωσης στη θεραπεία τους αποτελούν ένδειξη άρνησης της κατάστασης που συνοδεύει τη νόσο τους. Υπάρχει λοιπόν πληθώρα ψυχολογικών προβλημάτων των ασθενών που χρήζουν αντιμετώπισης από εξειδικευμένες ομάδες υποστήριξης και εκπαίδευσης που να απευθύνονται στους ενήλικους ασθενείς(Ratip S,et al,1996).

Η μελέτη(LM Comragno,2005) της αντιμετώπισης των ασθενών σε παιδιατρικό νοσοκομείο ή σε μονάδες ενηλίκων έχει αποκαλύψει προβλήματα και πλεονεκτήματα και για τις δύο μεθόδους. Το μείζον πρόβλημα σε ένα παιδιατρικό νοσοκομείο είναι να καλύψει του ενήλικες ασθενείς με ιατρικά προβλήματα που αφορούν τις μεγαλύτερες ηλικίες όπως η οστεοπόρωση, η υπογονιμότητα και η αντιμετώπιση του πόνου. Συχνά επίσης πολλές εξειδικευμένοι ιατροί η τμήματα του νοσοκομείου δεν εξυπηρετούν ενήλικες ασθενείς. Έτσι δεν υπάρχει τμήμα επειγόντων περιστατικών κατάλληλο για τους ενήλικες ενώ το καρδιολογικό, ακτινολογικό και άλλα τμήματα του νοσοκομείου δεν τους καλύπτουν. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα ο ασθενής να μην παρακολουθείται οργανωμένα και ολοκληρωμένα από ένα κέντρο, αλλά ενώ παρακολουθείται για την κύρια νόσο του στο κέντρο από τον ειδικευμένο αιματολόγο οφείλει να πάει σε άλλα νοσοκομεία η κέντρα για την υπόλοιπη παροχή υπηρεσιών φροντίδας υγείας που χρειάζεται. Συχνά μάλιστα εκεί παρότι υπάρχουν εξειδικευμένοι ιατροί για την αντιμετώπιση της νόσου του αυτοί δεν έχουν επαρκή εμπειρία πάνω στη μεσογειακή αναιμία. Επίσης οι ενήλικοι ασθενείς σε ένα παιδιατρικό νοσοκομείο αντιμετωπίζουν συχνά και άλλα προβλήματα. Πολλές φορές δεν αναγνωρίζονται από το προσωπικό σαν ασθενείς που έχουν τα ίδια δικαιώματα με έναν παιδιατρικό ασθενή. Υπάρχει ελαττωμένος σεβασμός στην ιδιωτικότητα και την προσωπική ζωή του ασθενούς δυσανάλογος προς την ηλικία τους ενώ συχνά αντιμετωπίζονται και ιός μη ικανά άτομα να συμμετάσχουν στη λήψη αποφάσεων που αφορούν τη φροντίδα της υγείας τους. Τέλος αν αυτοί οι ασθενείς έχουν τάση να προβάλλουν τις απόψεις τους αντιμετωπίζονται από το προσωπικό ως «δύσκολοι» ασθενείς.

Από την άλλη σε ένα νοσοκομείο ενηλίκων υπάρχουν όλες αυτές οι παροχές φροντίδας υγείας που απαιτούνται για την αντιμετώπιση του ασθενούς. Έτσι δε δημιουργούνται προβλήματα όσον αφορά την νοσοκομειακή νοσηλεία του ασθενούς όποτε κρίνεται απαραίτητο ούτε και η πρόσβασή του στις κατάλληλες εξειδικεύσεις. Όμως στα νοσοκομεία ενηλίκων δεν υπάρχει κάποιος ιατρός εξειδικευμένος στα προβλήματα υγεία και τις απαραίτητες θεραπείες που σχετίζονται με τη νόσο. Ακόμα και όταν ολ ιατροί που αντιμετωπίζουν τους ασθενείς έχουν τη διάθεση για επικοινωνία με ένα εξειδικευμένο ιατρό στα προβλήματα των πασχόντων από ένα εξειδικευμένο παιδιατρικό κέντρο αυτό συνήθως εμποδίζεται από την έλλειψη χρόνου και πόρων που συχνά υπάρχει στα νοσοκομεία παροχής γενικών υπηρεσιών φροντίδας υγείας.

Σημαντικό ρόλο στη λήψη αποφάσεων πολιτικής φροντίδας υγείας παίζει σήμερα



και η ποιότητα ζωής (quality of life, QOL) που εξασφαλίζεται σε κάθε πάσχοντα. Ως ποιότητα ζωής ο ΠΟΥ ορίζει την αίσθηση του ατόμου στη ζωή μέσα στο πλαίσιο των πολιτισμικών και αξιακών συστημάτων όπου διαβιεί και σε σχέση με τους στόχους τις προσδοκίες, τα πρότυπα και τις ανησυχίες του. Είναι μία ευρεία έννοια που επηρεάζεται με πολύπλοκο τρόπο από την φυσική υγεία, την ψυχολογική κατάσταση, τις προσωπικές πεποιθήσεις, τις κοινωνικές σχέσεις και την αλληλεπίδραση με προεξέχοντα χαρακτηριστικά του περιβάλλοντός του. Ο ίδιος ο ασθενής μπορεί να περιγράψει την ίδια έννοια με πολύ απλούστερο τρόπο, «την ευκαιρία να έχει εργασία, να παντρευτεί και να αποκτήσει παιδιά». Το τι αποτελεί ένα αποδεκτό επίπεδο ποιότητας ζωής εξαρτάται επίσης από το πολιτισμικό περιβάλλον, την ηλικία και την πολύπλοκη αλληλεπίδραση κοινωνικού, περιβαλλοντικού και πνευματικού υποβάθρου του ατόμου([www.who.int/evidence/assessment-instruments/QOL/index.htm](http://www.who.int/evidence/assessment-instruments/QOL/index.htm),2005).

Κύρια σημεία που μπορεί να επηρεάσουν την ποιότητα ζωής των πασχόντων από αιμοσφαιρινοπάθειες είναι κλινικά και ψυχολογικά όπως, η επίδραση της διάγνωσης και της θεραπείας στη σταθερότητα της οικογένειας και στη δυναμική της, η ύπαρξη μιας χρόνιας κατάστασης που διαφοροποιεί τον πάσχοντα, η εξωτερική εμφάνιση λόγω των οστικών παραμορφώσεων και το κοντό ανάστημα που οδηγούν σε χαμηλή αυτοεκτίμηση. Επιπλέον οι συχνές νοσηλείες, η καθυστέρηση ή πλήρης απουσία σεξουαλικής δραστηριότητας και η υπογονιμότητα, οι σοβαρές κλινικές επιπλοκές και τέλος η αβεβαιότητα για το μέλλον και η αδυναμία για μακροπρόθεσμο σχεδιασμό(Politis C,1998 Georganta ET,1990). Η φυσική εμφάνιση φαίνεται ότι παίζει μεγάλο ρόλο στους πάσχοντες από αιμοσφαιρινοπάθειες όπως φάνηκε από σύγκριση με άτομα που έπασχαν από αιμορροφιλία. Η αιμορροφιλία είναι επίσης χρόνια συγγενής πάθησης που συχνά απαιτεί επαναλαμβανόμενες νοσηλείες και δημιουργεί αίσθημα ότι κάποιος είναι πιο ευάλωτος και μπορεί να πεθάνει ευκολότερα από τους συνομήλικούς του αλλά δεν επηρεάζει την εμφάνιση. Σχεδόν τα μισά από τα παιδιά που έπασχαν από μεσογειακή αναιμία με αντίστοιχες αλλαγές στη φυσική τους εμφάνιση εμφάνιζαν προβλήματα στις κοινωνικές τους σχέσεις σε αντίθεση με μόλις το 28% των πασχόντων από αιμορροφιλία. Το ποσοστό των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία με παρόμοια προβλήματα ήταν τριπλάσιο σε σχέση με υγιή άτομα(Tsiandis J,et al,2003).

Από την άλλη φαίνεται ότι αν ολοκληρωθεί η ενηλικίωση των πασχόντων κατά πλήρη και αποδοτικό τρόπο, εμφανίζουν μεγαλύτερη ικανότητα κοινωνικής

προσαρμογής, υψηλότερη αυτοεκτίμηση και υψηλότερη βαθμολογία στην περιγραφή του εαυτού τους σε σχέση με τα υγιή άτομα στα ειδικά ερωτηματολόγια. Πρόβλημα στη διαδικασία ωρίμανσης του ατόμου μπορεί να αποτελέσει η υπερπροστατευτική αντίδραση των γονέων έναντι του πάσχοντος. Η χρόνια νόσος και η αντιμετώπισή της τείνει να παρατείνει την εξάρτηση από την οικογένεια. Επίσης η ανησυχία και το άγχος των γονέων μπορεί να οδηγήσουν στο περιορισμό των δραστηριοτήτων του παιδιού ή του εφήβου που αλληλεπιδρά συγκρουσιακά με τη φυσιολογική τάση για ανεξαρτητοποίηση και αυτονομία(Zani B,et al,1995). Δεν είναι μόνον οι ψυχοκοινωνικοί παράγοντες που επηρεάζουν την ποιότητα της ζωής των πασχόντων από αιμοσφαιρινοπάθειες αλλά και ολ απαιτήσεις για την αντιμετώπιση της νόσου. Οι τακτικές εξετάσεις, μεταγγίσεις αίματος και η κοπιώδης θεραπεία αποσιδήρωσης με τη συνεχή ολονύχτια έγχυση δεσφερριτοξαμίνης είναι για τον πάσχοντα, ιδίως στην πρώιμη παιδική ηλικίας μια τρομακτική και αγχογόνος εμπειρία(Dragonas T,et al,1996).

Μάλιστα δεν εμφανίζουν προβλήματα που επηρεάζουν την ποιότητα της ζωής τους μόνον οι πάσχοντες από μείζονα μεσογειακή αναιμία, αλλά και οι πάσχοντες από ενδιάμεση μορφή της νόσου που δε χρήζουν τόσο τακτικής ιατρικής παρακολούθησης και παρέμβασης. Η επίδραση στην QOL φαίνεται ότι είναι παρόμοια μεταξύ των δύο ομάδων ασθενών. Τα συχνότερα αναφερόμενα προβλήματα είναι η δημιουργία αισθημάτων άγχους, κατάθλιψης, η ανησυχία για τη συνολική κατάσταση υγείας του ατόμου και οι ενδείξεις για πρόσφατη επιδείνωση της κατάστασης της υγείας τους(Pakbaz Z,et al,2005) (πίνακας).

Η οργάνωση και η πρόσβαση στις απαιτούμενες διαγνωστικές και θεραπευτικές παρεμβάσεις παίζει λοιπόν σημαντικό ρόλο στον τελικό καθορισμό της QOL των ασθενών.

