

Τ.Ε.Ι ΠΑΤΡΑΣ
ΣΧΟΛΗ: Σ.Ε.Υ.Π
ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

« Μεσογειακή αναιμία και νοσηλευτική παρέμβαση »



*Επιβλέπουσα:
Σαλάτα Αποστολία
Καθηγήτρια*

*Επιμέλεια:
Μέτση Αγάπη
Μουρλιάκη Μαρία
Σπουδάστριες*

ΠΑΤΡΑ 2009

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

| | |
|--|----|
| ΑΝΤΙ ΠΡΟΛΟΓΟΥ | 3 |
| ΕΙΣΑΓΩΓΗ | 4 |
| ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 | |
| ΑΙΜΑ-ΓΕΝΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ | 6 |
| 1.1 Το αίμα..... | 7 |
| 1.2 Λειτουργίες αίματος..... | 9 |
| 1.3 Αιμοσφαιρίνη..... | 10 |
| ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 | |
| ΕΙΔΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ | 11 |
| 2.1 Αναιμίες | 12 |
| 2.2. Τύποι αναιμιών | 13 |
| 2.3. Αναιμία οφειλόμενη σε υπερβολική καταστροφή..... | 14 |
| 2.4. Ταξινόμηση των αναιμιών | 15 |
| 2.5 Κλινικές εκδηλώσεις..... | 18 |
| 2.6. Θεραπευτική Αντιμετώπιση Αναιμιών | 18 |
| ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 | |
| ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ ΚΑΙ Η ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΤΟΥΣ | 19 |
| 3.1 Θαλασσαιμίες..... | 20 |
| 3.2 Ταξινόμηση θαλασσαιμιών..... | 20 |
| 3.3 Α-Θαλασσαιμία (α-Μεσογειακή Αναιμία) | 22 |
| 3.4 Β-θαλασσαιμία (β-Μεσογειακή Αναιμία)- Παθογένεια | 23 |
| 3.4.1 Κατηγοριοποίηση β-θαλασσαιμιών | 24 |
| 3.4.2 Κλινικοί τύποι β-θαλασσαιμιών | 25 |
| ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 | |
| Β-ΟΜΟΖΥΓΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ | 29 |
| 4.1 Αίτια πρόκλησης β-μεσογειακής αναιμίας | 30 |
| 4.2 Συχνότητα εμφάνισης της νόσου | 30 |
| 4.3 Κλινικές εκδηλώσεις..... | 31 |
| 4.4 Μακροχρόνιες επιπλοκές..... | 33 |
| 4.5 Αντιμετώπιση επιπλοκών..... | 35 |
| 4.6 Διάγνωση | 36 |
| 4.7 Θεραπευτική Αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας..... | 38 |

| | |
|---|----|
| 4.8 Ο ρόλος της διατροφής | 64 |
| 4.9 Άσκηση και πρακτικές συμβουλές | 65 |
| 4.9.1 Αντιμετώπιση οξειδωτικού Stress σε ασθενείς με θαλασσαιμία | 66 |
| 4.10 Κοινωνικο-οικονομικο-οικογενειακο-ψυχολογικό υποστρώμα ατόμων με θαλασσαιμίες..... | 67 |
| 4.11.1 Προγεννητικός έλεγχος..... | 69 |
| 4.11.2 Προεμφυτευτικός έλεγχος..... | 71 |
| Τεχνική Καρυοχαρτογράφησης | 73 |
| Επαναστατικό γενετικό τεστ για «τέλεια» μωρά | 73 |

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

| | |
|---|----|
| ΣΚΟΠΟΙ ΚΑΙ ΝΟΣ/ΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΤΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ | 77 |
| 5.1 Νοσηλευτικά προβλήματα | 78 |
| 5.2 Σκοποί της νοσηλευτικής φροντίδας | 78 |
| 5.3 Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις | 79 |
| 5.4 Νοσηλευτική παρέμβαση κατά την μετάγγιση αίματος | 81 |
| 5.5 Αποσιδήρωση και νοσηλευτική παρέμβαση..... | 83 |
| 5.6 Σπληνεκτομή και νοσηλευτική παρέμβαση | 84 |
| 5.7 Μεταμόσχευση μυελού των οστών και νοσηλευτική παρέμβαση..... | 86 |

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

| | |
|------------------------------------|----|
| ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ | 87 |
| Περιστατικό 1 ^ο | 88 |
| Περιστατικό 2 ^ο | 93 |

| | |
|------------------------|----|
| ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ | 99 |
|------------------------|----|

| | |
|-----------------------|-----|
| ΕΠΙΛΟΓΟΣ | 101 |
|-----------------------|-----|

| | |
|---------------------------|-----|
| ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ | 103 |
|---------------------------|-----|

| | |
|------------------------|-----|
| ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ | 107 |
|------------------------|-----|

Αντί Προλόγου

*Δώσε αίμα απ' το αίμα σου...
ΜΗΝ αδιαφορείς.
Είναι μια πράξη αλτρουισμού
που δίνει ζωή...
Εκατομμύρια άνθρωποι
μας έχουν ανάγκη.
Άκουσέ τους, ενημερώσου
και μην τους γυρνάς την πλάτη.
Η αιμοδοσία δεν είναι απλά μια πράξη...
Είναι σαν το οξυγόνο που αναπνέεις
Και το έχεις τόσο πολύ ανάγκη.*

Κ. Θεοδωρόπουλος



ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι μια χρόνια κληρονομική νόσος των ερυθρών αιμοσφαιρίων, η πιο γνωστή ίσως από τις κληρονομικές ασθένειες, η οποία αρχικά πιστευόταν ότι επηρέαζε κατά κύριο λόγο τις χώρες της Μεσογείου, εξ ου και το όνομα. Στην πραγματικότητα, όμως, συναντάται σε πολλές περιοχές του πλανήτη και σε μερικές από αυτές οι άνθρωποι πεθαίνουν πριν από την πρώτη δεκαετία της ζωής τους, χωρίς να έχουν διαγνωστεί και χωρίς να τους έχει προσφερθεί οποιαδήποτε θεραπευτική αγωγή. Η Μεσογειακή Αναιμία ή θαλασσαιμία είναι, επίσης, γνωστή ως νόσος του Cooley, προς τιμήν του επιστήμονα ο οποίος τη μελέτησε πρώτος τη δεκαετία του '30. Τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο, δεν μπορούν να συνθέσουν τη φυσιολογική μορφή της αιμοσφαιρίνης, που αποτελεί το κύριο συστατικό των ερυθρών αιμοσφαιρίων το οποίο μεταφέρει το οξυγόνο στους ιστούς, με αποτέλεσμα να σχηματιστούν ανώμαλα ερυθροκύτταρα με μικρή διάρκεια ζωής. Με άλλα λόγια οι πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία δεν μπορούν να συνθέσουν β-αλυσίδες με αποτέλεσμα να σχηματίζονται μικρά, ευαίσθητα ερυθρά αιμοσφαίρια που αδυνατούν να μεταφέρουν επαρκώς το οξυγόνο και καταστρέφονται εύκολα.

Η γενετική ανωμαλία (γόνος της μεσογειακής αναιμίας) που αφορά τη νόσο, μεταβιβάζεται κληρονομικά σύμφωνα με τους νόμους του Mendel και απαντάται σε δυο μορφές:

- την ετερόζυγη
- την ομόζυγη μεσογειακή αναιμία

Οι ετεροζυγώτες συνήθως εμφανίζουν μικρή αναιμία, όχι όμως και κλινικά συμπτώματα. Αντίθετα, οι ομοζυγώτες πάσχουν από βαριά αναιμία που κάνει δύσκολη την επιβίωση τους, παρά τη μεγάλη ιατρονοσηλευτική υποστήριξη που τους παρέχεται (μεταγγίσεις-αποσιδήρωση). Στη σοβαρή μορφή της νόσου το 90% των ερυθροκυττάρων καταστρέφεται στο εσωτερικό του μυελού και το υπόλοιπο 10% που βγαίνει στην κυκλοφορία καταστρέφεται. Αυτό

εξυπακούεται ότι για να μπορέσει ο ασθενής να επιβιώσει θα πρέπει να υποβάλλεται συχνά σε μετάγγιση αίματος και καθημερινή αποσιδήρωση.

Μια άλλη θεραπεία που εφαρμόζεται είναι η σπληνεκτομή, ενώ στα πιο ριζικά μέτρα περιλαμβάνονται η μεταμόσχευση του μυελού των οστών, η μεταμόσχευση αρχέγονων κυττάρων ομφαλίου λώρου και τέλος η γονιδιακή θεραπεία. Παρότι η επιστήμη έχει εξελιχθεί θεαματικά σε όλους τους τομείς, τόσο στην πρόληψη όσο και στη θεραπεία, ωστόσο η μεσογειακή αναιμία θεωρείται ακόμη ανίατη.

Συνοψίζοντας λοιπόν, κύριος **σκοπός της εργασίας** μας είναι να φωτίσουμε όλες τις πτυχές της μεσογειακής αναιμίας από την αιτιολογία και τα συμπτώματα ως την πρόληψη και τη θεραπεία. Επειδή ακριβώς η γνώση είναι δύναμη ευελπιστούμε με την εργασία μας να προσφέρουμε έστω και στο ελάχιστο στην ενημέρωση και στην ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης πάνω στο θέμα της μεσογειακής αναιμίας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΑΙΜΑ-ΓΕΝΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ



1.1 Το αίμα

Το αίμα είναι υγρός ιστός που περιέχεται και κυκλοφορεί συνεχώς στο καρδιαγγειακό σύστημα και αποτελεί το 1/13 του βάρους σώματος του ανθρώπου. Η καρδιά σαν αντλία το εκτοξεύει προς τα μεγάλα αγγεία, προωθείται στις αρτηρίες, στα αρτηρίδια και φθάνει στο σπουδαιότερο δίκτυο του κυκλοφορικού συστήματος, τα τριχοειδή. Εκεί πραγματοποιείται η ανταλλαγή των ουσιών μεταξύ αίματος και ιστών.(Αθανατου,2004).

Το αίμα αποτελείται από κύτταρα, τα έμμορφα συστατικά και από υγρή μεσοκυττάρια ουσία, το πλάσμα, τα έμμορφα συστατικά του αίματος είναι:

- Τα ερυθρά αιμοσφαίρια ή ερυθροκύτταρα, τα οποία περιέχουν αιμοσφαιρίνη η οποία παρέχει τη δυνατότητα μεταφοράς O_2 και CO_2 .

Ο φυσιολογικός αριθμός των ερυθροκυττάρων ανά ml αίματος κυμαίνεται μεταξύ 4,5-6,2 εκατομμύρια στους άνδρες και 3,5-5,3 εκατομμύρια στις γυναίκες.

- Τα λευκά αιμοσφαίρια ή λευκοκύτταρα, τα οποία πρωταρχική τους λειτουργία είναι η άμυνα του οργανισμού, προφυλάσσοντας το σώμα από λοιμώξεις.

Ο φυσιολογικός αριθμός των λευκοκυττάρων κυμαίνεται μεταξύ 5.000-10.000 ανά ml αίματος

- Τα αιμοπετάλια ή θρομβοκύτταρα, τα οποία είναι απαραίτητα για την πήξη του αίματος.

Ο φυσιολογικός αριθμός των αιμοπεταλίων στον οργανισμό κυμαίνεται μεταξύ 150.000-400.000 ανά ml αίματος.(Πλέσσας & Κανέλος,1997)

Το πλάσμα είναι μέρος του εξωκυττάριου υγρού, συμμετέχει στις ανταλλαγές με το μεσοκυττάριο και ενδοκυττάριο υγρό μέσα από διαδικασίες διήθησης, ώσμωσης και ενεργητικής μεταφοράς ουσιών και αποτελείται κατά 90% περίπου, από νερό και κατά 10% από διαλυμένες ουσίες: υδατάνθρακες κυρίως γλυκόζη, πρωτεΐνες, λιπαρά οξέα, αμινοξέα, βιταμίνες και ορμόνες.

Αποτελείται επίσης από ηλεκτρολύτες, σίδηρο, μαγνήσιο, ιχνοστοιχεία, προϊόντα του μεταβολισμού π.χ. αζωτούχες ενώσεις και οργανικά οξέα και τέλος, πλήθος άλλων ουσιών π.χ. φαρμάκων, που διέρχονται από τον οργανισμό και αποβάλλονται.

Στο υγιές άτομο η αναλογία όγκου πλάσματος προς συνολικό όγκο αίματος κυμαίνεται μεταξύ 46-60% στους άνδρες, 54-64% στις γυναίκες και μεταξύ 58-65% στα παιδιά. Το υπόλοιπο αυτών των εκατοστιαίων ποσοστών αντιστοιχεί στον όγκο των έμμορφων στοιχείων, ονομάζεται αιματοκρίτης και τα φυσιολογικά του επίπεδα είναι στους άνδρες 40-54% , στις γυναίκες 36-46% και στα παιδιά 35% (μέχρι 2 ετών) – 42% (στα μεγαλύτερα). (Τσεβρένη, 1993).

1.2 Λειτουργίες αίματος

A) Το αίμα μεταφέρει:

- O_2 από τους πνεύμονες στα κύτταρα των ιστών και CO_2 από τους ιστούς προς τους πνεύμονες.
- Θρεπτικές ουσίες που απορροφούνται από τον γαστρεντερικό σωλήνα.
- Ορμόνες, βιταμίνες, ένζυμα από τη θέση παραγωγής τους σε όλο το σώμα.
- Τα τελικά προϊόντα του κυτταρικού μεταβολισμού για αποβολή τους στους νεφρούς, στους πνεύμονες, στο έντερο και στο δέρμα.
- Θερμότητα από τις θέσεις αυξημένης παραγωγής.

B) Το αίμα συμβάλει:

- Στη διατήρηση της οξεοβασικής ισορροπίας: Το CO_2 και τα όξινα προϊόντα του κυτταρικού μεταβολισμού, εισερχόμενα στο αίμα εξουδετερώνονται δραστικώς και μεταφέρονται στα όργανα αποβολής – έτσι το pH μεταβάλλεται ελάχιστα.
- Στη ρύθμιση της ανταλλαγής H_2O μεταξύ αγγείου ου υγρού των ιστών, χάρη στην υδροφιλικότητα των πρωτεϊνών του πλάσματος.
- Στην άμυνα του οργανισμού: με τη βοήθεια των κυττάρων του, μη ειδικών μηχανισμών και ειδικών μηχανισμών αμύνεται εναντίον λοιμώξεων και άλλων βλαπτικών παραγόντων.(Πλέσσας & Κανέλος,1997).

1.3 Αιμοσφαιρίνη

Η αιμοσφαιρίνη που αποτελεί το μεγαλύτερο ποσοστό του περιεχομένου των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι ένα σύμπλοκο μόριο. Αποτελείται από τέσσερις πρωτεϊνικές αλυσίδες – ανά δύο όμοιες μεταξύ τους, τις α και μη α αλυσίδες (β ή γ ή δ) – και μία χρωστική, την αίμη.

Η αίμη είναι χρωστική (πορφυρίνη) και περιέχει σίδηρο. Ο σίδηρος της αιμοσφαιρίνης δεσμεύει χαλαρά και αντιστρεπτά το O_2 , σχηματίζοντας οξυαιμοσφαιρίνη. Η χημική συγγένεια μεταξύ O_2 και Fe^{2+} της Hb είναι ισχυρή. Επηρεάζεται από το pH, τη θερμοκρασία και τη συγκέντρωση διφωσφογλυκερίνης (2.3 DPG). (Αναγνωστόπουλος, Παπαδόπουλος, 2004).

Η παραγωγή του καθενός τύπου των πεπτιδικών αλυσίδων ρυθμίζεται από ένα γονίδιο που κληρονομείται από τον καθένα γονέα. Ανάλογα με το είδος των πεπτιδικών ζευγών έχουμε τα εξής είδη αιμοσφαιρινών: στο φυσιολογικό ενήλικα υπάρχει η αιμοσφαιρίνη A που αποτελείται από δύο α και δύο β πεπτιδικές αλυσίδες και αποτελεί το 97% της όλης αιμοσφαιρίνης του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Το υπόλοιπο 3% είναι αιμοσφαιρίνη A2 (δύο α και δύο δ αλυσίδες). Η αιμοσφαιρίνη F ($\alpha_2\gamma_2$) είναι η κύρια αιμοσφαιρίνη του εμβρύου, ενώ στον ενήλικα εξακολουθεί να παράγεται, σε ένα όμως ποσοστό μικρότερο του 1%. Η «στροφή» της παραγωγής της αιμοσφαιρίνης από την F στην A γίνεται τους τρεις τελευταίους μήνες της κύησης, οπότε την παραγωγή των αλυσίδων γ της αιμοσφαιρίνης F διαδέχεται η παραγωγή των αλυσίδων β της αιμοσφαιρίνης A.

Τέλος, πολύ νωρίς στην εμβρυϊκή ζωή, παράγεται και ένα άλλο είδος πεπτιδικής αλυσίδας, η ε, που μαζί με την α, συνιστούν τη λεγόμενη εμβρυονική (embryonic) αιμοσφαιρίνη, που προφανώς είναι κακόηχη για την ελληνική γλώσσα (έμβρυον-ικός), εξυπηρετεί όμως τη διάκρισή της από την εμβρυϊκή F. (Φερτάκης, 1992).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2
ΕΙΔΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ
ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΕΣ
ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ



2.1 Αναιμίες

Η αναιμία αφορά ελάττωμα ή ανωμαλία της αιμοσφαιρίνης, του συστατικού των ερυθρών αιμοσφαιρίων που προσδένει οξυγόνο από τους πνεύμονες και το μεταφέρει μέσω της κυκλοφορίας στους ιστούς του σώματος. Έτσι μειώνεται η ικανότητα του αίματος να μεταφέρει οξυγόνο και στους ιστούς μπορεί να φθάνει ανεπαρκής ποσότητα οξυγόνο.

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια δημιουργούνται στο μυελό των οστών και κυκλοφορούν μέσα στο αίμα για 120 ημέρες περίπου προτού αποικοδομηθούν στο ήπαρ. Σε έναν υγιή άνθρωπο η παραγωγή και η αποικοδόμηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων βρίσκονται σε ισορροπία. Εάν ανατραπεί αυτή η ισορροπία, ελαττώνοντας τον αριθμό των υγιών κυττάρων, ή εάν η αιμοσφαιρίνη δεν είναι φυσιολογική, εμφανίζεται αναιμία.(Goldmann,2000).

Οι φυσιολογικές τιμές είναι οι ακόλουθες:

Αιμοσφαιρίνη (Hb):

Άνδρες: 13,5-18gr/100ml

Γυναίκες 11,5 – 16,5gr/100ml

Αιματοκρίτης (Ht):

Άνδρες: 40-54%

Γυναίκες: 36-47%

Ερυθρά αιμοσφαίρια:

Άνδρες: 4,5-6,2εκατ./ml

Γυναίκες: 3,5-5,3εκατ./ml (Γαρδίκας,2005).

Ο φυσιολογικός ενήλικας περιέχει:

97% αιμοσφαιρίνη Α η οποία περιέχει δυο α και δυο β αλυσίδες (α₂β₂)

2.5-3% αιμοσφαιρίνη A2 η οποία περιέχει δυο α και δυο δ αλυσίδες (α2δ2)

<1% αιμοσφαιρίνη F (ή εμβρυική) με δυο α και δυο γ αλυσίδες (α2γ2)

2.2. Τύποι αναιμιών

Υπάρχουν τέσσερις κύριοι τύποι αναιμίας.

Ο πρώτος οφείλεται σε έλλειψη μίας ή περισσότερων από τις ουσίες που είναι απαραίτητες για τη δημιουργία υγιών ερυθρών αιμοσφαιρίων. Η συνηθέστερη τέτοια περίπτωση είναι η σιδηροπενική αναιμία, η οποία οφείλεται σε χαμηλά επίπεδα σιδήρου στο σώμα. Μία σπανιότερη περίπτωση είναι η μεγαλοβλαστική αναιμία η οποία συνήθως οφείλεται σε χαμηλά επίπεδα στο σώμα είτε της βιταμίνης B12 , είτε μιας άλλης βιταμίνης, του φολικού οξέος.

Ο δεύτερος τύπος αναιμίας προκύπτει από κληρονομικές διαταραχές της παραγωγής αιμοσφαιρίνης. Παραδείγματα αυτού του τύπου είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία και η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία. Οι διαταραχές της αιμοσφαιρίνης ξεκινούν λίγο μετά τη γέννηση, αλλά τα συμπτώματα της αναιμίας μπορεί να μην εμφανιστούν παρά μόνο πολύ αργότερα στη ζωή.

Ο τρίτος τύπος αναιμίας προκαλείται από υπερβολικά γρήγορη αποικοδόμηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων (αιμόλυση) και ονομάζεται αιμολυτική αναιμία.

Ο τέταρτος τύπος αναιμίας που ονομάζεται απλαστική αναιμία οφείλεται στην αδυναμία του μυελού των οστών να παράγει αρκετά ερυθρά αιμοσφαίρια και συχνά δεν παράγει αρκετά και από τα υπόλοιπα κύτταρα του αίματος.

Η αναιμία μπορεί να οφείλεται και σε συνδυασμό όλων αυτών των αιτίων και μερικές φορές το ακριβές αίτιο είναι άγνωστο.

Υπάρχουν περιπτώσεις, όπου η αναιμία αναπτύσσεται κατά τη διάρκεια μιας μακροχρόνιας νόσου, όπως οι διάφοροι τύποι καρκίνου ή η ρευματοειδής αρθρίτιδα.(Goldmann,2000).

2.3. Αναιμία οφειλόμενη σε υπερβολική καταστροφή

ή απώλεια ερυθρών αιμοσφαιρίων

Σε τέτοιου είδους αναιμίες παρατηρούνται οι εξής εργαστηριακές ενδείξεις:

- Υψηλός δικτυοερυθροκυτταρικός δείκτης
- Πολυχρωματοφιλία
- Εμπύρνα αιμοσφαίρια στο επίχρισμα
- Σφαιροκύτταρα, σχιστοκύτταρα, στοχοκύτταρα
- Ακανθοκύτταρα, δρεπανοκύτταρα (αναλόγως με την αιτιολογία)
- Αύξηση έμμεσης αιμοσφαιρίνης στον ορό και γαλακτικής αφυδρογονάσης (LDH)
- Αυξημένη αιμοσφαιρίνη στο πλάσμα
- Μείωση ή απουσία αιμοσφαιρίνης.

Στις παραπάνω ενδείξεις εφαρμόζονται οι εξής εργαστηριακές δοκιμασίες:

- Γενική εξέταση αίματος.
- Μέτρηση του μέσου όρου ερυθρών (MCV) και μέσης πυκνότητας αιμοσφαιρίνης ανά ερυθρό (MCHC).
- Μέτρηση παραγόντων απαραίτητων για την αιμοποίηση όπως:
- σίδηρος και φερριτίνη
- φυλλικό οξύ ορού και ερυθρών
- B12 (η έλλειψη είναι πολύ σπάνια στην παιδική ηλικία)
- Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης
- Δοκιμασία Coombs
- Μέτρηση ενζυμικής δραστηριότητας ερυθρών αιμοσφαιρίων

- Οσμωτική δοκιμασία ερυθρών (για βλάβες μεμβράνης)
- Οστεομυελική παρακέντηση ή/και βιοψία.((Candy, Davies,2002).).

2.4. Ταξινόμηση των αναιμιών

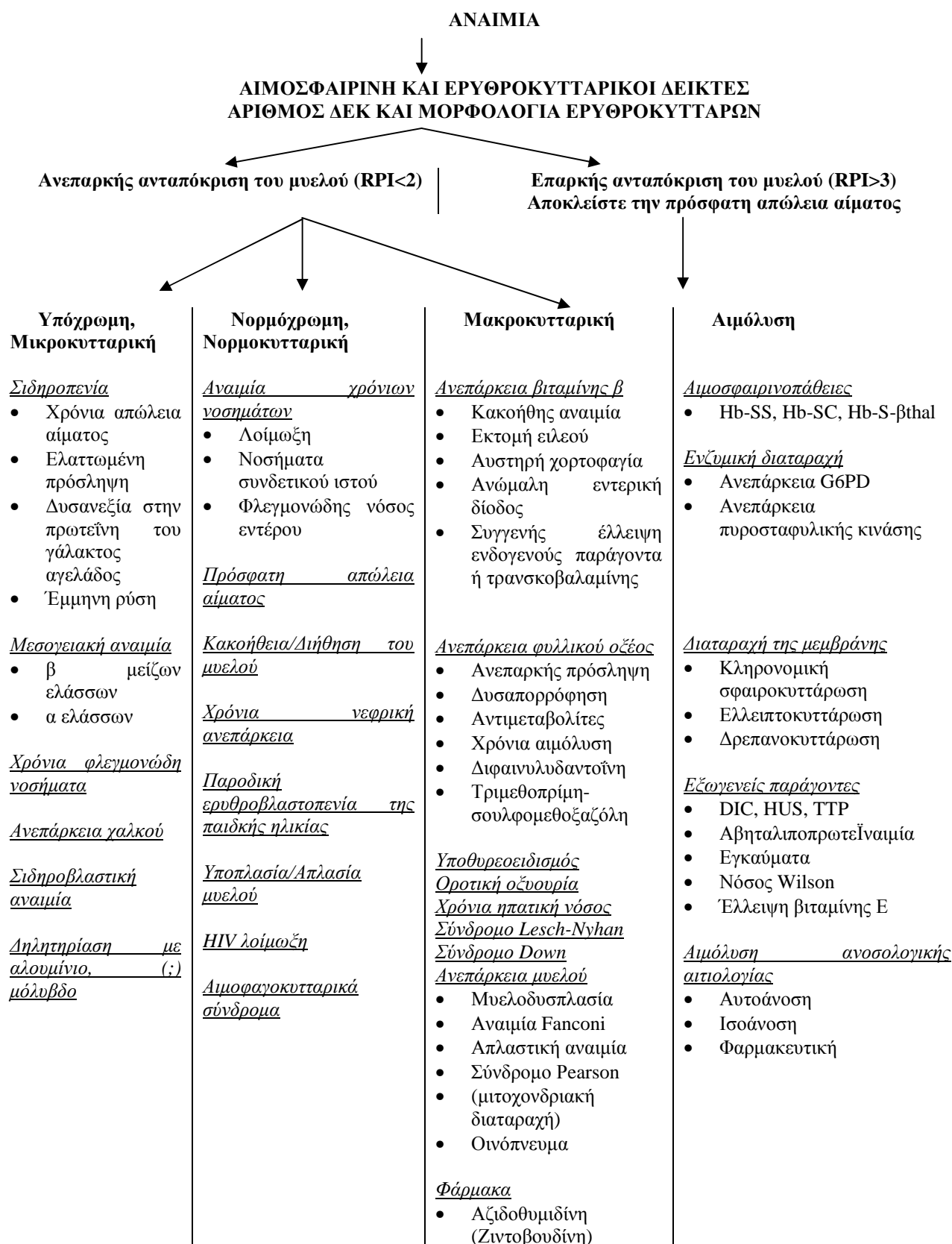
Προτιμάται η αιτιολογική ταξινόμηση:

1. Απώλεια αίματος.
2. Μειονεκτική ωρίμανση κυττάρου (δυσερυθροποίηση) λόγω ελλείψεως των βασικών δομικών στοιχείων, όπως του σιδήρου, βιταμίνης B12, του φυλλικού οξέος, της βιταμίνης C, της δομής της αιμοσφαιρίνης (αιμοσφαιρινοπάθειες).
3. Μυελική αποτυχία (υποπλαστική ή απλαστική αναιμία): νεφρική ανεπάρκεια, νοσήματα κολλαγόνου, ενδοκρινοπάθειες, λευχαιμία, κακοήθειες, χημικές τοξικές ουσίες, χρόνιες λοιμώξεις, ακτινοβολία, ιδιοπαθής μυελική αποτυχία.
4. Αυξημένη καταστροφή αίματος (αιμόλυση)
 - α. Αιμόλυση = από διαταραχή των πρωτεϊνών της μεμβράνης (μεμβρανοπάθειες = Κληρονομική σφαιροκυττάρωση, ελλειπτοκυττάρωση, πυροποικιλοκυττάρωση, οβαλοκυττάρωση, ακανθοκυττάρωση, παροξυσμική νυκτερινή αιμοσφαιρινουρία.
 - β. Ενζυμοπάθειες (έλλειψη ή μείωση ενζύμων ερυθροκυττάρων) κληρονομική μη-σφαιροκυτταρική αναιμία = έλλειψη ενζύμου γλυκόζης – 6 αφυδρογονάσης (G6PD), πυρουβικής κινάσης (PK), επίκτητη παροξυσμική αιμοσφαιρινουρία.
 - γ. Αιμοσφαιρινοπάθειες.
 - δ. Αυτοάνοσου τύπου αιμολυτική αναιμία, ασύμβατη μετάγγιση αίματος, αιμολυτική νόσος νεογνού, αυτοάνοση, αιμολυτική αναιμία.

