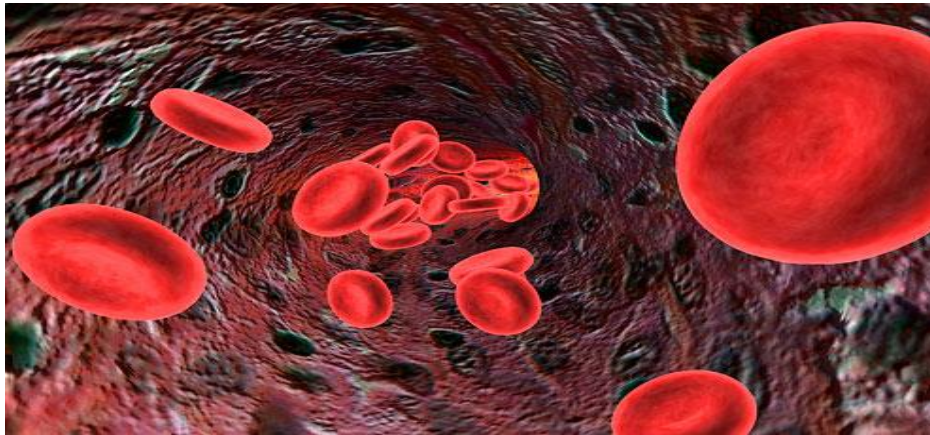


**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ
ΠΑΤΡΑΣ**

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**« ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΣΥΓΧΡΟΝΟΙ
ΤΡΟΠΟΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ »**



**ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ: ΠΑΝΑΓΟΠΟΥΛΟΥ ΕΛΕΝΗ
ΣΤΑΘΕΛΑΚΗ ΑΘΑΝΑΣΙΑ**

ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: Δρ. ΜΠΑΤΣΟΛΑΚΗ ΜΑΡΙΑ

ΠΑΤΡΑ 2012

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Πρόλογος.....	5
Περίληψη.....	6
Εισαγωγή.....	7
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο	
1.1 Ορισμός.....	9
1.2 Επιδημιολογικά δεδομένα.....	13
1.3 Πώς κληρονομείται η μεσογειακή αναιμία.....	14
1.4 Παθολογική φυσιολογία των Β-Θαλασσαιμιών.....	16
1.5 Παθοφυσιολογικές συνέπειες της νόσου.....	17
1.6 Πρόληψη και προγεννητικός έλεγχος της μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα.....	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο	
2.1 Κλινικές διαβαθμίσεις μεσογειακής αναιμίας.....	19
2.2 Εργαστηριακά ευρήματα.....	23
2.3 Διάγνωση.....	24
2.4 Θεραπεία.....	24
2.5 Η συμμόρφωση στη θεραπευτική αγωγή.....	29
2.6 Πρόγνωση.....	29
2.7 Ψυχολογικός και κοινωνικός αντίκτυπος.....	30
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο	
3.1 Νοσηλευτικές απόψεις και πρακτικές του θέματος.....	35
3.2 Μορφές πρόληψης και νοσηλευτικές παρεμβάσεις.....	36
3.3 Άμεσοι και μακροπρόθεσμοι σκοποί της νοσηλευτικής φροντίδας.....	43
3.4 Επιπλοκές.....	44
3.5 Ο ρόλος του Νοσηλευτή και Νοσηλευτικές παρεμβάσεις.....	46
3.6 Τρόποι ζωής στη μεσογειακή αναιμία: σχολείο, εργασία, σεξουαλική ζωή και δημιουργία οικογένειας.....	48
3.7 Τρόπος ζωής στη μεσογειακή αναιμία: διατροφή.....	49
3.8 Τρόπος ζωής στη μεσογειακή αναιμία: κατάχρηση ουσιών.....	51
3.9 Τρόπος ζωής στη μεσογειακή αναιμία: φυσική δραστηριότητα.....	51
3.10 Ποιότητα ζωής των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία.....	52
3.11 Εθελοντής-Αιμοδότης.....	53
3.12 Σύγχρονοι τρόποι αντιμετώπισης της μεσογειακής αναιμίας.....	54
3.13 Ποιό πρέπει να συνεργαστούν και να συμβάλλουν για να έχουμε το επιθυμητό αποτέλεσμα.....	55
3.14 Συμβολή των νοσηλευτών στην αντιμετώπιση του προβλήματος.....	56
Συμπέρασμα.....	57

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο
Νοσηλευτική Διεργασία

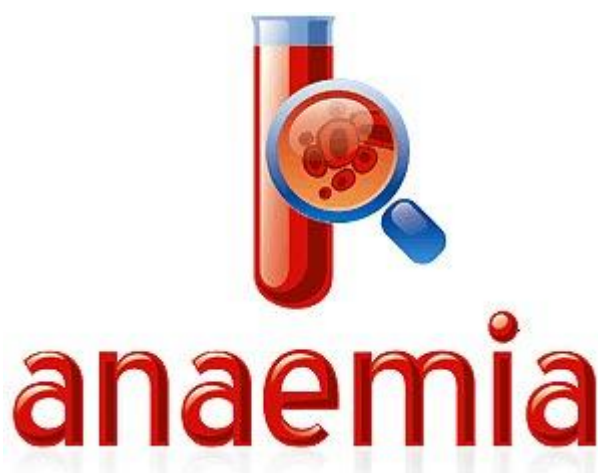
Περιστατικό 1 ^ο	58
Περιστατικό 2 ^ο	61
Περιστατικό 3 ^ο	65
Περιστατικό 4 ^ο	68
Βιβλιογραφία	72

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Τα τελευταία χρόνια έχει επιτευχθεί τεράστια πρόοδος στη γενετική του ανθρώπου. Η δυνατότητα μιας ολοκληρωμένης χαρτογράφησης και γνώσης του ανθρώπινου γονιδιώματος αποτελεί τεράστιο επίτευγμα που δίνει τεράστια ώθηση στη μελέτη νοσημάτων και κυρίως των γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου και κατά συνέπεια και στον προγεννητικό τους έλεγχο. Αξίζει να σημειωθεί ότι πολλά από τα γενετικά νοσήματα εμφανίζονται ήδη από την ενδομήτρια ζωή. Ένα από αυτά τα νοσήματα είναι και αυτό της Μεσογειακής Αναιμίας.

Για την πρόληψη αυτής της ασθένειας χρειάζεται τεράστια υπευθυνότητα, επιμονή και υπομονή και απόλυτη συνεργασία του ιατρο-νοσηλευτικού προσωπικού με επίκεντρο τον πάσχοντα, παραμερίζοντας ανταγωνισμούς είτε επαγγελματικούς είτε επιστημονικούς.

Για το λόγο αυτό σαν Νοσηλευτές πρέπει να είμαστε ιδιαίτερα ευαίσθητοι απέναντι στο πρόβλημα «Μεσογειακή Αναιμία» εξαιτίας της φύσης της ασθένειας αυτής και οφείλουμε να συμβάλλουμε και να ενημερώνουμε τον πληθυσμό σχετικά με τη νόσο ήδη από τη μικρή ηλικία και ιδιαίτερα το νεαρό πληθυσμό από τον οποίο εξαρτάται η παρεμπόδιση και η εξάπλωση της νόσου αυτής, ενώ σημαντικό είναι να αναφερθεί και η προσπάθεια για παροχή κάθε δυνατής βοήθειας στους ήδη πάσχοντες και στις οικογένειές τους.



ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι κληρονομική διαταραχή που προκαλείται από μειωμένη σύνθεση β ή α αιμοσφαιρίνης που οδηγεί σε μειωμένη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης. Είναι η πιο κοινή μονογονιδιακή διαταραχή και αποτελεί τη συχνότερη ετερογενή ομάδα κληρονομικών αιμοσφαιρονοπαθειών που χαρακτηρίζονται από απουσία ή μειωμένη σύνθεση σε ποικίλο βαθμό μιας ή περισσοτέρων σφαιρινικών αλύσων και δημιουργούν προβλήματα δημόσιας υγείας σε αρκετές χώρες, τόσο κλινικά και γενετικά, όσο και κοινωνικοοικονομικά.

Σκοπός της εργασίας: Η εργασία αυτή σκοπεύει στην ανάδειξη των κυριότερων πτυχών της Μεσογειακής Αναιμίας, περιγράφοντας τόσο τους παράγοντες που εμπλέκονται στην αιτιολογία της νόσου όσο και τα συμπτώματα που δηλώνουν την παρουσία της. Σημαντική αναφορά γίνεται επίσης στη θεραπευτική προσέγγιση, αλλά και στην πρόληψη αυτής. Επιμέρους στόχος είναι η κατανόηση των αναγκών των ατόμων που πάσχουν από αυτήν, καθώς και η ευαισθητοποίηση του κοινωνικού συνόλου και η ανοδική προσφορά προς τα πάσχοντα άτομα.

The thalassemia is an inherited disorder caused by decreased synthesis of b or a hemoglobin leads to reduced hemoglobin. It is the most common monogenic disorder and the most common heterogeneous group of inherited hemosfaiironopatheion characterized by absence or reduced synthesis to varying degrees in one more globulins chains and create public health problems in many countries, both clinically and genetically, and socioeconomic.

Purpose: This paper aims to highlight the main aspects of the thalassemia, describing both the factors involved in the etiology of the disease and symptoms that indicate its presence. Reference is also important in the therapeutic approach, but also in preventing this. Individual goal is to understand the needs of people suffering from it, and awareness of society and the rising supply to the affected people.

Πρόκειται για μια εργασία βιβλιογραφικής ανασκόπησης, της οποίας το χρονικό διάστημα έλαβε μέρος από Σεπτέμβρη του 2011 έως Ιανουάριο του 2012. Στοιχεία συλλέχθηκαν από βασικά βιβλία γενετικής, αιματολογίας, παθολογίας και από το διαδίκτυο.

Σ' αυτό το σημείο θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά την επιβλέπουσα αυτής της εργασίας, καθηγήτρια Δρ. Μπατσολάκη Μαρία για τη συνεχή εποπτεία και υποστήριξή της στο σχεδιασμό και την υλοποίησή της.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Μεσογειακή Αναιμία, ως χρόνιο νόσημα, έχει σημαντικές επιπτώσεις σε όλες τις συνιστώσες της ζωής των ασθενών. Η ιδιαιτερότητα αυτή επιβάλλει την ολιστική προσέγγιση στην θεραπεία από το σύνολο του ιατρονοσηλευτικού προσωπικού. Η συμβολή του νοσηλευτικού προσωπικού στην ορθή εφαρμογή του θεραπευτικού προγράμματος των πασχόντων είναι ιδιαίτερα σημαντική και ουσιαστική. Η νοσηλευτική φροντίδα συνδέεται τόσο με την εφαρμογή της θεραπευτικής αγωγής όσο και με την ψυχολογική υποστήριξη των ασθενών. Το νοσηλευτικό έργο αφορά την εφαρμογή των πρωτοκόλλων μεταγγίσεων και αποσιδήρωσης, καθώς και την εκπαίδευση των ασθενών. Η πολύωρη συναναστροφή με τους ασθενείς, επιτρέπει στο προσωπικό να ενεργεί ως σημείο αναφοράς για τη γενική κατάσταση της υγείας των πασχόντων και να συμβάλλει ουσιαστικά στην βελτίωση της συμμόρφωσης και στην επέκταση της ποιότητας ζωής τους.