### Πίνακας

Η συχνότητα(%) προβλημάτων ανά διάσταση QOL μετρίων ή σοβαρών σε μεταγγιζόμενους πάσχοντες από μείζων και ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία αντίστοιχα.

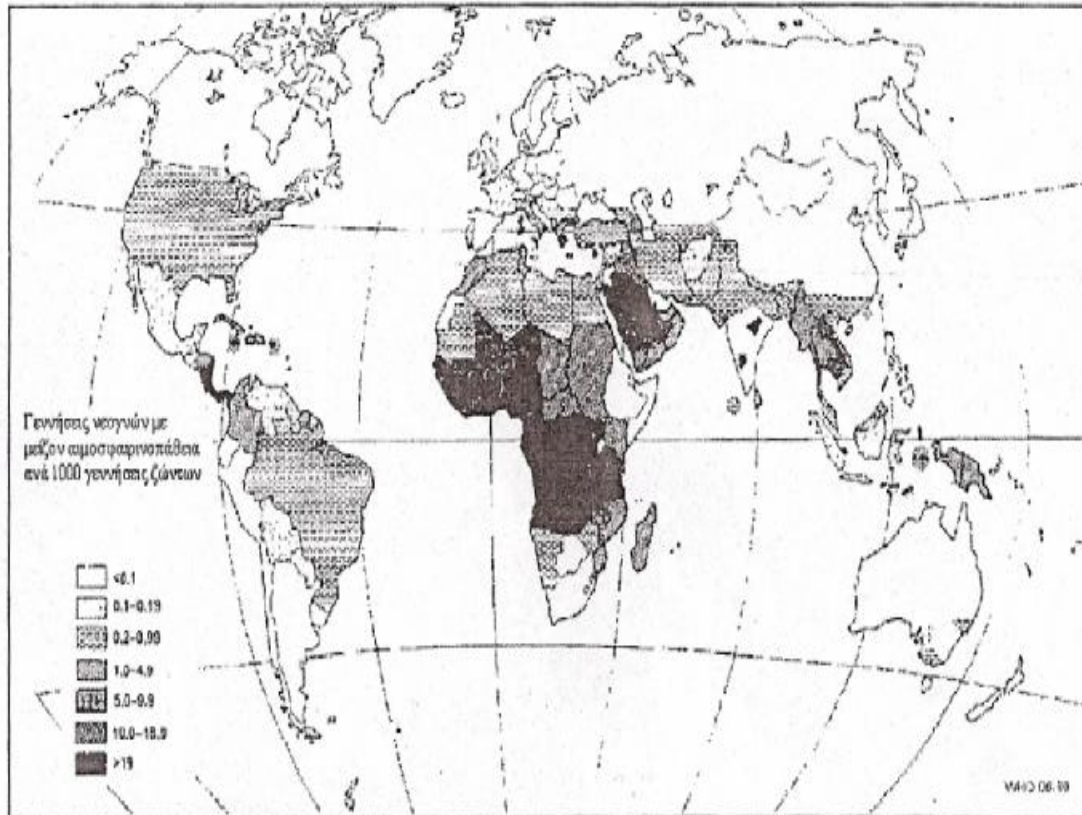
διάσταση QOL	μεταγγιζόμενοι		με μεταγγιζόμενοι	
	μέτρια	σοβαρά	μέτρια	σοβαρά
φυσική κατάσταση	13,8	6,9	10,5	10,5
καθημερινή δραστηριότητα	17,2	3,4	15,8	5,3
συναισθήματα	20,7	17,2	10,5	31,6
κοινωνικές δραστηριότητες	6,9	3,4	5,3	5,3
πόνος	20,7	13,8	21,1	5,3
συνολική κατάσταση υγείας	27,6	10,3	42,1	0,0
μεταβολή στο επίπεδο υγείας	41,4	13,8	26,3	0,0
κοινωνική υποστήριξη	24,1	13,8	21,1	5,3
QOL	27,6	6,9	26,3	0,0



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

## 7.1 ΓΕΝΝΕΤΙΚΗ ΠΛΗΘΥΣΜΟΥ ΣΤΟΝ ΕΛΛΑΔΙΚΟ ΧΩΡΟ

Στην Ελλάδα η κατανομή των κληρονομούμενων διαταραχών της αιμοσφαιρίνης έχει καταγραφεί σε μεγάλο βαθμό, αν και η μετακίνηση των πασχόντων προς τα αστικά κέντρα όπου υπάρχει καλύτερη υγειονομική κάλυψη αλλοιώνει την εικόνα (Angastiniotis, M, 1998). Ανάμεσα σε διαφορετικές γεωγραφικές περιοχές υπάρχει σημαντική διαφορά στην συχνότητα φορέων των αιμοσφαιρινοπαθειών. Μεγαλύτερη συχνότητα για τη β μεσογειακή αναιμία και τη δρεπανοκυτταρική νόσο παρουσιάζουν αντίστοιχα τα νησιά του Αιγαίου (13,49%) και η Ήπειρος (1,76%). Αντίθετα μικρότερη συχνότητα εμφανίζουν η Δυτική Μακεδονία (4,67%) και η Θράκη (0,29%) αντίστοιχα (Σχίζας Ν., Τέγος Κ) (πίνακας). Η διαφοροποίηση στην κατανομή των φορέων είναι ακόμα μεγαλύτερη αν εξεταστεί σε πιο τοπικό επίπεδο.



Εικόνα 2. παγκόσμια κατανομή γεννήσεων νεογνών με αιμοσφαιρινοπαθεια<sup>2</sup>

Πίνακας 5. Συχνότητα ετεροζυγωτών των κυριότερων αιμοσφαιρινοπαθειών ανά γεωγραφικό διαμέρισμα στην Ελλάδα

Γεωγραφικό Διαμέρισμα	Συχνότητα % φορέων β Μεσογειακής Αναιμίας	Συχνότητα % φορέων δρεπανοκυτταρικής νόσου
Πελοπόννησος	10,81	1,24
Στερεά Ελλάδα - Εύβοια	9,42	0,72
Θεσσαλία	12,88	1,59
Ήπειρος	8,93	1,76
Δυτική Μακεδονία	4,67	0,46
Κεντρική και Ανατολική Μακεδονία	6,66	1,42
Θράκη	5,51	0,29
Κρήτη	6,86	0,55
Νησιά Αιγαίου	13,49	0,69
Νησιά Ιονίου	12,85	0,77

## 7.2 ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΠΟΛΙΤΙΚΗΣ ΥΓΕΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΥΡΩΠΗ

Από την αναφορά του ΠΟΥ το 1988 για της κληρονομούμενες διαταραχές της αιμοσφαιρίνης είχαν αναπτυχθεί εργαλεία για την ανίχνευση και την αντιμετώπιση της νόσου(The Haemoglobinopathies in Europe,1988). Βάσει αυτών των οδηγιών έχει δημιουργηθεί στη Δανία ιστοσελίδα που παρέχει πληροφορίες σε 17 γλώσσες για τη νόσο ενώ στο Ηνωμένο Βασίλειο μέσω του εθνικού προγράμματος ανίχνευσης της δρεπανοκυτταρικής νόσου και των μεσογειακών συνδρόμων έχουν αναπτυχθεί ακόλουθα προγράμματα:([www.nsc.nhs.uk](http://www.nsc.nhs.uk),Modell B.,et al,2001)

- ∅ Πρότυπο και κατευθυντήριες γραμμές για τη λειτουργία εργαστηρίων που ασχολούνται με τα δρεπανοκυτταρικά και τα μεσογειακά σύνδρομα

- ∅ Εθνικές κατευθυντήριες γραμμές για την αντιμετώπιση της μεσογειακής αναιμίας

- ∅ Μέθοδοι για τη χαρτογράφηση σε τοπική κλίμακα δεικτών για τις απαιτούμενες υπηρεσίες υγείας

- ∅ Εκπαιδευτικό πρόγραμμα για τους επαγγελματίες υγείας για τη δρεπανοκυτταρική νόσο και τα μεσογειακά σύνδρομα

- ∅ Ηλεκτρονικό σύστημα πληροφόρησης για τους επαγγελματίες υγείας τους ασθενείς και την υπόλοιπη κοινότητα γύρω από της κληρονομούμενες διαταραχές

- ∅ Μέθοδος για την παρακολούθηση των προσφερόμενων υπηρεσιών φροντίδας υγείας στους πάσχοντες από δρεπανοκυτταρική νόσο και μεσογειακά σύνδρομα

## **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ**

Την τελευταία τριακονταετία στις προηγμένες υγειονομικά χώρες έχουν γίνει σημαντικές στην πρόληψη και στην θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας. Συστηματικά προγράμματα πρόληψης απέδειξαν την δυνατότητα εξαφάνισης της νόσου στις μελλοντικές γενιές. Αντίθετα η θεραπευτική αντιμετώπιση των αρρώστων, παρουσιάζει ακόμα δισεπίλυτα προβλήματα όπως το συνεχώς αυξανόμενο κόστος και η δυσκολία των ασθενών να ακολουθήσουν την θεραπεία της νόσου και τις επιπλοκές της. Αυτό συμβαίνει ιδιαίτερα στις αναπτυσσόμενες χώρες όπου υπάρχει μεγάλος αριθμός ασθενών. Έτσι το ενδιαφέρον του Π.Ο.Υ και άλλων διεθνών οργανισμών θα πρέπει να επεκταθεί και στην αντιμετώπιση των συνδρόμων μεσογειακής αναιμίας. Βασικό στοιχείο είναι να αναζητηθούν οι πιο αποτελεσματικοί τρόποι αντιμετώπισης της νόσου αυτής, ανάλογα με τις κοινωνικοοικονομικές δυνατότητες κάθε χώρας.



## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η πτυχιακή εργασία αφορά στην πρόληψη της μεσογειακής αναιμίας, αναλύοντας τη φύση της νόσου καθώς και τις μορφές της. Παρουσιάζονται τα συμπτώματα, οι επιπλοκές, η διάγνωση της νόσου καθώς και η θεραπευτική αντιμετώπιση. Παραθέτεται επίσης η αποτελεσματικότητα του προγράμματος πρόληψης και προγεννητικού ελέγχου.

Σκοπός της εργασίας είναι η αφύπνιση και η ευαισθητοποίηση των φορέων υγείας στα προληπτικά μέτρα μέσα στις δυνατότητες της χώρας. Επιπλέον τονίζεται η σπουδαιότητα της νοσηλευτικής επιστήμης στην εξάλειψη της νόσου καθώς και η βαθύτερη ενημέρωση για το κληρονομικό νόσημα αυτό που πλήττει τις Μεσογειακές χώρες. Τέλος θα πρέπει να σημειωθεί ότι το πρόβλημα αυτό δεν είναι άλυτο με τη βοήθεια της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας που χρήζει άμεση βοήθεια.

## ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ 1

Ασθενής θήλυ 33 ετών πάσχει από Ομόζυγη Β Μεσογειακή Αναιμία, από γονείς που έχουν και οι δύο στίγμα.

Γεννήθηκε στην Αθήνα στις 23 Μαΐου 1975. Έχει ομάδα αίματος A RH(+). Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 8 μηνών με Hb 8,7 και Ht 28%. Η αποσιδήρωση ξεκίνησε σε ηλικία 1,5 ετών. Πραγματοποιείται στο σπίτι με την ειδική συσκευή αποσιδήρωσης δύο φορές την εβδομάδα.

Είναι μεταγγιζοεξαρτώμενο άτομο. Η πρώτη μετάγγιση έγινε σε ηλικία 10 μηνών και συνεχίζεται μέχρι σήμερα καθημερινά, η Hb ήταν 9 και η Ht 27%.

Έχουν πραγματοποιηθεί όλα τα εμβόλια και η ψυχολογική της κατάσταση είναι φυσιολογική.

Εισήλθε στο νοσοκομείο στις 8/02/08 με ωχρο πρόσωπο, έντονη κατάπτωση και αδυναμία. Το ήπαρ ήταν 3 cm και ο σπλήνας 1 cm ψηλαφητός. Η στοματική κοιλότητα βρισκόταν σε καλή κατάσταση. Κατά την διάρκεια της μετάγγισης, η κοπέλα παρουσίασε δύσπνοια υπό μορφή ταχύπνοιας, δυσφορία, ταχυκαρδία(100/1΄) και κυάνωση. Δεν εμφανίζει έντονες οστικές αλλοιώσεις. Τελικά όλα τα συμπτώματα οδηγούν στο συμπέρασμα ότι παρουσίασε εμβολή αέρα. Μετά από κατάλληλη νοσηλευτική φροντίδα και ιατρικές οδηγίες εξήλθε από το νοσοκομείο στις 12/02/08.

Η νοσηλευτική αντιμετώπιση αναλύεται παρακάτω:

Πρόβλημα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας
1)Δύσπνοια. (Κακή διακίνηση του O2 από την αναιμία).	Ανακούφιση του ασθενή από την δύσπνοια.	1)Διακοπή μετάγγισης και διατήρηση φλεβικής γραμμής. 2)Τοποθέτηση ασθενούς σε κατάλληλη θέση. 3)Ενημέρωση ιατρού. 4)Συνεχής λήψη σφυγμών και αναπνοών ανά 1 ώρα. 5)Εξασφάλιση κατάλληλου περιβάλλοντος.	1)Διακόπηκε η μετάγγιση και διατηρήθηκε η ενδοφλέβια γραμμή με normal saline 0,9%. 2)Τοποθετήθηκε ασθενής σε ημικαθιστή θέση. 3)Ενημερώθηκε ο γιατρός και με εντολή του χορηγήθηκε O2. 5)Έγινε λήψη των ζωτικών σημείων κάθε 15'. Σφύξεις 100, αναπνοές 25.	Ο ανακούφιστος από απ δύσπνοια συνεχίς χορήγη για 2 ώ

Πρόβλημα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας
2) Ο ασθενής παραπονείται για αίσθημα κόπωσης, κατάπτωσης και αδυναμίας.	Αποκατάσταση του ασθενή της σωματικής του ευεξίας κατά το δυνατόν.	1) Μείωση δραστηριοτήτων ασθενούς. 2) Ενημέρωση ασθενούς.	1) Περιορίστηκαν οι δραστηριότητες του ασθενούς, 2) Παρότρυνση του ασθενή για την άμεση εξυπηρέτησή του. 3) Ενημέρωση προσωπικού.	Ελάχιστη ενίσχυση σωματικής δύναμης ασθενή ψυχολογική ενίσχυση.

Πρόβλημα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας
33) Ταχυκαρδία (100/1')	Επαναφορά καρδιακού ρυθμού σε φυσιολογικά επίπεδα σε 30'.	1) Διακοπή μετάγγισης λόγω κινδύνου υπερφόρτωσης κυκλοφορίας. 2) Ενημέρωση γιατρού. 3) Χορήγηση κορτικοστεροειδή. 4) Συνεχής λήψη ζωτικών σημείων ανά 1 ώρα. 5) Συνεχής λήψη ΗΚΓ.	1) Διακόπηκε η μετάγγιση και διατηρήθηκε η ενδοφλέβια γραμμή. 2) Ενημερώθηκε ο γιατρός. 3) Πραγματοποιήθηκε η λήψη ζωτικών σημείων.	Επαναφέρθηκε ο καρδιακός ρυθμός σταδιακά σε φυσιολογικά επίπεδα (80/π).

Πρόβλημα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός	Εφαρμογή νοσηλευτικής	Αξιολόγηση νοσηλευτικής
----------	-----------------------	-----------------	-----------------------	-------------------------

Πρόβλημα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας
4)Κυάνωση ονύχων, ωχρότητα προσώπου. (πιθανή πτώση Hb)	Επαναφορά ασθενούς σε φυσιολογικό χρώμα με την καλή οξυγόνωση του αίματος και την άνοδο του ποσού της HB.	1)Διακοπή μετάγγισης 2)Λήψη ζωτικών σημείων 3)Λήψη αερίων αίματος 4)Ενημέρωση γιατρού 5)Παρακολούθηση ασθενούς 6)Πραγματοποίηση εργαστηριακών εξετάσεων.	1)Διακόπηκε η μετάγγιση 2)Μέτρηση ζωτικών σημείων 3)Έγιναν κατάλληλες εργαστηριακές εξετάσεις για τον προσδιορισμό της HB 4)Έγινε η λήψη αερίων αίματος 5)Έγινε συνεχής παρακολούθηση του κυανού χρώματος του δέρματος και των ονύχων.	Ο επανήλθε φυσιολογικού χρώματος μέσα Οι εργαστηριακές εξετάσεις ήταν ανησυχητικές (Hb10,8 31%). Σωστά ωχρότητα δέρματος συνεχίζεται υπάρχει

		<b>νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>φροντίδας</b>	<b>κής φροντίδας</b>
5)Μειωμένος αριθμός αιμοπεταλίων κίνδυνος αιμορραγίας).	Βελτίωση πηκτικότητας και εξουδετέρωση του κινδύνου αιμορραγιών.	1)Άμεση χορήγηση αιμοπεταλίων 2)Ενημέρωση προσωπικού για αποφυγή τρυπημάτων 3)Ενημέρωση ασθενή για αποφυγή τραυματισμού.	1)Μετάγγιση αιμοπεταλίων 2)Συνεχής παρακολούθηση του ασθενή 3)Προσεκτική νοσηλευτική φροντίδα και απομάκρυνση τυχόν αντικειμένων που μπορούν να προκαλέσουν τραυματισμό.	Μείωση του κινδύνου τραυματισμών και τυχαίο τρυπήματος.

## ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ 2

Ασθενής άρρεν 24 ετών πάσχει από ομόζυγη Β Θαλασσαιμία απόγονείς που έχουν και οι δύο στίγμα. Γεννήθηκε στην Αθήνα στις 6-12-1984. Έχει ομάδα αίματος Β RH(+). Η διάγνωση έγινε σε ηλικία 4 μηνών με Hb 8,5 και Ht 27%. Η αποσιδήρωση άρχισε περίπου σε ηλικία 2 ετών με ειδική συσκευή αποσιδήρωσης δύο φορές την εβδομάδα.

Μεταγγίστηκε πρώτη φορά σε ηλικία 5 μηνών. Η Hb ήταν 8,2 και η Ht 27%. Η ψυχολογική κατάσταση παρουσιάζει ορισμένες φορές κάποιες διαταραχές. Παρουσιάζει ίκτερο και ευμεγέθους καρδιά.Εισήλθε στο νοσοκομείο στις 10/11/07 με ωχρο πρόσωπο και Hb 8.

Είχε αμελήσει την μετάγγιση εδώ και 5 εβδομάδες.

Ο γιατρός διέγινωσε υπερσπληνισμό και ζήτησε επείγουσα μετάγγιση.Κατά την μετάγγιση παρουσίασε αλλεργία με εξανθήματα και κνησμό, ερυθρότητα προσώπου, πτώση αρτηριακής πίεσης(85/50mmHg) και πυρετό 38,6°C.

Όλα τα συμπτώματα οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο ασθενής κατά την μετάγγιση παρουσίασε αλλεργία και αιμόλυση.

Με τις κατάλληλες ιατρικές οδηγίες εξήλθε από το νοσοκομείο στις 15/11/07.

Η νοσηλευτική αντιμετώπιση αναλύεται παρακάτω:

<b>Πρόβλημα</b>	<b>Αντικειμενικός σκοπός</b>	<b>Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας</b>
1)Εξανθήματα και κνησμός	Αντιμετώπιση αλλεργίας και εξάλειψη κνησμού μέσα σε 2 ώρες.	1)Διακοπή μετάγγισης και διατήρηση φλέβας 2)Ενημέρωση γιατρού 3)Χορήγηση υγρών και κορτιζόνης ή αντισταμινικών 4)Λήψη ζωτικών σημείων 5)Εξασφάλιση κατάλληλου περιβάλλοντος	1)Διακόπηκε η μετάγγιση και διατηρήθηκε η ενδοφλέβια γραμμή με sodium chloride 0,9% 2)Ενημερώθηκε ο γιατρός και κατόπιν εντολής του χορηγήθηκε fl.solumedrol 40mg σε 100cc sodium chloride 0,9% iv 3)Λαμβάνονταν τα ζωτικά σημεία ανά 30´.	Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τον κνησμό και συνεχίστηκε η μετάγγιση με ερυθρά αιμοσφαίρια.



<b>Πρόβλημα</b>	<b>Αντικειμενικός σκοπός</b>	<b>Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας</b>
Ξερυθρότητα προσώπου (λόγω αλλεργικής αντίδρασης)	Αποκατάσταση της φυσιολογικής χροιάς του δέρματος μετά από 1 ώρα	1) Τοποθέτηση του ασθενούς σε κατάλληλη θέση 2) Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων στο πρόσωπο 3) Εξασφάλιση κατάλληλου περιβάλλοντος 4) Χορήγηση αντισταμινικών φαρμάκων (fenistil) με ιατρική εντολή	1) Τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ημικαθιστή θέση 2) Εφαρμόστηκαν ψυχρά επιθέματα στο πρόσωπο του ασθενή 3) Χορηγήθηκαν αντισταμινικά φάρμακα με ιατρική εντολή	Αποκαταστάθηκε η φυσιολογική χροιά του δέρματος του ασθενή μέσα σε 1 ώρα.