ε. Μη ανόσου τύπου αιμολυτική αναιμία, φαρμακευτική αιμόλυση, αιμόλυση εκ παρασίτων (λεισμάνια, πλασμώδιο ελονοσίας, βακτηρίδια κλπ., δευτεροπαθής εκ διαφόρων νοσημάτων, εγκαύματα, νεοπλασίες κλπ.).

στ. Διαταραχές του μικροπεριβάλλοντος του ερυθροκυττάρου = ανόσου τύπου αιμόλυση, υπερσπληνισμός.(Λουκόπουλος,Βοσκαρίδου,1999).

Τα μορφολογικά χαρακτηριστικά του περιφερικού αίματος βοηθούν σημαντικά στην ταξινόμηση των αναιμιών όπως διαφράφονται στον παρακάτω πίνακα. Εν συνόψει, η μορφολογική ταξινόμηση της αναιμίας διακρίνεται στις εξής κατηγορίες:



ΠΙΝΑΚΑΣ 1 (Behrman,Kligman,1999).

2.5 Κλινικές εκδηλώσεις

- Μη φυσιολογική απώλεια βάρους, κόπωση
- Πετέχιες, πορφύρα
- Ταχύπνοια, ταχυκαρδία
- Εφίδρωση, υπόταση
- Ηπατοσπληνομεγαλία
- Λεμφαδενοπάθεια
- Εμφανής αιμορραγία.(Gradishar,Gulanick,2003).

2.6. Θεραπευτική Αντιμετώπιση Αναιμιών

- Διόρθωση της υποκείμενης αιτίας εφόσον είναι δυνατόν.
- Συμπληρωματική χορήγηση θρεπτικών παραγόντων (βιταμίνη Β1, φυλλικό οξύ, σίδηρος) βελτιώνοντας την ποιότητα του αίματος.
- Μεταγγίσεις αίματος, αν χρειάζεται, βελτιώνοντας την ποσότητα του αίματος.(Herger,Calduell,1999).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3
ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΕΣ
ΚΑΙ
Η ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΤΟΥΣ



3.1 Θαλασσαιμίες

Ο όρος θαλασσαιμία περικλείει μια σειρά αναιμικών διαταραχών που οφείλονται σε κληρονομική γενετική βλάβη, η οποία είναι υπεύθυνη για μια διαταραχή στη σύνθεση των σφαιρίνων, των πρωτεϊνικών αλυσίδων που αποτελούν την αιμοσφαιρίνη.(Αποστολοπούλου,Χατζηδάκη,2002).

Η βασική ανωμαλία βρίσκεται στην ανεπαρκή σύνθεση της $A\beta A(\alpha_2\beta_2)$ εξαιτίας ελαττωματικής σύνθεσης της μίας από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δηλαδή της α ή της β . Ο ρυθμός σύνθεσης κάθε μίας αλυσίδας φαίνεται ότι εξαρτάται από ειδικούς γόνους και στα θαλασσαιμικά σύνδρομα η ανωμαλία ίσως να οφείλεται σε μεταλλαγή ενός από αυτούς τους γόνους.

Κυριότεροι αντιπρόσωποι της ομάδας των μεσογειακών αναιμιών είναι η α και η β -μεσογειακή αναιμία. Η β -μεσογειακή αναιμία είναι η συχνότερη και αυτή που έχει τη βαρύτερη κλινική εικόνα. Εμφανίζεται είτε σε ετερόζυγη μορφή, με το όνομα μεσογειακό στίγμα, είτε σε ομόζυγη μορφή, με το όνομα μείζων β -μεσογειακή αναιμία ή αναιμία Cooley. (Σαχίνη-Καρδάση, Πάνου, 2004).

Θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι κατ'εξοχήν συχνά σε μεσογειακούς πληθυσμούς ιδιαίτερα τους Έλληνες και τους Ιταλούς, σε μερικές περιοχές της Μέσης Ανατολής, την Ινδία και τη Νοτιοανατολική Ασία.(Γαρδίκας,2005).

3.2 Ταξινόμηση θαλασσαιμιών

Οι θαλασσαιμίες, ανάλογα με τη σφαιρινική αλυσίδα της οποίας η σύνθεση καταστέλλεται, ταξινομούνται στους τύπους $\alpha,\beta,\gamma,\delta$. Έχει επίσης βρεθεί ότι η γνωστή ως Hb Lepore διαταραχή της αιμοσφαιρίνης είναι ο τύπος 5β -θαλασσαιμίας (που προκύπτει από σύντηξη του γονιδίου δ με το γονίδιο β , με επακόλουθο την εμφάνιση μικτού γονιδίου) και ότι η Hb Constant Spring συνοδεύεται με α -θαλασσαιμία.(Ιωαννίδου,Παπακωσταντίνου,2003).

Διαφορική διάγνωση των μεσογειακών συνδρόμων

| Γενετική ανωμαλία | %HbA | %Hb A | %Hb F | % Άλλες Hb | Κλινικό σύνδρομο |
|--|-----------------------------|-------|-----------|--|--|
| Φυσιολογικές αβ β-Θαλασσαιμίες | 90-98 | 2-3 | 2-3 | - | Υγιές άτομο |
| Μείζων θαλασσαιμία β ⁰ β ⁰ | 0 | 2-5 | 95 | - | Βαριά αναιμία, ανεπαρκής σωματική αύξηση, υπερφόρτωση με σίδηρο ανάγκη μεταγγίσεων |
| β ⁰ β ⁺ | Πολύ ελατ- τωμέν η | 2-5 | 20- 80 | - | |
| Ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία β ⁰ β ⁺ | 20-40 | | 60- 80 | | Βαριά υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία με Hb 7-9g/dl, ηπατοσπληνομεγαλία, οστικές αλλοιώσεις, υπερφόρτωση με σίδηρο, μικρότερη αναίγκη μεταγγίσεων |
| Ελάσσων μεσογειακή αναιμία β β ⁰ ή β β ⁺ | 90-95 | 5-7 | 2-10 | Ερυθροκύ- τταρα χωρίς κυτταρική μεμβράνη | Υποχρωμία-μικροκυττάρωση ήπια – ως καθόλου αναιμία |
| α-θαλασσαιμίες Ομόζυμη α-θαλασσαιμία --/-- | - | - | - | HbH(β4) HB Bart | Εμβρυϊκός ύδρωπας, θνησιγενές έμβρυο |
| Αιμοσφαιρινοπάθεια H--/-α | 60-70 | 2-5 | 2-5 | (γ4) HbH 30- 40 | Υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία, Hb 7-10g.dl, σωμάτια Heinz |
| Ετερόζυμη α- θαλασσαιμία -α/-α, αα/-- | 90-98 | 2-3 | 2-3 | | Υποχρωμία-μικροκυττάρωση χωρίς αναιμία |
| Σιωπηλός φορέας – α/αα | 9-98 | 2-3 | 2-3 | | Υγιές άτομο |
| Αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore (δβΣύντηξη) Ετεροζυγώτης | 70-80 | 1-2 | 5-20 | Hb Lepore 5- 15 | Ήπια υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία |
| Ομοζυγώτης | 0 | 0 | 70- 90 | Hb Lepore 10-30 | Βαριά μείζων μεσογειακή αναιμία |

ΠΙΝΑΚΑΣ 2 (Behrman,Kligman,1999).

3.3 Α-Θαλασσαιμία (α-Μεσογειακή Αναιμία)

Σε κάθε φυσιολογικό άνθρωπο υπάρχουν τέσσερα γονίδια για τις αλυσίδες της α-σφαιρίνης και ελλείμματα σε αυτά οδηγούν σε α-θαλασσαιμία.

- Η μονήρης βλάβη δεν προκαλεί κλινικές συνέπειες.
- Βλάβη σε δύο γόνους προκαλεί ελάσσονα α-θαλασσαιμία που είναι επίσης ασυμπτωματική.
- Βλάβη σε τρεις γόνους μπορεί να προκαλέσει σχετικά σοβαρή χρόνια αναιμία που ονομάζεται Νόσος αιμοσφαιρίνης Η (ομόζυγη α-μεσογειακή αναιμία).
- Βλάβη και στα τέσσερα γονίδια οδηγεί σε μείζονα α-θαλασσαιμία η οποία, επειδή έχει επίδραση και στην παραγωγή της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης, παρουσιάζεται σαν **εμβρυϊκός ύδρωπας με HbBart's** και οδηγεί αναπόφευκτα στο θάνατο του κυήματος από υποξία. Το έμβρυο μπορεί να προκαλέσει σοβαρά και συχνά θανατηφόρα προβλήματα στη μητέρα. (Ιωαννίδου, Παπακωσταντίνου, 2003).
- Η **ελάσσων α-θαλασσαιμία (ετερόζυγη)** είναι γνωστή ως στίγμα α-θαλασσαιμίας. Μπορούμε να μιλάμε για ετερόζυγη α-θαλασσαιμία όταν βρίσκουμε άτομα χωρίς αναιμία, με μορφολογικές θαλασσαιμικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων χωρίς αύξηση της HbA₂ και της HbF. Η μη αύξηση της HbA₂ και της HbF δείχνει ότι αυτά τα άτομα δεν πάσχουν από ετερόζυγη β-θαλασσαιμία. Ενδιαφέρον είναι ότι αυτά τα άτομα, όταν είχαν εξετασθεί κατά την νεογνική περίοδο είχε βρεθεί ότι είχαν ποσοστό Hb Bart's 1-8% που αργότερα εξαφανίστηκε. (Γαρδίκας, 2005).

Κλινική εικόνα γονοτύπων α-θαλασσαιμίας

| Κλινική Εικόνα | Αριθμός Λειτουργικών γονιδίων α | Γονότυπος | Παραγωγή αλυσίδων α |
|---|--|------------------|----------------------------|
| Φυσιολογική | 4 | αα/αα | 100% |
| Σιωπηλός φορέας | 3 | αα/α- | 75% |
| Στίγμα α-θαλασσαιμίας (ήπια αναιμία-μικροκυττάρωση) | 2 | 1-/1- ή αα/-- | 50% |
| Νόσος Hb H(β ₄) σχετικά σοβαρή αιμολυτική αναιμία) | 1 | α/-- | 25% |
| Εμβρυϊκός ύδρωπας ή ομόζυγη α-θαλασσαιμία (Hb Bart's : γ ₄) | 0 | --/-- | 0% |

ΠΙΝΑΚΑΣ 3(Thompson,Mcimnes,2001).

3.4 Β-θαλασσαιμία (β-Μεσογειακή Αναιμία)- Παθογένεια

Οι β-θαλασσαιμίες έχουν πολλά κοινά χαρακτηριστικά με την α-θαλασσαιμία. Η μειωμένη παραγωγή β-σφαιρίνης προκαλεί υποχρωματική, μικροκυτταρική αναιμία και η ποσοτική δυσαναλογία στην σύνθεση των σφαιρινών οδηγεί σε καθίζηση της περίσσειας των αλυσίδων α, η οποία με τη σειρά της επιφέρει βλάβες στη μεμβράνη του ερυθροκυττάρου. Σε αντίθεση με την α-σφαιρίνη, όμως, η αλυσίδα β είναι σημαντική μόνο κατά τη μεταγεννητική περίοδο. Συνεπώς, η εκδήλωση των συμπτωμάτων της β-

θαλασσαιμίας δεν γίνεται εμφανής, πριν περάσουν μερικοί μήνες, από τη γέννηση, οπότε η β-σφαιρίνη θα έπρεπε φυσιολογικά να αντικαταστήσει τη γ-σφαιρίνη ως η κύρια αλυσίδα μη-α. Τότε μόνο εμφανίζεται μειωμένη η σύνθεση της κύριας αιμοσφαιρίνης του ενηλίκου, της HbA.

Οι πλεονάζουσες αλυσίδες α είναι αδιάλυτες, με αποτέλεσμα να καθιζάνουν στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα και να καταστρέφονται στον μυελό των οστών. Αυτό προκαλεί ανεπαρκή ερυθροποίηση. Επειδή το γονίδιο δ παραμένει άθικτο, η παραγωγή Hb A₂ συνεχίζεται. Πράγματι, η αύξηση των επιπέδων της Hb A₂ αποτελεί χαρακτηριστικό της β-θαλασσαιμίας. Το επίπεδο της Hb F αυξάνεται επίσης, όχι διότι επανεργοποιείται η έκφραση του γονιδίου της γ-σφαιρίνης (η οποία απενεργοποιήθηκε κατά τη γέννηση), αλλά λόγω επιλεκτικής επιβίωσης και ίσως λόγω αυξημένης παραγωγής εκ μέρους του μικρού πληθυσμού ώριμων ερυθροκυττάρων που περιέχουν HbF.

Σε αντίθεση με την α-θαλασσαιμία, οι β-θαλασσαιμίες, οφείλονται συνήθως σε απλή υποκατάσταση ζεύγους βάσεων παρά σε ελλείμματα. (Thompson, Mcimnes, 2001).

3.4.1 Κατηγοριοποίηση β-θαλασσαιμιών

Η γονιδιακή μετάλλαξη που συνεπάγεται την ελαττωμένη σύνθεση των αλυσίδων β παρουσιάζει ποικιλία με αποτέλεσμα την ύπαρξη διαφόρων συνδρόμων β-μεσογειακής αναιμίας. Πιο συγκεκριμένα:

- Στη **μορφή β⁰**, το γονίδιο λείπει εντελώς και δεν παράγονται καθόλου άλυστοι β.
- Στη **μορφή β⁺** το γονίδιο είναι παρόν, αλλά λειτουργεί ελαττωματικά ώστε μόνο ελάχιστο ποσό αλύσεων β παράγεται.
- Στη **μορφή δβ** έχουν υποστεί μετάλλαξη τα γονίδια των β και των δ αλύσεων.

- Όταν έχουν υποστεί σύντηξη τα γονίδια β και δ, παράγεται η αιμοσφαιρίνη **Lepore**.
- Στην περίπτωση που έχουν υποστεί εκτεταμένη απάλειψη τα γονίδια γ, δ και β έχουμε την **μορφή γδβ** (Ιωαννίδου, Παπακωσταντίνου, 2003).

3.4.2 Κλινικοί τύποι β-θαλασσαιμιών

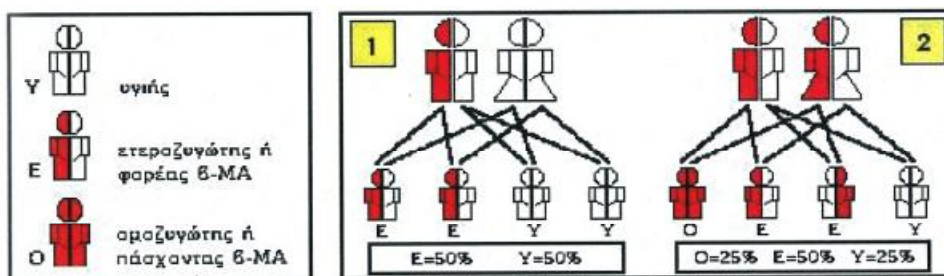
Από κλινική άποψη τα σύνδρομα της β-μεσογειακής αναιμίας διακρίνονται σε τρεις κλινικούς τύπους, καθένας από τους οποίους περιλαμβάνει αρκετούς γονότυπους, μερικοί από τους οποίους καλύπτονται από δύο τύπους.

1. Ο πιο σοβαρός κλινικός τύπος είναι η μείζων θαλασσαιμία (thalassemia major), στην οποία υπάρχει σοβαρή αναιμία, συνοδευόμενη από υπερσιδήρωση, κατάσταση, που χρειάζεται ιατρική φροντίδα εφ' όρου ζωής.

2. Ο επόμενος σε βαρύτητα κλινικός τύπος είναι η ενδιάμεση θαλασσαιμία (thalassemia intermedia), με μέτρια αναιμία.

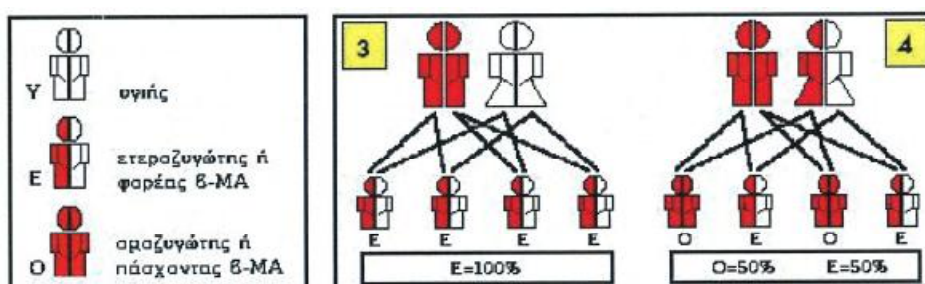
3. Ακολουθεί η ελάσσων θαλασσαιμία (thalassemia minor), ένας ασυμπτωματικός τύπος, ο οποίος ενίοτε μπορεί να συνοδεύεται από ήπια αναιμία. (Ιωαννίδου, Παπακωσταντίνου, 2003).

1. Ομόζυγη ή μείζων β-μεσογειακή αναιμία ή μείζων θαλασσαιμία ή αναιμία Cooley



Είναι κληρονομική αιμολυτική αναιμία μεταβιβαζόμενη με υπολειπόμενο σωματικό γονίδιο. Υπάρχει διαταραχή της σύνθεσης των β-αλυσίδων, με αποτέλεσμα την ελάττωση του συνολικού ποσού της αιμοσφαιρίνης που

περιέχεται στο ερυθροκύτταρο και επομένως τη δημιουργία βαριάς υποχρωμίας. Εξαιτίας της μειωμένης παραγωγής των β-αλυσίδων επέρχεται, κατά κανόνα σχεδόν, αύξηση της παραγωγής των γ ή δ αλυσίδων, με αποτέλεσμα την αύξηση των ποσοτήτων των F ($\alpha_2\gamma_2$) και A2 ($\alpha_2\delta_2$) αιμοσφαιρινών που περιέχονται στα ερυθροκύτταρα. (Σαχίνη-Καρδάση, Πάνου, 2004).



2. Ετερόζυγη β-θαλασσαιμία (Φορέας β-θαλασσαιμίας)

Κλινική εικόνα

Οι φορείς της νόσου δεν έχουν συνήθως κλινικές εκδηλώσεις. Σε ένα μικρό ποσοστό παρατηρούνται μέτρια αναιμία, σπληνομεγαλία και αλλοιώσεις από τα οστά (ενδιάμεση Θ). Αργότερα είναι δυνατό να εμφανιστούν χολόλιθοι και έλκη στα κάτω άκρα. Η σπληνεκτομή στις περιπτώσεις αυτές βελτιώνει την αναιμία αυξάνοντας την επιβίωση των ερυθροκυττάρων. (Κάσιμος, 1984).

Εργαστηριακά ευρήματα

Μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών χαρακτηριστικές της θαλασσαιμίας, δηλαδή ανισοκυττάρωση, υποχρωμία, βασεόφιλη στίξη και τοιχοκυττάρωση είναι σταθερά ευρήματα. Η HbA₂ ($\alpha_2\delta_2$) είναι αυξημένη σε 4-8% στο 90% των περιπτώσεων. Η HbF είναι συχνά ελαφρά αυξημένη (1.5%-2.5%) αν και σπάνια είναι αξιόλογα αυξημένη μέχρι 12%.

Χαρακτηριστική είναι η αξιόλογη ελάττωση της μέσης κατά ερυθρό περιεκτικότητας σε Hb (MCH) με όρια 18-24pg (με κατώτερη φυσιολογική τιμή 27pg). Αυτός ο μέσος όγκος κατά ερυθρό (MCV) είναι ελαττωμένος περίπου στα 65 fl με φυσιολογικές τιμές πάνω του 85. (Γαρδίκας, 2002).

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 σύντροφός 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 κι αυτό θα έχει το «στίγμα» και 25% το παιδί που θα γεννηθεί να είναι υγιές. Αν ο ένας σύντροφος δεν είναι φορέας, ο μόνος κίνδυνος για το παιδί είναι να γεννηθεί και αυτό με στίγμα με πιθανότητα 50%. Η ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης είναι πολύ χρήσιμη για τη διάγνωση της ελάσσονος β-θαλασσαιμίας. Είναι πολύ απλή εξέταση και το μόνο που χρειάζεται είναι ένα μικρό δείγμα αίματος. (www.health.ln.gr).

2. Ενδιάμεση β-μεσογειακή αναιμία

Η μορφή αυτής της β-μεσογειακής αναιμίας παρουσιάζει βαρύτητα ενδιάμεση μεταξύ μείζονος και ελάσσονος. Στην ενδιάμεση θαλασσαιμία, τα γονίδια έχουν επηρεαστεί λιγότερο και η βλάβη της σύνθεσης των αλυσίδων είναι μικρότερη από την αντίστοιχη της μείζονος β-θαλασσαιμίας. (Ιωαννίδου, Παπακωσταντίνου, 2003). Αντιπροσωπεύει μια ετερογενή ομάδα γενετικών διαταραχών που είναι ο συνδυασμός ελαφρών και βαριών μεταλλάξεων των γονιδίων της σφαιρίνης της Hb. (Τσακαλίδου, Κατζάς, 2005).

Η θεραπεία είναι περισσότερο υποστηρικτική παρά συμπτωματική. Συνήθως η αναιμία δεν είναι πολύ έντονη, αλλά μπορεί να απαιτήσει σποραδικές μεταγγίσεις αίματος και αποσιδήρωση. Η σωματική ανάπτυξη του ασθενούς είναι ικανοποιητική, μπορεί όμως να αναπτυχθεί σπληνομεγαλία, οπότε αντιμετωπίζεται το ενδεχόμενο σπληνεκτομής. Τα ευρήματα από την ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης είναι ανάλογα με την διαταραχή της σύνθεσής της ή των συγκεκριμένων αλυσών. (Τσεβρένη, 1993).

3. Μεικτή (μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία)

Προκαλείται από το συνδυασμό στίγματος μεσογειακής και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Πιο συγκεκριμένα, είναι μορφή συγγενούς αιμολυτικής αναιμίας που μοιάζει κλινικά με την δρεπανοκυτταρική αναιμία από άποψη επώδυνων κρίσεων, αλλά παρουσιάζει τα ακόλουθα αιματολογικά χαρακτηριστικά, τα οποία πείθουν ότι πρόκειται για μεικτή ετεροζυγωτία γονυλίου S και θαλασσαιμικού γονυλίου:

1. Από άποψη οικογενειακού ιστορικού, ο ένας γονέας έχει δρεπανοκυτταρικό γονίδιο και ο άλλος θαλασσαιμικό.
2. Υπάρχουν οι θαλασσαιμικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων, οι οποίες λείπουν από ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία.
3. Η δοκιμασία δρεπανώσεως αποβαίνει θετική.
4. Ηλεκτροφορητικά, σε αντίθεση με την ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία κατά την οποία υπάρχει κατά κύριο λόγο HbF, στην μεικτή ετεροζυγωτία υπάρχει HbS περίπου 70%, λίγη ή μέτρια ποσότητα HbF και σαφώς αυξημένη HbA₂ χαρακτηριστική του θαλασσαιμικού γονυλίου.

Σταθερό εύρημα αποτελεί η σπληνομεγαλία. Η νόσος διατρέχει γενικά ηπιότερα από τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, έτσι η πορεία της νόσου ποικίλει από βαριά αναιμία η οποία απαιτεί μεταγγίσεις και παρομοιάζεται με την δρεπανοκυτταρική αναιμία μέχρι και την ήπια χρόνια αιμολυτική αναιμία μερικές φορές ασυμπτωματική.(Γαρδίκας,2002).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

Β-ΟΜΟΖΥΓΟΣ

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ



4.1 Αίτια πρόκλησης β-μεσογειακής αναιμίας

Η ασθένεια της β-ΜΑ προκαλείται όταν και τα δύο β-γονίδια που κληρονομούνται (ένα από κάθε γονέα) έχουν παθολογικές μεταλλάξεις (ομόζυγη β-ΜΑ). Ανάλογα με το είδος της μετάλλαξης μειώνεται η έκφραση του β-γονιδίου και ποικίλει αντίστοιχα η βαρύτητα της ασθένειας. Υπάρχουν ήπιες μεταλλάξεις του β-γονιδίου που δεν διατρέχει, κατά κανόνα, ο οργανισμός κίνδυνο αν τις κληρονομήσει μαζί με άλλη –οποιασδήποτε βαρύτητας - μετάλλαξη. Η τελική ωστόσο κατάσταση του ασθενούς εξαρτάται και επηρεάζεται και από άλλους παράγοντες, όπως η ταυτόχρονη παραγωγή εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης, η συνύπαρξη μεταλλάξεων στο γονίδιο, κ.ά. λιγότερο γνωστοί παράγοντες.

Κατά κανόνα οι φορείς β-ΜΑ έχουν αυξημένο ποσοστό (περίπου 3-6%) της HbA 2, **ωστόσο είναι σοβαρότατο λάθος να αξιολογείται μόνο η HbA 2 για την ανίχνευσή τους**, δεδομένου ότι γνωρίζουμε πολλές περιπτώσεις συνύπαρξης μεταλλάξεων του β-γονιδίου με φυσιολογική HbA 2 (π.χ. περίπτωση συνύπαρξης δ-ΜΑ). (www.night-flights.Pblors.gr).

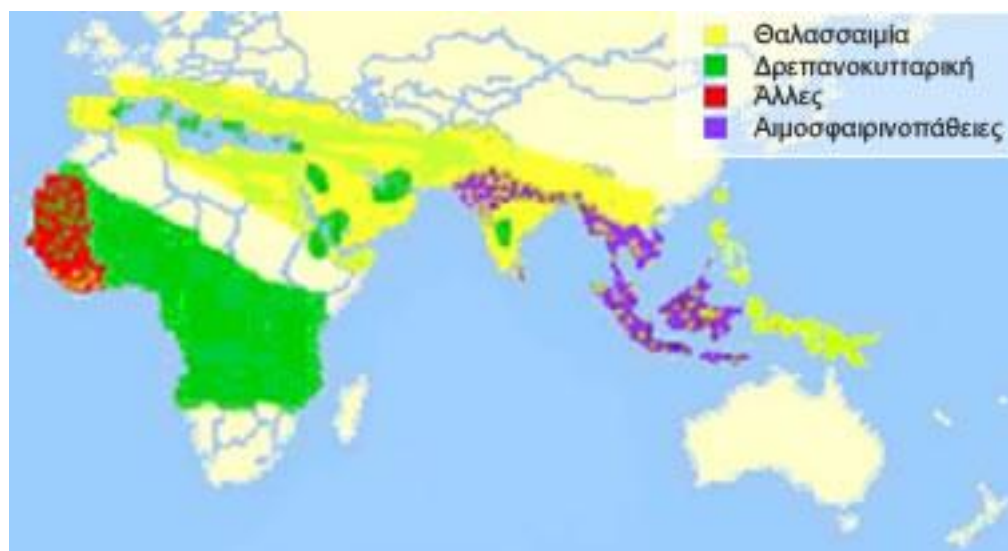
4.2 Συχνότητα εμφάνισης της νόσου

Η β-μεσογειακή αναιμία είναι αρκετά συχνή σε άτομα, που κατάγονται από μεσογειακές χώρες, αλλά απαντά και σε άλλες περιοχές, όπως στη Ν. Ασία και τη Βόρεια και Κεντρική Αφρική.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

Στην Ελλάδα, σύμφωνα με διάφορες μελέτες, η μέση συχνότητα των ετεροζυγωτών είναι περίπου 8% το ποσοστό όμως ποικίλει από 3% στον πληθυσμό της Μακεδονίας μέχρι 15% στον πληθυσμό της Δυτικής Ελλάδας (Ιόνια νησιά, πεδινή Ήπειρος, Ηλεία) της πεδινής Θεσσαλίας (Καρδίτσα) κ.ά.