Στην εποχή μας που τη χαρακτηρίζει η εξειδίκευση, η νοσηλευτική εργασία με πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία έχει τόσες ιδιαιτερότητες και τέτοιο εύρος ώστε αξίζει να θεωρείται ως ξεχωριστή ειδικότητα. Αυτό επιβάλλει τόσο την μονιμότητα του ιατρονοσηλευτικού προσωπικού όσο και την συνεχή εκπαίδευση σε όλα τα θέματα που αφορούν τη Μεσογειακή Αναιμία.

Το 1998 δημιουργήθηκε στις Η.Π.Α. ένα «δίκτυο νοσηλευτικού προσωπικού για την Μεσογειακή Αναιμία», με σκοπό την αναβάθμιση της ποιότητας των παρεχόμενων υπηρεσιών και την έρευνα. Η δημιουργία ανάλογου δικτύου και στην Ελλάδα θα είναι καθοριστικής σημασίας για την αναβάθμιση της εκπαίδευσης του προσωπικού και των παρεχόμενων υπηρεσιών στους ασθενείς.

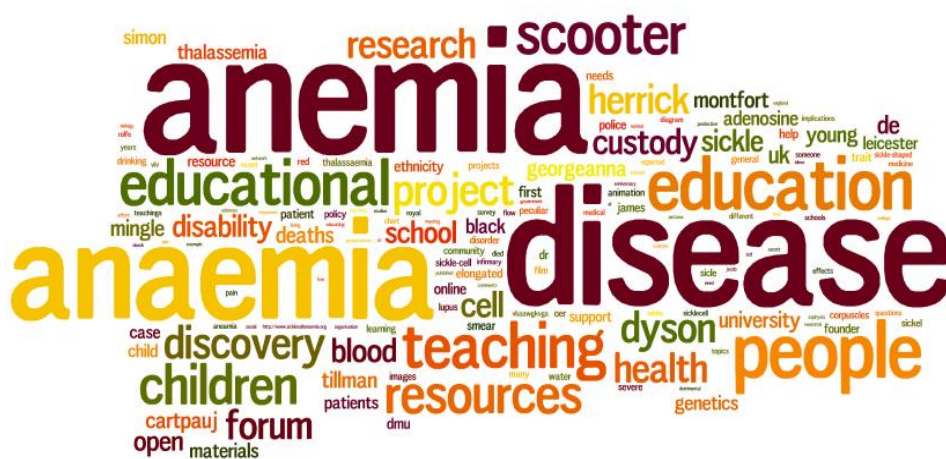
Ιστορική αναδρομή

Το 1926 για πρώτη φορά περιγράφηκε μια βαριά αναιμία με υπέρχρωση του δέρματος, με ηπατοσπληνομεγαλία και μογγολοειδή εμφάνιση που ονομάστηκε νόσος του Cooley προς τιμήν του επιστήμονα ο οποίος τη μελέτησε πρώτος τη δεκαετία του '30. Η Μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley είναι η πιο γνωστή ίσως από τις κληρονομικές ασθένειες η οποία αρχικά πιστευόταν ότι επηρέαζε κατά κύριο λόγο τις χώρες της Μεσογείου. Στην Ελλάδα περιγράφηκε για πρώτη φορά από τους Μανίκα και Σηλιώπουλο το 1933. Η κληρονομικότητα της νόσου διαπιστώθηκε το 1937 από τον Καμινόπετρο, ενώ το 1940 ο Μαλάμος και οι συνεργάτες του επισήμαναν ότι εκτός της αυξημένης αιμόλυσης, υπάρχει και έλλειψη παραγωγής ερυθρών. Μεγάλη ώθηση στη μελέτη της Μεσογειακής αναιμίας δόθηκε

από το 1949 και μετά όταν αναλύθηκε η σύνθεση του μορίου της αιμοσφαιρίνης και αποδείχθηκε ότι οι παθολογικές αιμοσφαιρίνες είναι η αιτία για ορισμένες αναιμίες.¹

Η δεκαετία του 1950-1960 χαρακτηρίζεται από τη μελέτη του μορίου της αιμοσφαιρίνης, την κατανόηση της δράσης του γόνου της «S», του γόνου της Μεσογειακής αναιμίας και τη διαπίστωση της ανεπάρκειας της παραγωγής. Την δεκαετία αυτή διακρίθηκαν οι: Powell et al, Kunkel and Vallenius and Shirgeon et al. Το 1964 ο καθηγητής κ. Φέσσας έθεσε την αρχή της γενετικής απόδειξης των β⁰ και β⁺ γόνων της Μεσογειακής αναιμίας μελετώντας οικογένειες μικροδρεπανοκυτταρικών ατόμων, σκεπτόμενος ότι τα ευρήματα πιθανόν να είχαν γενετική σημασία δηλαδή ότι η παραγωγή της αιμοσφαιρίνης «A» είναι γενετικά καθορισμένη από διάφορους γόνους μεσογειακής αναιμίας. Η κατανόηση της ετερογένειας της β-μεσογειακής αναιμίας έγινε με την χρησιμοποίηση πολύ απλών εργαστηριακών μέσων, μετά από σωστή αξιολόγηση των παρατηρήσεων.

Τέλος ο όρος θαλασσαιμία προέρχεται από την ελληνική λέξη θάλασσα αφού η νόσος διαπιστώθηκε αρχικά σε άτομα Μεσογειακής καταγωγής. Στη χώρα μας ζουν σήμερα περισσότεροι από 3.000 πάσχοντες ενώ το ποσοστό των ανθρώπων που έχουν στίγμα μεσογειακής αναιμίας είναι περίπου 8% (ένας στους δώδεκα).²



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1 Ορισμός

Αναιμία υπάρχει όταν η συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης στο περιφερικό αίμα είναι χαμηλότερη από τη φυσιολογική. Έτσι λοιπόν μπορούμε να πούμε ότι η αναιμία είναι περισσότερο σύμπτωμα παρά διάγνωση.

Η Μεσογειακή αναιμία (ΜΑ) είναι μια μορφή αναιμίας που οφείλεται σε αδυναμία παραγωγής φυσιολογικών μορίων αιμοσφαιρίνης λόγω βλάβης του γονιδίου που ελέγχει την παραγωγή της. Η Μεσογειακή αναιμία υπάγεται στις κληρονομικές νόσους γιατί η βλάβη οφείλεται σε διαταραχή κάποιου γονιδίου το οποίο μπορεί να μεταβιβαστεί από γενιά σε γενιά.

Ανάλογα με το ποια αλυσίδα δεν παράγεται στην κανονική της ποσότητα έχουμε και την αντίστοιχη Μεσογειακή Αναιμία. Αν η γενετική ανωμαλία αφορά την σύνθεση των β-αλυσίδων μιλάμε Β-Μεσογειακή αναιμία, ενώ αν αφορά τη σύνθεση των α-αλυσίδων μιλάμε για Α-Μεσογειακή αναιμία. Η γενετική ανωμαλία μεταβιβάζεται κληρονομικά και έτσι απαντάται στην ομόζυγη και την ετερόζυγη μορφή της.¹

Η Μεσογειακή Αναιμία χωρίζεται σε υποομάδες ανάλογα με τα είδη των αλυσίδων που δεν παράγονται:

- Α-θαλασσαιμία: διαταράσσεται η παραγωγή των α-αλυσίδων.
- Β-θαλασσαιμία: διαταράσσεται η παραγωγή των β-αλυσίδων.
- Γ-θαλασσαιμία: διαταράσσεται η παραγωγή των γ-αλυσίδων.
- Δ-θαλασσαιμία: διαταράσσεται η παραγωγή των δ-αλυσίδων.

Υπάρχουν επίσης και «μεικτές» μορφές όταν δεν παράγονται περισσότερα από ένα είδος αλυσίδων, π.χ. η δβ θαλασσαιμία.³

Ακόμα είναι χρήσιμο όταν αναφερόμαστε σε κάποιο θαλασσαιμικό σύνδρομο να φαίνεται η πλήρως ή μερική έλλειψη της αλυσίδας, για το λόγο αυτό χρησιμοποιούμε π.χ. την ένδειξη β^ο ή την β+ θαλασσαιμία για τη μερική ελάττωσή της.³

Β-Μεσογειακή Αναιμία

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. Η β-Μεσογειακή Αναιμία χαρακτηρίζεται από ελάττωση της σύνθεσης των β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Η σύνθεση των β-αλυσίδων ελέγχεται από δύο γονίδια τα οποία βρίσκονται στα χρωμοσώματα και προέρχονται ένα από κάθε γονέα. Μετάλλαξη σε ένα από τα γονίδια οδηγεί σε αναστολή της έκφρασής του και τη δημιουργία της ετερόζυγης Μεσογειακής Αναιμίας. Το ελαττωματικό γονίδιο μεταφέρεται στους απογόνους σύμφωνα με τους νόμους του Mendel. Αν κάποιος κληρονομίσει από τους γονείς του δύο ελαττωματικά γονίδια, εμφανίζει την ομόζυγο μορφή της β-Μεσογειακής Αναιμίας, η κλινική εικόνα της οποίας είναι πιο βαριά. 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. Στη σοβαρή μορφή της νόσου το 90% των ερυθροκυττάρων καταστρέφεται στο εσωτερικό του μυελού και το υπόλοιπο 10% που βγαίνει στη κυκλοφορία καταστρέφεται επίσης. Αυτό σημαίνει ότι για να μπορέσει ο ασθενής να επιβιώσει θα πρέπει να υποβάλλεται συχνά σε μετάγγιση αίματος. Οι διάφοροι τύποι της β-Μεσογειακής Αναιμίας διαφέρουν μεταξύ τους σημαντικά, τόσο στα κλινικά όσο και στα αιματολογικά ευρήματα. Τέλος οι ασθενείς μπορεί να είναι ετεροζυγώτες ή ομόζυγώτες.⁴

Ομόζυγη Β-Μεσογειακή Αναιμία

Στην ομόζυγη μορφή της β-Μεσογειακής Αναιμίας παρατηρείται μεγάλη ελάττωση της παραγωγής των β-αλυσίδων και μεγάλη περίσσεια των α. Οι αλυσίδες που μένουν ελεύθερες στο εσωτερικό των ερυθροβλαστών σχηματίζουν συσσωματώματα και καθιζάνουν. Οι καθιζήσεις αυτές επηρεάζουν τη διαβατότητα της κυτταρικής μεμβράνης των ερυθροβλαστών και οδηγούν σε παγίδευση των ερυθρών αιμοσφαιρίων από μακροφάγα του μονοκυτταρικού-φαγοκυτταρικού συστήματος και καταστροφή τους. Έτσι η ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από ενδομυελική καταστροφή των ερυθροειδών κυττάρων και μείωση της διάρκειας παραμονής των ερυθρών αιμοσφαιρίων στη κυκλοφορία. Ο χρόνος ζωής των ερυθροκυττάρων μειώνεται στις 20 ημέρες. Οι ασθενείς δηλαδή εμφανίζουν αναποτελεσματική ερυθροποίηση και περιφερική αιμόλυση. Η ελάττωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων οδηγεί σε έντονη διέγερση της ερυθροποίησης. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τη διερεύνηση του μυελού των οστών και την εξωμυελική αιμοποίηση στο ήπαρ και το σπλήνα.¹

Τα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζουν σοβαρή αναιμία ενώ τα ετερόζυγα άτομα εμφανίζουν ήπια αναιμία.