<b>Πρόβλημα</b>	<b>Αντικειμενικός σκοπός</b>	<b>Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας</b>
3) Πτώση της αρτηριακής πίεσης (ΑΠ) (85/50mmHg)	Ρύθμιση της αρτηριακής πίεσης (ΑΠ) στα φυσιολογικά επίπεδα (110/70mmHg) σε 2 ώρες	1) Μέτρηση και καταγραφή της ΑΠ στο νοσηλευτικό διάγραμμα ανά 30΄ 2) Χορήγηση ανγωγής αν χρειαστεί και αύξηση του όγκου	1) Έγινε καταγραφή της ΑΠ ανά 30΄ 2) Διακόπηκε η μετάγγιση και χορηγήθηκε water for injection	Η πίεση ασθενή αυξήθηκε από 40΄ (10mmHg)

		του αίματος 3)Άμεση διακοπή της μετάγγισης 4)Ενημέρωση γιατρού	1000cc εμπλουτισμένο με 2 amp.sodium chloride 15% και 2 amp.potassium chloride 8% 3)Ενημερώθηκε ο γιατρός.	
--	--	--	---	--

Πρόβλημα	Αντικειμενικός σκοπός	Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας	Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας	Αξιολόγηση νοσηλευτικής φροντίδας
4)Ρίγος-πυρετός (38,6°C)	Πτώση της θερμοκρασίας του ασθενή στους 36,6°C τις επόμενες ώρες	1)Διακοπή μετάγγισης και διατήρηση ενδοφλέβιας γραμμής 2)Τοποθέτηση ψυχρών επιθεμάτων και χορήγηση αντιπυρετικών φαρμάκων 3)Μέτρηση θερμοκρασίας ανά 30΄ 4)Ενημέρωση γιατρού	1)Διακόπηκε η μετάγγιση-πιθανή αιμολυτική αντίδραση 2)Τοποθετήθηκαν ψυχρά επιθέματα 3)Καταγραφή θερμοκρασίας ανά 30΄ 4)Ενημερώθηκε ο γιατρός και κατόπιν εντολής του χορηγήθηκε 1	Αποκαταθηκε θερμοκρασία του μέσα ώρες συνεχίς μετάγγι

		5)Ανίχνευση αιτίας πυρετού	amp apotel σε 100cc sodium chloride 0,9% 5)Επιστράφηκε η μονάδα αίματος στην αιμοδοσία για έλεγχο.	
--	--	----------------------------	---	--

ПАРАРТНМА

## **«Χαμόγελα» για τους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία**

Σε δύο χρόνια αναμένεται να εφαρμοστεί σε ασθενείς η γονιδιακή θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας.

Το νοσοκομείο «Γ. Παπανικολάου» της Θεσσαλονίκης θα είναι ένα από τα τρία κέντρα διεθνώς όπου θα υλοποιηθεί η μέθοδος. Στη μελέτη έχουν συμπεριληφθεί 16 Έλληνες ασθενείς, από τους οποίους οι έξι έχουν ολοκληρώσει την προκαταρκτική διαδικασία.



Μέχρι να υπάρξει θεραπεία, όμως, οι ασθενείς ταλαιπωρούνται, καθώς οι 38 μονάδες μετάγγισης έχουν ελλείψεις γιατρών έως και 75%. Στο Αγρίνιο, στην Άρτα και στην Καβάλα οι μονάδες δεν διαθέτουν καν ειδικευμένο γιατρό! Τραγικές είναι οι ελλείψεις και σε νοσηλευτές (υπηρετούν 60, αντί για 190), ενώ καθυστερεί ο μοριακός έλεγχος του αίματος.

Τα παραπάνω ανακοίνωσαν χθες η πρόεδρος της επιστημονικής επιτροπής του Πανελληνίου Συνεδρίου Θαλασσαιμίας (16 έως τις 18 Μαΐου, Πόρτο Χέλι) κ. Καλλισθένη Φαρμάκη και ο πρόεδρος της Ομοσπονδίας θαλασσαιμικών κ. Ευάγγελος Αλεξίου.

Αναφερόμενοι στη γονιδιακή θεραπεία, οι επιστήμονες είπαν ότι επικεφαλής του προγράμματος είναι ο διακεκριμένος Έλληνας καθηγητής στο Πανεπιστήμιο Ουάσιγκτον κ. Γιώργος Σταβατογιαννόπουλος.

### **Πρώτα**

### **αποτελέσματα**

Τον συντονισμό της προσπάθειας στην Ελλάδα έχει αναλάβει η κ. Ευαγγελία Γιαννάκη, η οποία διευκρίνισε ότι τα μέχρι σήμερα αποτελέσματα των προκαταρκτικών μελετών είναι ενθαρρυντικά για την ασφάλεια της μεθόδου, η οποία είναι καλά ανεκτή από τους ασθενείς. Από τον Φεβρουάριο του 2007, το νοσοκομείο «Γ. Παπανικολάου» ξεκίνησε τις αρχικές μελέτες της μεθόδου. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει τη χορήγηση στους ασθενείς ενός αυξητικού παράγοντα (G - CSF).

Ο παράγοντας αυτός προκαλεί μετανάστευση των αιμοποιητικών κυττάρων από τον μυελό προς το περιφερικό αίμα, από όπου και συλλέγονται με κυτταραφαίρεση. Μία υποομάδα ασθενών λαμβάνει επίσης προθεραπεία με υδροξυουρία. Ένα μικρό μέρος των κυττάρων (20%) μετά τη συλλογή διορθώνεται γενετικά και ελέγχεται για τη διόρθωση της θαλασσαιμίας με μεταμόσχευση σε ποντίκια([www.ethnos.gr](http://www.ethnos.gr),2008).

Η κύρια ποσότητα (80%) των κυττάρων φυλάσσεται στην κρυοκατάψυξη, για χρήση στους ίδιους ασθενείς στην επόμενη κλινική μελέτη, στην οποία τα γενετικά διορθωμένα κύτταρα θα επιστρέφονται στον ασθενή.

Τα μέχρι τώρα στοιχεία δείχνουν ότι έξι από τους Έλληνες ασθενείς μπόρεσαν να ολοκληρώσουν τη διαδικασία χωρίς καμία σοβαρή τοξικότητα. Οι επιστήμονες θεωρούν ότι αυτό είναι ενθαρρυντικό, παρόλο που σε ορισμένους ασθενείς η συλλογή των αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων υπήρξε φτωχή.

Στην παρούσα φάση διερευνάται η πιθανή επίδραση του τύπου αποσιδήρωσης αλλά και της υδροξυουρίας στην κινητοποίηση των αιμοποιητικών αρχέγονων κυττάρων([www.ethnos.gr](http://www.ethnos.gr),2008).

## **Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΑΠΟ ΤΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ <<ΑΓ΄ ΣΟΦΙΑΣ>>**

Η ανάγκη για τη δημιουργία μονάδων παροχής εξειδικευμένων και στοχευμένων υπηρεσιών φροντίδας υγείας έγινε εμφανής στην Ελλάδα ήδη από τη δεκαετία του 1970. Από τα στοιχεία φαίνεται ότι από την προηγούμενη δεκαετία (1963 - 1972) υπήρχε αυξανόμενη επιβάρυνση της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων «Αγ. Σοφία» από την νοσηλεία πασχόντων από μεσογειακή αναιμία. Αυτό είχε όπως θα φανεί αρνητικό αντίκτυπο τόσο στο φόρτο εργασίας των κλινικών όσο και στους πάσχοντες και το οικογενειακό τους περιβάλλον. Οι ασθενείς νοσηλευόμενοι στις γενικές πτέρυγες του νοσοκομείου προσέρχονταν απρογραμμάτιστα, επιβαρύνοντας τη λειτουργία των εξωτερικών ιατρείων, χωρίς να υπάρχει στόχος στη διατήρηση συγκεκριμένου επιπέδου Hct και χωρίς να αντιμετωπίζονται τελικά προτυποποιημένα σύμφωνα με την έως τότε εμπειρία καθολικά και ολοκληρωμένα. Η επιβάρυνση φαίνεται από τη σταδιακή αύξηση του ποσοστού των ασθενών που έκαναν εισαγωγή στο νοσοκομείο σε σχέση με το σύνολο των εισαγωγών που κατέληξαν να αποτελούν το 16% επί του συνόλου των εισαγωγών προ της δημιουργίας της μονάδας. Ταυτοχρόνως με την αύξηση της εμπειρίας στη νοσηλεία των πασχόντων και στις ιδιαίτερες ανάγκες τους υπήρξε σημαντική μείωση στη μέση διάρκεια της νοσηλείας τους από 10 σε 2,2 ημέρες(Λογοθέτης Ν,1975). Παρόλαυτα, ενώ οι περισσότεροι πάσχοντες εισέρχονταν απλώς για να μεταγγιστούν και να εκτελεστεί ένας βασικός παρακλινικός έλεγχος δεν ήταν δυνατή η μεγαλύτερη ελάττωση της παραμονής των πασχόντων στην κλινική λόγω των διαδικασιών εισαγωγής, της επίσκεψης καταρχήν του τμήματος επειγόντων περιστατικών, τον έλεγχο του ασθενούς για άλλα πιθανά προβλήματα, της ανάγκης για την ανεύρεση και προετοιμασία της κατάλληλης ομάδας μονάδων αίματος και τέλος της κατά προτεραιότητα ενασχόλησης του προσωπικού της κλινικής με άλλους

ασθενείς με πιο επείγοντα προβλήματα. Παρά τη σημαντική ελάττωση της μέσης διάρκειας νοσηλείας των πασχόντων το σύνολο των ημερών νοσηλείας τους αυξανόταν σταθερά λόγω της αύξησης του ρυθμού εισαγωγής τους. Τονίζεται ότι η αύξηση του ρυθμού εισαγωγής δεν οφειλόταν στην παρουσίαση νέων περιστατικών που κυμαίνονταν από 63 έως 93 ανά έτος την πρώτη πενταετία (1963-67) και από 115 έως 144 τη δεύτερη (1968-72). Η αύξηση οφείλεται κυρίως στην αύξηση του ρυθμού επανεισαγωγής των ασθενών για καλύτερη αντιμετώπιση της νόσου τους και εντατικότερο σχήμα μεταγγίσεων για την διατήρηση του ελάχιστου επιπέδου Hb στα επιθυμητά σύμφωνα με τα διεθνή πρότυπα επίπεδα (Λογοθέτης Ν., 1975).