Οι αριθμοί αυτοί υποδηλώνουν ότι κάθε χρόνο στον Ελληνικό χώρο γεννώνται 100-150 παιδιά με ομόζυγη μορφή Μ.Α. και διαφόρων συνδυασμών της με άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες (κυρίως HbS). (Τριχοπούλου, Τριχόπουλος, 1996).

Ιδιαίτερα βεβαρημένες περιοχές είναι η Ρόδος (20%) , η Λέσβος (19%), η Βόρεια Εύβοια (27%) καθώς επίσης η Κέρκυρα, τα Τρίκαλα και η Ηλεία (12-15%).(Ιωαννίδου,2001).



EIKONA 4(www.paspama.gr)

4.3 Κλινικές εκδηλώσεις

Οι κλινικές εκδηλώσεις είναι οι εξής:

1. Αναιμία, που εμφανίζεται από τους πρώτους μήνες της ζωής. Οι άρρωστοι έχουν έντονη ωχρότητα με λεμονοειδή απόχρωση.
2. Καθυστέρηση της ανάπτυξης του παιδιού, που γίνεται αισθητή στην ηλικία των 9-10 χρόνων.
3. Χολολιθίαση.
4. Αύξηση του ουρικού οξέος και πιθανόν αρθρίτιδα.
5. Ηπατομεγαλία.
6. Αυξημένη προδιάθεση στις λοιμώξεις.
7. Προοδευτική διόγκωση του σπλήνα, που οδηγεί στον υπερσπληνισμό (αναιμία, θρομβοπενία και λευκοπενία), με αποτέλεσμα επιδείνωση της αναιμίας, τάση για αιμορραγία και ευαισθησία στις λοιμώξεις.

8. Τυπικό μογγολοειδές προσωπείο. Η παραμόρφωση αυτή της κεφαλής του παιδιού οφείλεται στην αύξηση του εύρους της διπλής εξαιτίας της έντονης δραστηριότητας του μυελού.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

9. Εξωμυελική αιμοποίηση που συχνά δεν περιορίζεται μόνο στο ήπαρ και τον σπλήνα , αλλά επεκτείνεται και στην άμεση γειτονία των οστών , ιδιαίτερα των πλευρών και των σπονδύλων .Οι αλλοιώσεις αυτές είναι πιο εμφανείς στην περιοχή του αγκώνα , δίνοντας την εικόνα του μωσαϊκού.(Μπάλιου,2003).



ΕΙΚΟΝΑ 5 (Μπάλιου 2003)

10. Απουσία ή καθυστέρηση εμφάνισης των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου.

11. Σακχαρώδη διαβήτη.

12. Συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

4.4 Μακροχρόνιες επιπλοκές

Οι σοβαρότερες μακροχρόνιες επιπλοκές που μπορεί να πάθουν τα άτομα αυτά είναι:

- Καρδιολογικές επιπλοκές

Οι καρδιολογικές, είναι οι σοβαρότερες από τις επιπλοκές που παρουσιάζει η θαλασσαιμία, και αποτελούν την πρώτη αιτία θανάτου των θαλασσαιμικών. Η καρδιακή βλάβη οφείλεται στην ύπαρξη μεγάλης ποσότητας σιδήρου λόγω των συχνών μεταγγίσεων και της εναπόθεσής του στις ίνες του μυοκαρδίου, προκαλώντας μακροχρόνια δυσλειτουργία του οργάνου. Η ιογενής μυοκαρδίτιδα επίσης, αποτελεί μια επιπλέον αιτία καρδιολογικών επιπλοκών.

Η καρδιακή λειτουργία πρέπει να παρακολουθείται σε τακτά χρονικά διαστήματα ανάλογα με την κατάσταση και την ηλικία του θαλασσαιμικού. Πρώιμος υπερηχογραφικός δείκτης μείωσης της καρδιακής λειτουργίας είναι η δυσκολία στη διαστολή της αριστερής κοιλίας.

Η παρακολούθηση, πέραν του ιστορικού του θαλασσαιμικού περιλαμβάνει ηλεκτροκαρδιογράφημα, υπερηχοκαρδιογράφημα και ακτινογραφία θώρακα. Πρόσθετες εξετάσεις είναι το 24ωρο Holter ηλεκτροκαρδιογραφικής ανάλυσης, δοκιμασία κόπωσης, ραδιοϊσοτοπικές μελέτες, MRI κ.λ.π. Βασικά μέτρα που βοηθούν στην πρόληψη των καρδιολογικών επιπλοκών είναι: (www.paspama.gr).

1. Η διατήρηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης πριν τη μετάγγιση περίπου 9-10,5 gr/dl σε θαλασσαιμικούς χωρίς καρδιολογικό πρόβλημα και 10-11 gr/dl σε αυτούς με καρδιακή νόσο.
2. Συστηματική, τακτική αποσιδήρωση. Ειδικά σε θαλασσαιμικούς με καρδιολογικό πρόβλημα χρειάζεται συνεχής έγχυση φαρμάκου δεσφεριοξαμίνης (Desferal) υποδορίως ή ενδοφλεβίως. Πολύ καλά αποτελέσματα προσφέρει επίσης η συγχορήγηση δεσφεριοξαμίνης και

δεφεριπρόνης. Η εντατική αποσιδήρωση σε συνδυασμό με την κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή, όπου αυτή χρειάζεται, μπορεί να περιορίσει σημαντικά και σε ορισμένες περιπτώσεις να αναστρέψει τις βλάβες.

3. Αντιμετώπιση άλλων αιτιών καρδιοπάθειας όπως, υποθυρεοειδισμός, υποπαραθυρεοειδισμός κ.λ.π. για τον εντοπισμό των οποίων απαιτείται περιοδικός ενδοκρινολογικός έλεγχος.(www.paspama.gr).

- Καρδιακή ανεπάρκεια
- Αρρυθμίες
- Κολποκοιλιακούς αποκλεισμούς
- Ενδοκρινολογικές επιπλοκές
- Σακχαρώδη Διαβήτη
- Υπογοναδοτροφικό Υπογοναδισμό
- Υποπαραθυρεοειδισμό
- Υποθυρεοειδισμό
- Ηπατολογικές επιπλοκές
- Ηπατίτιδες
- Χολολιθιάσεις
- Αιματολογικές επιπλοκές
- Αιμολύσεις
- Υπερσπληνισμό

Η σωστή ακολούθηση των κανόνων της σύγχρονης θεραπευτικής αγωγής, εμποδίζει την ανάπτυξη των απότερων επιπλοκών (www.specialeducation.gr).

4.5 Αντιμετώπιση επιπλοκών

- Σπληνεκτομή, μόνο αν εμφανιστεί μη αναστρέψιμη σπληνομεγαλία μεγάλου βαθμού και υπερσπληνισμός. Τουλάχιστον ένα μήνα προ της σπληνεκτομής πρέπει να έχει γίνει αντιπνευμονιοκοκκικός εμβολιασμός.
- Λήψη σκευάσματος ασβεστίου και βιταμίνης D επί οστεοπενίας, προσθήκη καλσιτονίνης υπό μορφή ρινικού spray ή διφοσφονικών αλάτων επί οστεοπόρωσης.
- αγωγή ορμονικής υποκατάστασης, αν υπάρξει καθυστέρηση στην ήβη ή αν εμφανιστεί δευτεροπαθής αμηνόρροια.
- χορήγηση αυξητικής ορμόνης σε μερικές περιπτώσεις καθυστέρησης της ανάπτυξης.
- υπογλυκαιμικά φάρμακα ή ινσουλίνη σε περίπτωση εμφάνισης ΣΔ.(Harrison,1998).
- λήψη γλυκονικού ψευδαργύρου, κυρίως από όσους έχουν τεθεί σε αγωγή με διφεριπρόνη και έχουν ΣΔ.
- λήψη της κατάλληλης δόσης θυρεοειδικής ορμόνης επί υποθυρεοειδισμού.(Μπάλιου,2003).
- λήψη ασβεστίου και βιταμίνης D επί υποπαραθυρεοειδισμού και μαγνησίου επί υπομαγνησισαιμίας.
- χορήγηση αναστολέα του μετατρεπτικού ενζύμου της αγγειοτενσίνης, ακόμη και σε ασυμπτωματικούς ασθενείς με υπερηχογραφικές ενδείξεις διαστολικής δυσλειτουργίας.
- επί εμφάνισης καρδιακής ανεπάρκειας, επιπλέον της συνήθους αγωγής, διακοπή της βιταμίνης C, συνεχής ενδοφλέβια έγχυση Desferal με ή χωρίς διφεριπρόνη, ηπαρίνη χαμηλού μοριακού βάρους σε δόση πρόληψης, αντιοξειδωτικές ουσίες.

- επί χρόνιας ηπατίτιδας C με ενεργό πολλαπλασιασμό του ιού, χορήγηση πεγκυλιωμένης ιντερφερόνης υποδορίως μια φορά την εβδομάδα ως μονοθεραπεία ή σε συνδυασμό με ριμπαβιρίνη επί ένα έτος.
- επί συμπτωματικής χολοκυστίτιδας, χολοκυστεκτομή.
- επί νευρολογικών διαταραχών λόγω πίεσης νεύρων από μάζες εξωμυελικής αιμοποιίας, ακτινοβολήση των μαζών που είναι ιδιαίτερα ακτινοευαίσθητες. (Harrison, 1998).

4.6 Διάγνωση

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες είναι ίσως το μοναδικό γενετικό νόσημα στο οποίο η αναγνώριση των φορέων επιτυγχάνεται με απλή αιματολογική εξέταση. Η διάγνωση μπορεί να γίνει είτε στο πλαίσιο της πρόληψης (Μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας, Γενικό Νοσοκομείο, ιδιωτικό εργαστήριο), είτε τυχαία κατά τη διερεύνηση μιας υπόχρωμης μικροκυτταρικής αναιμίας.

Για τη διάγνωση των αιμοσφαιρινοπαθειών πρέπει να προηγείται ο αιματολογικός και βιοχημικός έλεγχος και να ακολουθούν οι πιο εξειδικευμένες τεχνικές και η μελέτη του οικογενειακού ιστορικού.

Απαραίτητη προϋπόθεση για την ασφαλή διάγνωση είναι η κοινή αποδοχή αλγόριθμου εργαστηριακής διάγνωσης.

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΑΛΓΟΡΙΘΜΟΣ

ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ

- Γενική αίματος
- Μελέτη μορφολογίας ερυθροκυττάρων
- Ερυθροκυτταρικά έγκλειστα

ΒΙΟΧΗΜΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ

- Ηλεκτροφόρηση Hb
- Ισοηλεκτρική εστίαση
- HPLC (Υγρή χρωματογραφία υψηλής πίεσης)

Χρησιμοποιείται σε εργαστήρια με μεγάλο φόρτο εργασίας, αν και έχει πλέον αντικαταστήσει την κλασσική ηλεκτρό- φορηση Hb. (<http://www.mednet.gr>)

Τα πλεονεκτήματα, σε σχέση με την κλασσική ηλεκτροφό- ρηση, είναι τα εξής:

- Λιγότερο επίπονη και συντομότερη μέθοδος, ενώ δεν απαιτεί εξειδικευμένο προσωπικό.
- Απαιτεί μικρότερη ποσότητα δείγματος (5 μl).
- Ανιχνεύονται περισσότερες παθολογικές αιμοσφαιρίνες.
- Με την ποσοτική μέτρηση της HbA2 επιτρέπει τη διάγνωση της ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας σε ένα στάδιο, αποφεύγοντας έτσι την ηλεκτροφόρηση και τη χρωματογραφία σε στήλη ρητίνης.

Μειονέκτημα: Το μεγάλο κόστος τόσο του μηχανήματος όσο και των αντιδραστηρίων.

- Ποσοτικός προσδιορισμός HbA2, HbS κ.ά.
- Δοκιμασία δρεπάνωσης
- Ωσμωτική αντίσταση ερυθροκυττάρων
- Μέτρηση σιδήρου, φερριτίνης
- Βιοσύνθεση αιμοσφαιρίνης
- ΜΟΡΙΑΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΤΟΥ DNA
- RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism)
- PCR (Polymerase Chain Reaction) (www.mednet.gr)

Η διάγνωση της ομόζυγης β-μεσογειακής βασίζεται:

1. στο ιστορικό
2. στη κλινική εξέταση
3. στον πλήρη αιματολογικό έλεγχο
4. στην ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης
5. στη μελέτη της οσμωτικής αντίστασης των ερυθρών
6. στη βιοσύνθεση των αλυσίδων της σφαιρίνης
7. στην ανάλυση των γόνων.(Ιωαννίδου, Παπαϊωάννου, 2001).

4.7 Θεραπευτική Αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας

Μείζον Β-θαλασσαιμία

Η βασική θεραπευτική αντιμετώπιση της μείζονος θαλασσαιμίας περιλαμβάνει τις μεταγγίσεις, την αποσιδήρωση, την σπληνεκτομή καθώς και την πρόληψη και αντιμετώπιση των επιπλοκών της νόσου (καρδιολογικές, ενδοκρινολογικές, λοιμώξεις κ.ά.) (www.paspama.gr).

1. Μεταγγίσεις αίματος: Αυτές πρέπει να γίνονται συστηματικά κάθε 2-4 εβδομάδες ώστε να διατηρείται η αιμοσφαιρίνη του θαλασσαιμικού σε επίπεδα 10-14gr.dl. Αυτό είναι απαραίτητο ώστε οι θαλασσαιμικοί να έχουν φυσιολογική ανάπτυξη και, ελάχιστες ή και καθόλου οστικές αλλοιώσεις. Παράλληλα με τη συστηματική μετάγγιση επιβραδύνεται η διόγκωση του σπλήνα και αποφεύγονται οι **καρδιολογικές και ενδοκρινολογικές επιπλοκές**, ενώ περιορίζεται στο ελάχιστο η εμφάνιση σοβαρών λοιμώξεων. Για τη μετάγγιση δεν χρησιμοποιείται πλήρες αίμα αλλά συμπυκνωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια ενώ για κάθε ενήλικα θαλασσαιμικό (άνω των 15 ετών) απαιτούνται τουλάχιστον 25-30 μονάδες αίματος το χρόνο (www.paspama.gr).

ΕΙΔΗ ΣΥΜΠΥΚΝΩΜΕΝΩΝ ΕΡΥΘΡΩΝ

1. ΠΛΥΜΕΝΑ ΕΡΥΘΡΑ

- Μετά από έντονες αλλεργικές αντιδράσεις.

Αφαίρεση πρωτεϊνών αίματος

2. ΛΕΥΚΑΦΑΙΡΕΜΕΝΑ ΕΡΥΘΡΑ (<1 x 10⁻⁶ / μονάδα)

- Σε ύποπτα ή γνωστά αντιλευκοκυτταρικά αντισώματα.

Αποφυγή εμπύρετων - αλλεργικών - λοιμογόνων αντιδράσεων.

1. ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΗΜΕΝΑ ΕΡΥΘΡΑ

Σε μεταμοσχευμένους – ανοσοκατασταλαμένους
παιδιά < 1 έτους (Πεσλή,2007).

Ανάλογα με το είδος => ΦΙΛΤΡΟ ΛΕΥΚΑΦΑΙΡΕΣΗΣ

ΣΥΣΚΕΥΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

ΑΣΦΑΛΕΙΑ ΜΕΤΑΓΓΙΖΟΜΕΝΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Για την εξασφάλιση της ποιότητας του αίματος, είναι απόλυτη ανάγκη το αίμα που μεταγγίζεται να είναι ποιοτικά άριστο. Προέχει η ασφάλεια των μεταγγιζομένων.

Σημαντική πρόοδος έχει γίνει όσον αφορά τον έλεγχο του αίματος ως προς τα μεταδιδόμενα νοσήματα.

Η ελαχιστοποίηση του κινδύνου έχει επιτευχθεί με:

1) Τη σωστή επιλογή των αιμοδοτών βάσει ιατρικών κριτηρίων. Οι αιμοδότες πρέπει να είναι υγιείς και ηλικίας 18- 65 ετών. Κατά την λήψη ιστορικού ο αιμοδότης συμπληρώνει το δελτίο και καλείται να απαντήσει σε ερωτήσεις για τυχόν ασθένειες, χειρουργικές επεμβάσεις, μεταδοτικά νοσήματα (ηπατίτιδα,

κ.α.), για ταξίδια τους σε περιοχές όπου ενδημούν μεταδοτικά νοσήματα. Αξίζει να αναφερθεί και το ερωτηματολόγιο που αφορά τον αυτοαποκλεισμό του αιμοδότη.

Γίνεται ενημέρωση των αιμοδοτών για τον τρόπο μετάδοσης των λοιμωδών νοσημάτων, ανάγνωση και υπογραφή του ειδικού ερωτηματολογίου της Αιμοδοσίας.

Η καλή επικοινωνία μεταξύ του αιμοδότη και του προσωπικού της Αιμοδοσίας διατηρεί τη σχέση εμπιστοσύνης και διασφαλίζει την καλή ποιότητα του αίματος που παρέχεται στους ασθενείς. (Donna,Cinda,2008).

2) Τη σωστή διαδικασία φλεβοκέντησης προς αποφυγή μικροβιαμίας και αιμόλυσης του ασκού αίματος. Η εισαγωγή στην αιμοληψία ασκών αίματος με συνοδό (για τη συλλογή των πρώτων 30ml που θα χρησιμοποιηθούν για τον εργαστηριακό έλεγχο του δότη) βελτίωσε ακόμα περισσότερο την ασφάλεια μετάδοσης μικροβίων (π.χ. staphylococcus epidermidis κ.α.) για τη μετάγγιση.

3) Με τον εργαστηριακό έλεγχο του αίματος ως προς ηπατίτιδα Β, C, σύφιλη, HIV_{1,2} και στους ανθρώπινους ρετροϊούς HTLV- 1 και HTLV- II.

Καμία εξέταση δεν παρουσιάζει ευαισθησία 100% και ο έλεγχος κάθε αιμοδοσίας για όλους τους σπάνιους λοιμογόνους παράγοντες είναι πρακτικά αδύνατος. Ακόμη και οι γνωστοί ιοί δεν ανιχνεύονται πάντα με τις ορολογικές εξετάσεις, αφού είναι γνωστή η ‘περίοδος παραθύρου’, μεταξύ της μόλυνσης και της ανίχνευσης του ιού.

Τα τελευταία χρόνια με την εφαρμογή σύγχρονων Μεθόδων Μοριακής Διάγνωσης (NAT) για HIV-, HCV, HBV έχει μειωθεί η περίοδος ‘παραθύρου’.

4) Την διαδικασία συμβατότητας.

Πριν από κάθε μετάγγιση προηγείται προμεταγγισιακός έλεγχος όπου σκοπό έχει την επιλογή για κάθε ασθενή του κατάλληλου Σ/Ε το οποίο, όταν μεταγγισθεί, να έχει την αποδεκτή επιβίωση και να μην προκαλεί καταστροφή στα ερυθρά του ασθενούς.

Ο ασθενής αυτός περιλαμβάνει τον έλεγχο και την επιβεβαίωση **ομάδος αίματος δότη και ασθενή, τον έλεγχο αντισωμάτων και την διασταύρωση.**

5) Την διάθεση αίματος και παραγωγών.

Πριν από τη διάθεση του αίματος από την αιμοδοσία στην κλινική πρέπει να γίνεται σχολαστικός έλεγχος των στοιχείων του παραπεμπτικού παραλαβής της κλινικής με τα στοιχεία που αναγράφονται στον ασκό αίματος και παραγώγων (ονοματεπώνυμο ασθενούς, ομάδα – Rh, ημερομηνία λήξης, ορολογικός έλεγχος, υπογραφή εκτελέσαντος).

6) Εσωτερικός και εξωτερικός ποιοτικός έλεγχος.

7) Την αναφορά και διερεύνηση ανεπιθύμητων μετά την μετάγγιση συμβαμάτων. (Donna,Cinda,2008).

ΕΥΘΥΝΕΣ ΚΑΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Πριν την έναρξη της μετάγγισης εξηγούμε την διαδικασία στον ασθενή. Λαμβάνουμε τα ζωτικά σημεία συμπεριλαμβανομένης θερμοκρασίας πριν την έναρξη. Ξεκινάμε την έγχυση αργά. Παραμένουμε μαζί με τον ασθενή για τα πρώτα 15- 30 min. Οποιαδήποτε σοβαρή αντίδραση συνήθως συμβαίνει με την έγχυση των πρώτων 50 ml αίματος. Του ζητάμε να αναφέρει ασυνήθιστα αισθήματα όπως ρίγη, βραχύτητα αναπνοής, εξανθήματα ή κνησμό. Εκτιμούμε τα ζωτικά σημεία 15min μετά από την έναρξη της μετάγγισης για ανίχνευση σημείων αντίδρασης. Αν δεν υπάρχουν, μπορεί να αυξηθεί ο ρυθμός έγχυσης για τη μετάγγιση 1 μονάδας σε περίπου 2 ώρες (ανάλογα με την καρδιακή κατάσταση του ασθενούς). Λαμβάνουμε τα ζωτικά σημεία κάθε ώρα στη διάρκεια της μετάγγισης ή με βάση την καθορισμένη από το ίδρυμα πολιτική. (Donna,Cinda,2008).

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

Ταξινόμηση Ανάλογα:

1. Χρόνο εμφάνισης

↓↓

Άμεσες (κατά τη διάρκεια, Έμμεσες ή απώτερες

1- 2 h μετά, (μετά το πρώτο 24ωρο

το πρώτο 24ωρο) έως εβδομάδες)

2. Αιτιολογία => Ανοσολογικές

=> Μη Ανοσολογικές

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

Ανοσολογικές

- Οξεία – επιβραδυνόμενη αιμόλυση από ασυμβατότητα ομάδας
- Αλλεργικές αντιδράσεις
- Οξεία αναφυλακτική αντίδραση
- GVHD
- Αλλοανοσοποίηση
- Ανοσοκαταστολή.

ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

A. Οξεία αιμόλυση

Από:

§ Ασυμβατότητα ομάδος

§ Μετάγγιση μεγάλης ποσότητας ερυθρών

κοντά στην ημερομηνία λήξεώς τους

- § Προσθήκη φαρμάκων ή υγρών στα Σ.Σ.
- § Μικροβιακή επιμόλυνση Σ.Ε.
- § Έλλειψη G6PD στον δότη
- § Εκ παραδρομής κατάψυξη της μονάδος

Πρώτα ml αίματος 1/25.000 μεταγγίσεις

Οξεία αιμόλυση

Σημεία – Συμπτώματα

- § Ρίγος- πυρετός
- § Οσφυαλγία
- § Ταχυκαρδία- ταχύπνοια
- § Στηθάγχη δύσπνοια
- § Αιμοσφαιρινουρία
- § Αιμορραγία
- § Ολιγουρία- ανουρία
- § Shock => Θάνατος 1/200.000 μεταγγίσεις (Πεσλή,2007).

Οξεία αιμόλυση

Αντιμετώπιση

- § Άμεση διακοπή μετάγγισης
- § Διατήρηση IV γραμμής – χορήγηση NaCl
- § Παρακολούθηση – υποστήριξη νεφρικής και καρδιακής λειτουργίας
- § Χορήγηση O₂ (δύσπνοια)
- § Αγγειοσυσπαστικά (shock)
- § Δείγμα ούρων (χρoιά, Hb)
- § Ψυχολογική υποστήριξη του ασθενή

ΑΛΛΕΡΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Οφείλονται σε:

- § Παρουσία αντισωμάτων στον λήπτη
έναντι πρωτεϊνών των μεταγγιζόμενων μονάδων
- § Μετάγγιση αλλεργιογόνων ουσιών

Εμφανίζονται σε:

- § Σε άτομα με ιστορικό αλλεργίας
- § Πρώτες 4h από την έναρξη
- § 1/333 μεταγγίσεις

ΑΛΛΕΡΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Σημεία – Συμπτώματα:

- § Ρίγος- πυρετός
- § Αναφυλακτικά φαινόμενα
- § Κνίδωση
- § Ερυθρότητα
- § Ασθματικός συριγμός
- § Σπάνια οίδημα λάρυγγα (Πεσλή,2007).

ΑΛΛΕΡΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

- § Σε ήπια αντίδραση (↓ ροής αίματος)
- § Χορήγηση αντιισταμινικών
- § Σε βαριά αντίδραση => κορτικοστεροειδή

ΑΝΑΦΥΛΑΚΤΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Οφείλονται:

- Ø Σε αντισώματα εναντίον της IgA
ανοσοσφαιρίνης σε ασθενείς με κληρονομική έλλειψη
- Ø Σε IgE/ igG αντισώματα έναντι
μεταγγιζόμενων αλλεργιογόνων (πρώτα ml έγχυσης)

Συχνότητα: 1/ 20.000- 50.000 μεταγγίσεις

ΑΝΑΦΥΛΑΚΤΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Σημεία- Συμπτώματα:

- Ø Ρίγος
- Ø Ναυτία- έμετοι
- Ø Δύσπνοια
- Ø Εξάνθημα
- Ø Έντονο κοιλιακό άλγος
- Ø Βρογχόσπασμος
- Ø Περιοφθαλμικό οίδημα
- Ø Οίδημα λάρυγγα
- Ø Υπόταση
- Ø Shock
- Ø Απώλεια συνείδησης

ΑΝΑΦΥΛΑΚΤΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ
ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

- Ø Οριστική διακοπή μετάγγισης
- Ø Χορήγηση O₂ – κορτικοστεροειδών
- Ø Χορήγηση επινεφρίνης => πολύ βαριά αντίδραση

GVHD

Αντίδραση μοσχεύματος έναντι ξενιστή

Οφείλεται:

στην παρουσία ζώντων T – λεμφοκυττάρων στην μεταγγιζόμενη μονάδα, που πολλαπλασιάζονται στον λήπτη, ενεργοποιούνται εναντίον των HLA αντιγόνων των ιστών του, προκαλώντας εκτεταμένη ιστική βλάβη

Εμφανίζεται:

σπάνια 1–6 εβδομάδες μετά την μετάγγιση με θνητότητα 90% (Πεσλή,2007).

GVHD

Χαρακτηρίζεται από:

- Πυρετό
- Εξάνθημα
- Ηπατική δυσλειτουργία
- Διάρροια
- Απώλεια βάρους
- Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις
- Πανκυτταροπενία

ΑΛΛΟΑΝΟΣΟΠΟΙΗΣΗ

Οφείλεται: σε ανάπτυξη αντισωμάτων έναντι αντιγόνων των ερυθρών

Σημεία – Συμπτώματα:

- Ø Πυρετός – Ρίγος
- Ø Ίκτερος
- Ø ↓ ΗΒ

Αντιμετώπιση:

- Ø Μετάγγιση με συμβατές ως προς τα αντισώματα μονάδες (Πεσλή,2007).

ΑΝΟΣΟΚΑΤΑΣΤΟΛΗ

- Ø Αυξημένος κίνδυνος λοιμώξεων
- Ø Πιθανότητα νεοπλασματικών υποτροπών

ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΩΝ

Μη ανοσολογικές

- Οξεία αιμόλυση από βακτηριακή επιμόλυνση
 - Πυρετικές αντιδράσεις
 - Κυκλοφοριακή επιβράδυνση
 - Υπερκαλιαιμία
 - Αιμοχρωμάτωση
 - **Μετάδοση νοσημάτων** (ιογενή – βακτηριακά – παρασιτικά)
- (Πεσλή,2007).