Άτομο που φέρει ένα παθολογικό γονίδιο για τη β-αλυσίδα εμφανίζει μικρή αύξηση των αιμοσφαιρινών F και A2 και μικρή ελάττωση της αιμοσφαιρίνης α ($\alpha_2\beta_2$).⁵

A-Μεσογειακή Αναιμία

Η Α-Μεσογειακή αναιμία οφείλεται στη μείωση της σύνθεσης των α-αλυσίδων, των οποίων τα επίπεδα δεν είναι αρκετά για τη σύνδεσή τους με τις υπόλοιπες σφαιρίνες, με συνέπεια την ελάττωση της συγκέντρωσης της αιμοσφαιρίνης. Η σύνθεση των α-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης ελέγχεται φυσιολογικά από τέσσερα γονίδια. Στην α-Μεσογειακή Αναιμία, ένα ή περισσότερα από τα γονίδια αυτά υφίσταται μετάλλαξη με αποτέλεσμα να μην εκφράζονται.⁴

Κλινική εικόνα

Η συχνότητα της απάλειψης ενός γονιδίου της α-σφαιρίνης ανέρχεται στο 90% σε πληθυσμούς μερικών νησιών του Νοτιοδυτικού Ειρηνικού και στο 30% της μαύρης φυλής. Κλινικά σημαντική νόσος εμφανίζεται σπάνια στη μαύρη φυλή, λόγω της σχετικά μικρής συχνότητας ατόμων που φέρουν χρωμόσωμα με έλλειψη των δυο α-γονιδίων. Σε πληθυσμούς της Νοτιοανατολικής Ασίας η συχνότητα των χρωμοσωμάτων που φέρουν α-γονίδια είναι υψηλή. Για το λόγο αυτό στους πληθυσμούς αυτούς απαντώνται συχνότερα οι κλινικώς σημαντικές μορφές της α-θαλασσαιμίας, ο εμβρυϊκός ιδρωπας και η αιμοσφαιρινοπάθεια Η (HbH). Παρόλα αυτά, η αιμοσφαιρινοπάθεια Η απαντάται συχνότερα σε Μεσογειακούς πληθυσμούς και σπάνια στη μαύρη φυλή.⁴

Θεραπεία

Οι ελαφρές μορφές της α-θαλασσαιμίας δεν χρειάζονται θεραπεία ή παρακολούθηση. Η άκριτη χρήση σιδήρου για την αντιμετώπιση της μη ανταποκρινόμενης μικροκυττάρωσης θα πρέπει να αποφεύγεται. Η αιμοσφαιρινοπάθεια Η αντιμετωπίζεται καλύτερα με περιοδική παρακολούθηση, ώστε κάθε επιδείνωση της αναιμίας λόγω απλαστικής κρίσης ή διόγκωσης του σπλήνα να μπορεί να αντιμετωπίζεται κατάλληλα. Η αιμοσφαιρινοπάθεια Η είναι κλινικά ετερογενής, ανάλογα με την υποκείμενη μοριακή βλάβη. Ορισμένοι ασθενείς ενδέχεται να χρειάζονται μεταγγίσεις.⁴

Η Α-Μεσογειακή Αναιμία διακρίνεται σε τρεις μορφές:

1. Ήπιοι α-θαλασσαιμικοί φαινότυποι και είναι οι παρακάτω:

- Ετεροζυγώτες α+θαλασσαιμίας οι οποίοι διακρίνονται σε φορείς α2 και α1 θαλασσαιμίας.
- Ετεροζυγώτες α° θαλασσαιμίας οι οποίοι χαρακτηρίζονται από την πλήρη απουσία παραγωγής α αλυσίδων από το ένα χρωμόσωμα ενώ η παραγωγή του άλλου είναι φυσιολογική. Ονομάζεται επίσης και «σιωπηλός φορέας».
- Ομοζυγώτες α+ θαλασσαιμίας. Εμφανίζουν και αυτοί δύο πλήρως λειτουργούντα α γονίδια.

Αυτές οι κατηγορίες εμφανίζουν συνήθως ήπια αναιμία.

2. Αιμοσφαιρινοπάθεια Η

Στην αιμοσφαιρινοπάθεια Η υπάρχει ένας μόνο γόνος που καθορίζει την σύνθεση των α-αλυσίδων. Οι β-αλυσίδες, που βρίσκονται σε περίσσεια συνδυάζονται μεταξύ τους και σχηματίζουν τετραμερίδια β-αλυσίδων με αποτέλεσμα να παράγεται η HbH που είναι του τύπου β4, δηλαδή έχει τέσσερις αλυσίδες β. Συνήθως η κλινική πορεία είναι καλή, μπορεί να παρατηρηθεί ωστόσο ηπατοσπληνομεγαλία, χρόνια αιμολυτική αναιμία, μικροκυττάρωση και ανεύρεση σωμάτων Heinz στα ερυθροκύτταρα.¹

3. Εμβρυϊκός ύδρωψ

Οφείλεται στην παντελή απουσία παραγωγής αλυσίδων-α και είναι ασυμβίβαστη με τη ζωή. Λόγω έλλειψης α-αλυσίδων δεν γίνεται σύνθεση HbF και HbA και κυριαρχεί η Hb Bart's που είναι του τύπου γ4. Η Hb Bart's βρίσκεται σε αναλογία 80-100%, είναι όμως ακατάλληλη για την οξυγόνωση των ιστών και έτσι τα νεογνά γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν μετά τον τοκετό. Εμφανίζουν ωχρότητα, έντονο οίδημα και μεγάλη ηπατοσπληνομεγαλία, ενώ οι μητέρες συχνά εμφανίζουν τοξιναιμία της κύησης. Προγεννητική διάγνωση μπορεί να γίνει με την ανάλυση του DNA των ινοβλαστών από το αμνιακό υγρό.¹

Ενδιάμεση β θαλασσαιμία

Οι διαφορές που εμφανίζει συγκριτικά με τη β-MA είναι:

- Μεγαλύτερη ηλικία εμφάνισης.
- Προβλήματα στην ανάπτυξη εάν δεν εισαχθούν σε πρόγραμμα τακτικών μεταγγίσεων.
- Μικρότερες ανάγκες για μετάγγιση.³

γδβ θαλασσαιμίες

Οι γδβ θαλασσαιμίες είναι σπάνιες και δεν έχουν βρεθεί σε ομόζυγη μορφή. Στα ετερόζυγα νεογνά η κατάσταση συνοδεύεται μερικές φορές από αιμολυτική αναιμία, υποχρωμία, μικροκυττάρωση και ίκτερο, οφείλεται στην ελλειμματική σύνθεση γ-αλυσίδων και παραμένει για λίγους μήνες. Τέλος στους ενήλικες ετεροζυγώτες έχουν παρεμφερή εικόνα με τους ετεροζυγώτες της Β-ΜΑ.⁶

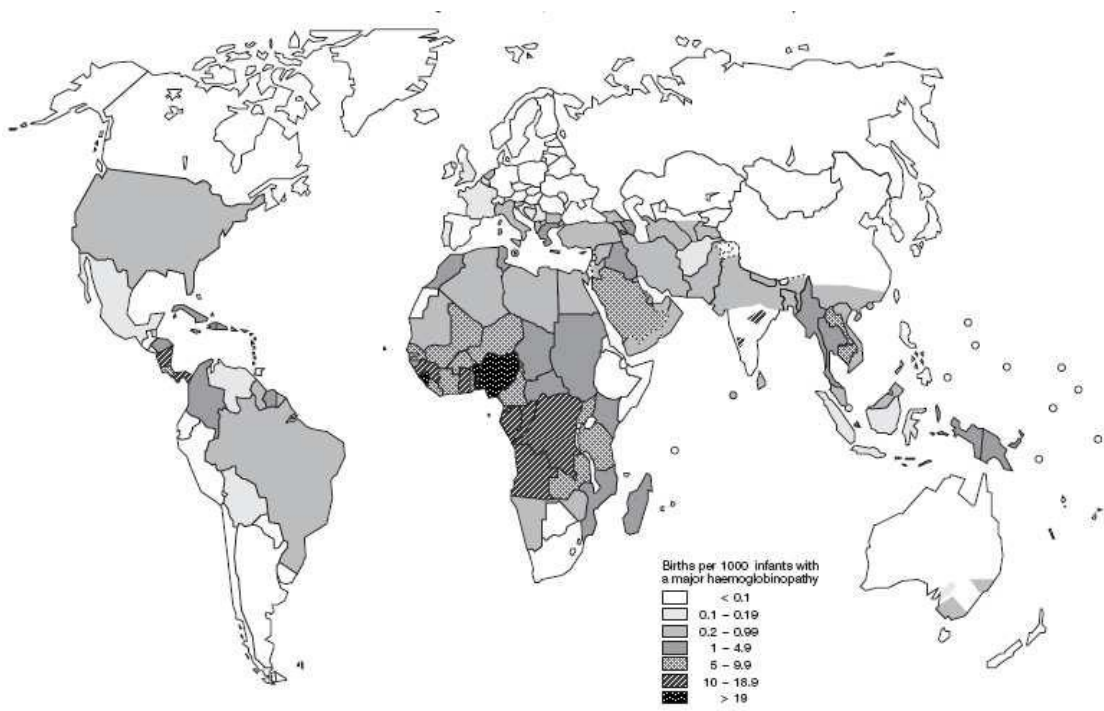
1.2 Επιδημιολογικά δεδομένα

Η θαλασσαιμία αποτελεί ένα συνεχώς αναπτυσσόμενο πρόβλημα δημόσιας υγείας παγκοσμίως. Τα κρούσματα εμφανίζονται σποραδικά στους περισσότερους πληθυσμούς αλλά η μεγαλύτερη επίπτωση του γονιδίου της Μεσογειακής Αναιμίας απαντάται σε μία μεγάλη περιοχή που εκτείνεται από τη Μεσόγειο μέχρι τη Νοτιοανατολική Ασία και καλύπτει τη Μέση Ανατολή και την Ινδία. Με την αύξηση της παγκόσμιας μετανάστευσης, οι αιμοσφαιρινοπάθειες έχουν φτάσει σε περιοχές που πρωταρχικά δεν είχαν κάνει την εμφάνισή τους. Η θαλασσαιμία έχει ανιχνευθεί κατά μήκος της Νότιας Ευρώπης, από την Πορτογαλία στην Ισπανία, την Ιταλία και την Ελλάδα καθώς επίσης και σε χώρες της Σοβιετικής Ένωσης.⁷