Για όλους αυτούς τους λόγους αναπτύχθηκε η μονάδα παρακολούθησης και θεραπείας εξωτερικών ασθενών με Μεσογειακή αναιμία. Με τη λειτουργία της η νοσηλεία των ασθενών που δε παρουσίαζαν πρόσθετα προβλήματα περιορίστηκε στο διάστημα των λίγων ωρών που είναι απαραίτητες για την ολοκλήρωση της μετάγγισης. Με τον τρόπο αυτό αποσυμφορήθηκε αφενός η κλινική και βελτιώθηκαν αφετέρου οι συνθήκες νοσηλείας των ασθενών με ότι αυτό συνεπάγεται για τους ίδιους και το συγγενικό τους περιβάλλον. Η αρχική μονάδα είχε δυναμικότητα 14 κλινών ημερησίως (Καττάμης Χ, Λαδής Β, 2001). Σήμερα έχει αυξηθεί σε 40 κλίνες που λειτουργούν σε δύο βάρδιες, πρωινή και απογευματινή με συνολική δυνατότητα μετάγγισης 80 ασθενών ημερησίως. Οι εγκαταστάσεις χρησιμοποιούνται εκ περιτροπής από δύο κλινικές μεσογειακής αναιμίας, του Α' και Β' Παθολογικού τομέα του νοσοκομείου. Τα πρόσφατα στοιχεία για το 2004 δείχνουν ότι τη χρονιά εκείνη εξετάστηκαν και νοσηλεύτηκαν στη μονάδα 835 και 808 πάσχοντες στον Α' και Β' Παθολογικό τομέα αντίστοιχα με σύνολο αναλογούντων εισαγωγών 9045 και 8062 αντίστοιχα χωρίς να υπάρχει επιβάρυνση των τακτικών, γενικών κλινικών του νοσοκομείου.

Στη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας επιτελούνται τρεις διαφορετικές λειτουργίες. α) Η μονάδα ημερήσιας νοσηλείας όπου μετά από τον κλινικό και εργαστηριακό έλεγχο των ασθενών αναλόγως των αναγκών τους πραγματοποιούνται οι μεταγγίσεις, β) ενδοφλέβια θεραπεία αποσιδήρωσης ή γ) όποια άλλη θεραπευτική παρέμβαση έχει προγραμματιστεί. Τα εξωτερικά ιατρεία μέσω των οποίων γίνεται ο προγραμματισμός των μεταγγίσεων των ασθενών, η αντιμετώπιση τρεχόντων θεραπευτικών τους προβλημάτων υγείας, ψυχολογικών και κοινωνικών, ενώ υπάρχει και η δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής των πασχόντων και των οικογενειών τους. Επίσης στα εξωτερικά ιατρεία εξετάζονται νέα περιστατικά, προγραμματίζονται οι απαραίτητες



διαγνωστικές διαδικασίες και αν χρειάζεται γίνεται η ένταξη των νέων πασχόντων στη μονάδα. Επίσης, η μονάδα στηρίζεται εργαστηριακά για τη διερεύνηση της πρόληψης, διάγνωσης και θεραπευτικής παρακολούθησης των ασθενών. Σημαντικό έργο της μονάδας αποτελεί και η συμβολή της γύρω από την έρευνα για τις αιμοσφαιρινοπάθειες καθώς επίσης και η εκπαίδευση φοιτητών και ιατρών γύρω από τις αιμοσφαιρινοπάθειες. Υπάρχει στενή συνεργασία με την μονάδα αιμοδοσίας του νοσοκομείου ώστε να εξασφαλίζονται οι απαραίτητες μονάδες αίματος για τη μετάγγιση των πασχόντων. Τέλος, αν για οποιοδήποτε λόγο δε καλύπτονται οι θεραπευτικές ανάγκες του πάσχοντος από τη μονάδα αυτοί παραπέμπονται σε κλινικές γενικές, οι ειδικές για τη νοσηλεία τους(Ladis V,2006).

Τα οφέλη από τη δημιουργία της μονάδας ήταν άμεσα. Πέρα από τη δραματική ελάττωση του χρόνου νοσηλείας των ασθενών από τον πρώτο χρόνο λειτουργίας της μονάδας παρατηρήθηκε ότι εξασφαλίστηκαν:

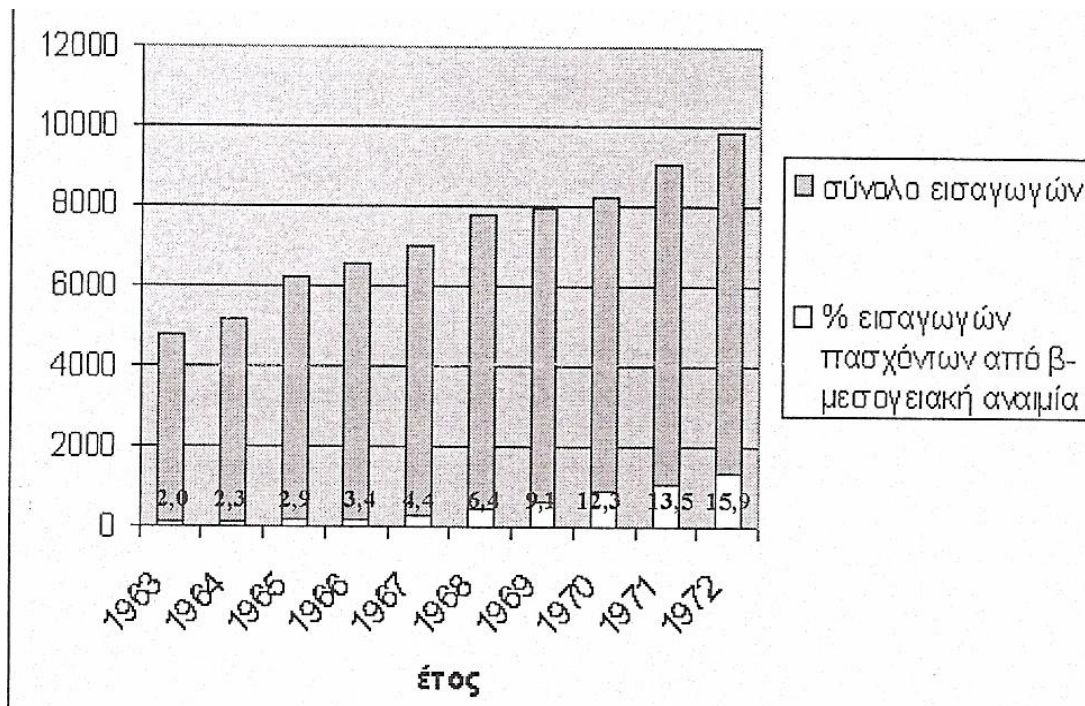
- Συνεχεία στην παροχή υπηρεσιών υγείας στους πάσχοντες από το ίδιο ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό
- Ένα οικείο περιβάλλον για το οποίο από τον πρώτο χρόνο λειτουργίας της οι ασθενείς αναφέρονταν ως «η μονάδα μας»
- Ολοκληρωμένη και σύγχρονη θεραπευτική αντιμετώπιση με εύκολη πρόσβαση σε εξειδικευμένους στη μεσογειακή αναιμία ιατρούς και αντιμετώπιση των ιατρικών προβλημάτων των πασχόντων.
- Ψυχολογική και κοινωνική υποστήριξη, καθώς και γενετική συμβουλευτική σε ασθενείς, γονείς και την υπόλοιπη οικογένεια των ασθενών(Kattamis C,1982).

Όμως και μακροπρόθεσμα τα αποτελέσματα από τη λειτουργία της μονάδας ήταν σημαντικά. Συνοπτικά:

- το ποσοστό επιβίωσης των ασθενών μέχρι την ηλικία των 30 ετών προ της δημιουργίας της μονάδας (1975) ήταν 73,5% ενώ μετά τη δημιουργία της 89,4%.
- Αύξηση της μέσης ηλικίας των νοσηλευμένων ασθενών: 7,6 έτη το 1980, 14,9 το 1990 και 23,2 το 2000.
- Διεθνής αναγνώριση της μονάδας που έχει λειτουργήσει ως πρότυπο για τη δημιουργία αντιστοίχων στην Ελλάδα και το εξωτερικό.

Σημαντικό είναι ότι οι έννοιες της ολοκληρωμένης και συνεχούς παρακολούθησης των ασθενών αυτών σε συγκεκριμένα εξειδικευμένα κέντρα εκτός από τον ΠΟΥ(Geneva:WHO 1994) προτείνεται και από το Κέντρο Ελέγχου Νόσων (Center for Disease Control, CDC) των ΗΠΑ([www.cdc.gov](http://www.cdc.gov),2005). Συγκεκριμένα το CDC

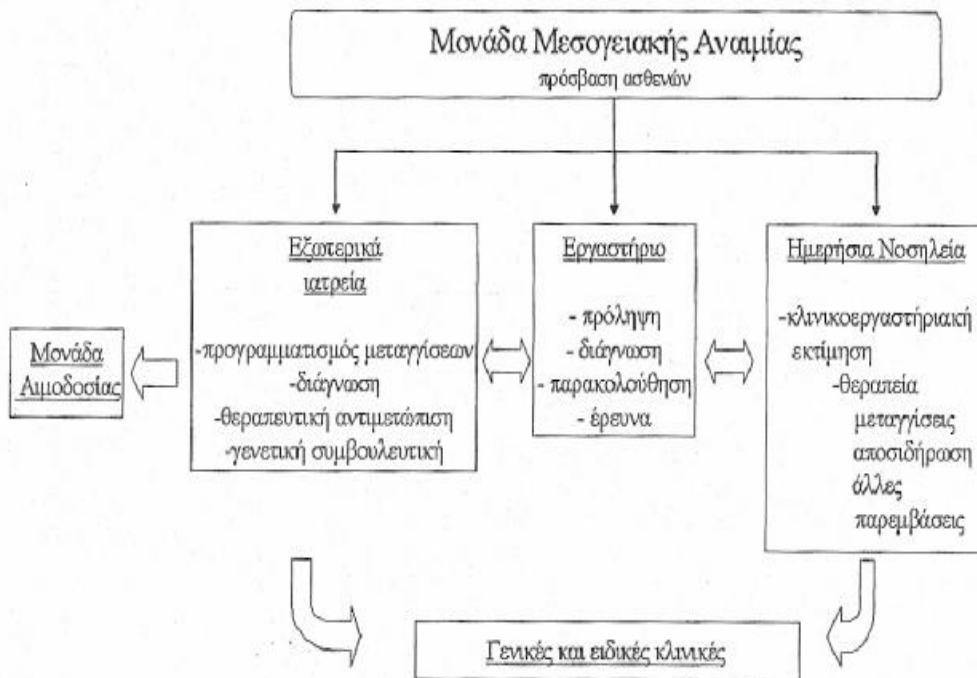
προτείνει και στηρίζει τη δημιουργία τέτοιων κέντρων στα οποία να δραστηριοποιείται μία ομάδα ατόμων με διαφορετικές εξειδικεύσεις, από ιατρικό και μη προσωπικό.