ΜΗ ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΒΑΚΤΗΡΙΑΚΗ ΕΠΙΜΟΛΥΝΣΗ

Οφείλεται:

σε χορήγηση μολυσμένου αίματος με ψυχρόφιλα παθογόνα μικρόβια =>
πολλαπλασιάζονται
στο ψύχος (Yersinia, enterobacter)

Σημεία – Συμπτώματα:

Μετά τη χορήγηση των πρώτων 50 – 100 ml αίματος

- § Υψηλός πυρετός > 38,5° C – Ρίγος
- § Έντονη ερυθρότητα προσώπου
- § Πόνος στην κοιλιά – άκρα, διάρροια
- § Κεφαλαλγία – έμετοι
- § Οπισθοστερνικός πόνος
- § Shock – σπασμοί
- § ΚΩΜΑ

ΒΑΚΤΗΡΙΑΚΗ ΕΠΙΜΟΛΥΝΣΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

- § Λήψη καλλιιεργειών από το αίμα του δότη και δέκτη
- § Αποστολή της φιάλης στο εργαστήριο με γραπτή αναφορά αντίδρασης
- Χορήγηση αντιβιοτικών
- IV χορήγηση υγρών
- Φρέσκο αίμα
- Αγγειοσυσπαστικά
- Κορτικοστεροειδή

ΠΥΡΕΤΙΚΕΣ ΜΗ ΑΙΜΟΛΥΤΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Οφείλονται σε:

- Ø Πυρετογόνες ουσίες (αντιπηκτικό – συσκευή)
- Ø Παρουσία αντισωμάτων στον λήπτη έναντι των λευκών της μεταγγιζόμενης μονάδας
- Ø Συγκέντρωση κυτταροκινών που παράγονται από τα λευκά κατά την αποθήκευση της μονάδας

Συνοδεύουν τις μεταγγίσεις Ερυθρών => 6,8% των ασθενών

ΠΥΡΕΤΙΚΕΣ ΜΗ ΑΙΜΟΛΥΤΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ

Εμφάνιση:

- Ø Κατά την διάρκεια της μετάγγισης
- Ø 1 – h μετά την μετάγγιση

Σημεία – συμπτώματα:

- Ø Ρίγος – πυρετός
- Ø Κεφαλαλγία
- Ø Ναυτία – έμετος
- Ø Ερυθρότητα προσώπου
- Ø Ταχυκαρδία
- Ø Υπόταση (Πεσλή,2007).

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

- Λήψη θερμοκρασίας 1/2 h μετά ρίγους
- Χορήγηση αντιπυρετικών
- Χορήγηση IV κορτικοστεροειδών => βαριά αντίδραση
- Συνέχιση μετάγγισης => ήπια αντίδραση

ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΚΗ ΕΠΙΒΑΡΥΝΣΗ

Οφείλεται σε :

Χορήγηση μεγάλης ποσότητας αίματος με ταχύ ρυθμό

Παρατηρείται σε:

- Ø Άτομα με καρδιακή νεφρική ανεπάρκεια
- Ø Ηλικιωμένους
- Ø Χρόνιους αναιμικούς με συχνές μεταγγίσεις
- Ø Νεογνά

ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΚΗ ΕΠΙΒΑΡΥΝΣΗ

Σημεία – Συμπτώματα

Εκδηλώνεται με φαινόμενα οξείας καρδιακής κάμψης

- Ø Δύσπνοια, ορθόπνοια
- Ø Υπέρταση
- Ø Βήχα παραγωγικό – ταχυκαρδία
- Ø Διόγκωση σφαγίτιδων φλεβών
- Ø Κυάνωση
- Ø Υγρούς ρόγχους στη βάση των πνευμόνων
- Ø Πνευμονικό οίδημα

ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΚΗ ΕΠΙΒΑΡΥΝΣΗ

Αντιμετώπιση:

- Ø Τοποθέτηση αρρώστου σε ανάρροπη θέση
- Ø Χορήγηση O₂ – βρογχοσταλτικών – διουρητικών (Πεσλή,2007).

ΥΠΕΡΚΑΛΙΑΙΜΙΑ

Οφείλεται στη χορήγηση συντηρημένου αίματος σε μεγάλες ποσότητες

Κίνδυνο διατρέχουν:

- Ø Τα βρέφη
- Ø Άτομα με νεφρική και καρδιακή ανεπάρκεια

Σημεία – Συμπτώματα:

- Ø Ναυτία
- Ø Κωλικός εντέρου
- Ø Διάρροια
- Ø Μυϊκή αδυναμία
- Ø Παιραισθησία στα άκρα
- Ø Παράλυση – Απάθεια – Χαμηλές σφύξεις
- Ø Καρδιακή ανακοπή

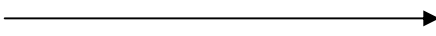
Αντιμετώπιση:

- Ø Χορήγηση IV διουρητικών και NaCl
- Ø Χορήγηση ορού D/W 5% με ινσουλίνη και NaHCO₃
- Ø Χορήγηση IV γλυκονικού Ca
- Ø Αιμοκάθαρση σε νεφρική ανεπάρκεια

ΜΕΤΑΔΟΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

- Ø HBSAg B ή C
- Ø Σύφιλη
- Ø Ελονοσία
- Ø AIDS

Μπορούν να μεταδοθούν (Πεσλή,2007).

ΔΟΤΗ ΔΕΚΤΗ 

Μέσω μολυσμένου αίματος

2. Αποσιδήρωση: Με κάθε μονάδα αίματος προστίθενται στον οργανισμό περίπου 180mg σιδήρου (Fe) η συσσώρευση του οποίου με την πάροδο του χρόνου οδηγεί σταδιακά στην καταστροφή των κυττάρων, με αποτέλεσμα την λειτουργική ανεπάρκεια ζωτικών οργάνων όπως το ήπαρ, η καρδιά, το πάγκρεας, οι ενδοκρινείς αδένες κλπ. Μοναδική θεραπεία αυτής της κατάστασης που ονομάζεται αιμοσιδήρωση είναι η αποσιδήρωση η οποία άρχισε να εφαρμόζεται συστηματικά στα μέσα της δεκαετίας του '70. Η αποσιδήρωση πραγματοποιείται με στάγδην υποδόρια έγχυση του φαρμάκου δεσφεριοξαμίνη (Desferal) διάρκειας τουλάχιστον 8 με 12 ωρών, με ειδική φορητή αντλία και η συνήθης δόση είναι 20-50mg/kg σωματικού βάρους. Σε ορισμένες δε περιπτώσεις μπορεί να δοθεί και ενδοφλεβίως. Σήμερα η θεραπεία της αποσιδήρωσης εφαρμόζεται και με άλλες ουσίες που δίνονται από το στόμα σε μορφή χαπιού. Τέτοια είναι η ουσία της δεφεριπρόνης, που κυκλοφορεί με τη μορφή δύο σκευασμάτων του "Femiprox" και του "Kelfer". Η δεφεριπρόνη δοκιμάζεται και σε συνδυασμό με τη δεσφεριοξαμίνη με πολύ καλά αποτελέσματα, ενώ νέες ουσίες που θα δίνονται από το στόμα ετοιμάζονται να δοκιμαστούν. Η δόση και το θεραπευτικό σχήμα πρέπει να εξατομικεύονται με σκοπό την επιτυχία αρνητικού ισοζυγίου στον κάθε θαλασσαιμικό

(www.paspama.gr). Ορισμένοι ασθενείς αισθάνονται κάποιες παρενέργειες κατά τη διάρκεια της θεραπείας αποσιδήρωσης με χηλική ένωση με Desferal ή Exjade.

Στις πιθανές παρενέργειες του Desferal περιλαμβάνονται αίμα στα ούρα, θολή όραση, εξάνθημα, κνίδωση, κνησμός, εμετός, διάρροια, κράμπες στο στομάχι ή στα πόδια, πυρετός, ταχυπαλμία, ίλιγγος ή πόνος και πρήξιμο στο χώρο της έγχυσης. Στις πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες περιλαμβάνονται βλάβη στα νεφρά ή στο ήπαρ, απώλεια ακοής, ή καταρράκτης. Οι πιο κοινές παρενέργειες που συσχετίζονται με τη χρήση του Exjade (σε κλινικές μελέτες) περιλαμβάνουν διάρροια, ναυτία, εμετό, πονοκέφαλο, γαστρικούς πόνους, πυρετό, βήχα, και ελαφριές μη κλιμακούμενες αυξήσεις σε κρεατινίνη ορού. Στις πιθανές μακροχρόνιες ανεπιθύμητες ενέργειες από το Desferal ή το Exjade περιλαμβάνονται βλάβη στα νεφρά ή στο ήπαρ, απώλεια ακοής, ή καταρράκτης. Αν και σπάνια, έχουν εντούτοις αναφερθεί ενοχλήσεις στην ακοή και την όραση με τη λήψη Desferal και Exjade. Συνεπώς, οι ασθενείς θα πρέπει να υποβάλλονται σε ακουστικές δοκιμές και σε οφθαλμολογική εξέταση πριν αρχίσουν τη θεραπεία και σε κανονικά διαστήματα κατά τη διάρκεια της θεραπείας. Ο γιατρός σας θα πρέπει επίσης να μετρήσει τα ηπατικά σας ένζυμα, τη λειτουργία των νεφρών, τον αιματοκρίτη, τη φερριτίνη, και το ποσοστό κορεσμού τρανσφερρίνης σιδήρου. Θα πρέπει να αναφέρετε αμέσως οποιαδήποτε συμπτώματα στο γιατρό σας, ο οποίος είτε θα ρυθμίσει τη δόση σας είτε, στην περίπτωση σοβαρών ανωμαλιών, θα διακόψει εντελώς τη θεραπεία. Εάν επιλυθούν οι σοβαρές αντιδράσεις, ο γιατρός σας μπορεί να επαναφέρει με προσοχή τη θεραπεία αποσιδήρωσης με χηλική ένωση. Και πάλι το θετικό στοιχείο της αποσιδήρωσης με χηλική ένωση είναι η βελτίωση των επιπέδων του αιματοκρίτη και της αιμοσφαιρίνης μετά την αποσιδήρωση. Οι ασθενείς ΜΔΣ με αναιμία οι οποίοι χρειάζονται πολλαπλές μεταγγίσεις και οι οποίοι υποβάλλονται σε θεραπεία αποσιδήρωσης με χηλική ένωση έχουν μια πολύ μειωμένη πιθανότητα συγκέντρωσης τοξικού σιδήρου στα όργανά τους

και στους ιστούς και συνεπώς έχουν καλύτερο ευδόκιμο επιβίωσης. (www.mdso-foundation.org).

Επιπλέον της θεραπείας αποσιδήρωσης με χηλική ένωση για ασθενείς οι οποίοι αναπτύσσουν υπερφόρτωση σιδήρου προερχόμενη από μετάγγιση, υπάρχουν και ορισμένες οδηγίες καθημερινής αγωγής που μπορείτε να ακολουθήσετε για να μειώσετε την πρόσληψη σιδήρου με τη διατροφή σας.

Για να εμποδίσετε την απορρόφηση σιδήρου, μπορείτε να καταναλώνετε γαλακτοκομικά προϊόντα και ορισμένα φαγητά πλούσια σε ίνες, και τσάι.

Δεν θα πρέπει να τρώτε ωμά οστρακοειδή, τα οποία ενδεχομένως φέρουν βακτήρια που μπορεί να προκαλέσουν το θάνατο σε άτομα που υποφέρουν από υπερφόρτωση σιδήρου. Τέλος, αλλά εξ ίσου σημαντικό, η αποφυγή των οينوπνευματωδών και του καπνίσματος μπορεί να βοηθήσει στη μείωση των επιπέδων σιδήρου.

Κυρίως, όμως, αν υποβάλλεστε σε θεραπεία αποσιδήρωσης με χηλική ένωση, φροντίζετε όπως ο γιατρός σας παρακολουθεί σχολαστικά τη συσσώρευση σιδήρου στους ιστούς σας. Διαφορετικά, αντιμετωπίζετε υψηλότερο κίνδυνο ασθένειας σχετιζόμενης με την υπερφόρτωση σιδήρου.

Είναι επίσης σημαντικό να συμμορφώνεστε με την αγωγή του φαρμάκου αποσιδήρωσης με χηλική ένωση. Εάν αισθάνεστε απογοήτευση, μην εγκαταλείψετε την προσπάθεια—αναζητήστε εξωτερική υποστήριξη.

Υπάρχει διαθέσιμη βοήθεια (www.mdso-foundation.org).

3. Σπληνεκτομή: Πολλές φορές μπορεί να χρειασθεί οι ασθενείς να υποβληθούν σε αφαίρεση του σπλήνα (σπληνεκτομή) λόγω υπερσπληνισμού. Ο υπερσπληνισμός οφείλεται κυρίως στην υπερλειτουργία του σπλήνα λόγω της καταστροφής μεγάλου αριθμού «ελαττωματικών» ερυθρών αιμοσφαιρίων, ενώ σε αρκετές περιπτώσεις – κυρίως τα παλαιότερα χρόνια – οφείλονταν σε: πλημμελείς μεταγγίσεις. Βασική ένδειξη σπληνεκτομής είναι η αύξηση των

ετήσιων αναγκών σε αίμα του θαλασσαιμικού. Η μέση ετήσια κατανάλωση αίματος υπολογίζεται σε ml συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων ανά kg βάρους σώματος με βάση την εξίσωση:

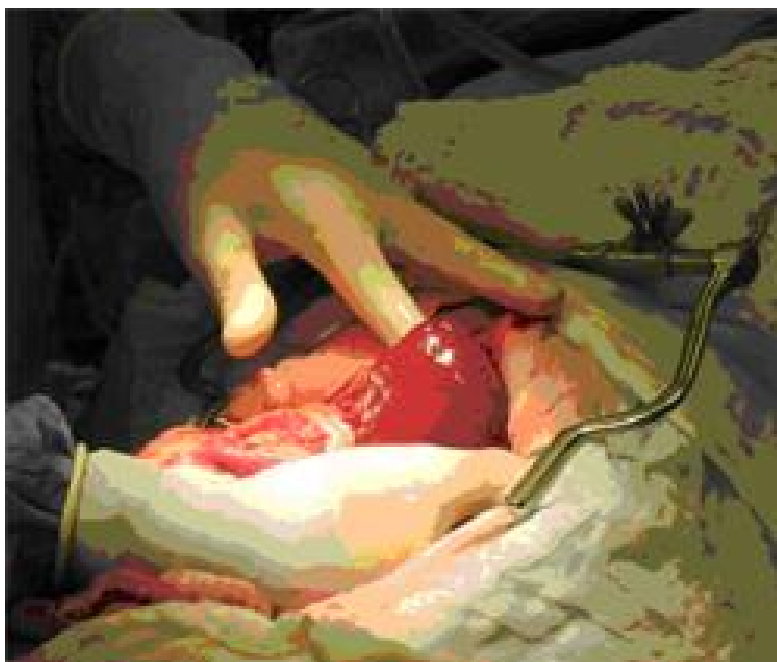
ολικός όγκος σε ml μεταγγισθέντων συμπυκνωμένων ερυθρών ετησίως /
βάρος σώματος σε kg (μέσο βάρος έτους)

Από αυτό προκύπτει η αναγκαιότητα τακτικής παρακολούθησης των θαλασσαιμικών με καταγραφή του σωματικού βάρους αλλά και ακριβής γνώση του συνολικού όγκου αίματος που λαμβάνει ο θαλασσαιμικός ανά έτος. Επίσης, η τακτική και συστηματική παρακολούθηση του μεγέθους του σπλήνα με φυσική εξέταση αλλά και υπερηχογραφικά, επιβάλλεται. Μετά τη σπληνεκτομή είναι δυνατό να παρουσιαστεί θρομβοκυττάρωση (αύξηση του αριθμού των αιμοπεταλίων) όπου για την αντιμετώπισή της μπορούν να χρησιμοποιηθούν μικρές δόσεις ασπιρίνης. Προεγχειρητικά, συνιστάται εμβολιασμός έναντι του στρεπτόκοκκου της πνευμονίας (πνευμονιόκοκκος), του αιμόφιλου της ινφλουέντσας και του μηνιγγιτιδόκοκκου καθώς και χημειοπροφύλαξη μετεγχειρητικά. (www.paspama.gr).

Τι πρέπει να προσέχει ο ασθενής που έχει υποστεί σπληνεκτομή;

- Ο γιατρός ή ο οδοντίατρος του ασθενή πρέπει να είναι πάντα ενήμερος για την σπληνεκτομή.
- Ο ασθενής πρέπει να εμβολιαστεί (πριν την επέμβαση, ή μετά σε έκτακτες καταστάσεις) για Πνευμονιόκοκκο, Αιμόφιλο Ινφλουένζα και Μηνιγγιτιδόκοκκο.
- Ο ασθενής πρέπει να λάβει για μακρύ χρονικό διάστημα αντιβιοτικά (συνήθως Πενικιλίνη) σύμφωνα με τις οδηγίες των γιατρών του.
- Ο ασθενής πρέπει να συμβουλευέται πάντα τον γιατρό του αμέσως μόλις αρρωστήσει. Η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία των λοιμώξεων είναι απαραίτητη στους σπληνεκτομηθέντες ασθενείς.

- Τυχόν δαγκώματα από ζώα ή έντομα μπορεί να είναι επικίνδυνα σε αυτούς τους ασθενείς.
- Ο ασθενής πρέπει να συμβουλευτεί τον γιατρό του πριν από ταξίδια στο εξωτερικό. Οι ασθενείς χωρίς σπλήνα υπόκεινται σε μεγαλύτερο κίνδυνο για Μαλάρια. Ταξίδια σε περιοχές όπου ενδημεί η ελονοσία πρέπει να αποφεύγονται (www.kounoudes.com)



EIKONA 6 (www.Kounoudes.com)

Οι τεχνικές στις οποίες στηρίζονται οι ερευνητές για την οριστική θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας είναι:

1. Μεταμόσχευση μυελού των οστών

Η πρώτη μεταμόσχευση πραγματοποιήθηκε το 1981 και είναι δυνατόν να προσφέρει μια οριστική θεραπεία στους πάσχοντες. Προϋποθέτει, όμως, την ύπαρξη ενός απόλυτα συμβατού δότη μυελού (τα αδέλφια έχουν πιθανότητες 25%) προκειμένου να μην απορριφθεί το μόσχευμα. Παράλληλα, προηγείται μια επίπονη και επικίνδυνη διαδικασία καταστολής του μυελού του ασθενούς. Η

μέθοδος έχει θνησιμότητα 10% περίπου ενώ το πιο έμπειρο κέντρο στο Πέζαρο της Ιταλίας αναφέρει ποσοστά επιτυχίας 80% κατά μέσον όρο σε παιδιά έως 7 ετών. Σε μεγαλύτερα παιδιά τα αποτελέσματα δεν είναι εξίσου καλά. Για το λόγο αυτό πρέπει να γίνεται προσεκτική επιλογή των υποψηφίων προς μεταμόσχευση. Όλα τα ανωτέρω λαμβάνονται σοβαρά υπόψη, καθώς στις μέρες μας η Μεσογειακή Αναιμία αντιμετωπίζεται αρκετά καλά με τις συμβατικές μεθόδους.(www.phileleftheros.com)

Επιλογή του δότη

Η αναζήτηση του δότη απαιτεί μελέτη όλης της οικογένειας του αρρώστου στα αντιγόνα του σύστημα HLA τάξης I και II και μικτή καλλιέργεια λεμφοκυττάρων στα άτομα που είναι απόλυτα συμβατά. Ο πιο συχνά χρησιμοποιούμενος δότης είναι ένας απόλυτα συμβατός αδερφός ή αδερφή που μπορεί να βρεθούν στο 25-35% περίπου των αρρώστων. Η χρησιμοποίηση σαν δότη ενός μονοωικού δίδυμου αδελφού είναι σπάνια και θεωρητικά πρόκειται για μια απλή μεταμόσχευση αφού δεν συνοδεύεται από απόρριψη ή αντίδραση GVH, ενώ επί οξείας λευχαιμίας φαίνεται να ακολουθείται από μεγαλύτερη συχνότητα υποτροπής της νόσου. Αν δεν υπάρχει απόλυτα συμβατός δότης αναζητείται ένας δότης από μια τράπεζα εθελοντών δοτών μυελού ή στην ανάγκη χρησιμοποιούνται μη απόλυτα συμβατοί δότες από μέλη της οικογένειας (φαινοτυπικά HLA συμβατά ή συμβατά μόνο στον έναν HLA απλότυπο) Αυτές οι μεταμοσχεύσεις συνοδεύονται από συχνότερες και βαρύτερες επιπλοκές και μάλλον αποτελούν λύση ανάγκης που ακόμα και σήμερα βρίσκονται υπό διερεύνηση μέχρι την εξαγωγή σαφών συμπερασμάτων. Η ραγδαία αύξηση των γνώσεων τα τελευταία χρόνια για το σύστημα HLA και η δυνατότητα μοριακής τυποποίησης ιδιαίτερα για τα αντιγόνα τάξης II, είχαν σαν αποτέλεσμα την καλύτερη ανεύρεση ενός συμβατού δότη και αύξησαν τις επιτυχείς μεταμοσχεύσεις από εθελοντές δότες μυελού που στις διάφορες

Τράπεζες δοτών έχουν ξεπεράσει τα 2.5 εκατομμύρια άτομα (www.kourelis.com).

Προετοιμασία του δέκτη

Για την τέλεση της μεταμόσχευσης είναι απαραίτητη η προετοιμασία του αρρώστου με χημειοθεραπεία ή και ακτινοβόληση που έχουν σαν σκοπό την καταστολή της απόρριψης του μοσχεύματος, τη μείωση της υπολειμματικής κακοήθους νόσου μετά την πλήρη ύφεση καθώς και τη δημιουργία του απαραίτητου χώρου για την εγκατάσταση του μοσχεύματος. Η θεραπεία προετοιμασίας (conditioning regimen) διαφέρει ανάλογα με τη νόσο και συνήθως αποτελείται από ένα ή περισσότερα κυτταροστατικά φάρμακα (κυκλοφωσφαμίδη, αρασιτίνη, νιτροζουρίες, βουσουλφάνη, μελφαλάνη, ετοποσίδη) ή και συνδυασμό με ολική σωματική, θωρακοκοιλιακή ή ολική λεμφική ακτινοβόληση (www.kourelis.com).

Συμπεράσματα

Η μεταμόσχευση μυελού δίνει τη δυνατότητα μακράς επιβίωσης ή και ίασης των αρρώστων με νοσήματα που έχουν ταχεία θανατηφόρα κατάληξη. Τα αποτελέσματα της σε σχέση με τις άλλες θεραπευτικές μεθόδους ποικίλουν ανάλογα με το υποκείμενο νόσημα και τη γενική κατάσταση των αρρώστων. Παρά την αποκτηθείσα εμπειρία και τις βελτιώσεις των διαφόρων τεχνικών των μεταμοσχεύσεων, υπάρχουν ακόμα και σήμερα αρκετά αβέβαια και συζητήσιμα σημεία για την αντιμετώπιση αυτών των αρρώστων και συχνά η όλη διαδικασία συνοδεύεται ακόμα από αυξημένη νοσηρότητα και θνησιμότητα. Σημαντικό πρόβλημα αποτελεί επίσης η εμφάνιση υποτροπών της κακοήθους νόσου μετά την αρχική επιτυχία της μεταμόσχευσης που ακόμα παραμένει ένα δυσεπίλυτο πρόβλημα. Τα συνήθη προβλήματα αφορούν την επιλογή των αρρώστων που θα μεταμοσχευτούν, την περίοδο της νόσου που θα γίνει η μεταμόσχευση, την πηγή των αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων (αλλογενή, αυτόλογα μυελικά ή από

το περιφερικό αίμα), την εφαρμογή ex vivo απομάκρυνσης των υπολειμματικών κακοήθων κυττάρων από τα αυτόλογα μοσχεύματα, την επιλογή του καλύτερου σχήματος θεραπείας προετοιμασίας και την εφαρμογή νέων φαρμάκων, τεχνικών και προσεγγίσεων με σκοπό την επιτυχία καλύτερων αποτελεσμάτων. Έτσι από το κέντρο που επιφορτίζεται να κάνει οποιονδήποτε τύπο μεταμόσχευσης μυελού, απαιτείται σωφροσύνη και καλή αξιολόγηση των ικανοτήτων και των δυνατοτήτων όλων όσων εμπλέκονται στη διαδικασία της μεταμόσχευσης, καλή αξιολόγηση των δεδομένων της βιβλιογραφίας και όχι παρακίνηση από πρώιμα αποτελέσματα ή μικρές σειρές αρρώστων. Από τους θεράποντες που συνιστούν τη μεταμόσχευση στον άρρωστο, απαιτείται πολύ σοβαρός σκεπτικισμός. Η απόφαση πρέπει να λαμβάνεται συλλογικά, με συγκερασμό των απόψεων τόσο των ειδικών για τη νόσο, όσο και των ειδικών για τη μεταμόσχευση. Ο υπέρμετρος ενθουσιασμός και η σπουδή για την εφαρμογή της μεταμόσχευσης από ομάδες με περιορισμένες δυνατότητες και περιορισμένη εμπειρία, θα φανεί σύντομα. Αυτή η τεχνική όσο επαναστατική και αν είναι, δεν συγχωρεί έστω και μικρά σφάλματα και συχνά ολιγορίες ακόμα και στιγμιαίες έχουν καταστροφικά αποτελέσματα. Το ποτάμι που έχει ήδη ξεκινήσει δεν μπορεί να γυρίσει πίσω και αν αρχίσει μια όχι καλά συντονισμένη διαδικασία μεταμόσχευσης, παραλήψεις, άστοχες ενέργειες, βραδυπορίες, σφάλματα όσο και μικρά και αν είναι ή μια κακή ένδειξη για την τέλεσή της, είναι πολύ δύσκολο ή μάλλον αδύνατο να διορθωθούν. Αναμένονται στο μέλλον η ανάπτυξη της εφαρμογής μεταφοράς γόνων, η ανάπτυξη νέων θεραπευτικών τακτικών, η αποτελεσματική απομάκρυνση των κακοήθων κυττάρων από το μόσχευμα, η αντιμετώπιση των ιογενών λοιμώξεων, των υποτροπών και η υπερνίκηση της αντοχής των νεοπλασματικών κυττάρων στα φάρμακα. Η καλύτερη αξιολόγηση των προσπαθειών θα γίνει με την εφαρμογή μεγάλων τυχαιοποιημένων μελετών. Γι' αυτόν το λόγο απαιτείται συνεργασία μεταξύ των διαφόρων ομάδων και άντληση πληροφοριών και βοήθεια μιας της ομάδας από την εμπειρία μιας άλλης ομάδας. Ας μη ξεχνάμε ότι με την

εφαρμογή της μεταμόσχευσης δίνεται στον άρρωστο μια και μόνη φορά, η δυνατότητα να ιαθεί.

Λόγω της αβεβαιότητας της εξέλιξης ιδιαίτερα μετά την επιτυχή αλλογενή μεταμόσχευση μυελού, δικαιολογούνται οι αυστηροί κανόνες που καθορίζουν τις ενδείξεις της. Γενικά η νόσος θα πρέπει να εντοπίζεται στον μυελό, ελπίζοντας στην βελτίωσή της με την αντικατάσταση του πάσχοντα μυελού με το μεταμοσχευόμενο μυελό του φυσιολογικού δότη. Η πρόγνωση της νόσου θα πρέπει να είναι πολύ κακή με βέβαιη θανατηφόρα εξέλιξη χωρίς τη μεταμόσχευση. Σε κάθε περίπτωση που συζητείται η εφαρμογή της μεταμόσχευσης θα πρέπει να εκτιμώνται οι κίνδυνοι από την τέλεση της, έναντι των πιθανοτήτων ίασης ή μακράς επιβίωσης των αρρώστων με τη συμβατική θεραπεία. Έτσι οι ενδείξεις για μεταμόσχευση τροποποιούνται ανάλογα με τις προόδους στην θεραπευτική αντιμετώπιση μιας δεδομένης νόσου. (www.kourelis.com).