Στην Ελλάδα η συχνότητα των φορέων κυμαίνεται από 5%-20%. Πιο συγκεκριμένα συναντάται σε περιοχές όπως η Ρόδος με ποσοστό 20%, η Λέσβος με ποσοστό 19%, η βόρεια Εύβοια με ποσοστό 17%, καθώς επίσης η Κέρκυρα, τα Τρίκαλα και η Ηλεία με ποσοστό 12%-14%. Η συχνότητα της Β-Μεσογειακής Αναιμίας είναι αυξημένη σε περιοχές της χώρας μας με αυξημένη επίπτωση ελονοσίας κατά το παρελθόν. Τέλος, η συχνότητα της δβ Μεσογειακής Αναιμίας στον Ελληνικό πληθυσμό είναι 0,17%-0,60%.⁸

Οι περισσότερες χώρες που έχουν πολλά κρούσματα της νόσου, ανήκουν στις υπο ανάπτυξης χώρες, εκεί όπου η υποστήριξη και βοήθεια από τις κρατικές υγειονομικές αρχές, τους γονείς και το υγειονομικό προσωπικό είναι πολύ περιορισμένες καθώς υπάρχουν υποτυπώδεις δομές υγείας ή άλλες προτεραιότητες στη υγεία. Εδώ σημαντικό ρόλο έρχεται να παίξει ο TIF (Διεθνής Οργανισμός Θαλασσαιμίας). Αποστολή του TIF είναι να προάγει την εγκαθίδρυση εθνικών προγραμμάτων ελέγχων για την αποτελεσματική πρόληψη και κατάλληλη κλινική και ψυχοκοινωνική διαχείριση της θαλασσαιμίας, σε κάθε χώρα του κόσμου, όπου παρουσιάζεται η ασθένεια αυτή. Αποτελείται από 98 εθνικούς συνδέσμους θαλασσαιμίας που προέρχονται από 60 κράτη και αντιπροσωπεύει εκατοντάδες χιλιάδες ασθενείς παγκοσμίως. Ο TIF διατηρεί επαφές με

τον Π.Ο.Υ. και έχει αναπτύξει ένα εκτενές δίκτυο συνεργασίας με επιστημονικό και ιατρικό προσωπικό, καθώς και συνεργασία με διεθνείς εταιρίες, φαρμακευτικές, ιατρικές και οργανώσεις που αφορούν ασθενείς και νόσους.⁹



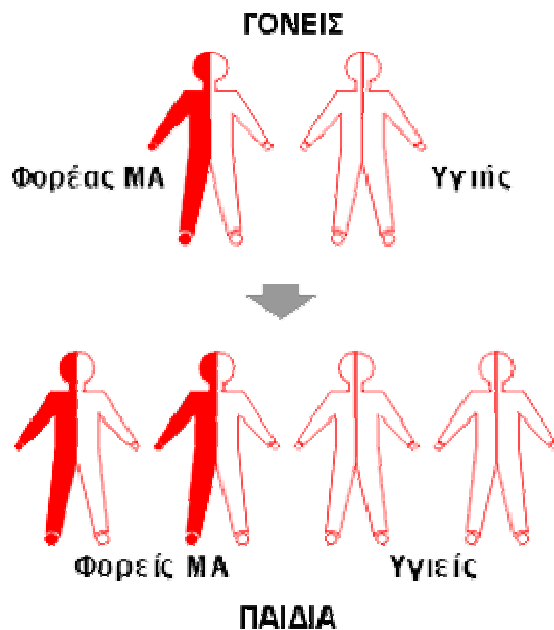
Εικ.1 Συχνότητα εμφάνισης αιμοσφαιρινοπάθειας ανά 1000 γεννήσεις

1.3 Πως κληρονομείται η Μεσογειακή Αναιμία

Η Β-Μεσογειακή Αναιμία μεταβιβάζεται με τον υπολοιπόμενο αυτοσωμικό χαρακτήρα, ακολουθώντας τις αρχές του Mendel. Όταν ο ένας από τους δύο γονείς είναι φορέας της Β-Μεσογειακής Αναιμίας και ο άλλος είναι υγιής τότε έχουν 50% πιθανότητα να αποκτήσουν παιδιά ετερόζυγα και 50% πιθανότητα να αποκτήσουν παιδιά υγιή.

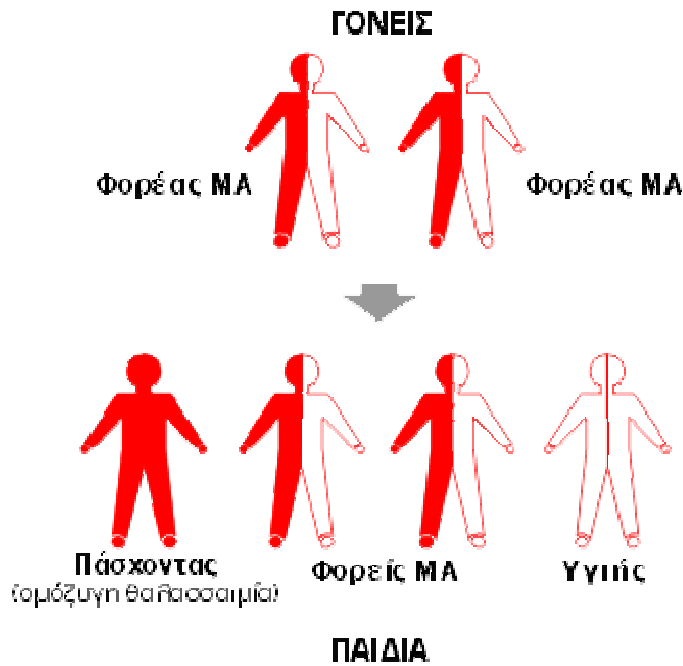
Ενώ όταν και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες έχουν 25% πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με Β-Μεσογειακή Αναιμία, 50% πιθανότητα να αποκτήσουν ετερόζυγο παιδί και 25% υγιή παιδί. Δηλαδή Β-Μεσογειακή Αναιμία θα έχει ένα στα τέσσερα παιδιά. Η πιθανότητα όμως αυτή (25%) δεν ακολουθεί καμία σειρά και ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη άσχετα αν το ζευγάρι έχει ήδη αποκτήσει και άλλο παιδί με Μεσογειακή Αναιμία. Όταν ο ένας από τους δύο γονείς είναι ομοζυγώτης και ο άλλος είναι υγιής τότε όλα τα παιδιά που θα αποκτήσουν θα είναι ετεροζυγώτες. Ενώ όταν ο ένας είναι ομοζυγώτης και ο άλλος ετεροζυγώτης, έχουν 50% πιθανότητα να αποκτήσουν ετερόζυγα παιδιά και 50% πιθανότητα να αποκτήσουν παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία.⁶

Στις 2 εικόνες που ακολουθούν αναπαριστάται αναλυτικά οι πιθανότητες κληρονομικότητας της νόσου.



εικόνα 2

Όπως φαίνεται στην **εικόνα2**, η απόκτηση παιδιών που θα αποκτήσει ένας φορέας με άτομο που δεν είναι φορέας δεν έχει κανένα κίνδυνο. Τα παιδιά θα είναι υγιή ή ετερόζυγα όπως ο ένας γονέας.



εικόνα 3

Αντίθετα η απόκτηση παιδιών μεταξύ ετερόζυγων ενέχει κινδύνους. Στην **εικόνα3**, φαίνεται σχηματικά πως μπορεί να γεννηθεί ένα παιδί με θαλασσαιμία από ετεροζυγώτες (φορείς) γονείς. Σύμφωνα με τους σχηματικούς συνδυασμούς, θαλασσαιμία θα έχει ένα στα τέσσερα παιδιά. Η πιθανότητα αυτή (25%) ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη.

1.4 Παθολογική φυσιολογία των Β-θαλασσαιμιών

Κατά την *in vitro* μελέτη της σύνθεσης των αλυσίδων της σφαιρίνης μετρίεται ο ρυθμός της ενσωμάτωσης ραδιενεργών αμινοξέων στις αλυσίδες α-, β-, και γ-. Σε πειράματα βραχείας διάρκειας κατά τα οποία χρησιμοποιούνται δικτυοερυθροκύτταρα ή μυελός ασθενών διαπιστώθηκε ότι στις διάφορες μορφές της β-θαλασσαιμίας ο ρυθμός σύνθεσης της α-αλυσίδας υπερέχει πολλαπλάσια του ρυθμού σύνθεσης των β- και γ-αλυσίδων μαζί. Έτσι, στα κύτταρα της ερυθρής σειράς αθροίζεται μια περίσσεια ελεύθερων α-αλυσίδων. Οι ελεύθερες αυτές α-αλυσίδες είναι δυνατόν να απομονωθούν με ηλεκτροφόρηση. Οι συσσωρευμένες α-αλυσίδες σχηματίζουν έγκλειστα, τα οποία πρώτοι ανακάλυψαν ο Φέσσας μαζί με τους συνεργάτες του.¹⁰

Τα έγκλειστα αυτά, ευθύνονται σημαντικά για την παθογένεια της νόσου. Συγκεκριμένα, καθώς αθροίζονται μέσα στους ερυθροβλάστες διαταράσσουν αξιόλογα τον πολλαπλασιασμό και την ωρίμανση τους, έτσι έχουμε την μη αποδοτική ερυθροποιία στη μείζων θαλασσαιμία.

Ακόμη, αποδείχτηκε ότι τα Θαλασσαναιμικά ερυθροκύτταρα παρουσιάζουν διάφορες μεταβολικές διαταραχές, όπως αύξηση της διαβατότητας της μεμβράνης στο K⁺ και ελαττωμένη ικανότητα

απαιτήσεις σε φυλλικό οξύ. Όσο μεγαλύτερη είναι η ανισορροπία σύνθεσης των αλυσίδων, τόσο πιο έκδηλες είναι οι ανωμαλίες λειτουργίας της μεμβράνης.⁷

Ερυθροκύτταρα με μεγαλύτερο αριθμό γ-αλυσίδων μας δείχνουν μικρότερη βλάβη της μεμβράνης και μεγαλύτερη επιβίωση. Φαίνεται ότι οι α-αλυσίδες που βρίσκονται σε περίσσεια ενώνονται με τις γ-αλυσίδες και δεν καθιζάνουν.

Κατά την Β-θαλασσαιμία η περίσσεια των α-αλυσίδων είναι υπεύθυνη και για την ανεπαρκή ερυθροποίηση και για την αιμόλυση. Δεν είναι γνωστός ο μηχανισμός κατά τον οποίο οι α-αλυσίδες που καθιζάνουν προκαλούν την ανεπαρκή ερυθροποίηση. Πιθανώς δρούν μηχανικά και τραυματίζουν τα ερυθροκύτταρα, καθώς διέρχονται μέσω του μυελού και της σπλήνας. Επιπλέον, φαίνεται ότι τα έγκλειστα διαταράσσουν την ωρίμανση των κυττάρων της ερυθρής σειράς.