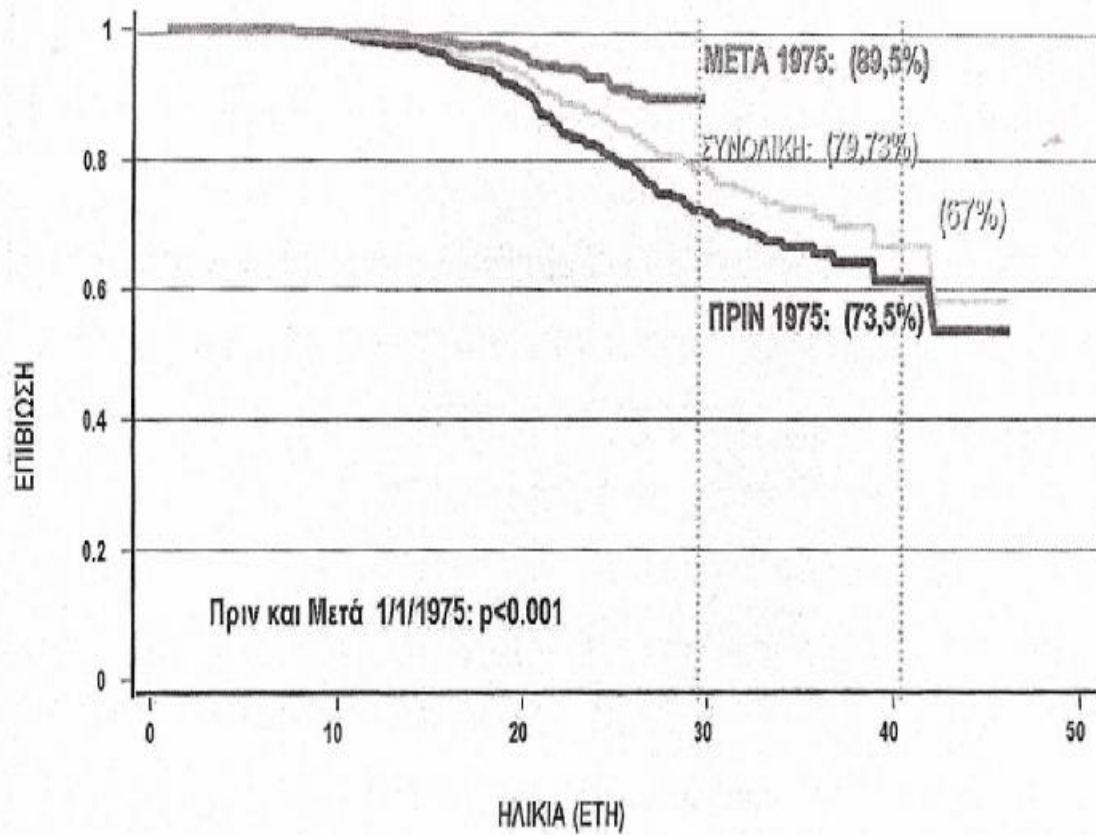
**Αύξηση του % εισαγωγών πασχόντων από β-μεσογειακή αναιμία επί του συνόλου των εισαγωγών στην Α΄ Παιδιατρική κλινική του ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων <<Αγία Σοφία>>**

έτος	σύνολο εισαγωγών	# εισαγωγών πασχόντων από β-μεσογειακή αναιμία	% πασχόντων από β-μεσογειακή αναιμία	μέση διάρκεια νοσηλείας (ημέρες)	σύνολο ημερών νοσηλείας πασχόντων από β-μεσογειακή αναιμία
1963	4671	95	2,0%	10,0	947
1964	5061	115	2,3%	8,9	1028
1965	6029	176	2,9%	5,8	1021
1966	6354	214	3,4%	5,6	1207
1967	6706	297	4,4%	4,4	1306
1968	7304	465	6,4%	4,0	1881
1969	7272	661	9,1%	3,2	2131
1970	7303	899	12,3%	2,8	2541
1971	7998	1080	13,5%	2,5	2665
1972	8461	1341	15,8%	2,2	2891

**% των εισαγωγών πασχόντων από β μεσογειακή αναιμία επί του συνόλου των εισαγωγών στην Α' Παιδιατρική Κλινική του ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία» και ημέρες νοσηλείας αυτών για τα έτη 1963 -1972**



**Διάγραμμα ροής ασθενών στην Μονάδα Μεσογειακής αναιμίας της Α' Παιδιατρικής κλινικής του ΕΚΠΑ ,Νοσοκομείο Παίδων <<Αγία Σοφία>>**



**Μεταβολή στην επιβίωση των πασχόντων από β μεσογειακή αναιμία πριν και**

## μετά της δημιουργίας μονάδας μεσογειακής αναιμίας.

Ο πρόεδρος της Ελληνικής Ομοσπονδίας Θαλασσαιμίας (ΕΟΘΑ) Βαγγέλης Στουμπιάδης, όπως ανέφερε σε συνέντευξη τύπου, ζήτησε από το υπουργείο Υγείας, με αφορμή τον διεθνή διαγωνισμό , που ξεκίνησε πριν από μερικές ημέρες για την προμήθεια αντιδραστηρίων για να γίνεται ο μοριακός έλεγχος του αίματος για τον ιό του AIDS και τους ιούς της ηπατίτιδας Β και C, να καλυφθεί το μεσοδιάστημα μέχρι την ολοκλήρωση του. Επισήμανε ότι 'η διενέργεια του διαγωνισμού είναι μια χρονοβόρα διαδικασία και η ασφάλεια του αίματος είναι ζήτημα δημόσιας υγείας και δεν επιδέχεται την παραμικρή καθυστέρηση'(www.iatronet.gr,2008).

Συγκεκριμένα η ΕΟΘΑ ζητά να εκδοθεί εγκύκλιος προκειμένου να:

- Δοθεί εντολή για άμεση έναρξη διενέργειας ελέγχου στα κέντρα μοριακού ελέγχου που δεν έχουν ξεκινήσει (Αττική, Κρήτη)
- Δοθεί εντολή για πιστοποιημένη μεταφορά δειγμάτων από τις υπηρεσίες αιμοδοσίας στα κέντρα μοριακού ελέγχου (ανάπτυξη 'δικτύου'), σε όλη την Ελλάδα
- Γίνει χρηματοδότηση μέσω των ΔΥΠΕ ώστε να καλυφθεί το κόστος λειτουργίας των κέντρων μοριακού ελέγχου (και για τα νοσοκομεία που είναι υπεύθυνο το κάθε κέντρο)
- Γίνουν αποσπάσεις, μετατάξεις, προσλήψεις προσωπικού στα κέντρα μοριακού ελέγχου
- Γίνει παράταση των συμβάσεων που ήδη υπάρχουν έως την κατάληξη του διαγωνισμού.

Ο κ Στουμπιάδης έκανε αναφορά στις ελλείψεις σε υλικοτεχνική υποδομή και προσωπικό, που υπάρχουν σε αρκετές υπηρεσίες αιμοδοσίας σε όλη τη χώρα, καθώς πολλές από αυτές στεγάζονται σε ακατάλληλα κτίρια και υπόγεια. Λόγω έλλειψης προσωπικού σε αρκετές περιπτώσεις δεν υπάρχουν απογευματινές βάρδιες με αποτέλεσμα οι αιμοδότες, που εργάζονται το πρωί, να μη μπορούν να δώσουν αίμα. Το γεγονός αυτό διογκώνει το πρόβλημα έλλειψης αίματος με

αποτέλεσμα πολλοί πάσχοντες από θαλασσαιμία να λαμβάνουν μικρότερες ποσότητες αίματος απ' αυτές που χρειάζονται.

Κατά τη διάρκεια της συνέντευξης τύπου, που δόθηκε με αφορμή τη διοργάνωση του Πανελληνίου Συνεδρίου 'Θαλασσαιμία 2007', το οποίο θα πραγματοποιηθεί 4-6 Μαΐου στο 'ΑΛΕΞΑΝΔΡΕΙΟ' Συνεδριακό Κέντρο Λουτρακίου, η Πρόεδρος της Επιτροπής Αιμοδοσίας και Συμπρόεδρος της Επιστημονικής Επιτροπής του Συνεδρίου, επίκουρος καθηγήτρια Κωνσταντίνα Πολίτη υπογράμμισε πως 'ο μοριακός έλεγχος του αίματος προστατεύει πρωτίστως τους πολυμεταγγιζόμενους, αλλά και τον υπόλοιπο πληθυσμό, από τον κίνδυνο μετάδοσης λοιμωδών ασθενειών'.

Ανέφερε επίσης ότι αναμένεται μέσα στα επόμενα περίπου δέκα χρόνια η παρασκευή διαλυμάτων αιμοσφαιρίνης με τη μορφή φαρμάκων, η οποία σήμερα βρίσκεται σε ερευνητική φάση με σκοπό την προσωρινή αντικατάσταση αίματος και την έγκαιρη αντιμετώπιση μεγάλης αιμορραγίας (κυρίως στα τροχαία ατυχήματα) και αναιμίας σε τραυματίες([www.iatronet.gr](http://www.iatronet.gr),2008).

Ενθαρρυντικά είναι και τα αποτελέσματα από τις μεταμοσχεύσεις μυελού των οστών και η πρώτη προσπάθεια μεταμόσχευσης αρχέγονων ομφαλοπλακουντιακών αιμοποιητικών κυττάρων. Μαζί με τη γονιδιακή θεραπεία προσφέρουν κάτω από ειδικές προϋποθέσεις τη δυνατότητα ριζικής θεραπείας της θαλασσαιμίας και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Το ήπαρ στις αιμοσφαιρινοπάθειες, η πρόβλεψη και θεραπευτική αντιμετώπιση της ηπατίτιδας που αποτελεί μία από πλέον σοβαρές επιπλοκές της θαλασσαιμίας καθώς και η επίπτωση των διαφόρων φαρμάκων στην ηπατική λειτουργία, θα συζητηθούν στο πρώτο workshop, πρόεδρος του οποίου θα είναι ο καθηγητής Γιώργος Τόλης. Μεταξύ άλλων θα γίνει αναφορά στα θέματα υπογοναδισμού και της καθυστέρησης της ήβης και της αναπαραγωγής και θα δοθούν απαντήσεις σε προβλήματα που κατά το παρελθόν, έμοιαζαν σχεδόν άλυτα για τα θαλασσαιμικά άτομα, ενώ θα συζητηθούν τα ενδοκρινολογικά ευρήματα μετά τη μεταμόσχευση του μυελού των οστών.