2. Μεταμόσχευση αρχέγονων κυττάρων ομφαλίου λώρου

Προκειμένου να αντιμετωπιστεί η έλλειψη δοτών, μια νέα τεχνική αναπτύσσεται. Λαμβάνονται αρχέγονα κύτταρα αδελφού του πάσχοντα από τον ομφάλιο λώρο κατά τη διάρκεια της κύησης. Από αυτά τα κύτταρα προέρχονται όλα τα κύτταρα του αίματος. Επειδή είναι πολύ πρώιμα, μπορούν να γίνουν συμβατά με τον λήπτη, εξασφαλίζοντας έτσι καλά αποτελέσματα όταν απουσιάζει συμβατός δότης. Σήμερα έχουν πραγματοποιηθεί πάνω από 500 τέτοιες μεταμοσχεύσεις.(phileleftheros.com). Η μεταμόσχευση με τα κύτταρα του ομφαλίου λώρου φαίνεται να παρουσιάζει κάποια πλεονεκτήματα όταν συγκρίνεται με την κλασική μεταμόσχευση μυελού των οστών, είτε πρόκειται για περιπτώσεις πλήρους συμβατότητας είτε για περιπτώσεις μερικής συμβατότητας.

Τα πλεονεκτήματα αυτά είναι:

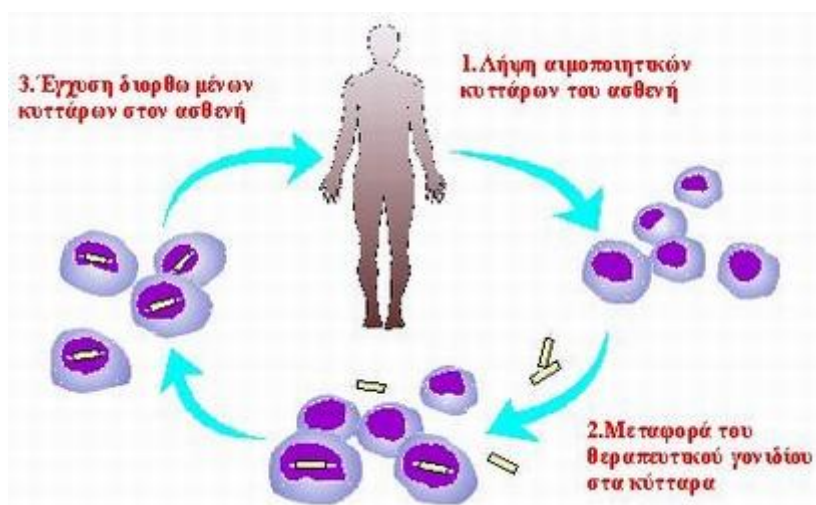
- υπάρχει εύκολη πρόσβαση και διαθεσιμότητα τέτοιων μοσχευμάτων που διατηρούνται σε ειδικές τράπεζες (ιδιαίτερα στις ΗΠΑ) μετά από τη συλλογή τους από ομφάλιο λώρο νεογνών κατά τον τοκετό
- εύκολη συλλογή τέτοιων μοσχευμάτων που γίνεται χωρίς καμιά επιπρόσθετη ιατρική επέμβαση που να επιβαρύνει το δότη
- η μεταμόσχευση γίνεται ακόμη και με μικρότερο βαθμό ιστοσυμβατότητας παρά αυτόν που χρειάζεται στις περιπτώσεις που χρησιμοποιείται ο μυελός των οστών
- κλινικές μελέτες έχουν δείξει ότι η ανασυγκρότηση του μυελού και των στοιχείων του αίματος (λευκά αιμοσφαίρια, αιμοπετάλια, αιμοσφαιρίνη) είναι γρηγορότερη όταν χρησιμοποιούνται κύτταρα του ομφάλιου λώρου
- όταν χρησιμοποιούνται μοσχεύματα με κύτταρα του ομφάλιου λώρου, συμβαίνουν λιγότερες περιπτώσεις της νόσου του δότη κατά του ξενιστή. Η νόσος αυτή είναι μια πολύ σοβαρή επιπλοκή κατά την οποία τα κύτταρα του δότη επιτίθενται εναντίον του οργανισμού του ασθενούς (ξενιστής) (www.medlook.net).

3. Γονιδιακή Θεραπεία

Η Γονιδιακή Θεραπεία είναι η θεραπευτική προσέγγιση με την οποία μια νόσος αντιμετωπίζεται στο γενετικό επίπεδο. Με τη Γονιδιακή Θεραπεία γίνεται εισαγωγή γενετικού υλικού (π.χ. αντίγραφο φυσιολογικού γονιδίου) στα κύτταρα ενός οργανισμού με σκοπό την αποκατάσταση μιας παθολογικής κυτταρικής λειτουργίας. Στην περίπτωση της Μεσογειακής Αναιμίας όπου η παραγωγή της αιμοσφαιρίνης είναι σημαντικά μειωμένη ή απουσιάζει εντελώς, η εισαγωγή του φυσιολογικού γονιδίου της β-σφαιρίνης στα πρώιμα στελεχιαία αιμοποιητικά κύτταρα (που αυτοανανεώνονται διαρκώς και δίνουν γένεση σε

όλα τα κύτταρα του αίματος) των ασθενών και στη συνέχεια η φυσιολογική έκφρασή του στα ερυθρά αιμοσφαίρια, αναμένεται να οδηγήσει σε παραγωγή αιμοσφαιρίνης σε επίπεδα ικανά να καταστήσουν τους ασθενείς ανεξάρτητους από μεταγγίσεις αίματος. Για τη μεταφορά του θεραπευτικού γονιδίου στα κύτταρα χρησιμοποιούνται κυρίως απενεργοποιημένοι, μη λοιμογόνιοι ιοί στους οποίους αντικαθίσταται σημαντικό μέρος του γενετικού τους υλικού με το φυσιολογικό β-γονίδιο. Οι απενεργοποιημένοι ιοί που μεταφέρουν τη σωστή γενετική πληροφορία καλούνται τότε ιικοί φορείς. Οι ιικοί φορείς διαθέτοντας τη φυσική ιδιότητα να μεταφέρουν γενετικό υλικό στα κύτταρα που εισέρχονται, μεταφέρουν με αυτόν τον τρόπο το θεραπευτικό γονίδιο. Η γονιδιακή θεραπεία, εκμεταλλεύεται τον κύκλο ζωής των ιών για τη μεταφορά του γενετικού υλικού σε κύτταρα θηλαστικών. (www.medlook.net)

Σήμερα, όλες οι ελπίδες για την οριστική θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας στηρίζονται στη γονιδιακή θεραπεία. Σκοπός είναι η εισαγωγή υγιούς γονιδίου που κωδικοποιεί τη σύνθεση β-αλυσίδων σε επαρκή αριθμό ερυθρών αιμοσφαιρίων ώστε να συντίθεται φυσιολογική πλέον αιμοσφαιρίνη σε ικανοποιητικές ποσότητες. Το εγχείρημα είναι αρκετά δύσκολο αλλά ήδη σε πειράματα με ποντίκια οι επιστήμονες σημείωσαν αρκετές επιτυχίες. (www.philelephtheros.com) Η γονιδιακή μεταφορά στην περίπτωση της Μεσογειακής Αναιμίας θα γίνεται εξωσωματικά (ex vivo), όπως φαίνεται στο σχήμα:



Αιμοποιητικά κύτταρα του ασθενούς που εκδηλώνουν την ασθένεια, θα αφαιρούνται (από το περιφερικό αίμα ή τον μυελό των οστών) και θα καλλιεργούνται μαζί με τον ιικό φορέα εξωσωματικά. Ο φορέας θα ενσωματωθεί στο χρωμοσωμικό υλικό των κυττάρων και θα μπορεί να μεταδώσει τη -σωστή- γενετική πληροφορία στα κύτταρα-απογόνους. Τα θεραπευμένα πλέον κύτταρα θα επανεγχύονται στον ασθενή εξασφαλίζοντας την εφ' όρου ζωής διόρθωση της νόσου. Τα αιμοποιητικά κύτταρα που συλλέγονται από το αίμα ίσως αποτελέσουν την κατάλληλότερη πηγή μοσχεύματος για τη γονιδιακή θεραπεία της θαλασσαιμίας καθώς αποδίδουν υψηλότερο αριθμό CD34+ κυττάρων σε σχέση με το μυελό των οστών. (www.mednutrition.gr) Προϋπόθεση για την επιτυχία της γονιδιακής θεραπείας των γενετικών νοσημάτων είναι η επιλογή του κατάλληλου φορέα, ώστε να μεταφέρεται σταθερά η γενετική πληροφορία σε όλα τα κύτταρα-απογόνους και να μην εξαλείφεται στη διάρκεια των αλληπάλληλων διαιρέσεων των κυττάρων. Επιπλέον η έκφραση του μεταφερόμενου γονιδίου πρέπει να ρυθμίζεται αυστηρά, δηλ. να παράγεται θεραπευτικό ποσό πρωτεΐνης από τα κατάλληλα κύτταρα-στόχους (π.χ αιμοσφαιρίνη από τα ερυθρά αιμοσφαίρια, στη μεσογειακή αναιμία) (www.medlook.net).

4.8 Ο ρόλος της διατροφής

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 μεσογειακή αναιμία, όχι μόνο γιατί προστατεύουν από την υπερφόρτωση με σίδηρο αλλά και γιατί προλαμβάνουν την ανάπτυξη οστεοπόρωσης. Δεν είναι μόνο το κρέας που περιέχει σίδηρο αλλά και αρκετά δημητριακά, όσπρια, λαχανικά, τα αβγά, η σοκολάτα κ.ά. 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, καθώς και από την παρουσία κρέατος, ξυδιού, αλκοόλ, σάλτσας, σόγια, πίκλες κ.ά.(www.health.in.gr).

Μη μαγειρεύετε σε ψησταριές γιατί ο Fe από την ψησταριά μπορεί να μεταφερθεί στο φαγητό. Αν χρησιμοποιείτε Desferal (Δεσφериοξαμίνη) συστήνεται να παίρνετε 250gr ή λιγότερο vit C μετά από αυτό για να βοηθήσετε στο να αποβάλλει το Fe^{3+} γρηγορότερα.

Μη ξεχνάτε να κοιτάτε τα ποσοστά της συγκέντρωσης του Fe^{3+} σε κάθε ετικέτα φαγητού που αγοράζετε. Αυτό βασίζεται στην προτεινόμενη επιτρεπόμενη ημερήσια κατανάλωση σιδήρου (που δεν πρέπει να ξεπερνά τα 18mg/μέρα).

- Πρωτεΐνες που πρέπει να αποφεύγονται ή να ↓ από την διαίτα:

1) συκώτι, 2) φασόλια, 3) χοιρινό, 4) μοσχάρι, 5) Καραμέλες βουτύρου, 6) Στρείδια, 7) Φυστικοβούτυρο

- Δημητριακά που πρέπει να αποφεύγονται ή να ↓ από την διαίτα:

1) Αλεύρι τортίγιας, 2) Δημητριακά για βρέφη, 3) κρέμες από σιτάρι, 4) All Bran, Special K, 100% Bran, Corn Flakes,

- Φρούτα που πρέπει να αποφεύγονται ή να ↓ από την διαίτα:

1) Καρπούζι, Σπανάκι, Φάβα, 2) Δαμάσκηνο και κομπόστα δαμάσκηνο, ξερή σταφίδα, μπρόκολο (www.thalassaimia.com).

4.9 Άσκηση και πρακτικές συμβουλές

Δεν πιστεύουμε ότι θα ήταν πρακτικό να υπάρξουν συμβουλές για περιορισμό της άσκησης. Είναι προτιμότερο να υπάρξουν ορισμένες πρακτικές συμβουλές, οι οποίες να προέρχονται από τη γνώση των προβλημάτων που εμφανίζονται όταν κάνουν άσκηση σε θερμό και υγρό περιβάλλον. Οι συγκεκριμένοι αθλητές πρέπει να φροντίζουν να προσλαμβάνουν αρκετά υγρά κατά τη διάρκεια της άσκησης, να προσέχουν ιδιαίτερα όταν κάνουν άσκηση σε θερμό περιβάλλον ή σε υψόμετρο και να υπάρχει σταδιακή προσαρμογή των επιβαρύνσεων στη διάρκεια της προαγωνιστικής περιόδου. Πρέπει να τονιστεί ότι θάνατοι από υπερθερμία κατά τη διάρκεια της άσκησης δεν αποτελούν αποκλειστικότητα των αθλητών της β-MA αλλά και όλων των φυσιολογικών ατόμων. Γι' αυτόν το λόγο έχει ιδιαίτερη σημασία η σωστή αναπλήρωση των υγρών και η φροντίδα για σταδιακή αύξηση της επιβάρυνσης στην άσκηση, ιδιαίτερα όταν αυτή πραγματοποιείται σε υψηλό υψόμετρο και σε θερμό και υγρό περιβάλλον. Η άσκηση προσφέρει σημαντικά οφέλη στον άνθρωπο, τόσο σε ανατομο-φυσιολογικό επίπεδο όσο και στην ψυχική υγεία και οπωσδήποτε η αποπομπή των ετεροζυγωτών της β-MA δε θα πρέπει να συνιστάται. (www.runnermagazine.gr)

4.9.1 Αντιμετώπιση οξειδωτικού Stress σε ασθενείς με θαλασσαιμία

Πολλές από τις επιπλοκές της Θαλασσαιμίας οφείλονται στη δημιουργία ελευθέρων ριζών:

- καταστροφή των ερυθρών από την κατακρήμνιση ελευθέρων α-αλυσίδων Hb.
- καταστροφή των ερυθρών από εναπόθεση σιδήρου στη μεμβράνη τους.
- βλάβες οργάνων από καταστροφή κυττάρων ένεκα υπερπαραγωγής ελευθέρων ριζών οξυγόνου/ROS: καρδιολογικές, ηπατικές, ενδοκρινολογικές επιπλοκές.
- Σκοπός: αντιμετώπιση οξειδωτικού stress σε Θαλασσαιμικούς ασθενείς.

Μέθοδοι:

1. Συμπληρώματα διατροφής: Βιτ. (C,D,E), Ανόργανα άλατα (Ca, Mg), L-Carnitine.
2. Άσκηση: ελεγχόμενης έντασης (χαμηλή , μέτρια, έντονη).
3. Χημικοί παράγοντες: Deferiprone Ferriprox.

Αποτελέσματα:

1. Χορήγηση συμπληρωμάτων διατροφής: περιορίζουν τη δημιουργία ελευθέρων ριζών, ενισχύουν την άμυνα των κυττάρων και αποτρέπουν την καταστροφή τους.

2. Άσκηση:

· Χαμηλής έντασης άσκηση (10-15', 2-3 φορές/εβδομάδα, <50% VO₂max, <60% M.K.Σ, βάδην, χορός, στατικό ποδήλατο, κυλιόμενος τάπητας), αποτυγχάνει να προκαλέσει προσαρμογές , γιατί η παραγωγή ROS εξουδετερώνεται από τα ενδογενή αντιοξειδωτικά του οργανισμού, δημιουργώντας μια κατάσταση ισορροπίας.

· Μέτριας έντασης άσκηση (15-30', 5-6 φορές/εβδομάδα, 50-60% VO₂max , 60- 70% M.K.Σ ασκήσεις αερόβιου τύπου και αναερόβιες ασκήσεις ευλυγισίας

με το βάρος του σώματος ή με μηχανήματα <40% Σ.Β., 2 φορές /εβδομ.) Ενεργοποιεί τα ενδογενή αντιοξειδωτικά (αυτοάμυνα του οργανισμού) με αποτέλεσμα αυξημένη προστασία έναντι της οξειδωτικής βλάβης των ROS.

· Οξεία, έντονη άσκηση (καθημερινά τις ασκήσεις μέτριας έντασης αυξάνοντας τα φορτία και την συχνότητα ώστε να βελτιωθεί περαιτέρω η φυσική κατάσταση). Η παραγωγή ROS είναι μεγαλύτερη από ότι μπορεί να αντιμετωπίσει η αντιοξειδωτική άμυνα του οργανισμού. Χρειάζεται παρακολούθηση και χορήγηση συμπληρωμάτων.

3. Καθημερινή χορήγηση Deferiprone Ferriprox: παρατηρήθηκε μείωση της μέσης ετήσιας κατανάλωσης αίματος και αύξηση της Hb προ-μετάγγισης που ενδεχομένως να οφείλεται σε βελτίωση της επιβίωσης των ερυθρών, όπως επιβεβαιώθηκε και πειραματικά από τους Brown et. al, J. Clin. Invest. Vol. 100, N. 6, (1997).

Συμπεράσματα:

Ο συνδυασμός χορήγησης Deferiprone Ferriprox , συμπληρωμάτων διατροφής, και άσκηση ενισχύουν την αντιοξειδωτική ισορροπία του οργανισμού και συντελούν στη πρόσληψη των επιπλοκών της Θαλασσαιμίας.

4.10 κοινωνικο-οικονομικο-οικογενειακο-ψυχολογικο υποστρωμα ατομων με θαλασσαιμιες

Αναμφισβήτητος είναι ο ρόλος και η επίδραση των θαλασσαιμιών στην κοινωνική, οικονομική, οικογενειακή και ψυχολογική ζωή του πάσχοντος ατόμου. Σύμφωνα με σχετικές μελέτες της κοινωνιολογίας και της ψυχολογίας έχει βρεθεί ο σημαντικός αντίκτυπος της παρουσίας θαλασσαιμιών στην ψυχική σφαίρα και στην κοινωνικοοικονομική κατάσταση του ατόμου που φέρει την αιμοσφαιρινοπάθεια.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

Το άτομο με αιμοσφαιρινοπάθεια (χαμηλής ή υψηλής σοβαρότητας) δέχεται διάφορες ψυχικές πιέσεις! Οι συχνές μεταγγίσεις είναι “ψυχοφθόρες” γι’αυτό. Αρχίζει και χάνει την αυτοεκτίμησή του, τον αυτοσεβασμό του. Νιώθει ανήμπορο και ανίσχυρο σαν άτομο. Επίσης, εμφανίζει παραξενιές και απρόσμενες συμπεριφορές, καθώς και απότομες ψυχολογικές μεταπτώσεις (πχ μια στιγμή γελάει και είναι χαρούμενος και την άλλη νευριάζει και ρίχνει ευθύνες στους άλλους).

ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ / ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

Το πάσχον άτομο πιστεύει πως αποτελεί «μίασμα» για την κοινωνία, ότι υστερεί από τους υπόλοιπους, κλείνεται στον εαυτό του και περιορίζει τις κοινωνικές του επαφές. Δεν έχει διάθεση για τίποτα, ούτε για την εργασία του. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την “αδράνεια” του ατόμου ως προς την επαγγελματική του σταδιοδρομία.

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

Το οικογενειακό του περιβάλλον δέχεται πάντοτε άμεσα όλες τις επιπτώσεις της ψυχικής διάθεσης του ατόμου. Πολλές φορές, το άτομο εμφανίζει αδικαιολόγητα συμπεριφορές επιθετικές και εχθρικές.

ΟΙΚΟΝΟΜΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

Μεγάλο επίσης είναι το οικονομικό κόστος για τα άτομα αυτά. Αφού, η φαρμακευτική και η συντηρητική θεραπευτική τους αγωγή είναι απαραίτητη να ακολουθείται για μεγάλο χρονικό διάστημα ή δια βίου. Τα χρήματα λοιπόν που καταναλίσκονται είναι πολλά. Μερικές φορές είναι δύσκολη η μετακίνηση τους στα διάφορα νοσηλευτικά κέντρα για τις μεταγγίσεις τους (διότι κατοικούν μακριά από αυτά) και χρειάζεται να ξοδεύουν χρήματα για την μεταφορά τους. (Μπάλιου, 2003).

Πρόληψη της νόσου

Για την πρόληψη της νόσου:

1° ΒΗΜΑ: Πριν οι μελλοντικοί γονείς φέρουν στον κόσμο ένα παιδί, πρέπει να γνωρίζουν αν είναι φορείς της θαλασσαιμίας. Αυτό γίνεται με μια λήψη αίματος στα κέντρα πρόληψης της μεσογειακής αναιμίας, που λειτουργούν σχεδόν σε όλα τα δημόσια νοσοκομεία της χώρας.

2° ΒΗΜΑ: Εάν διαπιστωθεί ότι και οι δύο γονείς είναι φορείς της νόσου διερευνάται περαιτέρω η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με μεσογειακή αναιμία.

3° ΒΗΜΑ: Εάν διαπιστωθεί η πιθανότητα (25% σε κάθε εγκυμοσύνη) το ζευγάρι να αποκτήσει παιδί με μεσογειακή αναιμία, όταν ξεκινήσει η κύηση, εξετάζεται το έμβρυο για να διαπιστωθεί αν νοσεί (προγενετικός έλεγχος). Εάν το έμβρυο έχει θαλασσαιμία, τότε οι γονείς ενημερώνονται για τη νόσο και αποφασίζουν αν θα συνεχίσουν την κύηση(www.iatriki-genetiki.med.uoa.gr).

4.11.1 Προγεννητικός έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος γίνεται στα ζευγάρια που επιθυμούν να υποβληθούν σε αυτόν κατόπιν λεπτομερούς ενημέρωσης για τα προβλήματα της νόσου.

Ο προγεννητικός έλεγχος γίνεται, με ανάλυση του DNA (ανίχνευση των μεταλλάξεων των γονέων), σε εμβρυϊκό ιστό που λαμβάνεται είτε στο τέλος του πρώτου τριμήνου της εγκυμοσύνης (χοριακές λάχνες γνωστές σαν τροφοβλάστη) ή κατά το δεύτερο τρίμηνο της εγκυμοσύνης(αμνιακό υγρό). Η μέθοδος αυτή είναι αποτελεσματική και εφαρμόζεται στην Ελλάδα για τουλάχιστο 10 χρόνια, χωρίς να τίθεται σε κίνδυνο η έγκυος και η ομαλή ανάπτυξη των υγιών εμβρύων (www.iatriki-genetiki.med.uoa.gr).

Τα κριτήρια για προγεννητικό έλεγχο είναι:

- Η σοβαρότητα του νοσήματος
- Η δυσκολία ριζικής ή ουσιαστικής θεραπευτικής αντιμετώπισης του νοσήματος μετά τη γέννηση
- Η διαθεσιμότητα τεχνικής και μεθόδου αξιόπιστης, χαμηλού κόστους και χαμηλού κινδύνου τόσο για τη μητέρα όσο και για το έμβρυο

Οι ενδείξεις του προγεννητικού ελέγχου είναι:

- Ηλικία εγκύου > 35 ετών
 - Προηγούμενο παιδί με χρωμοσωμική ανωμαλία
 - Γονέας-φορέας δομικής ισοζυγισμένης χρωμοσωμικής μετάθεσης ή άλλης χρωμοσωμικής ανωμαλίας
 - Παθολογική βιοχημικοί/υπερηχογραφικοί δείκτες
 - Οικογένεια υψηλού κινδύνου για μονογονιδιακό νόσημα, ανιχνεύσιμο με βιοχημικό έλεγχο/DNA ανάλυση
1. Οικογενειακό ιστορικό X-φυλοσύνδετου νοσήματος, με σκοπό την εντόπιση του φύλου του εμβρύου
 2. Οικογένεια υψηλού κινδύνου για ανοικτές βλάβες του νευρικού σωλήνα / παθολογική α-εμβρυϊκή σφαιρίνη στον ορό της μητέρας
 3. Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες (www.paidon-adiasofia.gr)

Κατά τη διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής πριν τον προγεννητικό έλεγχο πρέπει να:

- α) Ελέγχεται εάν πληρούνται τα κριτήρια για προγεννητικό έλεγχο
- β) Αναλύεται η ειδική ένδειξη, τα πλεονεκτήματα της προτεινόμενης τεχνικής, οι περιορισμοί και τα αναμενόμενα οφέλη.

γ) Αναφέρονται οι τυχόν κίνδυνοι αποβολής του εμβρύου

δ) Εξηγούνται η αξιοπιστία και η ευαισθησία της εργαστηριακής μεθόδου καθώς και οι αναμενόμενες πιθανότητες λάθους

ε) Τονίζεται ο προβλεπόμενος χρόνος μέχρι την ολοκλήρωση της διάγνωσης καθώς και η πιθανότητα να χρειασθεί επαναληπτικό δείγμα ή να προκύψει η διάγνωση νόσου που δεν ήταν η αναμενόμενη.

στ) Διευκρινίζεται ότι με τον προγεννητικό έλεγχο δεν ανιχνεύονται και δεν μπορούν να αποκλεισθούν όλα τα γενετικά νοσήματα/συγγενείς ανωμαλίες/νοητική υστέρηση, οπότε επί φυσιολογικού αποτελέσματος δεν θα πρέπει αυτό να θεωρηθεί ως ισοδύναμο με τη διαβεβαίωση ότι θα έχουν φυσιολογικό παιδί για οποιαδήποτε νόσο. Έτσι ο φυσιολογικός καρυότυπος του εμβρύου εγγυάται μόνο ότι το παιδί δεν θα έχει συγγενείς ανωμαλίες που οφείλονται σε χρωμοσωμικό σύνδρομο, αλλά δεν αποκλείει οποιαδήποτε άλλη γενετική διαταραχή ή συγγενή ανωμαλία ή νοητική υστέρηση άλλης αιτιολογίας (www.paidon-adiasofia.gr).

4.11.2 Προεμφυτευτικός έλεγχος

Ο προεμφυτευτικός έλεγχος αφορά τη διάγνωση μονογονιδιακών ασθενών, όπως η μεσογειακή αναιμία και γίνεται στο πλαίσιο της εξωσωματικής γονιμοποίησης, πριν από τη φάση μεταφοράς του γονιμοποιημένου ωαρίου στη μήτρα (www.machania.gr).

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση είναι μια διαδικασία κατά την οποία είναι εφικτή η ανίχνευση ορισμένων χρωμοσωματικών ανωμαλιών ή η ανίχνευση γενετικού νοσήματος σε ένα κύτταρο του γονιμοποιημένου ωαρίου πριν από την εμφύτευση στη μήτρα. Η προεμφυτευτική αυξάνει την πιθανότητα σύλληψης σε ζευγάρια υπογόνιμα, μιας και είναι πλέον γνωστό από μελέτες ότι η ποιότητα των ωαρίων και ειδικά οι ανευπλοειδίες χρωμοσωμάτων είναι η

βασική αιτία της μειωμένης εμφύτευσης εμβρύων ιδίως σε γυναίκες ηλικίας άνω των 36 ετών. Ενδείκνυται επίσης στις περιπτώσεις που ένας από τους δύο μέλλοντες γονείς είναι φορέας χρωμοσωματικής ανωμαλίας(συχνή αιτία υπογονιμότητας ή καθ'έξιν αποβολών) ή ο ένας ή δύο γονείς είναι φορείς γενετικού νοσήματος., π.χ. μεσογειακής αναιμίας, αιμορροφιλίας, οικογενειακού καρκίνου του παχέος εντέρου κ.λ.π.

Η συγκεκριμένη μέθοδος εφαρμόζεται αποκλειστικά στα ζευγάρια μετά από εξωσωματική γονιμοποίηση. Η διαδικασία συμπεριλαμβάνει υπερδιέγερση με ορμόνες, προκειμένου να δημιουργηθούν πολλά ωάρια που στη συνέχεια γονιμοποιούνται εξωσωματικά και πάντα με μικρογονιμοποίηση. Η λήψη ενός κυττάρου από κάθε έμβρυο γίνεται από εξειδικευμένο εμβρυολόγο και η γενετική ανάλυση γίνεται από εξειδικευμένο γενετιστή. (www.Ivf-embryo.gr).

Η μεθοδολογία που εφαρμόζεται στην ΠΓΔ περιλαμβάνει:

α) Ωοληψία και γονιμοποίηση των ωαρίων, μετά από ορμονική υποστήριξη και παρακολούθηση της υποψήφιας μητέρας (κέντρο υποβοηθούμενης αναπαραγωγής)

β) Απομόνωση-βιοψία, ενός κυττάρου (βλαστοκύτταρο) από κάθε έμβρυο που βρίσκεται στο στάδιο των 6-8 κυττάρων (βλαστομερίδια) την τρίτη ημέρα μετά τη γονιμοποίηση (κέντρο υποβοηθούμενης αναπαραγωγής) και αποστολή των κυττάρων στο εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής .

γ) Γενετική διάγνωση για το εξεταζόμενο νόσημα στο DNA του κάθε κυττάρου, εντός ενός εικοσιτετραώρου και αποστολή της διάγνωσης από το εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής στο κέντρο υποβοηθούμενης αναπαραγωγής.

δ) Άμεση μεταφορά για εμφύτευση μόνο των υγιών εμβρύων (www.iatriki_genetiki.medugal.gr).

Αποτελέσματα από τη γενετική ανάλυση δίδονται σε περίπου 24 ώρες. Βάσει των αποτελεσμάτων αυτών, τοποθετούνται στη μήτρα μόνο εκείνα τα έμβρυα τα οποία έχουν φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων ή δεν φέρουν το συγκεκριμένο νόσημα της οικογένειας. Επομένως, με την προεμφυτευτική μειώνεται ο κίνδυνος σύλληψης παθολογικών εμβρύων σε εκείνες τις οικογένειες όπου ο κίνδυνος είναι υψηλός. Από μελέτες φαίνεται ότι το ποσοστό των παθολογικών κήσεων μετά από προεμφυτευτική διάγνωση μειώνεται κατά πέντε φορές. Στις οικογένειες υψηλού κινδύνου λόγω βεβαρημένου οικογενειακού ιστορικού, απαραίτητος είναι ο σχεδιασμός ειδικού πρωτοκόλλου για κάθε νόσημα και για κάθε οικογένεια ξεχωριστά, οπότε αυτό πρέπει να γίνει τουλάχιστον 1-2 μήνες πριν από την εξωσωματική και προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Βεβαίως η ανάλυση μόνο ενός κυττάρου για κάθε έμβρυο δεν έχει την ίδια ασφάλεια αποτελέσματος όπως όταν γίνεται προγεννητικός έλεγχος στο α΄ ή το β΄ τρίμηνο. Το ποσοστό λάθους της προεμφυτευτικής διάγνωσης μετά από πολλές μελέτες φαίνεται ότι είναι περίπου 7,2%. Για το λόγο αυτό είναι απαραίτητος ο προγεννητικός έλεγχος στην κύηση που προκύπτει μετά από προεμφυτευτική διάγνωση (www.ivf-embryo.gr).

Στην Ελλάδα, ο προεμφυτευτικός έλεγχος πραγματοποιείται στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Νοσοκομείου Παίδων «Αγία Σοφία», καθώς και σε ορισμένα ιδιωτικά κέντρα εξωσωματικής γονιμοποίησης.

Η μέθοδος είναι ασφαλής για το έμβρυο. Την τελευταία δεκαετία έχουν γεννηθεί περισσότεροι από 1.000 υγιή μωρά παγκοσμίως, μετά από αυτή τη διαγνωστική εξέταση (www.machania.gr).

Τεχνική Καρυοχαρτογράφησης

Επαναστατικό γενετικό τεστ για «τέλεια» μωρά

Ένα επαναστατικό τεστ, που θα επιτρέπει στους μελλοντικούς γονείς να εξετάζουν τα έμβρυα για σχεδόν όλες τις γνωστές γενετικές ασθένειες,

ανέπτυξαν Βρετανοί ερευνητές. Όμως το σημαντικό αυτό επιστημονικό επίτευγμα, αναζωπυρώνει τον φόβο για δημιουργία «μωρών κατά παραγγελία».

Εως σήμερα υπήρχε μόνο η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD), τεχνική που αναπτύχθηκε το 1989, επιτρέπει ωστόσο τη διάγνωση μόνο του 2% των 15.000 γνωστών γενετικών ασθενειών επιπλέον, είναι υπερβολικά χρονοβόρος, οι επιστήμονες πρέπει πρώτα να εντοπίσουν την ακριβή γενετική μετάλλαξη που φέρει μια οικογένεια και στη συνέχεια να αναπτύξουν ένα τεστ γι' αυτήν. Η νέα τεχνική, που ονομάστηκε karyomapping (καρυοχαρτογράφηση ή χαρτογράφηση του κυτταρικού πυρήνα), στηρίζεται στην ίδια διαδικασία (αναπτύχθηκε άλλωστε από τον ίδιο γιατρό, τον Άλαν Χάντισαϊντ, από το Bridge Centre του Λονδίνου), μπορεί όμως να ανιχνεύσει στα έμβρυα όλες τις γνωστές γενετικές ασθένειες (με εξαίρεση μόνο εκείνες που εμφανίζονται ξαφνικά, μέσω τυχαίας μετάλλαξης) και αυτό, μέσα σε μόλις μερικές εβδομάδες. Το νέο τεστ θα κοστίζει - εφόσον εγκριθεί από τη βρετανική Αρχή Γονιμοποίησης και Εμβρυολογίας - περίπου 1.850 ευρώ, η τιμή του ωστόσο αναμένεται να μειωθεί καθώς θα εξελίσσεται η τεχνολογία (www.ivf_embryo.gr)

Η διαδικασία. Κατ' αρχήν δημιουργούνται έμβρυα με τεχνητή γονιμοποίηση. Μόλις τα έμβρυα αυτά αποκτήσουν οκτώ κύτταρα, ένα κύτταρο αφαιρείται για γενετική ανάλυση. Ο γενετικός χάρτης που συγκροτείται μπορεί να προσδιορίσει αν το έμβρυο έχει κληρονομήσει χρωμοσώματα τα οποία περιέχουν κάποιο ελαττωματικό γονίδιο. Οι επιστήμονες μπορούν λοιπόν να ελέγξουν για συνδυασμούς που επιφέρουν υψηλότερο κίνδυνο διαβήτη, καρδιοπάθειας, καρκίνου ή Αλτσχάιμερ, για μεταλλάξεις που προκαλούν σοβαρές ασθένειες όπως η κυστική ίνωση, η μυϊκή δυστροφία και η νόσος του Χάντινγκτον. Μπορούν επίσης να εντοπίσουν ανωμαλίες οι οποίες προκαλούν συχνά τον θάνατο του εμβρύου, να εμφυτεύσουν λοιπόν τα έμβρυα που έχουν τις μεγαλύτερες πιθανότητες επιβίωσης. Η καρυοχαρτογράφηση μπορεί να

χρησιμοποιηθεί ακόμη και αναδρομικά, όταν πια το έμβρυο έχει γίνει παιδί, ώστε να παράσχει περισσότερες πληροφορίες για τη γενετική κληρονομιά του(www.ivf_embryo.gr).

Εμβόλια

Παιδιά με ενδιάμεση ή μείζων θαλασσαιμία πρέπει να εμβολιάζονται όπως και τα φυσιολογικά παιδιά επιπροσθέτως μεταγγιζόμενα παιδιά με test (-) για HAV, θα πρέπει να εμβολιάζονται έναντι του ιού της ηπατίτιδας Α, ανεξαρτήτως αν έχουν ή όχι προσβληθεί από ηπατίτιδα, μιας και η επιλοίμωξη με HAV σε ασθενή με λοίμωξη από HCV μπορεί να οδηγήσει σε μια πολύ επιθετική νόσο. Δεν είναι γνωστό αν μελλοντική λοίμωξη απ' τον ιό HAV μπορεί να προκαλέσει χειρότερη ηπατίτιδα σε άτομα επιμολυσμένα με άλλους ιούς ηπατίτιδας (όπως Β ή D) ή άτομα με σοβαρή αιμοσιδήρωση.

Όλα τα παιδιά με μείζων ή ενδιάμεση θαλασσαιμία θα πρέπει να εμβολιάζονται κατά του ιού της γρίπης Α ξεκινώντας απ' την ηλικία των 6 μηνών.

Όσον αφορά το εμβόλιο του πνευμονιόκοκκου αυτό θα πρέπει να δίνεται όπως και στα υπόλοιπα παιδιά με βάση τον εθνικό εμβολιασμό, αλλά θα πρέπει να επαναλαμβάνεται κάθε 5 χρόνια, αν τα αντισώματα έναντι του πνευμονιόκοκκου είναι αρνητικά.

Η παγκόσμια οργάνωση υγείας (WHO) θεωρεί υποχρεωτικά τα εξής εμβόλια:

- Της διφθερίτιδας, του κοκκύτη και του τετάνου (DTP),
- Της πολυομυελίτιδας (Sabin),
- Του αιμόφιλου της ινφλουέντσας τύπου Β,
- Της ιλαράς, ερυθράς και της παρεντίτιδας (MMR).

Εμβόλια και ηλικίες

Το DTP, sabin και το εμβόλιο για τον H. Influenzal επαναλαμβάνεται το 2^ο, 4^ο, 6^ο μήνα. Αργότερα η επανάληψη για το DTP και για το sabin γίνεται στους 18 μήνες και τον 4^ο χρόνο, ενώ του αιμόφιλου στους 18 μήνες.

- Το εμβόλιο για την Ηπατίτιδα Β συνιστάται να γίνεται τον πρώτο χρόνο της ζωής του παιδιού.

- Το εμβόλιο ιλαράς, ερυθράς, παρρευτίτιδας (MMR) γίνεται τον 15^ο μήνα και η επανάληψή του τον 6^ο χρόνο ζωής.
- Το εμβόλιο της φυματίωσης χορηγείται τον 6^ο χρόνο της ζωής του παιδιού αν και η διαμάχη έχει ξεσπάσει μεταξύ των παιδιάτρων καθότι μερικοί υποστηρίζουν ότι δεν θα πρέπει να αφήνουμε απροστάτευτα τα παιδιά για 6 χρόνια από μια ασθένεια που σήμερα παρουσιάζει αναζωπύρωση λόγω της μετακίνησης των πληθυσμών.

Σύντομα πρόκειται να έρθει και στη χώρα μας το εμβόλιο έναντι της ανεμοβλογιάς, το οποίο κυκλοφορεί ήδη στην Αμερική και σε ορισμένες χώρες της Ευρώπης. Το εμβόλιο αυτό συνίσταται να γίνεται τον 15^ο μήνα ζωής του παιδιού μαζί με το MMR.

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας και το ΚΕΕΛΠΝΟ χαρακτήρισε υποχρεωτικό τον εμβολιασμό για τον ιό της γρίπης των χοίρων στα άτομα με θαλασσαιμία, όπως επίσης στους 1) ηλικιωμένους, 2) ΙΑΤΡΟ-ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟ, 3) Εγκύους, 4) Παιδιά, 5) Ασθενείς με κρούσματα

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5
ΣΚΟΠΟΙ ΚΑΙ
ΝΟΣ/ΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ
ΣΤΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ
ΑΝΑΙΜΙΑ



5.1 Νοσηλευτικά προβλήματα

Τα νοσηλευτικά προβλήματα αναφέρονται σε αυτά που δημιουργεί η αναιμία, η λευκοπενία και η θρομβοπενία, οι μεταγγίσεις, οι επιπτώσεις των μεταγγίσεων, η αναστολή της ανάπτυξής του, η μεταβολή των χαρακτηριστικών του προσώπου του και περιγράφονται ως εξής:

1. Κακή διακίνηση του οξυγόνου (αναιμία)
2. Θρεπτικό ανισοζύγιο (ανορεξία)
3. Οξεοβασικό ανισοζύγιο (μειωμένα κανονιστικά συστήματα)Μεταγγίσεις και επιπτώσεις των μεταγγίσεων
4. Μείωση δραστηριοτήτων (εύκολη κόπωση)
5. Κίνδυνοι επιπλοκών (λοίμωξη, σακχαρώδης διαβήτης, καρδιακή ανεπάρκεια χολολιθίαση)
6. Προβλήματα χρονιότητας της νόσου
7. Αλλαγή του σωματικού ειδώλου του παιδιού δευτεροπαθώς από τη νόσο και τη θεραπεία.(Σαχίνη-Καρδάση, Πάνου, 2004).

5.2 Σκοποί της νοσηλευτικής φροντίδας

I. Άμεσοι

- Πρόνοια και εξασφάλιση επαρκούς ανάπαυσης
- Έναρξη της θεραπείας υποκαταστάσεως
- Βελτίωση επιπέδου θρέψης
- Διόρθωση τυχόν ανισοζυγίων
- Ειδική σωματική φροντίδα
- Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών

- Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας
- Βοήθεια για παράταση ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητάς της
- Ψυχολογική υποστήριξη.(Candy, Davies,2002).

II. Μακροπρόθεσμοι

- Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς για κατανόηση της φύσης της μεσογειακής αναιμίας και των επιπτώσεών της
- Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου με ενθάρρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για την ανάπτυξή του (www.machania.gr).
- Εκπαίδευση του ασθενούς σχετικά με τη εξωνοσοκομειακή αγωγή.(Herger,Calduell,1999).

5.3 Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις

1. Ενημέρωση αρρώστου και γονιών:

α. Σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου.

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

2. Τροποποίηση δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας

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

- Ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι και ικανοποιούνται όλες του οι ανάγκες (λουτρό, καθαριότητα, κλπ.).

- Παίρνονται ο σφυγμός και οι αναπνοές κάθε 2 ώρες, η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση κάθε 4 ώρες.

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

- Η δραστηριότητα του αρρώστου θα είναι μέτρια.
- Εξασφαλίζονται περίοδοι ανάπαυσης κατά τη διάρκεια της ημέρας.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

3. Διατηρούμε ενεργειακό ισοζύγιο για τον περιορισμό της υποξίας των ιστών που οδηγεί σε εύκολη κόπωση, καταβολή δυνάμεων, αδυναμία και δύσπνοια. Όταν δεν είναι δυνατόν να διατηρηθεί ενεργειακό ισοζύγιο ανακουφίζεται ο άρρωστος από τη δύσπνοια και με χορήγηση οξυγόνου.(Λουκόπουλος,Βοσκαρίδου,1999).

4. Χορηγούμε τις τροφές υψηλής θερμιδικής αξίας. Θα πρέπει να είναι εύπεπτες, ευαπορρόφητες, μη ερεθιστικές του βλεννογόνου του πεπτικού σωλήνα. Αποφεύγουμε τη χορήγηση τροφών πλούσιων σε σίδηρο και προτείνουμε τη συχνή λήψη φυσικών χυμών κυρίως πορτοκαλιού που είναι πλούσιες σε βιταμίνη C η οποία βοηθάει στην απορρόφηση του σιδήρου. Επίσης αποφεύγουμε τη χορήγηση τσαγιού το οποίο δυσχεραίνει την απορρόφηση του σιδήρου.

5. Ενθάρρυνση για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου, με παρότρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για ανάπτυξη.

α. Παρακολούθηση γονιών και παιδιού για εκδήλωση αισθημάτων ενοχής.

β. Παρακολούθηση παιδιού για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης. Παροχή βοήθειας για ανάπτυξη ρεαλιστικών φιλοδοξιών.

6. Παραπομπή γονιών και αρρώστων στα κατάλληλα κέντρα για περισσότερες πληροφορίες και υποστήριξη.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

5.4 Νοσηλευτική παρέμβαση κατά την μετάγγιση αίματος

Οι μεταγγίσεις αίματος που εφαρμόζονται είναι υποστηρικτική θεραπεία που αποσκοπεί στην παράταση ζωής του ασθενούς και αν είναι δυνατόν στην βελτίωση ποιότητάς της με την αύξηση της αιμοσφαιρίνης αίματος.(Harrison,1998).

Βασική προϋπόθεση είναι ο νοσηλευτής να φροντίσει για την ετοιμασία και αποστολή του δελτίου αίτησης αίματος στο τμήμα αιμοδοσίας καθώς και των απαραίτητων δειγμάτων αίματος με το ανάλογο ιατρικό σημείωμα για τον:

1. καθορισμό ομάδας αίματος
2. καθορισμό παράγοντα Rhesus
3. διασταύρωση αίματος
4. δοκιμασία κατά Coombs

Επικολλάται στην φιάλη αίματος αντίστοιχης ομάδας και Rh και υπογράφεται από το γιατρό της αιμοδοσίας. Μεταφέρεται χωρίς καθυστέρηση και απότομες κινήσεις για την πρόληψη αλλοίωσης του αίματος και την ρήξη των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Αφού βεβαιώνεται ότι είναι ο συγκεκριμένος ασθενής που πρόκειται να πάρει το αίμα, ενημερώνεται σχετικά και στη συνέχεια γίνεται έλεγχος των στοιχείων στις δύο ετικέτες της φιάλης συγκρίνοντας αυτά με τα στοιχεία του ασθενούς:

1. Το ονοματεπώνυμο του ασθενή να είναι σωστό γράφεται και το πατρώνυμο
2. Προσοχή στον αριθμό συμβατότητας
3. Η ομάδα, το Rh και το γονότυπο να συμφωνούν με την απάντηση του εργαστηρίου
4. Κλινική που νοσηλεύεται ο ασθενής
5. Ημερομηνία λήξης του αίματος

Τέλος, μετά τον προσεχτικό έλεγχο των παραπάνω στοιχείων, υπογράφει στην ετικέτα της φιάλης αίματος ο ιατρός της κλινικής και αφού πραγματοποιηθεί φλεβοκέντηση ακολουθεί η διαδικασία της μετάγγισης.(Marschall,Greganti,2006).

Κατά τη διάρκεια της μετάγγισης:

1. Ο ασθενής παρακολουθείται στενά για πρόληψη και έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος.
2. Πραγματοποιείται λήψη ζωτικών σημείων πριν, κατά και μετά την μετάγγιση. Σύνδεση του αρρώστου με καρδιακό μόνιτορ για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας.
3. Παρακολούθηση για σημεία υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας (δύσπνοια, βήχα, κυάνωση).
4. Διακοπή της μετάγγισης, τοποθέτηση του ασθενούς σε ανάρροπη θέση με τα πόδια κρεμασμένα και χορήγηση οξυγόνου, αν εμφανιστούν σημεία κυκλοφορικής υπερφόρτωσης.
5. Έτοιμο ισότονο διάλυμα NaCl για να συνδεθεί στη συσκευή μετάγγισης σε περίπτωση που θα εμφανιστούν σημεία αντίδρασης από τη χορήγηση αίματος. Δεν χορηγούνται διαλύματα γλυκόζης, γιατί αυτά προκαλούν αιμόλυση και απόφραξη της συσκευής.
6. Έτοιμα φάρμακα για αντιμετώπιση αντιδράσεων από τη χορήγηση αίματος (π.χ. επινεφρίνη).
7. Ο νοσηλευτής διδάσκει στον ασθενή και σε μέλη της οικογένειας πώς να χρησιμοποιεί τη συσκευή της δεσφεριοξαμίνης για την αποσιδήρωση. Αν εμφανιστούν σημεία αντίδρασης, πραγματοποιούνται ενέργειες ανάλογα με την περίπτωση και το είδος της αντίδρασης.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

5.5 Αποσιδήρωση και νοσηλευτική παρέμβαση

Από την χρήση της καθημερινής αποσιδήρωσης μπορεί να εμφανιστούν:

1. Τοπικές αλλεργικές ή φλεγμονώδεις αντιδράσεις

Ενδέχεται να παρουσιαστούν στο σημείο της υποδόριας έγχυσης προκαλώντας οίδημα, ερυθρότητα, θερμότητα, κνησμό και πόνο. Σε τέτοιες περιπτώσεις, ο νοσηλευτής, τοποθετεί αντισταμινική αλοιφή και καταπραϋντικά επιθέματα.

2. Συστηματική αλλεργική αντίδραση

Είναι σπάνια επιπλοκή της Δεσφεριοξαμίνης. Με ιατρική οδηγία χορηγούνται από τους νοσηλευτές αντισταμινικά φάρμακα για την αντιμετώπισή της.

3. Διαταραχές από τους οφθαλμούς και τα αυτιά

Μπορεί να προκληθούν όταν τα επίπεδα της φερριτίνης είναι χαμηλά και συνεχίζεται η χρήση υψηλών δόσεων του φαρμάκου. Επομένως γίνεται τακτικός έλεγχος των επιπέδων της φερριτίνης και προσαρμογή των δόσεων του φαρμάκου ανάλογα με τα επίπεδα φερριτίνης.

4. Οστεοπενία και δυσμορφίες των οστών

Επιπλοκές που εμφανίζονται μετά από μακροχρόνια χρήση της χηλικής ουσίας Δεσφεριοξαμίνης. Στην περίπτωση αυτή ο νοσηλευτής υποστηρίζει και ενισχύει ψυχολογικά τον ασθενή ώστε να αποδεχθεί το είδωλό του.

Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια της συσσώρευσης του σιδήρου στα ζωτικά όργανα (αιμοσιδήρωσης), όταν δεν ακολουθείται συστηματικά η μέθοδος της αποσιδήρωσης.(Donna,Cinda,2008). Μετά την έξοδο του ατόμου με μεσογειακή αναιμία, από το νοσοκομείο, ο νοσηλευτής οφείλει να δώσει πληροφορίες στον ίδιο αλλά καις την οικογένειά του σχετικά με τη λήψη των φαρμάκων για αποσιδήρωση.

Οι νοσηλευτές θα πρέπει να γνωρίζουν ότι η διδασκαλία του αρρώστου δεν είναι πολυτέλεια, αλλά βασικό μέρος της ολοκληρωμένης νοσηλευτικής φροντίδας του. Η διδασκαλία πρέπει να αρχίζει έγκαιρα, από την είσοδο του αρρώστου στο νοσοκομείο, να συνεχίζεται στις διάφορες φάσεις της νοσηλείας και να ολοκληρώνεται με την έξοδό του.

Οι άρρωστοι θα πρέπει να ενημερώνονται από τους νοσηλευτές για φάρμακα που παίρνουν τόσο στο νοσοκομείο όσο και μετά την έξοδό τους στο σπίτι, σε ότι αφορά τη δράση τους και τις αλλαγές που πρέπει να περιμένουν στην κατάστασή τους. Τους διδάσκουν ορισμένες τεχνικές νοσηλειών, σχετικά με τη λήψη και εφαρμογή των φαρμάκων του στο σπίτι, ώστε υπεύθυνα και ανεξάρτητα από την βοήθεια των άλλων να αναλάβει ο ίδιος τη φροντίδα της υγείας του.

Η αποτελεσματική διδασκαλία του αρρώστου εξαρτάται από τη θεωρητική κατάρτιση και τις διδακτικές ικανότητες των νοσηλευτών, την αξιολόγηση της κατάστασης και των αναγκών μάθησης του αρρώστου, το συστηματικό προγραμματισμό και την εκτέλεση και εκτίμηση των αποτελεσμάτων της διδασκαλίας.(Αθανατου,2004)

5.6 Σπληνεκτομή και νοσηλευτική παρέμβαση

Κάθε χειρουργική διαδικασία συνοδεύεται από κάποια μορφή συγκινησιακής αντίδρασης του ασθενούς, έκδηλη ή όχι, φυσιολογική ή παθολογική. Λαμβάνοντας ένα προσεκτικό ιστορικό υγείας, ο νοσηλευτής μπορεί να διαπιστώσει τους φόβους και τις ανησυχίες του ασθενούς που αποτελούν δυνητικές πηγές συγκινησιακών αντιδράσεων, κυρίως άγχος. οι αντιδράσεις αυτές μπορεί να επηρεάσουν την μετεγχειρητική πορεία του, γι'αυτό είναι απαραίτητο να αναγνωρίζονται στην προεγχειρητική περίοδο

Ο νοσηλευτής, εξαιτίας της εγγύτητάς του με τον άρρωστο, είναι το άτομο στο οποίο αυτός εμπιστεύεται τους φόβους και τα προβλήματά του. Συνεπώς θα πρέπει να δημιουργεί όλες τις προϋποθέσεις που βοηθούν τον άρρωστο να

εκφράζει τις σκέψεις του και να πληροφορεί το χειρουργό για τους φόβους του ώστε μαζί να τον προετοιμάσουν για τη χειρουργική εμπειρία.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

Ψυχολογική προετοιμασία:

- Βοηθά στην μείωση του άγχους
- Μειώνει τη δόση του αναισθητικού που χορηγείται κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης και των αναλγητικών μετά από αυτή
- Συμβάλει στην πιο γρήγορη σταθεροποίηση του σφυγμού και της αρτηριακής πίεσης μετά την επέμβαση
- Μειώνει τα επίπεδα των κορτικοστεροειδών στο αίμα, που είναι δείκτες της ορμονικής αντίδρασης στο stress
- Μειώνει την επίπτωση της μετεγχειρητικής λοίμωξης
- Ενθαρρύνει τον άρρωστο να αναλάβει πιο ενεργό ρόλο στην ανάρρωσή του
- Επιταχύνει την ανάρρωση και την έξοδο από το νοσοκομείο.

Πέραν της ψυχολογικής υποστήριξης, η προεγχειρητική ετοιμασία χωρίζεται σε τοπική και σε τελική. Η τοπική είναι η προετοιμασία του εγχειρητικού πεδίου, δηλαδή του μέρους εκείνου του σώματος στο οποίο πρόκειται να γίνει η επέμβαση. Αυτή συνίσταται στην καθαριότητα, στην αποτρίχωση, στην αντισηψία του δέρματος ώστε να κατασταλεί ακίνδυνο για μολύνσεις. Η τελική περιλαμβάνει:

- Παρατήρηση και εκτίμηση της γενικής κατάστασης (λήψη ζωτικών σημείων).
- Κατάλληλη ένδυση του ασθενούς (ποδονάρια, μπλούζα, σκούφο) και αφαίρεση ξένων αντικειμένων.

- Προνάρκωση κατά την οποία ο νοσηλευτής οφείλει να δώσει στον ασθενή το κατάλληλο φάρμακο, την ακριβή δόση, στην καθορισμένη ώρα.(Σαχίνη-Καρδάση,Πάνου,2004).

5.7 Μεταμόσχευση μυελού των οστών και νοσηλευτική παρέμβαση

Αν και μέχρι σήμερα έχουν μεταμοσχευτεί επιτυχώς περίπου 1000 πάσχοντες από μεσογειακή αναιμία, η επιλογή της θεραπευτικής αυτής απόφασης συνεχίζει να έχει τεχνικές και ηθικές δυσκολίες,. Εξακολουθούν να υπάρχουν αντιδράσεις και συζητήσεις για το ποιος έχει το ηθικό δικαίωμα να οδηγήσει τον ασθενή σε μια θεραπευτική πράξη με ποσοστά θανατηφόρας εξέλιξης.

Κύριες προϋποθέσεις και ευνοϊκοί παράγοντες είναι η ύπαρξη του ιστοσυμβατού δότη, η καλή γενική κατάσταση του ασθενούς, η καλή καρδιακή λειτουργία, το μικρό μέγεθος ήπατος και η απουσία πυλαίας ίνωσης.(Marschall,Greganti,2006).

Ο νοσηλευτής εφαρμόζει ολιστική παρέμβαση, αφού υποστηρίζει ψυχολογικά τον μεταμοσχευθέντα και λαμβάνει μέτρα αντιμετώπισης προβλημάτων που δύναται να προκύψουν πριν, κατά τη διάρκεια ή μετά τη διαδικασία της μεταμόσχευσης.

Προτού πραγματοποιηθεί η μεταμόσχευση ο ασθενής είναι απαραίτητο να υποβληθεί σε θεραπεία (με αντικαρκινικά και ανοσοκατασταλτικά φάρμακα) για την καταστολή του ανοσοποιητικού συστήματός του ώστε να μην αντιδράσει κατά των μυελικών στοιχείων που χορηγούνται. Αφού ξεκινήσει αυτή η θεραπεία η οποία αφήνει τον ασθενή χωρίς άμυνες, ο νοσηλευτής φροντίζει για την ειδική απομόνωσή του σε αποστειρωμένο χώρο λαμβάνοντας μέτρα για την πρόληψη λοιμώξεων.(Πλέσσας & Κανέλος,1997)

Ο νοσηλευτής λοιπόν, περιορίζει την επαφή του ασθενούς με άλλους ασθενείς, με επισκέπτες, με άτομα της ομάδας υγείας (μικροβιοφορείς).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ
ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ



Περιστατικό 1^ο

Νεαρός ηλικίας 20 ετών, πάσχει από β- ομόζυγο Μεσογειακή Αναιμία και έχει ομάδα αίματος A⁺. Διαγνώστηκε ότι πάσχει από Μ.Α. σε ηλικία 10 μηνών κατά την εισαγωγή του σε παιδιατρική κλινική, όπου το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης ήταν 9 gr/dl.