Έτσι ο έντονος συνδυασμός ανεπαρκούς ερυθροποίησης και επιμήκυνσης της ζωής προκαλεί βαριά αναιμία.¹⁰

1.5 Παθοφυσιολογικές συνέπειες της νόσου

Οι κύριες παθοφυσιολογικές συνέπειες που χαρακτηρίζουν τα άτομα με μεσογειακή αναιμία, είναι αποτέλεσμα της πρωτογενούς βλάβης, που δεν είναι άλλη από τη μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρίνης, λόγω αδυναμίας παραγωγής των β-αλυσέων αυτής.

Αναλυτικά:

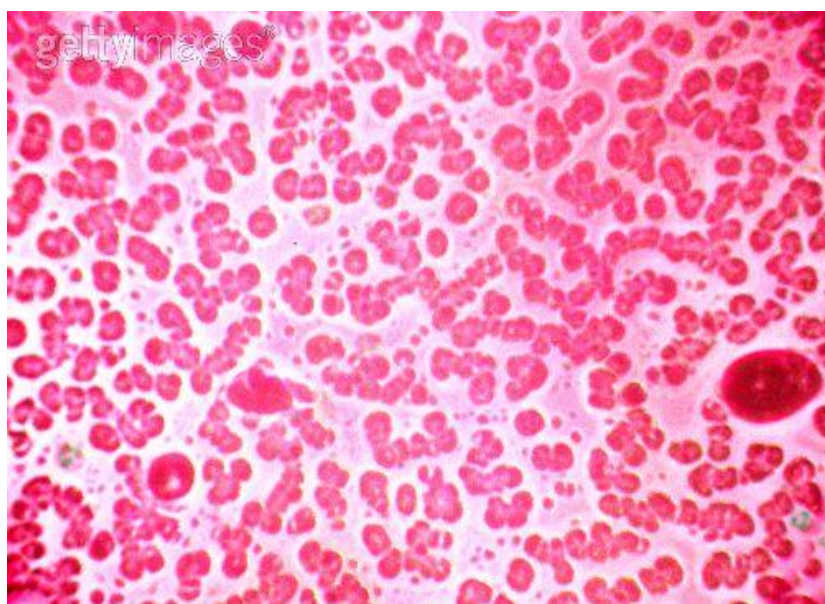
- Μειωμένη πρόσληψη, μεταφορά και απόδοση οξυγόνου στους ιστούς και κατα συνέπεια τη σοβαρή αυτή κατάσταση που χαρακτηρίζεται ως υποξία των ιστών.
- Καταστροφή των ερυθρών λόγω της συγκέντρωσης πολλών α-αλυσέων (που περισσεύουν) μέσα στο ερυθρό, αφού δεν υπάρχουν οι β-αλυσίδες για να ενωθούν. Η συσσώρευση αυτή των α-αλυσίδων, αλλοιώνει μορφολογικά και λειτουργικά το ερυθρό κύτταρο, με αποτέλεσμα να έχουμε λόγω της πρόωρης καταστροφής τους, μείωση του αιματοκρίτη και κλινικά σημεία και συμπτώματα αναιμίας.
- Αύξηση του σιδήρου στον οργανισμό, ο οποίος απελευθερώνεται από τον μεγάλο αριθμό ερυθρών που προσλαμβάνονται από τις μεταγγίσεις και καταστρέφονται. Ο σίδηρος αυτός εναποτίθεται στα ζωτικά όργανα, αφού δεν υπάρχει μηχανισμός από τον οργανισμό να απομακρύνει το πλεόνασμα, και έτσι δημιουργείται η σοβαρή αυτή κατάσταση που λέγεται αιμοσιδήρωση των οργάνων.⁷

1.6 Πρόληψη και προγεννητικός έλεγχος της Μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα

Λόγω του μεγάλου ποσοστού φορέων Μεσογειακής αναιμίας η πρόληψη και ο προγεννητικός έλεγχος είναι η μόνη λύση για να περιορίσουμε τη γέννηση ατόμων με Μεσογειακή αναιμία, με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Για το λόγο αυτό εδώ και περισσότερα από είκοσι χρόνια έχει δημιουργηθεί ένα πρόγραμμα πρόληψης της νόσου το οποίο εφαρμόζεται με επιτυχία και αυτό φαίνεται από το γεγονός ότι ο ετήσιος αριθμός γεννήσεων παιδιών που πάσχουν από Μ.Α, έχει μειωθεί τα τελευταία χρόνια περίπου στο 20% στη χώρα μας.¹¹

Το πρόγραμμα αρχίζει με την ευαισθητοποίηση και την ενημέρωση του κοινού, συνεχίζεται με την αναγνώριση των ετεροζυγωτών φορέων και την επισήμανση των ζευγαριών που έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν άρρωστο παιδί. Τελειώνει με την προγεννητική διάγνωση και την επιλογή εκ μέρους του ζεύγους της εκλεκτικής διακοπής της εγκυμοσύνης στις περιπτώσεις που το αποτέλεσμα της εξέτασης δεν είναι ευνοϊκό (ομόζυγη Β-Μεσογειακή αναιμία).

Η εξέταση για την αναγνώριση φορέων μέσω του αιματολογικού φαινοτύπου, καθώς και η προγεννητική διάγνωση πραγματοποιείται δωρεάν σε όλες τις Μονάδες Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας της Ελλάδας.¹²



Εικόνα 4: Η μεσογειακή αναιμία όπως αποτυπώνεται στο μικροσκόπιο του αιματολογικού εργαστηρίου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1 Κλινικές διαβαθμίσεις Μεσογειακής Αναιμίας

Η κλινική εικόνα της μεσογειακής αναιμίας εμφανίζει τρεις κλινικές διαβαθμίσεις:

- i. Ομόζυγη ή μείζων β-μεσογειακή αναιμία (ή αναιμία Cooley)
- ii. Ετερόζυγη β-μεσογειακή αναιμία
- iii. Ενδιάμεση β-μεσογειακή αναιμία

i. Τα συμπτώματα στην **ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία** εμφανίζονται συνήθως τον 3^ο-6^ο μήνα ή και αργότερα μετά τη γέννηση. Αρχικά υπάρχει έντονη χρόνια αναιμία, ίκτερος και μεγάλη διόγκωση του σπληνός. Η διόγκωση του σπληνός είναι μεγάλη και οδηγεί σε πιεστικά φαινόμενα από τα γύρω όργανα και σε δευτεροπαθή υπερσπληνισμό με αύξηση της καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων συνοδευόμενη από ουδετεροπενία και θρομβοπενία.

Με την πάροδο του χρόνου εμφανίζεται η χαρακτηριστική κλινική εμφάνιση των πασχόντων (βραχύ ανάστημα, μεσογειακό προσωπείο, λεπτός θώρακας και μέλη, προπέτεια της κοιλίας λόγω διόγκωσης σπληνός και ήπατος).¹¹

Παρατηρείται επίσης καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης αλλά με φυσιολογική ανάπτυξη της νοημοσύνης. Τα μορφολογικά χαρακτηριστικά του προσώπου γίνονται μογγολοειδή με προβολή των μετωπιαίων και ζυγωματικών, κύρτωση της ράχης της μύτης, προβολή της άνω γνάθου και οδοντικές ανωμαλίες.⁸

Όσο περνούν τα χρόνια η αιμοσιδήρωση είναι μια από τις βαρύτερες επιπλοκές της β-μεσογειακής αναιμίας (ηπατική βλάβη, μυοκαρδιοπάθεια και καρδιακή ανεπάρκεια, διαταραχή γονάδων και παγκρέατος).⁸

Η γενετική εξέταση αίματος δείχνει:

- Έντονη, μικροκυτταρική, υπόχρωμη αναιμία, με αυξημένα επίπεδα σιδήρου και μέτρια αύξηση των δικτυοερυθροκυττάρων (η αναιμία είναι αποτέλεσμα συνδυασμού της μη αποδοτικής ερυθροποίησης και της βράχυνσης του χρόνου επιβίωσης των ερυθρών).
- Επίχρισμα περιφερικού αίματος: μικροκυττάρωση, υποχρωμία, λεπτοκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, ύπαρξη στοχοκυττάρων, βασεόφιλης στίξης και ανεύρεση

κυκλοφορούντων συνήθως ώριμων ερυθροβλαστών (λόγω εξωμυελικής αιμοποίησης κυρίως στον σπλήνα).

- Ύπαρξη σημείων αιμόλυσης: αύξηση έμμεσης χολερυθρίνης, ελάττωση των απτοσφαιρινών κλπ.¹¹

Ιστορικό:

- Οικογενειακό ιστορικό: και οι δυο γονείς είναι φορείς (ετεροζυγώτες) για την β-μεσογειακή αναιμία και εμφανίζουν μικροκυττάρωση και υποχρωμία.
- Καταγωγή από περιοχές της Μεσογείου, της Μέσης και Άνω Ανατολής.
- Η ωσμωτική αντίσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων στα υπότονα διαλύματα είναι αυξημένη.
- Η διάγνωση γίνεται με την Ηλεκτροφόρηση της Αιμοσφαιρίνης και τη μέτρηση της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης: Η αιμοσφαιρίνη F είναι πολύ αυξημένη (σημασία έχει μετά τον 6^ο μήνα της ζωής). Η αιμοσφαιρίνη A₂ είναι φυσιολογική (στους ομοζυγώτες).
- Η αιμοσφαιρίνη A απουσιάζει ή βρίσκεται σε μικρές ποσότητες. Με την άνιση κατανομή της αιμοσφαιρίνης F στα ερυθρά αιμοσφαίρια γίνεται διαφορετική διάγνωση από την κληρονομική παραμονή της αιμοσφαιρίνης F.
- Ακτινολογικός έλεγχος του σκελετού: ψητροειδής παρυφή των οστών του κρανίου, λέπτυνση του φλοιού των μακρών οστών (αιτία αυτόματων καταγμάτων), μείωση της οστικής μάζας (διάχυτη οστεοπόρωση), κενοί ή αμφίκοιλοι σπόνδυλοι.
- Συστηματικός έλεγχος για συνύπαρξη και άλλης κληρονομικής αιτίας αιμόλυσης.¹¹

Εξέλιξη

Η νόσος χωρίς καμία θεραπευτική φροντίδα εξελίσσεται θανατηφόρα μέσα στην πρώτη δεκαετία της ζωής. Με την εφαρμογή θεραπευτικών μέτρων η επιβίωση έχει παραταθεί πολύ και η κατάληξη μπορεί να συμβεί λόγω των επαναλαμβανόμενων λοιμώξεων κυρίως λόγω των επιπλοκών της εμφανιζόμενης αιμοχρωμάτωσης (ανεπάρκεια ενδοκρινών αδένων, κίρρωση και κυρίως καρδιακή ανεπάρκεια που επιτείνεται και λόγω της χρόνιας υποξαιμίας).