Με εξαιρετικό ενδιαφέρον αναμένονται τα αποτελέσματα νέων ερευνών για την θεραπεία της κύριας επιπλοκής της μετάγγισης, της παθολογικής εναπόθεσης σιδήρου στους ιστούς (αιμοσιδήρωση). Σήμερα, το οπλοστάσιο των επιστημόνων για την αποσιδήρωση διευρύνεται με νέα φάρμακα όπως και το δεφεραζιρόξ, ενώ η συνδυαστική θεραπεία των παλαιότερων φαρμάκων της αποσιδήρωσης, δεσφεριοξαμίνη και δεφεριπρόνη, αποδίδει καρπούς βελτιώνοντας την ποιότητα ζωής των ασθενών([www.iatronet.gr](http://www.iatronet.gr),2008).

Είναι αναμφισβήτητο το γεγονός ότι ο χώρος της Αιμοδοσίας αποτελεί ένα κομβικό, νευραλγικό αλλά και ιδιαίτερο τμήμα κάθε νοσηλευτικού ιδρύματος.

Κομβικό γιατί καλείται να καλύψει τις ανάγκες σε αίμα και παράγωγα του οποιασδήποτε φύσης ασθενή, νευραλγικό γιατί στις περισσότερες των περιπτώσεων όλοι οι χειρισμοί πρέπει να γίνουν με τη μορφή του επείγοντος χωρίς φυσικά κανένα περιθώριο λάθους αλλά και ιδιαίτερο καθώς ένα άλλο τον κομμάτι αναφέρεται σε υγιή άτομα, εθελοντές δότες ή συγγενικό περιβάλλον ασθενών.

Το προσωπικό που εργάζεται σε ένα τμήμα αιμοδοσίας ανήκει σε ποικίλες ειδικότητες:

- ιατροί: αιματολόγοι και βιοπαθολόγοι, ειδικευμένοι και ειδικευόμενοι
- βιολόγοι
- τεχνολόγοι ιατρικών εργαστηρίων και παρασκευαστές
- νοσηλευτές
- λοιπό βοηθητικό προσωπικό.

*Στόχος όλων είναι η παροχή υπηρεσιών υψηλής ποιότητας(Πανελλήνιο Αιματολογικό Συνέδριο,2006).*

## Τα βλαστοκυτταρα έδωσαν ζωή στο «Αγία Σοφία»

Η πρώτη ελληνική τράπεζα ομφαλοπλακουντιακού αίματος μπορεί να σώσει ζωές αλλά χρειάζεται την στήριξη όλων, τονίζουν οι επιστήμονες



ΜΙΑ ΠΡΩΤΟΠΟΡΙΑΚΗ μεταμόσχευση πραγματοποιήθηκε πρόσφατα στο νοσοκομείο «Αγία Σοφία». Ο 19χρονος Βασίλης Αναζίκος -που πάσχει από μεσογειακή αναιμία- έγινε ο λήπτης δύο μοσχευμάτων από τον δίδχρονο αδερφό του. Το ένα μόσχευμα είναι ποσότητα μυελού των οστών ενώ το δεύτερο είναι ομφαλοπλακουντιακό υλικό. Αν και για τους γιατρούς του νοσοκομείου πρόκειται για μεταμόσχευση «ρουτίνας», η πρωτοτυπία συνίσταται στο γεγονός πως το ομφαλοπλακουντιακό μόσχευμα είναι το πρώτο που παραχωρείται από την ελληνική δημόσια τράπεζα ομφαλοπλακουντιακού αίματος.

Οι μεταμοσχεύσεις αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων, γνωστών και ως βλαστοκυττάρων, για αντιμετώπιση γενετικών ή νεοπλασματικών νόσων, είναι διαδεδομένη και στην Ελλάδα. Τα βλαστοκύτταρα είναι περισσότερο αποτελεσματικά, σε σχέση με τη μεταμόσχευση μυελού των οστών, για τρεις βασικούς λόγους: Πρώτον, η συλλογή των αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων από τον πλακούντα μετά τη γέννα είναι εύκολη και ανώδυνη, δεύτερον, η πιθανότητα απόρριψης ή επιπλοκών του μοσχεύματος είναι πολύ μικρότερη και τρίτον, δεν απαιτείται απόλυτη γενετική συμβατότητα (σε αντίθεση με το μυελό των οστών, όπου η πιθανότητα εύρεσης κατάλληλου δότη είναι 1:50.000 και ο καθοριστικός χρόνος αναμονής κυμαίνεται από τρεις έως έξι μήνες). (<http://portal.kathimerini.gr>,2007)



Τα αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα χρησιμοποιούνται από τους Έλληνες επιστήμονες τουλάχιστον μια δεκαετία, για την αντιμετώπιση σοβαρών παθήσεων όπως η Λευχαιμία και η Μεσογειακή Αναιμία. Σ' αυτές τις περιπτώσεις, τα συγκεκριμένα κύτταρα θεωρούνται πολυδύναμα, αφού έχουν τη δυνατότητα να επαναπληθυσμοποιούν έναν κατεστραμμένο μυελό των οστών. Σε περιπτώσεις μάλιστα, που έχει γίνει έγκυρη διάγνωση και έχει υπάρξει μερικώς συμβατό μόσχευμα αιμοποιητικών κυττάρων, είναι αρκετό για την ολική αντιμετώπιση της ασθένειας. Σε διαφορετική περίπτωση, το ομφαλοπλακουντιακό μόσχευμα μπορεί να συμπληρωθεί από μια ποσότητα μυελού των οστών, όπως έγινε κατά τη χθεσινή μεταμόσχευση στο «Αγία Σοφία».

Η υπεύθυνη της Δημόσιας Τράπεζας Ομφαλοπλακουντιακού Αίματος και διευθύντρια του Ανοσολογικού και Εθνικού Κέντρου Ιστοσυμβατότητας «Γ. Γεννηματάς» κ. Αικ. Σταυροπούλου-Γκικόκα αναφέρεται στην ιδιαιτερότητα της χθεσινής επέμβασης, σε σχέση με δεκάδες άλλες που έγιναν στο παρελθόν: «Για πρώτη φορά υπάρχουν έτοιμα κατεψυγμένα κύτταρα από ομφάλιο, σε συγκεκριμένη τράπεζα ομφαλοπλακουντιακού αίματος, τα οποία δεν υπήρχαν παλιότερα. Ή τα παίρναμε από το εξωτερικό ή -αν η μητέρα γεννούσε- τα μεταμοσχεύαμε απευθείας χωρίς τον απαραίτητο έλεγχο και επεξεργασία. Τώρα υπάρχει μια επίσημη συγκροτημένη τράπεζα, στο ίδρυμα μικροβιολογικών ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, η οποία αυτή τη στιγμή έχει πάνω από 600 μονάδες, έτοιμες για να δοθούν για μεταμόσχευση». Μονάδα από τη συγκεκριμένη βάση χρησιμοποιήθηκε και κατά την χθεσινή επέμβαση, παρά το γεγονός ότι άνηκε στο μικρό αδερφό του ασθενή και είχε αποθηκευτεί για αυτό το σκοπό κατόπιν υποδείξεων των ιατρών(<http://portal.kathimerini.gr>,2007).

Η αναπληρώτρια διευθύντρια Μονάδας Μεταμόσχευσης μυελού των οστών στο νοσοκομείο «Αγ. Σοφία» κ. Βασιλική Κίτρα - Ρούσσου, η οποία ανήκει στην ομάδα των ιατρών που πραγματοποίησαν τη χθεσινή μεταμόσχευση, είναι πολύ αισιόδοξη για την έκβαση της ασθένειας του 19χρονου Βασίλη. Σύμφωνα με την ίδια, όσον αφορά στις περιπτώσεις παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία, που αντιμετωπίζονται έγκαιρα μ' αυτόν τον τρόπο, η επιτυχία είναι 100% εξασφαλισμένη. Όπως τονίζει, «Με τον συγκεκριμένο ασθενή είχαμε ένα ομφαλικό μόσχευμα αλλά συγχρόνως, πάρθηκε ο μυελός από το αδερφάκι του, για να το εμπλουτίσουμε και να

ενισχύσουμε το μόσχευμα γιατί ο ασθενής είναι 70 κιλά και ο δότης μόλις 15. Οπότε, το ομφαλικό υγρό έπρεπε να ενισχυθεί. Αν ο ασθενής ήταν μικρότερης ηλικίας δεν θα χρειαζόταν ο μυελός».

Παρά τις αλματώδεις εξελίξεις σ' αυτόν τον χώρο, όπως τονίζουν και οι δύο επιστήμονες, υπάρχει ένα θέμα ευαισθητοποίησης του κόσμου σχετικά με τη δημόσια τράπεζα ομφαλοπλακουντιακού αίματος. Οι γονείς θα πρέπει να γνωρίζουν πως δεν κοστίζει τίποτα το να δωρίσουν τον ομφάλιο λώρο του παιδιού τους αλλά μπορούν τόσο απλά... να σώσουν μελλοντικά μια ζωή(<http://portal.kathimerini.gr,2007>).

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

### ΕΛΛΗΝΙΚΗ

- Proehl JA.Επείγουσες Νοσηλευτικές Διαδικασίες 2<sup>η</sup> έκδοση. Ιατρικές εκδόσεις Λάγος Δημήτριος.
- Αιματολογία-έμμορφα συστατικά του αίματος. Ν. Λαουτάρης, Χ. Μπελέση. Εκδόσεις Τεχνόγραμμα, Αθήνα 2006
- Αριστομένης Φερτάκης: Αιματολογία, Αθήνα 1995., και Χειρουργική Νοσηλευτική, Β' έκδοση, τόμος 2<sup>ος</sup>, 2002.
- Εγκυκλοπαίδεια «Υγεία», τόμος ΙΙΙ, εκδόσεις «ΔΟΜΙΚΗ Ο.Ε» Γκούμας-Κωτσιόπουλος, Ελλάδα 1993.
- Harrison:Εσωτερική Παθολογία. Δωδέκατη έκδοση, τόμος 3, Αθήνα 1995.
- Ν.Ζούμπος, Π. Ματσούκα, Παθολογία ΙΙ, τεύχος 1:θέματα αιματολογίας, Πάτρα 2004.
- Νοσηλευτικά προβλήματα Μεσογειακής αναιμίας. Λογοθέτης Ν. Διατριβή επί διδακτορία, ΕΚΠΑ, Αθήνα 1975.
- Νοσοκομειακή Επιτροπή Ιατρικής των Μεταγγίσεων ΓΝΑ «Ο Ευαγγελισμός». Στρατηγική περιορισμού των μεταγγίσεων.
- Οργάνωση και λειτουργία μονάδος παρακολουθήσεως και θεραπείας εξωτερικών ασθενών με μεσογειακή αναιμία. Καπάμης Χ, Λαδής, Β, Μεταξωτού Α et al.Ιατρική επιθεώρηση ελληνικών ένοπλων δυνάμεων 11:379-383.
- Πτυχιακή εργασία, Καμμένου Γεωργία, Μεσογειακή Αναιμία και νοσηλευτική παρέμβαση, Πάτρα 2006.
- Πτυχιακή εργασία, Μαρούτη Ευφροσύνη, Νοσηλευτικές παρεμβάσεις στην Μεσογειακή Αναιμία, Πάτρα 1989.
- Συχνότης και κατανομή β-μεσογειακής αναιμίας και παθολογικών αιμοσφαιρινών εις τον ελληνικόν χώρο. Ν. Σχίζας, Κ. Τέγος et al.Ιατρική επιθεώρηση ελληνικών ένοπλων δυνάμεων 11:197-209.

## ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ

- {beta}-Thalassemia, D. Rund and E. Rachmilewitz, N.Engl. J.Med., September 15,2005;353(11):1135-1146.
- A series of splenomegaly in children with anemia and peculiar bone changes, Cooley TB and Lee P. Trans Amer Pediatr Soc 1925;37:29.
- a Thalassemia:Hb H disease and Hb barts Hydrops Fetalis, Chui HK D. Ann NY Acad Sci 2005; 1054: 25-32.
- About thalassemia, Androula Eleftheriou, Thalassemia International Federation,2003.
- Ashley-Koch, A., Q. Yang, and R. S. Olney. American Journal of Epidemiology 2000; 151 (9):839-45.
- Caring for adults with thalassemia in a pediatric world. LM Compagno. Ann NY Acad Sci 2005; 1054:266-272.
- Combined therapy with deferiprone and desferrioxamine.Wonke B,Wright C and Hoffbrand AV.Br J Haematol 1998;103:361-364.
- Desferrioxamine in thalassemia.Diwany M,Garbr M et al.Arch Dis Childh 1968;43:40.
- Disorders of Hemoglobin, Steinberg, M. H., B.G. Forget, D.R.Higgs, and R.L.Nagel, eds., New York:Cambridge University Press 2001.
- Genotypes and phenotypes of beta-thalassemia i Mediterranean populations.Kattamis C and Kattamis AC Pediatr Hematol Oncol 1997;14:(3)
- Global Epidemiology of Hemoglobin Disorders. Angastiniotis, M., and B.Modell. Annals of the New York Academy of Sciences 1998;850:251-69.
- Guidelines for the Control of Haemoglobin Disorders. Report of the Sixth Annual Meeting of the WHO Working Group on Haemoglobinopathies, Cagliari, Sardinia, 8-9 April 1989. Geneva: WHO 1994.
- Ham-Wasserman Lecture: Gene Regulation in Hematopoiesis: New Lessons from Thalassemia, D.R. Higgs, Hematology, January 1, 2004;2004(1):1-13.
- Harrisons's Principles of Internal Medicine 13<sup>th</sup> edition, Isselbacher, Braunwald, Wilson, Martin, Fauci and Kasper, McGraw and Hill Inc, USA 1994.
- Hb H hydrops foetalis syndrome:a case report and review of literature. Lorey F, Charoenkwan P,Witkowska HE, et al.. Br J Haematol. 2001;115:72-78.

High prevalence of low bone mass in thalassemia major. Jensen CE, Tuck CM, Old J et al. *Eur J Haematology* 1997; 59: 76-81.

Inherited haemoglobin disorders:an increasing global health problem.Weatherall DJ, Clegg JB.*Bull World Health Organ.*2001;79:704-712.

Laparoscopic splenectomy for hematologic diseases: study of 275 cases. Delaitre B, Champault G et al. *Ann Chir* 2000; 125:522-529.

Longitudinal study of survival and causes of death in patients with thalassemia major in Greece. Ladis, Chouliaras G, Berdoussi H et al. *Ann NY Acad Sci* 2005;1054:445-450.

Mediterranean disease-thalassemia (Erythroblastic anemia of Cooley). Whipple GH and Bradford WL,*J.Pediatr* 1936;9:279.

Nagarayan SS,Chatterji K,Nandi M,Chaubey PC.Role of nursing in modern blood banking.*Nurs J India* 2002;93(6):122-4.

Narvios AB,Lichtiger B,Newman JL.Underreporting of Minor Transfusion Reactions in Cancer Patients.*Mesdcape General Medicine.*2004;6(2):e48.

National Blood Service (2004) National Blood Sevice Annual Report.Available at:[www.blood.co.uk/pdfdocs/annual\\_report\\_2004.pdf](http://www.blood.co.uk/pdfdocs/annual_report_2004.pdf)

New approaches to the transfusion management of thalassemia. Proper R, Button L and Nathan D. *Blood* 1980; 55-60.

Objectives and mechanisms of iron chelation therapy. Hershko C, Link G Konijn et al. *Ann NY Acad Sci* 2005;1054:124-125.

Organisation and daily function of the thalassemia unit. Ladis V. proceedings of the advanced course on Thalassemia. 14-15 September 2006, Athens.

Pathogenesis and treatment of sickle cell disease. Bunn HF. *New England Journal of Medicine*, 1997,337:762-769.

Pathophysiology of sickle cell disease. Steinberg MH. *Clinical Haematology*,1998, 11:163-184.

Potok D.The role of nurses in blood services and donor sessions.*Nurs Times* 2005;101(23):24-25.

Principles of Biochemistry 2<sup>nd</sup> edition, Lehninger, Nelson, Cox, Worth publishers, New York 1992.

Psychological and sociological aspects of the thalassemiias. Ratip S and Modell B. *Sem. Hematol.* 1996; 33: 53-65.

Psycological asoect of chronic illness in adolescents with thalassemia major. Zani

- B, Di Palma A, and Vullo C. *J Adolesc* 1995; 18: 387-402.
- Psychological problems and adjustment in children with b-thalassemia and their families. Tsiandis J, Dragonas T, Richardson C et al. *Eur Chil Adolesc Psychiatry* 1996; 5: 193-203.
- Quality of life in patients with thalassemia intermedia compared to thalassemia major. Pakbaz Z, Treadwell M, Yamashita R et al. *Ann NY Acad Sci* 2005; 1054: 457-461.
- Report of the Fifth WHO Working Group on the Feasibility Study on Hereditary Disease Community Control Programmes (Hereditary Anaemias) Cagliari, Sardinia. WHO/HDP/WG/HA/89.2. Geneva:WHO,1989.
- Rosel SD.Regulatory and quality initiatives-trends in transfusion medicine.*Lab Med* 2005;36(2):108-114.
- Rosel SD.Regulatory and Quality Initiatives-Trends in Transfusion Medicine.*Laboratory Medicine*.2005;36(2):108-114.
- Safety,tolerability and pharmacokinetics of ICL 670,a new orally active iron chelating agent in patients with transfusion dependent iron overload due to beta-thalassemia.Galanello R,Piga A,Alberti D et al.*J Clin Pharmacol* 2003;43:565-572.
- Sickle Cell Disease: Clinical Management. Ballas, S. K. *Clinical Haematology* 1998;11(1):185-214.
- Social abjustement in three cultures: data from families affected by chronic blood disorders. A sibling study. Clement C, Tsiandis J, Kolvin I et al. *Haemophilia* 2003; 9: 317-324.
- Survival and disease complications in thalassemia major.Borgna-Pignatti C,Rugolotto S,De Stefano P et al.*Ann NY Acad Sci* 1988;850:227-231.
- Survival in beta-thalassemia in the UK.Data from the UK thalassemia register.Modell B,Khan M and Darlison M.*Lancet* 2000;355:2051-2052.
- Survival in medically treared patients with homozygous beta-thalassemia. Olivieri NF, Nathan JH, MacMillan et al. *N. Eng J Med* 1994;331:574-578.
- Textbook of Medical Physiology 8<sup>th</sup> edition, Guyton, WB Saunders edition, USA 1991.
- Thalassemia the consequences of unbalanced hemoglobin synthesis.Nathan DG and Gunn RB.*Am J med* 1966;41:815-830.

Thalassemia: A.R.Cohen,R.Galanello, D.J.Pennell,M.J. Cunningham, and E.vichinsky Hmatology, January 1, 2004;2004(1):14-34.

The challenge of thalassemia for the developing countries. Weatherall DJ. Ann NY Acad Sci 2005;1054:11-17.

The child with thalassemia. Kattamis C. Bul Intern Pediatr Assoc 1982; 4 (6): 19-29.

The Haemoglobinopathies in Europe. WHO Regional Office for Europe, unpublished document IPC/MCH 110. 1988.

The heamoglobin E syndromes.Rees DS et al.Annals of the New York Academy of Sciences,1998,850:334-343.

The impact of thalassemia on body image, self-image and self-esteem. Georganta ET. Ann. NY Acad. Sci. 1990; 612: 466-472.

The psyco-social impact of chronic illness. Politis C. Ann NY Acad Sci 1998; 850: 349-354.

The Thalassemia Syndromes.4<sup>th</sup> ed., Weatherall, D.J., and J.B. Clegg Oxford U.K.:Blackwell Science 2001.

Transfusion therapy in Cooley's anemia:growth and health as related to long-range haemoglobin levels.A progress report.Wolman IJ.Ann NY Acad Sci 1964;119:736-747.

Treatment of B-Thalassemia. Giardini, C.Current Opinion in Hematology 1997;4:79-87.

UK National Screening Programme. Available at:<http://www.nsc.nhs.uk>.

Use of a national diagnosis register for surveillance of an inherited disorder : the example of beta thalassemia in the United Kingdom. Mobell B, Khan M, Darlison M, King A, Layton M, Old J, et al. Bull WHO 2001;79:1006.

Venon S,Pfeifer GM.Blood management strategies for critical care patients Critical Care Nurse 2003.

Wintrobe's Clinical Hematology,10<sup>th</sup> Edition,1998.

World Health Organization (2004) Global Database on Blood Safety 2000-2001.Summary Report.Gneva:WHO.

World Health Organization.Department of Essential Health Technologies.Blood Transfution Safety.Aide-Memoire for National Health Programmes.

## **Ηλεκτρονική βιβλιογραφία**

[www.iatronet.gr/article,2007](http://www.iatronet.gr/article,2007)

[www.paspama.gr,2008](http://www.paspama.gr,2008)

[www.thalassemia.gr,2008](http://www.thalassemia.gr,2008)

[www.mednet.gr,2008](http://www.mednet.gr,2008)

[www.ert.gr,2008](http://www.ert.gr,2008)

[www.asxetos.gr,2008](http://www.asxetos.gr,2008)

[www.blood.gr,2004](http://www.blood.gr,2004)

[www.locus-medicus.gr/hemoglobin,htm,2008](http://www.locus-medicus.gr/hemoglobin,htm,2008)

<http://tovima.dolnet.gr/print.article,2008>

[www.ncs.nhs.uk,2001](http://www.ncs.nhs.uk,2001)

[www.who.int/evidence/assesment-instruments/QOL/index.htm,2005](http://www.who.int/evidence/assesment-instruments/QOL/index.htm,2005)