Μετά τη διάγνωση της νόσου, ακολούθησε η πρώτη μετάγγιση με 450cc συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων. Οι μεταγγίσεις συνεχίζονται μέχρι σήμερα και ο ασθενής μεταγγίζεται με 2 μονάδες συμπυκνωμένων ερυθρών κάθε 20 μέρες και κάνει αποσιδήρωση με fl desferal υποδορίως, 3 φορές την εβδομάδα. Ο ασθενής παρουσιάζει αυτοκαταστροφικές τάσεις και σημεία κατάθλιψης, λόγω της κατάστασής του.

Έχουν γίνει όλα τα εμβόλια που καλύπτουν τις παιδικές ασθένειες καθώς και το εμβόλιο της ηπατίτιδας Β. Γίνεται συχνά αιματολογικός έλεγχος για τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης, του αιματοκρίτη και την κατάσταση των έμμορφων συστατικών του αίματος. Επιπλέον γίνεται συχνή μέτρηση της τιμής των επιπέδων του σακχάρου στο αίμα αφού έχει διαγνωσθεί ότι πάσχει από Σ.Δ. (επιπλοκή της νόσου). Επίσης κάθε χρόνο υποβάλλεται σε έλεγχο για λοιμώδη νοσήματα.

Ο ασθενής προσήλθε στη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας του Περιφερειακού Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου του Ρίου, για την προγραμματισμένη μετάγγιση αίματος. Πριν την έναρξη της μετάγγισης έγινε μέτρηση τιμής σακχάρου και ήταν 240mg %. Κατά την διάρκεια της διαδικασίας της μετάγγισης διαμαρτυρήθηκε για δύσπνοια και ταχυκαρδία και εμφάνισε παραγωγικό βήχα. Ο υπεύθυνος για την μετάγγιση νοσηλευτής, διέκοψε τη διαδικασία μετάγγισης αίματος, ειδοποίησε αμέσως το γιατρό και πραγματοποίησε τις απαραίτητες νοσηλευτικές ενέργειες για την αντιμετώπισή τους.

| <i>Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση</i> | <i>Αντικειμενικός σκοπός</i> | <i>Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος</i> |
|---|---|--|--|--|
| <p>1. δύσπνοια και ταχυκαρδία λόγω υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας κατά τη μετάγγιση</p> | <p>-αντιμετώπιση λοίμωξης το αργότερο σε 1 ½ εβδομάδα</p> | <p>- να γίνει διακοπή μετάγγισης - τοποθέτηση του ασθενούς σε κατάλληλη θέση - χορήγηση O₂ και βρογχοδιασταλτικών Atrovent 1ampx2 -χορήγηση καρδιοτονωτικών lasix 1x2 – Digoxin 1x1 και διουρητικών με ιατρική οδηγία.</p> | <p>- η μετάγγιση διεκόπη - τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ανάρροπη θέση - μέτρηση Κ.Φ.Π. (φ.τ. 5-15 cm H₂O) και Ζ.Σ. - διατηρήθηκε ανοιχτή φλεβική γραμμή με 1000cc sodium chloride 0.9% - χορηγήθηκε μάσκα O₂ με συσκευή νεφελοποίησης που περιείχε 2 amp Berovent και ρυθμίστηκε το ροόμετρο στα 4-5 L/min - δόθηκε άμεσα digoxin x1 - χορηγήθηκαν 2amp Lasix - έγινε σύνδεσή του με MONITOR για συνεχή παρακολούθηση - λήφθηκαν τα Ζ.Σ. ανά 30min - ο νοσηλευτής μένει πάντα κοντά στον ασθενή</p> | <p>-αποκαταστάθηκε αναπνευστική λειτουργία και επανήλθε ο καρδιακός ρυθμός 82/min σε 1h - παρέμεινε ο ασθενής στο νοσοκομείο για παρακολούθηση</p> |

| <i>Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση</i> | <i>Αντικειμενικός σκοπός</i> | <i>Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος</i> |
|---|---|--|---|--|
| 2.βήχας παραγωγικός λόγω υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας | -να ανακουφιστεί ο ασθενής από τον παραγωγικό βήχα -να απομακρυνθούν οι τραχειοβρογχικές εκκρίσεις σε 2h | - να διακοπεί αμέσως η μετάγγιση - να ενημερωθεί ο ιατρός - να τοποθετηθεί ο ασθενής σε κατάλληλη θέση - να χορηγηθεί βλεννολυτικό φάρμακο Bisolvon με ιατρική οδηγία | - η μετάγγιση διεκόπη - ενημερώθηκε ο γιατρός - τοποθετήθηκε ο ασθενής σε ανάρροπη θέση με μαξιλάρι στην κοιλιά για ανύψωση του διαφράγματος - έγινε χορήγηση 1 amp I.M. mucosolvan 15mg/1ml μετά από ιατρική οδηγία | - ανακουφίστηκε ο ασθενής από τον παραγωγικό βήχα σε 1h και 30min |

| <i>Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση</i> | <i>Αντικειμενικός σκοπός</i> | <i>Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος</i> |
|--|----------------------------------|--|--|---|
| 3.αυξημένη τιμή σακχάρου (240 mg%) | Μείωση της τιμής μέσα σε 2h. | <ul style="list-style-type: none"> - χορήγηση κρυσταλλικής ινσουλίνης Actrapid με ιατρική οδηγία - έλεγχος τιμής σακχάρου στο αίμα σε συχνά χρονικά διαστήματα - διδασκαλία ασθενούς και της οικογένειας σχετικά με το Σ.Δ. | <ul style="list-style-type: none"> - χορηγήθηκε ινσουλίνη actrapid 3 IUx2 με ιατρική οδηγία - έλεγχος τιμής σακχάρου στο αίμα κάθε 2h - έγινε διδασκαλία για μέτρηση της τιμής του σακχάρου, τον τρόπο χορήγησης φαρμάκων, για τήρηση ειδικού διατολογίου, για ενθάρρυνση άσκησης και πρόληψη παχυσαρκίας | <ul style="list-style-type: none"> - σε 1 ½ h η τιμή του σακχάρου μειώθηκε σε 150 mg% - συνεχίζεται ο έλεγχος κάθε 2h περίπου |

| <i>Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση</i> | <i>Αντικειμενικός σκοπός</i> | <i>Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας</i> | <i>Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος</i> |
|--|----------------------------------|--|--|---|
| 4. αυτοκαταστροφικές τάσεις και σημεία κατάθλιψης | Αποφυγή απόπειρας αυτοκτονίας | <ul style="list-style-type: none"> - ενημέρωση ιατρού για ψυχολογική εκτίμηση - ψυχολογική υποστήριξη στα πλαίσια της νοσηλευτικής επιστήμης - παρότρυνση για ασχολίες που δημιουργούν θετικά συναισθήματα - κλήση κοινωνικού λειτουργού - συνεχής παρακολούθηση ασθενούς και λήψη μέτρων ασφάλειάς του | <ul style="list-style-type: none"> - ενημερώθηκε ο ιατρός - χορηγήθηκε 1 tab lexotanil 1,5 mg x2 peros για 4 μέρες. -πραγματοποιήθηκε συζήτηση με τον ασθενή για το πρόβλημά του -παροτρύνθηκε να ενασχοληθεί με δραστηριότητες που τον ευχαριστούν -κλήθηκε κοινωνικός λειτουργός -παρακολουθείτο η συμπεριφορά του για αποφυγή πρόκλησης εκούσιου τραυματισμού | <ul style="list-style-type: none"> - ο ασθενής είναι πρόθυμος για συζήτηση και κοινωνικές επαφές -συνεχίζεται η φαρμακευτική αγωγή και η παρακολούθηση από τον κοινωνικό λειτουργό. |

Περιστατικό 2^ο

Ο ασθενής Μ.Σ. ετών 36, πάσχει από β- ομόζυγο Μεσογειακή Αναιμία. Έχει ομάδα αίματος Α θετικό και η διάγνωση της νόσου έγινε σε ηλικία 2 ετών. Αποσιδήρωση έκανε με 5 φιαλίδια Desferal 5 φορές την εβδομάδα. Έως τα 8 του χρόνια έκανε μεταγγίσεις κάθε μήνα και έκτοτε κάθε 17 μέρες με 2 ασκούς συμπυκνωμένων ερυθρών.

Εξαιτίας σπληνομεγαλίας που παρουσίασε εισήχθη στο Περιφερειακό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο του Ρίου και πραγματοποιήθηκε σπληνεκτομή. Μετεγχειρητικά, εμφάνισε πυρετό 38,9° C και ύστερα από ιατρικές-εργαστηριακές εξετάσεις διαγνώστηκε λοίμωξη του αναπνευστικού συστήματος. Κατά τη διάρκεια της νοσηλείας του παρουσίασε ολιγουρία-ανουρία. Λόγω των συμπτωμάτων που τον ταλαιπώρησαν ήταν εμφανής η ανησυχία και η αγωνία του. Ακολούθησε ολιστική νοσηλευτική παρέμβαση για την αντιμετώπιση και ανακούφιση από τα συμπτώματα.

| Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση | Αντικειμενικός σκοπός | Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας | Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας | Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος |
|--|--|---|--|---|
| <p>1. πυρετική αντίδραση (38,9° C) μετά από σπληνεκτομή, λόγω σπληνομεγαλίας</p> | <p>- ανακούφιση ασθενούς από τον πυρετό -επαναφορά της φυσιολογικής θερμοκρασίας του σώματος σε 1h</p> | <p>- μέτρηση θερμοκρασίας σε τακτά χρονικά διαστήματα - χορήγηση αντιπυρετικών με ιατρικές οδηγίες 3amp apotel 1x3 - νοσηλευτικά μέτρα για διατήρηση δροσερού περιβάλλοντος</p> | <p>- έγινε λήψη θερμοκρασίας ανά 1h και συμπληρώθηκε το διάγραμμα - χορηγήθηκαν 3 amp apotel - έγινε προστασία του ασθενούς από ρεύματα αέρα, αλλαγή ιδρωμένων ρούχων -τοποθετήθηκαν ζεστά σκεπάσματα, θερμοφόρα στα άκρα, ζεστά υγρά (σούπες)</p> | <p>- η θερμοκρασία του ασθενούς επανήλθε σε φυσιολογικά επίπεδα 36,8° C μέσα σε 1h -ο ασθενής αισθάνθηκε καλύτερα</p> |

| Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση | Αντικειμενικός σκοπός | Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας | Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας | Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος |
|---|---|--|--|---|
| <p>2. λοίμωξη του αναπνευστικού συστήματος που έχει προκληθεί από την σπληνεκτομή</p> | <p>-αντιμετώπιση λοίμωξης το αργότερο σε 1 ½ εβδομάδα</p> | <ul style="list-style-type: none"> - απομόνωση ασθενούς σε κατάλληλο περιβάλλον - αντιμετώπιση ενεργειακού ισοζυγίου- πυρετού (λόγω της λοίμωξης) - διατήρηση ισοζυγίου υγρών με χορήγηση 1000cc x3 sodium chloride 0,9%. - χορήγηση αντιβιοτικών φαρμάκων με ιατρική οδηγία - αντιμετώπιση δύσπνοιας | <ul style="list-style-type: none"> - ο ασθενής απομονώθηκε σε καθαρό περιβάλλον για αποφυγή κάθε πηγής μόλυνσης (χρήση μάσκας, αποστειρωμένων γαντιών, προφυλακτικής μπλούζας, μειωμένες επισκέψεις συνοδών) - ενυδατώθηκε ο ασθενής με 1000cc sodium chloride 0,9% 1x3 και χορηγήθηκαν 3 amp apotel το 24h για τον πυρετό με ιατρική οδηγία - χορηγήθηκε IV πενικιλίνη με ιατρική οδηγία - χορηγήθηκε IV 1000000 x3 IV πενικιλίνη με ιατρική οδηγία για 8 ημέρες. - έγινε μέτρηση προσλαμβανόμενων-αποβαλλόμενων υγρών - χορηγήθηκε O₂ με συσκευή νεφελοποίησης που περιείχε 1 amp Atrovent 1x2 και ρυθμίστηκε το ροόμετρο στα ¾ L/min | <ul style="list-style-type: none"> - βελτιώθηκε η λοίμωξη σε διάστημα 1 εβδομάδας -ο ασθενής αναπνέει καλύτερα=> τρέφεται με καλύτερη άνεση - η θερμοκρασία του ασθενή μειώθηκε 37° C |

| Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση | Αντικειμενικός σκοπός | Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας | Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας | Αξιολόγηση Νοσηλευτικής Φροντίδας- Εκτίμηση αποτελέσματος |
|---|--|---|---|---|
| 3. ολιγουρία- ανουρία (περίπου 200 cc/ 24h) | Απαλλαγή από τα συμπτώματα σε 2h | <ul style="list-style-type: none"> - να τοποθετηθεί καθετήρας ούρων -μέτρηση προσλαμβανόμενων-αποβαλλόμενων υγρών - να γίνουν ασκήσεις ουροδόχου κύστεως | <ul style="list-style-type: none"> - τοποθετήθηκε καθετήρας κύστεως - έγινε μέτρηση προσλαμβανόμενων-αποβαλλόμενων υγρών - χορηγήθηκε ισότονο διάλυμα Nacl 1000 cc 1x3 - έγιναν ασκήσεις ουροδόχου κύστεως (με τοποθέτηση λαβίδας στον καθετήρα Foley ανά 10 λεπτά) | ο ασθενής ανακουφίστηκε από την επίσχεση ούρων σε 2h |

| Αξιολόγηση ατόμου- Νοσηλευτική Διάγνωση | Αντικειμενικός σκοπός | Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας | Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας |
|---|---|--|--|
| 4. ανησυχία- αγωνία του ασθενούς λόγω των συμπτωμάτων | Μείωση της ανησυχίας της αγωνίας του ασθενούς | <ul style="list-style-type: none"> - προγραμματισμός συζήτησης νοσηλευτή- ασθενούς - διευκρίνιση των αποριών και απόκτηση της εμπιστοσύνης του ασθενούς από το νοσηλευτή - χρησιμοποίηση ψυχαγωγικών μέσων π.χ. ραδιόφωνο | <ul style="list-style-type: none"> - πραγματοποιήθηκε συζήτηση με τον ασθενή - ο νοσηλευτής απάντησε σε όλες τις απορίες και έμεινε κοντά του όσο χρειαζόταν |

ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ



ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Û Ενημέρωση του πληθυσμού για τη νόσο, από το σχολείο, αλλά και τα Μ.Μ.Ε.

Û Διαφώτιση του πληθυσμού από ομάδες (γιατρούς, νοσηλευτές, κοινωνικούς λειτουργούς) για τον κίνδυνο να γεννηθούν άρρωστα παιδιά από γονείς που έχουν το στίγμα.

Û Συνειδητοποίηση του πληθυσμού για την αναγκαιότητα της εθελοντικής αιμοδοσίας.

Û Προγεννητική εξέταση των εγκύων στον 4^ο μήνα για να διαπιστωθεί αν το κύημα πάσχει από την ομόζυγο β-μεσογειακή αναιμία.

Û Οργάνωση μονάδων Μ.Α. για την βελτίωση της νοσηλείας και παρακολούθησης των ασθενών.

Û Στο θέμα της κοινωνικής προσαρμογής, σπουδαίο ρόλο θα μπορούσαν να παίξουν οι υπηρεσίες του κοινωνικού λειτουργού και του ψυχολόγου.

Û Παράλληλα μακροπρόθεσμα πρέπει να υπάρξει:

- Ενίσχυση της υλικοτεχνικής υποδομής των αιμοδοσιών.
- Βελτίωση και αναβάθμιση των χώρων της αιμοδοσίας.
- Πρόσληψη του απαραίτητου ιατρικού, νοσηλευτικού και παραϊατρικού προσωπικού.

Û Η πολιτεία οφείλει να προβλέπει τις απαραίτητες πιστώσεις για εθνικά ερευνητικά προγράμματα θεραπευτικής αντιμετώπισης με στόχο να βρεθούν αποτελεσματικότερες ή ριζικές θεραπείες για τη νόσο, πράγμα που θα συντελέσει στην καλύτερη ποιότητα ζωής των ήδη πασχόντων από τη νόσο.

Û να προβεί στην ανασύσταση των οργανισμών των νοσοκομείων και να εντάξει τις Μονάδες Νοσηλείας, ως αυτόνομες λειτουργικά μονάδες και μέσα στα πλαίσια του Παθολογικού τομέα ή Αιματολογικής κλινικής όπου αυτή προβλέπεται ή υπάρχει και όχι στις Παιδιατρικές Κλινικές όπως ίσχυε μέχρι

σήμερα, μιας και οι περισσότεροι πάσχοντες είναι πλέον ενήλικες και τους απασχολούν παθολογικά και όχι παιδιατρικά προβλήματα.

ü να προβλέψει στις μονάδες να προκηρύσσονται και θέσεις εξειδικευμένου ιατρικού προσωπικού με ειδικότητες καρδιολόγου, ενδοκρινολόγου, ηπατολόγου, ψυχολόγου για την καλύτερη αντιμετώπιση των επιπλοκών από τη νόσο

ü Να απαλλάξει τους χρόνιους πάσχοντες από τη διαδικασία αντιτίμου για εξέταση τους από ειδήμονες γιατρούς στον καινούριο θεσμό των απογευματινών ιατρείων

ü Να υπάρξει ενοποίηση των ασφαλιστικών ταμείων και να χορηγούνται τα απαραίτητα φαρμακευτικά σκευάσματα από τα φαρμακεία των νοσοκομείων. (www.spiros.bitsis.gr).

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Ως γνωστόν, η χώρα μας παρουσιάζει υψηλά ποσοστά πασχόντων από μεσογειακή αναιμία. Πρόκειται για μια ασθένεια της οποίας η αντιμετώπιση είναι ιδιαίτερα σύνθετη, καθώς απαιτεί οργανωμένες υπηρεσίες υγείας αλλά και υψηλό βαθμό κοινωνικής ευαισθησίας. Οι ασθενείς έχουν ανάγκη από συνεχείς μεταγγίσεις αίματος, στοιχείο που θέτει σε δοκιμασία την ιδέα της εθελοντικής αιμοδοσίας και τον αλτρουισμό μας. Παρόλα αυτά δεν έχουν γίνει βήματα από την Πολιτεία για την προώθηση της εθελοντικής αιμοδοσίας με αποτέλεσμα το επίπεδο της εθελοντικής προσφοράς αίματος να εξακολουθεί να παραμένει στη χώρα μας αρκετά χαμηλό. Θα πρέπει να γίνει μεγάλη ενημερωτική καμπάνια, η οποία θα περιλαμβάνει και υλικό για τα σχολεία. Παράλληλα, η δυνατότητα της έγκαιρης προγεννητικής διάγνωσης και του ελέγχου των γονιών αλλά και του εμβρύου αποτελεί σημαντικό ζήτημα όσον αφορά στις δυνατότητες της προληπτικής ιατρικής.

Εν κατακλείδι, η Μ.Α. ήταν, είναι και θα είναι μια από τις σοβαρότερες κληρονομικές παθήσεις που προσβάλλει κάθε χρόνο δεκάδες χιλιάδες παιδιά και οδηγεί στο θάνατο αρκετά από αυτά. Οι προηγούμενες γενιές είχαν ως 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.

Ας σπάσουμε το φαύλο κύκλο της πάθησης αυτής, ας βοηθήσουμε όλοι στο να κάνουμε τη ζωή των παιδιών αυτών καλύτερη και ποιοτικότερη. Η πρόληψη φαντάζει ως η μόνη λύση μιας και δεν υπάρχει ριζική θεραπεία της νόσου. Γι'αυτό πρέπει όλοι, όχι μόνο ατομικά αλλά και σε επίπεδο κράτους και παγκόσμιας κοινότητας της υγείας να ευαισθητοποιηθούμε και να μεριμνήσουμε για τα παιδιά αυτά ούτως ώστε να διαγιγνώσκεται όσο το δυνατόν νωρίτερα η Μ.Α. Οι νέες εξελίξεις από το χώρο της επιστήμης και η χρήση μεθόδων της βιοτεχνολογίας και της μοριακής γενετικής υπόσχονται ότι

σύντομα δεν θα γεννιούνται πλέον παιδιά με μεσογειακή αναιμία. Αυτό θα μπορούσε να πραγματοποιηθεί μόνο όταν ετίθετο σε κλινική εφαρμογή η γονιδιακή θεραπεία για την αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας, από την οποία πάσχουν εκατομμύρια άνθρωποι στον κόσμο και δεκάδες χιλιάδες στη χώρα μας! Μέχρι τότε η μόνη αντιμετώπιση είναι η σωστή πρόληψη. Τέλος η αιμοδοσία είναι το ελάχιστο της συνεισφοράς μας και εάν πολλοί τη θεωρούν εθελούσια εμείς την αντιλαμβανόμαστε ως υποχρεωτική και πράξη ανθρωπισμού. Όλοι μας πρέπει να ευαισθητοποιηθούμε πάνω σ' αυτό το ζήτημα καθώς αφορά πρώτιστα μικρά παιδιά και να αποδείξουμε πως είμαστε μια κοινωνία που ακόμα μεριμνά, φροντίζει και ενδιαφέρεται για όλα ανεξαιρέτως τα μέλη της. Σ' αυτή την κοινωνία ανήκει και ο θαλασσαιμικός, ο οποίος είναι αγωνιστής. Είναι εκείνος που θεωρεί την άμυνα όχι απλώς δικαίωμα αλλά καθήκον. Είναι εκείνος που ζει την κάθε στιγμή σαν να είναι η τελευταία του. Είναι εκείνος που δεν κουράζεται να γεύεται ακατάπαυστα τη χαρά της ζωής, το φως της ημέρας, τη δημιουργική σιωπή της νύκτας και με ευφρόσυνη καρδιά να ψιθυρίζει στη συνείδησή του ότι Η ΥΓΕΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΚΑΡΔΙΑ ΤΟΥ ΣΥΜΠΑΝΤΟΣ ΕΝΩ Η ΕΛΠΙΔΑ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΠΑΛΜΟΙ ΤΗΣ.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Behrman R, Kligman R, και άλλοι (2004). *Βασική παιδιατρική*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, σ. 659,665.
2. Candy D, Davies C, και άλλοι (2002). *Κλινική παιδιατρική και υγεία παιδιού*. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., σ. 250.
3. Donna D, Ighatavicius M, Cinda workmar, (2008). Επιμέλεια: Αλεξανδροπούλου Μ, *Παθολογική και χειρουργική Νοσηλευτική*, Αθήνα, Εκδόσεις Βήτα.
4. Goldmann David R, (2000). *American College of Physicians, Ιατρική στον 21^ο αιώνα*, Αθήνα, Εκδόσεις Δομική, σ.446- 450.
5. Gradishar D, Gulanick M, (2003). *Παιδιατρική Νοσηλευτική στο Ιατρείο*, Αθήνα, Εκδόσεις Έλλην, σ.187.
6. Harrison W, (1998). *Εσωτερική Παθολογία*, Αθήνα, Επιστημονικές Εκδόσεις Γρ. Παρισιάνος, σ.2488- 2490.
7. Herger B, Calduell G, (1999). *Νοσηλευτική Βοήθεια (Νοσηλευτική οργανικών Συστημάτων)*, Αθήνα, Εκδόσεις Έλλην, σ.415- 416.
8. http://iatriki_genetiki.medugal.gr/parexomenes-ypisies/pgd.htm, Μεσογειακή αναιμία, 5/8/2009
9. <http://ivf-embryo.gr/eksosomatiki/proemfyteyteiki-diagnosi.htm>, Προεμφυτευτική Διάγνωση /Εξωσωματική, 7/6/09
10. <http://www.iator.gr/2009/02/26/open-way-therapy-meditaranin-anaemia>, Ανοίγει ο δρόμος για τη θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας, 26/2/09
11. http://www.ivf_embryo.gr/eksosomatiki/techniki.karyonartografisis.htm, Τεχνική καρυοχαρτογράφισης
12. <http://www.kourelis.com/web/iaPublish/1999/metamosheysi-myelou.htm> Μεταμόσχευση μυελού των οστών, 6/6/08
13. <http://www.medPook.net/articie.asp?item-ld=713>, Η Μεταμόσχευση κυττάρων ομφάλιου λώρου σώζει ζωές, 17/5/01

14. <http://www.paidon-adiasofia.gr/downloads/tessts/81.doc>, Προγεννητικός έλεγχος
15. <http://www.paspama.gr-Thapassemia-El.html> 2/6/08, Τι είναι μεσογειακή αναιμία, Ηράκλειο 2003, σ.95-96.
16. Marschall S, Greganti A και άλλοι, (2006), *Παθολογία Ι.*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Π. Πασχαλίδη, σ. 444-453
17. Thompson M, W, Mcimnes R, και άλλοι (2001). *Ιατρικές Γενετική, Επιμέλεια: Μοσχονάς Ν, Γεωργίου Ι, και άλλοι*, Ηράκλειο, Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, σ.296- 297.
18. www.iatriki-genetiki.med.uoa.gr/parexomenesypiresies/mesogeiaki.ntm, Μεσογειακή Αναιμία, 29/10/08
19. www.kounoudes.com/index.pdp?option=com_12-08-12-10-44_catid=37%3a2008-11-29-16-05-09_Hemid=61&lang=e1, Τι πρέπει να προσέχει ο Ασθενής που έχει υποστεί σπληνεκτομή;
20. www.machania.gr/public/publications/p52006/antimetopisi_oxedotikai_stress, Αντιμετώπιση οξειδωτικού stress σε ασθενείς με θαλασσαιμία.
21. www.mdso-foundation.org/pdp/iron-green.pdf, Υπερφόρτωση σιδήρου πρερχόμενη από μετάγγιση και ΜΔΣ, 2007.
22. www.mednutrition.gr/index.php?option=com_content.Pdf=1&id=2101, Δελτίο τύπου από την Ελληνική ομοσπονδία θαλασσαιμίας, 6/5/06
23. www.night-flights.Pblors.gr/tags/mesogeiaki-gr.html 20/05/07, Ιατρική και Ποιητική,
24. www.paspama.gr/PASPAMA-Thalassemia-Howto-El.html, Θεραπευτική αντιμετώπιση της θαλασσαιμίας, 28/10/08.
25. www.paspama.gr/paspama-Thaiasemia-Issves-El.html, Καρδιολογικές Επιπλοκές, 1/6/08
26. www.phileleptheros.com/main.asp?gid=346&id=307525&issuenum=6/2/05, Θαλασσαιμία έχει ελεγχθεί αλλά δεν εξαλείφθηκε www.

27. www.runnermagazine.gr/html/ent/671/ent./60671.asp, Τζιαμούρτας Θ., Μεσογειακή Αναιμία και πως επηρεάζει την άσκηση, 28/10/08
28. www.specoalecation.gr/modvies.php?op=mopioadkname=newskfire=artiviehid=63, Αντιαναιμικός σύλλογος Ιωαννίνων, 20/3/03
29. www.spiros.bitsis.gr/ekloges_2006/html/esapa.html-29 22/10/08, Σπύρος Μπίτσης, ομιλία το 20003, σε συνέδριο που διοργάνωσε η Εθνική Συνομοσπονδία Ατόμων με Ειδικές Ανάγκες (Ε.Σ.Α.Ε.Α.) και η Πανελλήνια Ομοσπονδία Συλλόγων Μεσογειακής Αναιμίας (Π.Ο.Σ.Μ.Α.)
30. www.thalassemia.com/liv_Diet.html, Ζώντας με τη θαλασσαιμία – Διατροφή, 6/6/09
31. www.thalassemia.com/liv_visits.html, Ζώντας με τη θαλασσαιμία-εμβόλια, 6/6/09
32. www.vita.gr/html/ent/248/ent.7248.asp, Μεσογειακή αναιμία- Πλησιάζει η θεραπεία!, 29/10/08.
33. Αθανάτου Ε, (2004). *Κλινική Νοσηλευτική- Βασικές και ειδικές νοσηλείες*, Αθήνα, σ.348
34. Αναγνωστόπουλος Α, Παπαδόπουλος Π, (2004). *Οικογενειακός Ιατρικός Οδηγός*, Θεσσαλονίκη, Εκδόσεις University Studio Press A.E., σ.159.
35. Αποστολοπούλου Μ, Ζατζηδάκη Α, (2002). *Χρυσή Υγεία της τρίτης χιλιετίας*, Αθήνα, Εκδόσεις Δομική, σ.124
36. Γαρδίκας Κ. Δ, (2002). *Ειδική Νοσολογία*, Αθήνα, Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., σ.1080-1083.
37. Γαρδίκας Κ. Δ, (2005). *Ειδική Νοσολογία*, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιανού Α.Ε., σ.610-614.
38. Ζαμπέτα Δ, <http://www.mednet.gr/eeeeaa/pdf/2009-01-06.pdf>, Αιμοσφαιρινοπάθειες- Εργαστηριακή διάγνωση.
39. Ιωαννίδου Μ, Παπακωνσταντίνου Α, (2003). *Αιματολογία Ι*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Βήτα, Medical arts, σ.187-200.