Θεραπεία

- Χορήγηση φαινοτυπικά συμβατών μονάδων συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Η έναρξη του προγράμματος μεταγγίσεων πρέπει να είναι πρόωμη και κανονική (προγραμματισμένες μεταγγίσεις που γίνονται ανά 2-4 εβδομάδες και επιδιώκεται μέσο επίπεδο αιμοσφαιρίνης γύρω στα 120g/L) με σκοπό τη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης, γιατί έτσι εξασφαλίζεται περίπου καλή σωματική ανάπτυξη και καλύτερη οξυγόνωση των ιστών και κυρίως του μυοκαρδίου (η καρδιακή ανεπάρκεια είναι η συχνότερη αιτία θανάτου).¹¹

Συγχρόνως χορηγούνται χημικά φάρμακα με σκοπό την απομάκρυνση του σιδήρου και προφύλαξη από την αιμοχρωμάτωση λόγω των μεταγγίσεων. Κυρίως χορηγείται δεσφερριοξαμίνη (Desferal) παρεντερικά.

- Χορήγηση φυλλικού οξέως όπως σε κάθε χρόνια αιμολυτική αναιμία και βιταμίνης C.
- Πρόληψη και έγκαιρη θεραπεία των λοιμώξεων.
- Σπληνεκτομή

Όταν ο σπλήνας αποδειχτεί ότι καταστρέφει περισσότερο (υπερσπληνισμός) από ότι παράγει (όταν αυξάνεται ο ρυθμός των μεταγγίσεων, αλλά και με ισοτοπική μελέτη και υπολογισμό της σχέσης καταστροφής ήπατος/σπληνός). Απαραίτητη η λήψη μέτρων για την προφύλαξη από τις συχνές λοιμώξεις (αντιπνευμονιοκοκκικός εμβολιασμός, χορήγηση πενικιλίνης, εμβόλιο ηπατίτιδας Β).

- Απόφαση για μεταμόσχευση αλλογενούς μυελού των οστών, όταν υπάρχει απόλυτα συμβατός δότης.

Η μέθοδος αυτή εμφανίζει καλύτερα αποτελέσματα σε αρρώστους χωρίς επιπλοκές κυρίως κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής τους.^{11,22}

ii. Η **ετερόζυγη β-μεσογειακή αναιμία** είναι συνήθως συμπτωματική. Αφορά περιπτώσεις όπου δεν λειτουργεί το ένα από τα δυο γονίδια που ρυθμίζει την παραγωγή β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Το άλλο γονίδιο β λειτουργεί κανονικά. Επομένως υπάρχει στο σύνολο μειωμένη παραγωγή β-αλυσίδων και έτσι έχουμε λιγότερη αιμοσφαιρίνη Α, ενώ αλυσίδες α που μένουν αδέσμευτες απομακρύνονται από το κύτταρο με διάφορους μηχανισμούς.¹

Σαν αποτέλεσμα αυτής της ανωμαλίας, τα ερυθροκύτταρα των ετεροζυγών β-Μεσογειακής αναιμίας είναι πιο άδεια σε αιμοσφαιρίνη και μικρότερα, συγκριτικά με τα φυσιολογικά. Παράλληλα ο μυελός στην προσπάθειά του να αντιροπήσει το έλλειμμα της αιμοσφαιρίνης,

παράγει ερυθροκύτταρα. Μερικά από αυτά πέρνουν και ανώμαλο σχήμα.¹

Τα άτομα με ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, δεν έχουν κανένα σύμπτωμα ή ενόχλημα. Μια μικρή ωχρότητα ή μια ελαφρά αναιμία μπορεί να εμφανιστεί ορισμένες φορές και μάλιστα όταν υπάρχει επιβάρυνση του οργανισμού π.χ. έντονη κούραση, κύηση. Η ανακάλυψη των φορέων γίνεται με αιματολογικό έλεγχο και βασίζεται κυρίως στην μικροκυττάρωση όπου έχουμε χαμηλό μέσο όγκο ερυθρών, στην αυξημένη HbA₂ (πάνω από 3,5%), στην αύξηση της αντίστασης των ερυθρών, στην υποχρωμία και στην αύξηση της HbF (πάνω από 2%). Τα επίπεδα σιδήρου, φερριτίνης και τρανσφερρίνης ορού είναι φυσιολογικά όταν δεν συνυπάρχει σιδηροπενία.⁸

Οι φορείς της β-Μεσογειακής αναιμίας πρέπει να γνωρίζουν ότι:

- Δεν υπάρχει πρόβλημα στην υγεία τους.
- Αν έχουν μικρό βαθμό αναιμίας, αυτός είναι απλώς η έκφραση της γενετικής ανωμαλίας και δεν απαιτεί καμία θεραπεία.
- Η γενετική ανωμαλία δεν διορθώνεται ούτε εξαλείφεται με τίποτα.
- Είναι δυνατόν να μεταβιβάσουν τη γενετική ανωμαλία στα παιδιά τους.

Όσον αφορά την **θεραπεία**, τα άτομα με ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία πρέπει μόνο να διαγιγνώσκονται ώστε να μην χορηγείται άσκοπα σίδηρος. Στους φορείς θα πρέπει να δίνονται και οι ανάλογες γενετικές συμβουλές.¹

iii. Στην **ενδιάμεση β-Μεσογειακή αναιμία** οι ασθενείς εμφανίζουν μετρίου βαθμού αναιμία. Η ηπιότερη κλινική εικόνα ενός θαλασσαιμικού με ενδιάμεση β-Θαλασσαιμία ακολουθείται και από ήπια θεραπευτική αγωγή. Τα άτομα αυτά μπορεί να μεταγγίζονται σε αραιά χρονικά διαστήματα ή και καθόλου. Η θεραπευτική αγωγή με μεταγγίσεις καθώς και το πότε αυτές θα αρχίσουν, εξατομικεύεται. Σκοπός είναι πάντοτε η όσο το δυνατόν φυσιολογική ζωή και ανάπτυξη. Εφόσον ο θαλασσαιμικός μεταγγίζεται ακολουθεί και πρόγραμμα αποσιδήρωσης ενώ αν αυτό κριθεί απαραίτητο υποβάλλεται και σε σπληνεκτομή.

Η ενδιάμεση β-Μεσογειακή αναιμία συνοδεύεται συχνά από πολλές επιπλοκές όπως η έλλειψη φυλλικού οξέος, υπερουριχαιμία, χολολιθίαση, αιμοσιδήρωση, υπερσπληνισμό, λοιμώξεις, αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία, έλκη κνημών, εξωμυελική ερυθροποίηση και μυελική απλασία.¹³

2.2 Εργαστηριακά ευρήματα

Στους φορείς της μεσογειακής αναιμίας η αιμοσφαιρίνη κυμαίνεται στα 4-8gr/dL. Η αναιμία είναι υπόχρωμη μικροκυτταρική με πολύ ελαττωμένο αριθμό ερυθροκυττάρων, μειωμένο αιματοκρίτη, ελαττωμένες τιμές των ερυθροκυτταρικών δεικτών (MCV, MCH, MCHC) και μεταβολές του RDW. Στο επίχρισμα του περιφερικού αίματος διαπιστώνονται ακόμα ωστοχοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, βασεόφιλη στίξη, πολυχρωματοφιλία, ανισοκυττάρωση και ποικιλοκυττάρωση. Τα δικτυοερυθροκύτταρα είναι αυξημένα και πολύ συχνά παρατηρούνται ερυθροβλάστες στο περιφερικό αίμα. Η ωσμωτική αντίσταση των ερυθρών σε υπότονα διαλύματα NaCl είναι αυξημένη. Ο αριθμός, ο τύπος των λευκών και τα αιμοπετάλια κυμαίνονται μέσα σε φυσιολογικά επίπεδα. Στο μυελογράφημα παρατηρείται έντονη ερυθροποίηση. Ο μυελός είναι υπερπλαστικός, με επικράτηση των ερυθροβλαστών, οι οποίοι φέρουν έγκλειστα αποτελούμενα από α-αλυσίδες, που καθιζάνουν. Η αιμοσιδερίνη στο μυελό είναι αυξημένη. Ο σίδηρος του ορού είναι φυσιολογικός ή αυξημένος. Η φερριτίνη του ορού είναι επίσης αυξημένη και ο κορεσμός της σιδηροφιλίνης σχεδόν πλήρης. Η χολερυθρίνη βρίσκεται πάνω από τις φυσιολογικές τιμές. Παρά τις χαρακτηριστικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων η διάγνωση καθορίζεται από την ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης με την ανεύρεση αυξημένης παρουσίας αιμοσφαιρίνης F και την αντίστοιχα συμπληρωματική ποσοστιαία παρουσία της A2 και A αιμοσφαιρίνης.⁸

Χαρακτηριστικές ακτινολογικές αλλοιώσεις είναι η πάχυνση της διπλής και η μεγάλη λέπτυνση της έξω κάψας των οστών του θόλου του κρανίου, που του προσδίδουν χαρακτηριστική ψυκτροειδή όψη. Αλλοιώσεις διαπιστώνονται επίσης στα μακρά οστά από τη μυελική υπερπλασία και την οστική αφαλάτωση.

Τέλος, ο αριθμός των ερυθρών, ο αιματοκρίτης και η αιμοσφαιρίνη, οι δείκτες MCV και MCH, η μελέτη της μορφολογίας των ερυθρών, η αναζήτηση εγκλείστων στα ερυθρά, ο προσδιορισμός των δικτυοερυθροκυττάρων και της φερριτίνης του ορού θα πρέπει απαραίτητα να περιλαμβάνονται στο συνήθη αιματολογικό έλεγχο.⁸



2.3 Διάγνωση

Η διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας βασίζεται:

- § Στο ιστορικό
- § Στην κλινική εξέταση
- § Στον πλήρη αιματολογικό έλεγχο
- § Στην ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης
- § Στην μελέτη της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθρών
- § Στη βιοσύνθεση των αλυσίδων της σφαιρίνης
- § Στην ανάλυση των γόνων. Για τη διάγνωση και ιδιαίτερα για τον καθορισμό του γονότυπου απαιτείται συχνά πλήρως οικογενειακή μελέτη.⁸
- § Αμνιοκέντηση. Η β-Μεσογειακή αναιμία μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με την ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών, που λαμβάνονται με αμνιοκέντηση.⁵

2.4 Θεραπεία

Η βασική θεραπευτική αντιμετώπιση της θαλασσαιμίας περιλαμβάνει τις μεταγγίσεις για τη διατήρηση της τιμής της αιμοσφαιρίνης $> 10\text{gr/Dl}$, την αποσιδήρωση, την σπληνεκτομή, την μεταμόσχευση μυελού των οστών καθώς και την πρόληψη και αντιμετώπιση των επιπλοκών της νόσου (καρδιολογικές, ενδοκρινολογικές, λοιμώξεις κ.α.).