- 40.Ιωαννίδου Παπαγιαννάκη Ε, (2001). *Εσωτερική Παθολογία*, Θεσσαλονίκη, Εκδόσεις University Studio Press Α.Ε., σ.1136-1141
- 41.Κάσιμος Χ, (1984). *Πρακτική Παιδιατρική*, Θεσσαλονίκη, Εκδόσεις Κουτσούμπος Α.Ε., σ.293.
- 42.Λουκόπουλος Δ, Βοσκαρίδου Ε, (1999). *Αναιμίες- Διάγνωση και θεραπεία*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Ζήτα, σ.3-4.
- 43.Μαλγαρινού Μ, Κωνσταντινίδου Σ, (2003). *Νοσηλευτική Παθολογική και χειρουργική*, Αθήνα, σ.35-36
- 44.Μοσχονά Σ, www.health.lh.gr/news/articie.asp?ingarticied=50065 4/5/07
Σπάστε τον φαύλο κύκλο της μεσογειακής αναιμίας,.
- 45.Πεσλή Β, (2007). *Επιπλοκές μετάγγισης ερυθρών σε πολυμεταγγιζόμενους Ασθενείς*, Πάτρα.
- 46.Πλέσσας Σ, Κανέλλος Ε, (1997). *Φυσιολογία του Ανθρώπου Ι*, Αθήνα, Εκδόσεις φαρμάκου – Τύπος, σ.101-102.
- 47.Πτυχιακή εργασία, Μπάλιου Μ, και άλλοι, (2003). *Θαλασσαιμίες και Σύγχρονη αντιμετώπιση*, Ηράκλειο, σ.95-96.
- 48.Σαχίνη- Καρδάση Α, Πάνου Μ, (2004). *Παθολογική και χειρουργική Νοσηλευτική*, Αθήνα, Εκδόσεις Β, σ.203-207
- 49.Τριχοπούλου Α, Τριχόπουλος Δ, (1996). *Προληπτική Ιατρική, (Αγωγή Υγείας, Κοινωνική Ιατρική, Δημόσια Υγιεινή)*, Αθήνα, σ. 84-85.
- 50.Τσακαλίδου Φ, Κατζάς Γ, και άλλοι, (2005). *Βασική Παιδιατρική*, Θεσσαλονίκη, Εκδόσεις Επιστημονικών Βιβλίων και περιοδικών University Studio Press, σ.416-418
- 51.Τσεβρένη Ι, (1993). *Στοιχεία αιματολογίας*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας, σ.66-74.
- 52.Φερτάκης Α, (1992). *Αιματολογία*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδης, σ.20-21

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ



ΤΟΜΑΣ ΜΠΕΝΤΟΝ ΚΟΥΛΕΪ (1871-1945)

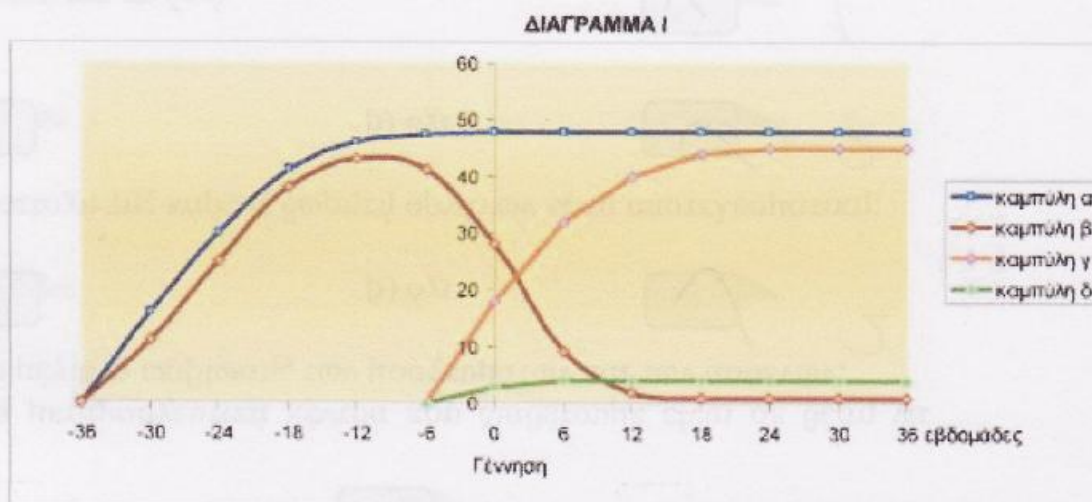
Αμερικανός παιδίατρος στον οποίο αποδίδεται η πρώτη ακριβής περιγραφή της μεσογειακής αναιμίας. Ο Κούλεϊ, πράγματι, το 1925 και ενώ ήταν επικεφαλής του Νοσοκομείου Παιδών του Μίσιγκαν στο Ντιτρόιτ κατάφερε να περιγράψει επαρκώς και με ακρίβεια ποσοστών την αρρώστια και τις πιθανότητες να γεννηθούν ομόζυγα, ετερόζυγα αλλά και υγιή παιδιά από γονείς-φορείς του παθολογικού γονιδιού της β-θαλασσαιμίας.

Ήταν το επιστέγασμα μελετών επάνω σε νεογέννητα μεταναστών από την Ιταλία την Ελλάδα, τη Συρία, την Τουρκία, που είχαν ακριβώς τα ίδια συμπτώματα. Αξίζει να σημειωθεί ότι μεταξύ των μέχρι τότε γνωστών αντίστοιχων ερευνών ήταν και του Έλληνα Ι. Καμινόπετρου, που είχε εντοπίσει ότι οι ανωμαλίες στο αίμα των παιδιών ήταν κληρονομικές από ασθενείς γονείς με χαμηλή αιμοσφαιρίνη. Οι ανακαλύψεις του Κούλεϊ ήταν καρπός συλλογικής δουλειάς ομάδας εργασίας που είχε συστήσει από τις αρχές του 20ου αιώνα οπότε εγκαταστάθηκε στο Ντιτρόιτ έχοντας ολοκληρώσει τις σπουδές του στη Βοστώνη. Η ομάδα αυτή έγινε σύλλογος για τη μελέτη και πρόληψη της βρεφικής θνησιμότητας και σταδιακά σημείωνε επιτυχίες στη μείωσή της ειδικά της οφειλόμενης σε διαρροϊκές ασθένειες. Για την αποτελεσματική ερευνητική του δραστηριότητα αλλά και για τις υπηρεσίες του στη Γαλλία κατά τον Α' Παγκόσμιο Πόλεμο από πόστο του Αμερικανικού Ερυθρού Σταυρού ο Τόμας Μπέντον Κούλεϊ τιμήθηκε από την γαλλική κυβέρνηση με τον Λεγεώνα της Τιμής. Στην παιρίδα του πήρε τιμής ένεκεν την έδρα παιδιατρικής με ειδικότητα φυσικά στην αιματολογία του Πανεπιστημίου Wayne (1936-1941).

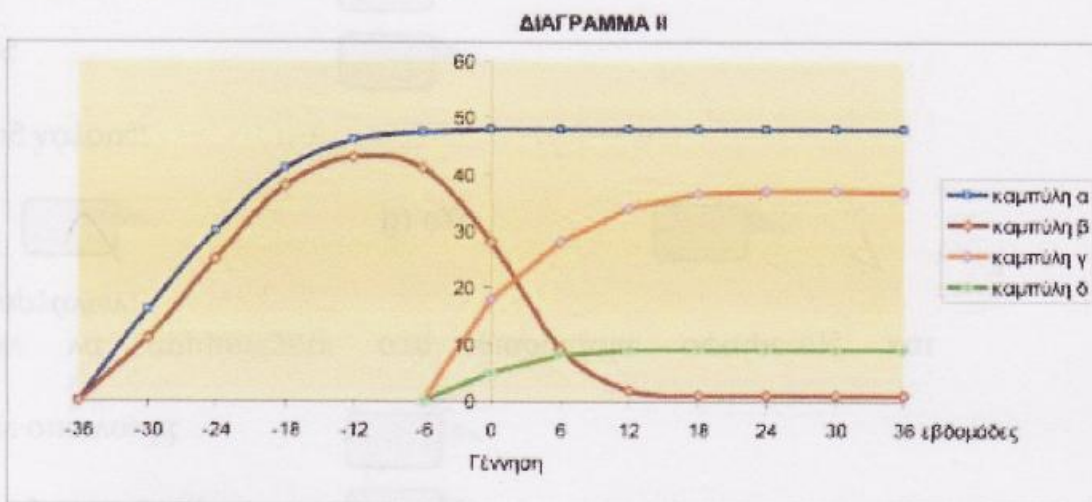
Η ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΩΝ

Στο διάγραμμα I απεικονίζεται η μεταβολή της συγκέντρωσης των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών (κατακόρυφος άξονας) σε φυσιολογικό άτομο κατά τη διάρκεια της ενδομήτριας ζωής και μετά τη γέννηση (στον οριζόντιο άξονα φαίνονται οι εβδομάδες πριν και μετά τη γέννηση).

- A. i) Ποια είναι η δομή της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης;
 ii) Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε κάθε μία από τις καμπύλες α, β, γ, δ και πώς ερμηνεύεται η μεταβολή της συγκέντρωσής τους πριν και μετά τη γέννηση του ατόμου;



B. Ο προγεννητικός έλεγχος που πραγματοποιήθηκε σε έμβryo φυσιολογικού ζεύγους έδειξε ότι μετά τη γέννησή του θα είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας. Στο διάγραμμα II απεικονίζεται η μεταβολή της συγκέντρωσης των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών σε φορέα της ασθένειας.



- i) Πώς δικαιολογούνται οι διαφορές της συγκέντρωσης των αλυσίδων στην περίπτωση των φορέων;
 ii) Για τη διάγνωση της κατάστασης του συγκεκριμένου εμβρύου απομονώθηκαν εμβρυικά κύτταρα χοριακών λαχνών. Τι γνωρίζετε για την εν λόγω μέθοδο προγεννητικού ελέγχου και ποια διαδικασία πραγματοποιήθηκε στη συνέχεια για την εξακρίβωση της γονιδιακής σύστασης του εμβρύου;
 iii) Εάν επρόκειτο για ενήλικο άτομο πώς ήταν δυνατό να εξακριβωθεί η γονιδιακή σύστασή του;
 iv) Δεδομένου ότι ο άνδρας του ζεύγους είναι Ρώσος και η γυναίκα Ελληνίδα, ποιος είναι περισσότερο πιθανόν να κληροδότησε το γονίδιο στο παιδί τους και γιατί;

Γ. Ένα έμβryo προσβεβλημένο από α-θαλασσαιμία αναπτύσσει σημαντική αναιμία με ενδομήτριες επιπλοκές. Αντίθετα, η αναιμία της β-θαλασσαιμίας δεν είναι κατά κανόνα κλινικά εμφανής μέχρι το πέρας κάποιων μηνών μετά τη γέννηση. Ποιο είδος μετάλλαξης προκαλεί την α-θαλασσαιμία και γιατί είναι διαφορετικές οι ηλικίες έναρξης αυτών των δυο κατά τα άλλα σχετιζόμενων διαταραχών;

Απάντηση:

A. i) Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν σε υψηλή συγκέντρωση μία πρωτεΐνη που ονομάζεται αιμοσφαιρίνη. Το μόριο της αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες, ανά δύο όμοιες και κάθε μια τους συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Η αίμη αποτελεί μη πρωτεϊνικό, οργανικό μόριο, το οποίο συνδέεται με το σίδηρο.

ii) Οι αιμοσφαιρίνες που ανιχνεύονται στο αίμα του φυσιολογικού ανθρώπου είναι:

- **HbF** ή εμβρυική αιμοσφαιρίνη: Αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και δύο γ (σύσταση $\alpha_2\gamma_2$). Η αιμοσφαιρίνη αυτή αποτελεί την κύρια αιμοσφαιρίνη των εμβρύων ενώ στο αίμα των ενηλίκων ανιχνεύεται σε ελάχιστη ποσότητα, λιγότερο από 1%.
- **HbA**: Αποτελεί την κύρια αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων και η σύστασή της είναι $\alpha_2\beta_2$, δηλαδή αποτελείται από δύο αλυσίδες α και δύο αλυσίδες β.
- **HbA₂**: Ανιχνεύεται σε μικρές ποσότητες στο αίμα των ενηλίκων, αποτελείται από δύο αλυσίδες α και δύο δ, (σύσταση $\alpha_2\delta_2$).

Συνεπώς στο πρώτο διάγραμμα η καμπύλη α αντιστοιχεί στη συγκέντρωση της αλυσίδας α της αιμοσφαιρίνης που παράγεται ήδη από την εμβρυική ζωή και παραμένει σταθερή και μετά τη γέννηση, ως μέρος όλων των αιμοσφαιρινών του ατόμου. Η καμπύλη β απεικονίζει τη μεταβολή της συγκέντρωσης της αλυσίδας γ, η οποία παράγεται στην εμβρυική ζωή και κατά τη γέννηση του ατόμου σταδιακά μειώνεται για να αντικατασταθεί από την αλυσίδα β, η συγκέντρωση της οποίας φαίνεται στην καμπύλη γ. Η καμπύλη δ απεικονίζει τη συγκέντρωση της αλυσίδας δ, που μετά τη γέννηση και καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του φυσιολογικού ατόμου συντίθεται σε μικρό ποσοστό.

B. i) Στην περίπτωση που το άτομο είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας, δηλαδή είναι ετερόζυγο για αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια, παρουσιάζεται αυξημένη σύνθεση της HbA₂ και συνεπώς της αλυσίδας δ, γεγονός που απεικονίζεται στο δεύτερο διάγραμμα. Παράλληλα παρατηρείται μείωση της αλυσίδας β και συνεπώς της HbA, που προκαλεί στα άτομα αυτά ήπια αναιμία. Αντίθετα δεν παρατηρείται διαταραχή στη συγκέντρωση των αλυσίδων α και γ.

ii) Η λήψη χοριακών λαχνών αποτελεί μέθοδο προγεννητικού ελέγχου που χρησιμοποιείται εναλλακτικά της αμνιοπαρακέντησης και πραγματοποιείται αρκετά έγκαιρα, κατά την 9^η-12^η εβδομάδα της κύησης. Περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυικών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χορίου, μίας μεμβράνης που συμμετέχει στο σχημασμό του πλακούντα. Τα κύτταρα από τις λάχνες χρησιμοποιούνται στη συνέχεια για έλεγχο χρωμοσωμάτων (καρυότυπος), για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA.

Για την εξακρίβωση της γονιδιακής σύστασης του εμβρύου ως προς τη β-θαλασσαιμία είναι απαραίτητο μετά την απομόνωση των εμβρυικών κυττάρων να πραγματοποιηθεί μοριακή διάγνωση, δηλαδή ανάλυση του DNA του εμβρύου. (Πρόκειται για μέθοδο απομόνωσης συγκεκριμένου τμήματος του DNA και αντιγραφής του με την τεχνική PCR με σκοπό την εύρεση της αλληλουχίας των αζωτούχων βάσεων του γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης). Στην περίπτωση που το άτομο είναι ετερόζυγο -όπως το εν λόγω έμβryo-, η ανάλυση θα αποδείξει ότι στο γονιδίωμα του υπάρχει ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο και ένα μεταλλαγμένο.

iii) Η εξακρίβωση της γονιδιακής σύστασης ενός ενήλικου ατόμου θα ήταν επίσης δυνατή με μοριακή διάγνωση. Ωστόσο είναι εφικτή και βιοχημική ανάλυση των πρωτεϊνών του ατόμου, δεδομένου ότι στους φορείς παρουσιάζεται αυξημένη η συγκέντρωση της HbA₂, ο προσδιορισμός της οποίας αποτελεί διαγνωστικό δείκτη.

iv) Η Ελληνίδα μητέρα του νέου ατόμου είναι πιθανότερο να κληροδότησε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο για τη β-θαλασσαιμία στο παιδί της. Αυτό συμβαίνει διότι η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία αλλά και δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπου εμφανίζονταν ή εμφανίζεται ακόμη συχνά η ελονοσία, όπως είναι οι χώρες της Μεσογείου, της Ανατολικής και Δυτικής Αφρικής και της Ν. Α. Ασίας. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των φορέων στην προσβολή από το πρωτόζωο που προκαλεί την ελονοσία, το πλασμώδιο, και μεταδίδεται από τα κουνούπια. Στα ερυθροκύτταρα των φορέων των ασθενειών αυτών δεν ευνοείται ο πολλαπλασιασμός του πλασμωδίου, γεγονός που προσδίδει στα άτομα αυξημένες δυνατότητες επιβίωσης και αναπαραγωγής. Το εξελικτικό αυτό πλεονέκτημα των φορέων της β-θαλασσαιμίας απέτέλεσε στο παρελθόν την αιτία για την αύξηση της συχνότητας του γονιδίου στους πληθυσμούς της Μεσογείου, που συχνά πλήττονταν από ελονοσία.

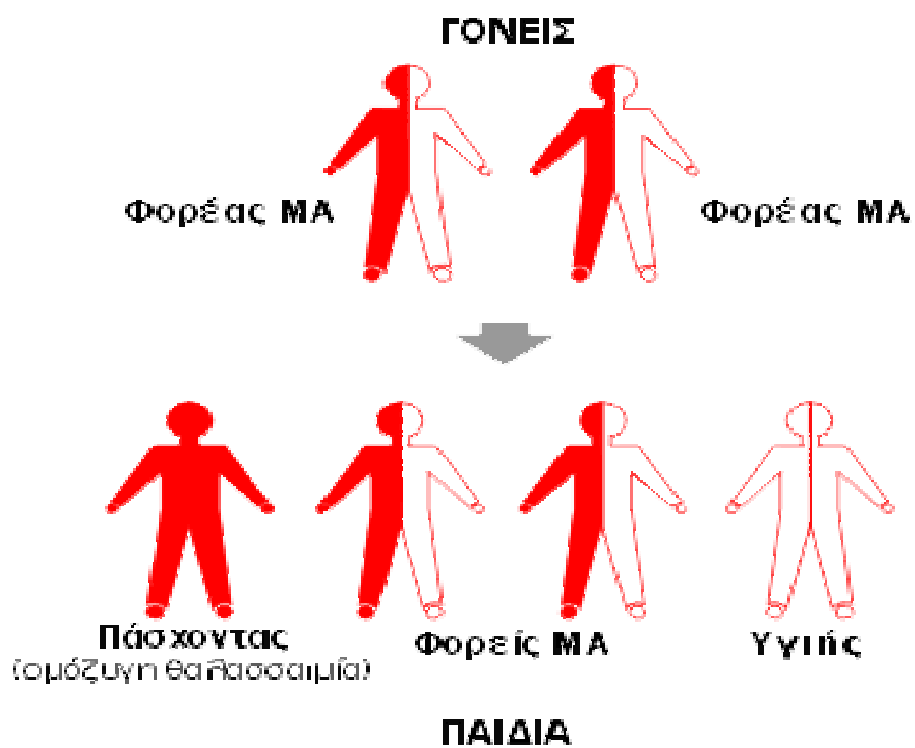
Γ. Τα γονίδια που κωδικοποιούν την α αλυσίδα είναι διπλά, δηλαδή υπάρχουν δύο γονίδια σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα. Η α-θαλασσαιμία οφείλεται σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις σε έλλειψη ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α της αιμοσφαιρίνης.

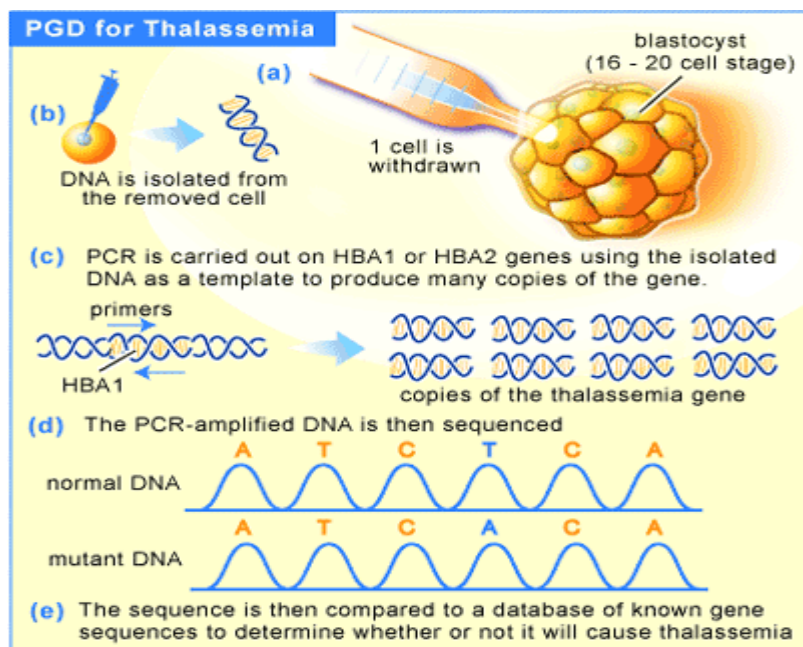
Αυτό σημαίνει ότι μπορεί να δημιουργηθούν ελλείψεις σε ένα, δύο, τρία ή και τέσσερα από αυτά τα γονίδια. Κατά συνέπεια όσο περισσότερα γονίδια λείπουν από το γονιδίωμα του ατόμου, τόσο βαρύτερα είναι τα συμπτώματα της ασθένειας. Επιπλέον, όπως είναι αναμενόμενο, η έλλειψη των γονιδίων α επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου, καθώς η αλυσίδα α αποτελεί κοινό συστατικό όλων αυτών.

Δεδομένου ότι η αλυσίδα α αποτελεί συστατικό και της HbF, η ελλιπής σύνθεση της ήδη από την ενδομήτριο ζωή επιφέρει επιπλοκές από αυτή τη φάση της ανάπτυξης του ατόμου. Αντίθετα η αλυσίδα β και συνεπώς η HbA παράγεται μετά τη γέννηση, οπότε και εκδηλώνονται οι δυσλειτουργίες του οργανισμού εξαιτίας της ελλιπούς σύνθεσής της.

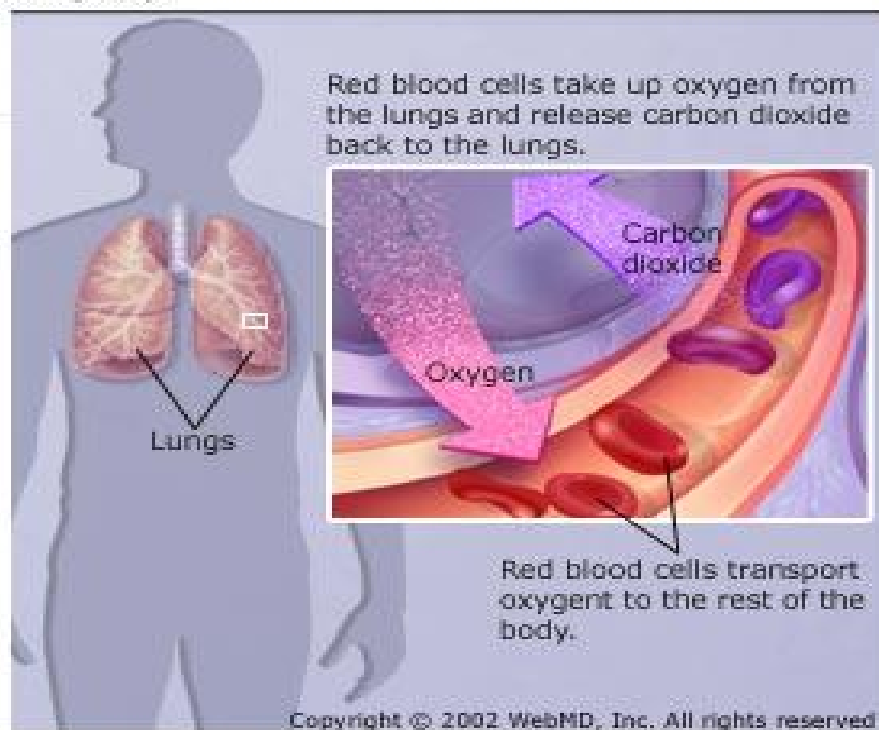


ISLAMIABAD, May 07 - Child patients being treated in Engro Thalassemia Centre as more than one lakh Thalassemia victim children in Pakistan as World Thalassemia Day being observed on May 8. AFP photo by Jahangir Khan

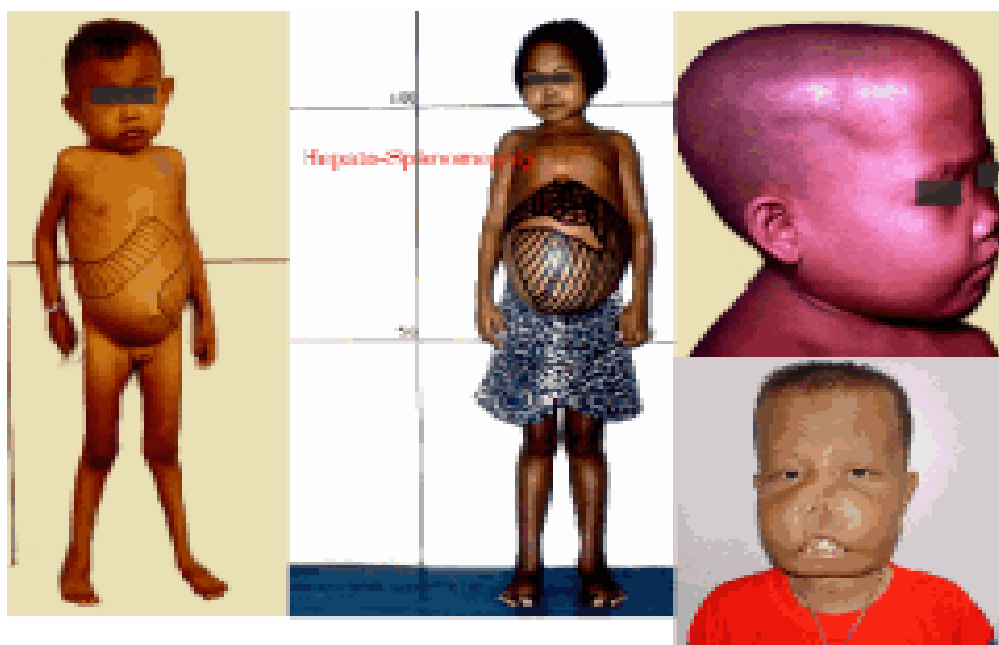




Anemia











Thalassemia

I have got my **Blood Test** done. What about you?

Any healthy person can be a Thalassemia carrier. And if both the parents are Thalassemia carriers, there are higher chances of the child being born as a Thalassemia major.

Thalassemia major is a killer genetic blood disorder.

Get your blood test done for Thalassemia


Karim Patel
Blood Test
Center Director Team

For more information,
Thalassemia Jagruti Foundation
C/o. Jivandeep Hospital
V/2, Sarvmati Soc., Indira Bridge Corner,
Hansol, Ahmedabad - 382479
Ph: 079 7264443
web: www.tjfoundation.net

Get your **Blood** Tested for
THALASSEMIA Today



© 2010 Thalassemia Jagruti Foundation. All rights reserved.