Μεταγγίσεις αίματος: Αυτές πρέπει να γίνονται συστηματικά κάθε 2-4 εβδομάδες ώστε να διατηρείται η αιμοσφαιρίνη του πάσχοντος σε επίπεδα 10 - 14 gr/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 30 ενήλικα θαλασσαιμικό (άνω των 15 ετών) απαιτούνται τουλάχιστον 25-30 μονάδες αίματος το χρόνο. Προτιμότερο βέβαια είναι η εξατομίκευση του όγκου αίματος σε gr ή ml που απαιτείται για κάθε θαλασσαιμικό και η πλήρης καταγραφή του και όχι η αναφορά σε μονάδες αίματος.^{14, 15}

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, κ.λ.π. Μοναδική θεραπεία αυτής της κατάστασης που ονομάζεται αιμοσιδήρωση είναι η αποσιδήρωση η οποία άρχισε να εφαρμόζεται συστηματικά στα μέσα της δεκαετίας του '70. Προς το σκοπό αυτό χρησιμοποιήθηκαν διάφορες χημικές ουσίες, δηλαδή ουσίες που δεσμεύουν το σίδηρο. Τέτοιες ουσίες είναι το EDTA(αιθυλενοδιαμινοτετραοξικό οξύ) και το DTPA(διεθυλενοτριαμινοπενταοξικό οξύ). Οι ουσίες αυτές δεν κατάφεραν να κινητοποιήσουν τον αποθηκευμένο σίδηρο, γι' αυτό το λόγο χρησιμοποιείται μια μόνο ειδική ένωση η δεσφεριοξαμίνη. Η αποσιδήρωση πραγματοποιείται με υποδόρια έγχυση του φαρμάκου δεσφεριοξαμίνη (Desferal) διάρκειας τουλάχιστον 8 με 12 ωρών, με ειδική φορητή αντλία και η συνήθης δόση είναι 20-50 mg/kg σωματικού βάρους. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να δοθεί και ενδοφλεβίως. Σήμερα η θεραπεία της αποσιδήρωσης εφαρμόζεται και με άλλες ουσίες που δίνονται από το στόμα σε μορφή χαπιού.



Εικ5. Desferal (Novartis 1975)

Τέτοια είναι η ουσία της δεφεριπρόνης, που κυκλοφορεί με τη μορφή δύο σκευασμάτων του "Ferriprox" 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.²⁴

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.¹⁶

Μεταμόσχευση του μυελού των οστών: Χρησιμοποιήθηκε σε ορισμένες σοβαρές περιπτώσεις β-θαλασσαιμίας και ήδη ορισμένα κέντρα στην Ιταλία έχουν αρκετή εμπειρία στο θέμα αυτό. Αυτός είναι και ο μόνος τρόπος ριζικής αντιμετώπισης της νόσου. Οι καλύτεροι υποψήφιοι είναι τα νέα άτομα, καθώς οι μεγαλύτεροι σε ηλικία ασθενείς είναι περισσότερο επιβαρυνμένοι από τις μεταγγίσεις και έχουν περιορισμένες πιθανότητες επιτυχίας, με αποτέλεσμα να παρουσιάζουν μεγαλύτερη νοσηρότητα και θνησιμότητα. Επειδή οι μεταγγίσεις και η χορήγηση χημικών ενώσεων εξασφαλίζουν φυσιολογική ανάπτυξη και ικανοποιητικό επίπεδο ζωής για πολλά χρόνια, και επειδή η μεταμόσχευση του μυελού των οστών παρουσιάζει ακόμη σημαντική βραχυπρόθεσμη θνησιμότητα, είναι δύσκολη η επιλογή της θεραπείας για τους ασθενείς. Ωστόσο, σε παιδιά που εμφανίζουν ελάχιστη ή και καθόλου επιβάρυνση του ήπατος, ως αποτέλεσμα της επιτυχούς θεραπείας αποσιδήρωσης, η μεταμόσχευση με συμβατό δότη έχει σαν συνέπεια την επιβίωση χωρίς τη νόσο στο 95%. Αν αυτά τα αποτελέσματα επιβεβαιωθούν, τότε η μεταμόσχευση, όταν πραγματοποιηθεί έγκαιρα, μπορεί να είναι η πιο αποτελεσματική και από πλευράς κόστους μέθοδος θεραπείας, η οποία επιπλέον θα απαλλάσσει τον ασθενή από την ανάγκη παρεντερικής χορήγησης χημικών ενώσεων εφ' όρου ζωής. Εάν οι χημικοί παράγοντες που αναμένεται να κυκλοφορήσουν και που θα λαμβάνονται από το στόμα αποδειχθούν αποτελεσματικοί, μπορεί να αναθεωρηθούν οι απόψεις που αφορούν την πρόιμη μεταμόσχευση.⁴

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 Β-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 λοιμογόνοι ιοί στους οποίους αντικαθίσταται σημαντικό μέρος του γενετικού τους υλικού με το φυσιολογικό β-γονίδιο.



Εικόνα 4: Ανθρώπινο Γονιδίωμα ατόμου που πάσχει από Μεσογειακή Αναιμία

Οι απενεργοποιημένοι ιοί που μεταφέρουν τη σωστή γενετική πληροφορία καλούνται τότε ιϊκοί φορείς (αδενοϊοί, αδενοσυσχετιζόμενοι ιοί, ρετροϊοί, LV ιοί). Οι ιϊκοί φορείς διαθέτοντας τη φυσική ιδιότητα να μεταφέρουν γενετικό υλικό στα κύτταρα που εισέρχονται, μεταφέρουν με αυτόν τον τρόπο το θεραπευτικό γονίδιο. Τα θεραπευτικά γονίδια μεταφέρονται με τους ιϊκούς φορείς στα πάσχοντα κύτταρα είτε με ενδοσωματική γονιδιακή μεταφορά είτε με εξωσωματική γονιδιακή μεταφορά. 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 αλληλάλληλων 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). Η Μεσογειακή αναιμία αποτέλεσε κλασικό στόχο της γονιδιακής θεραπείας από το τέλος της δεκαετίας του '80, καθώς ήταν από τις πρώτες γενετικές ασθένειες

που ταυτοποιήθηκαν μοριακά. Τα αποτελέσματα των ερευνών, όμως, μέχρι το τέλος της δεκαετίας του '90 δεν επέτρεπαν αισιοδοξία για ριζικό θεραπευτικό όφελος στις κληρονομικές αιμοσφαιρινοπάθειες. Τα τελευταία έξι χρόνια, αντιθέτως, επιστημονικά δεδομένα προκλινικών μελετών από διάφορα ερευνητικά κέντρα, δικαιολογούν την έναρξη κλινικών μελετών γονιδιακής θεραπείας σε ασθενείς με Μεσογειακή αναιμία. Αυτό έγινε κατορθωτό με τη χρήση ιικών φορέων νεότερης γενιάς, που είναι αποτελεσματικότεροι και ασφαλέστεροι. Οι φορείς αυτοί χρησιμοποιήθηκαν σε ζωικά μοντέλα της νόσου (ποντίκια με μεσογειακή αναιμία) και τα αποτελέσματα ήταν θεαματικά: η παραγωγή της αιμοσφαιρίνης ανέβηκε στα επιθυμητά επίπεδα και το θεραπευτικό αποτέλεσμα φαίνεται να είναι μόνιμο. Η γονιδιακή μεταφορά στην περίπτωση της Μεσογειακής αναιμίας θα γίνεται εξωσωματικά. 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.¹⁷

Μεταμόσχευση αρχέγονων κυττάρων ομφάλιου λώρου (Βλαστικά κύτταρα): Τα τελευταία 10 χρόνια έχει αναπτυχθεί στις Η.Π.Α., αλλά και την Ευρώπη, η συλλογή αίματος από τον ομφάλιο λώρο τη στιγμή του τοκετού. Το αίμα αυτό περιέχει τα λεγόμενα βλαστικά κύτταρα που μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τον δότη τους (το παιδί) και να θεραπευθεί με υψηλά ποσοστά επιτυχίας σε σχέση με τα ποσοστά επιτυχίας με χρήση μοσχεύματος από ξένο δότη. Τα βλαστικά κύτταρα αποτελούν τους δομικούς λίθους του αιμοποιητικού και ανοσοποιητικού μας συστήματος. Τα κύτταρα αυτά είναι μοναδικά και μπορούν να συλλεχθούν μόνο από τον ομφάλιο λώρο τη στιγμή του τοκετού και αμέσως μετά την απομάκρυνση από αυτόν, του νεογέννητου. Με τον τρόπο αυτό εξασφαλίζεται 100% συμβατότητα σε περίπτωση μελλοντικής ανάγκης μεταμόσχευσης βλαστικών κυττάρων. Το αίμα συλλέγεται με ειδική σακούλα αίματος, σφραγίζεται και αποστέλλεται με courier (σε διάστημα 72 ωρών από τη συλλογή του και διατηρούμενο σε θερμοκρασία δωματίου) σε ειδική τράπεζα αίματος στην Αυστρία. Εκεί καταψύχεται σε θερμοκρασία-176 C° και αποθηκεύεται μέχρι να ζητηθεί από τους γονείς. Αφού αποθηκευτεί αποστέλλονται στους γονείς τα πιστοποιητικά παραλαβής και φύλαξης, καθώς και μια μοναδική ταυτότητα για το συγκεκριμένο δείγμα αίματος.

Η σύγχρονη θεραπευτική αγωγή έχει βελτιώσει το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών. Η επιβίωση ατόμων με θαλασσαιμία σε ηλικία

20 ετών ήταν 52% για αυτούς που είχαν γεννηθεί στις αρχές του 1960 και 88% για αυτούς που είχαν γεννηθεί στις αρχές της δεκαετίας του 1970.¹³

2.5 Η συμμόρφωση στη θεραπευτική αγωγή

Η συμμόρφωση του ασθενούς σημαίνει προσκόλληση στις επιβαλλόμενες θεραπευτικές συστάσεις ενώ η αυτοφροντίδα είναι η διαδικασία της σκόπιμης δράσης του ίδιου του ασθενούς για την προαγωγή της υγείας του, την πρόληψη της ασθένειας και την ανίχνευση και θεραπεία των αποκλίσεων της υγείας.⁹

Στην περίπτωση της Β-Μεσογειακής αναιμίας, πολλές μελέτες των τελευταίων χρόνων αλλά και παλαιότερες δείχνουν ότι το θέμα της συμμόρφωσης είναι άρρηκτα συνδεδεμένο με την καλή πρόγνωση και πορεία της νόσου. Όσο καλύτερη η συμμόρφωση των πασχόντων τόσο λιγότερες οι επιπλοκές που απορρέουν από την υπερφόρτωση των διαφόρων οργάνων και ιστών του σώματος με σίδηρο.

Η διαχείριση της ομόζυγης Β-Μεσογειακής αναιμίας με τακτικές μεταγγίσεις και θεραπεία αποσιδήρωσης είναι αποτελεσματική αν και κοστίζει ακριβά. Οι προσπάθειες όμως θα πρέπει να επικεντρωθούν στη βελτίωση της αποδοχής και της ικανοποίησης των πασχόντων από τις μεθόδους θεραπείας τους. Αυτό θα μπορούσε να συνεισφέρει σε καλύτερη συμμόρφωση και άρα σε αύξηση της αποτελεσματικότητας της θεραπείας. Σαν συνέπεια όλων αυτών είναι η βελτίωση της ποιότητας της ζωής των πασχόντων.⁹

2.6 Πρόγνωση

Η πρόγνωση των ασθενών με Β-Μεσογειακή Αναιμία που υποβάλλονται σε συμβατική θεραπεία και αποτελούν την πλειοψηφία των ασθενών έχει αλλάξει θεαματικά με τις εξελίξεις στον τομέα των μεταγγίσεων και της αποσιδήρωσης. Ωστόσο η συχνότερη αιτία θανάτου των ασθενών με Β-Μεσογειακή Αναιμία παραμένει η καρδιακή ανεπάρκεια και ακολουθούν οι λοιμώξεις και η ηπατική νόσος. Η χρήση ευαίσθητων, μη επεμβατικών μεθόδων έγκαιρης διάγνωσης καταστάσεων υπερφόρτωσης των ιστών με σίδηρο, σε συνδυασμό με την εισαγωγή αποτελεσματικότερων προγραμμάτων αποσιδήρωσης έχει αυξήσει σημαντικά το προσδόκιμο επιβίωσης πλησιάζοντας το σε αυτό του γενικού πληθυσμού. Ταυτόχρονα σημαντικές βελτιώσεις έχουν σημειωθεί και στην ποιότητα ζωής των πασχόντων από Β-Μεσογειακή Αναιμία.¹⁸

2.7 Ψυχολογικός και κοινωνικός αντίκτυπος

Η ομόζυγη Β-Μεσογειακή αναιμία έχει όλα τα χαρακτηριστικά της χρόνιας ασθένειας, όπως τακτικοί ιατρικοί έλεγχοι, συχνές μεταγγίσεις αίματος, εισαγωγές στο νοσοκομείο, ενδεχόμενες χειρουργικές επεμβάσεις (σπληνεκτομή κ.α.), περιορισμοί και στερήσεις που επιβάλλονται από την ασθένεια.

Όπως συμβαίνει με κάθε χρόνια πάθηση, έτσι και οι πάσχοντες από ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία έχουν να αντιμετωπίσουν σοβαρές προκλήσεις. Οι σωματικές απαιτήσεις της ασθένειας καθώς και η έλλειψηδημόσιας επαγρύπνησης σε πολλές χώρες όπου υπάρχει η νόσος αυτή, σημαίνει ότι τόσο οι ασθενείς όσο και οι γονείς τους και στο σύνολο της η οικογένεια έχουν συναισθηματικές δυσκολίες στην προσπάθεια να ανταπεξέλθουν στη νόσο. Σε κάποιες στιγμές της ζωής τους οι ασθενείς μπορεί να βιώσουν πολλά διαφορετικά συναισθήματα όπως απογοήτευση, θλίψη, εχθρότητα, κατάθλιψη, άγχος, φόβο θανάτου, έλλειψη εμπιστοσύνης, απομόνωση, θυμό, ότι είναι αβοήθητοι και δεν τους αγαπά κανείς, ότι οι άλλοι είναι προστατευτικοί μαζί τους ενώ έχουν χαμηλή αυτοεκτίμηση. Από την άλλη πλευρά, οι ασθενείς βιώνουν επίσης θετικά συναισθήματα όπως κουράγιο και μια αίσθηση πρόκλησης. Γίνονται πιο δυνατοί και αυτό τους βοηθά να ωριμάσουν πιο γρήγορα και να είναι περισσότερο δημιουργικοί, γενναίοι, υπομονετικοί και γεμάτη εμπιστοσύνη.⁹

Γονείς

Τα ίδια αρνητικά και θετικά συναισθήματα βιώνουν και οι περισσότεροι γονείς παιδιών με Β-Μεσογειακή αναιμία και πολύ πιθανό να έχουν αισθήματα ενοχής για την κατάσταση της υγείας του παιδιού τους. Οι περισσότεροι σοκάρονται όταν για πρώτη φορά μαθαίνουν για την ύπαρξη της νόσου. Σε χώρες με λίγη ή και καθόλου γνώση για τη Β-Μεσογειακή αναιμία και τη θεραπεία της, οι γονείς είναι τελείως απροετοίμαστοι για την εντατική φροντίδα κατ' οίκον που θα χρειαστεί το παιδί τους, η οποία είναι ένα εξίσου σημαντικό κομμάτι της όλης θεραπευτικής αντιμετώπισης της ασθένειας

Η συζυγική στήριξη είναι ίσως ο πιο σημαντικός τύπος υποστήριξης στους γονείς με χρόνια πάσχοντα ή ανάπηρα παιδιά. Η συμμετοχή των συζύγων στα καθήκοντα φροντίδας αποτελεί ένα σημαντικό μέρος της υποστήριξης που παρέχει η συζυγική σχέση. Οι μητέρες αντιλαμβάνονται την υποστήριξη του συζύγου αποκλειστικά από πρακτική πλευρά. Η πεποίθηση ότι η υποστήριξη του συζύγου θα ήταν παρούσα οποιαδήποτε στιγμή χρειαζόταν, αποτελεί μια σημαντική πηγή ανακούφισης για τις μητέρες. Το αίσθημα ασφάλειας στη συζυγική σχέση

αυξάνει τα συναισθήματα ικανότητας των μητέρων για την αντιμετώπιση των αναγκών του άρρωστου παιδιού.

Όσον αφορά στο οικονομικό κόστος, είναι εύλογο ότι εξαιτίας της χρονιότητας της ασθένειας, μπορεί να επηρεαστεί η οικονομική κατάσταση της οικογένειας. Το κόστος αυτό αποτελεί βάρος ακόμα και όταν υπάρχει πλήρης ασφαλιστική κάλυψη της θεραπείας από όλα τα ασφαλιστικά ταμεία όπως συμβαίνει και στην Ελλάδα. Το πρόβλημα γίνεται πιο έντονο στις οικογένειες με χαμηλά εισοδήματα με συνέπεια την δημιουργία πρόσθετης πίεσης και άγχους.⁹

Η διάγνωση της θαλασσαιμίας είναι δυνατόν να επιφέρει σημαντικές αλλαγές στη σχέση του ζευγαριού και μερικές φορές να οδηγήσει σε χωρισμό ή ακόμα και διαζύγιο. Από την άλλη μεριά όμως είναι πιθανό η ασθένεια να φέρει τους γονείς του πάσχοντος παιδιού πιο κοντά, αποφασισμένους να προστατέψουν και να υποστηρίξουν το παιδί τους. Παρ' όλα αυτά υπάρχει πιθανότητα οι γονείς να εστιάσουν όλη τους την προσοχή στο διαγνωσμένο με Β-Μεσογειακή αναιμία παιδί τους, να γίνουν δηλαδή υπερπροστατευτικοί, παραμελώντας τα άλλα μέλη της οικογένειας.

Τα συναισθήματα που βιώνουν τόσο οι ασθενείς όσο και οι γονείς των πασχόντων παιδιών, σε συνδυασμό με την επίπονη πραγματικότητα που προχωρά πολύ πέρα από τις μεταγγίσεις αίματος και την αποσιδήρωση, μπορούν να οδηγήσουν σε σοβαρά προβλήματα συμπεριφοράς. Σαν αποτέλεσμα του κοινωνικού στίγματος της θαλασσαιμίας όπως και άλλες γενετικά κληρονομικές ασθένειες, πολλοί γονείς είναι δυνατόν να εκφράσουν απροθυμία να συζητήσουν τη διάγνωση με τρίτους, κρατώντας το μυστικό ακόμα και από τα μέλη της ίδιας τους οικογένειας. Ακόμα και σήμερα σε χώρες όπου το επίπεδο και η ποιότητα της επαγρύπνησης του πληθυσμού είναι σε υψηλό επίπεδο, οι κλινικές εξελίξεις έχουν αυξήσει το προσδόκιμο και την ποιότητα ζωής των ασθενών με θαλασσαιμία. Ασθενείς, γονείς, οικογένεια βιώνουν αυτά τα συναισθήματα τουλάχιστον μέχρι τη στιγμή που μαθαίνουν να αποδέχονται ότι θα ζήσουν με τη νόσο και μαθαίνουν να συνεργάζονται με αυτήν. Ο αυξημένος κίνδυνος εμφάνισης ψυχολογικών προβλημάτων στους ασθενείς αλλά και στους γονείς καταδεικνύει τη σπουδαιότητα μιας δια βίου ψυχολογικής υποστήριξης για την πρόληψη ψυχικών ασθενειών.⁹

Παιδική Ηλικία

Στα πρώτα χρόνια ζωής του ασθενή, το παιδί αισθάνεται τον πόνο και την αναστάτωση από την θεραπευτική αντιμετώπιση της ασθένειας ακόμα και αν δεν μπορεί να αντιληφθεί τι του συμβαίνει. Συγχρόνως όμως αυτή είναι και η ηλικία που το παιδί αναπτύσσει εμπιστοσύνη και

ασφάλεια για οποιονδήποτε το φροντίζει. Είναι λοιπόν μέγιστης σημασίας οι γονείς να δεχτούν την κατάσταση υγείας του παιδιού τους ως δεδομένη όσο το δυνατό πιο γρήγορα και να αρχίσουν την θεμελίωση μιας ισχυρής – υγιούς σχέσης με το παιδί τους που θα περιλαμβάνει συνάμα την βοήθεια να ανταπεξέλθει το παιδί στην δια βίου θεραπεία.



Οι δυσκολίες τείνουν να γίνουν εντονότερες καθώς το παιδί μεγαλώνοντας, αρχίζει να αναζητά μεγαλύτερη αυτονομία, λειτουργώντας μόνο του και αναλαμβάνοντας πρωτοβουλίες. Σε αυτό το σημείο το παιδί αρχίζει να αντιλαμβάνεται τον περιορισμό του σε αυτά που μπορεί και πολύ περισσότερο σε ότι δεν μπορεί να κάνει, σε σχέση με τα άλλα παιδιά της ηλικίας του. Όταν το παιδί φτάσει στην σχολική ηλικία η κατάσταση επιδεινώνεται. Μαζί με τον πόνο και τις επιπλοκές της θεραπείας, το γεγονός της διαφορετικότητας – ειδικότερα στο να φαίνεσαι διαφορετικός στην περίπτωση που υπάρχουν ήδη δυσμορφίες των οστών ή καθυστερημένη ανάπτυξη εξαιτίας αργής έναρξης της θεραπείας ή ακατάλληλης θεραπευτικής αγωγής- μπορεί να αποφέρει σοβαρά προβλήματα στην αίσθηση που έχει το παιδί-ασθενής για την αντίληψη ποιότητας στην ζωή του.

Σε αυτό το σημείο οι ασθενείς ζητούν επίμονα απαντήσεις και εξηγήσεις όσον αφορά την ασθένεια τους και την πρόγνωση της. Στον παράγοντα αυτόν, γονείς και επαγγελματίες υγείας διαδραματίζουν ένα σημαντικό ρόλο στο να εξηγήσουν την φύση της ασθένειας και πολύ περισσότερο στο να ενθαρρύνουν το παιδί να αισθανθεί αυτοπεποίθηση και ασφάλεια. Αν το επιτύχουν αυτό, χωρίς όμως να γίνουν υπερπροστατευτικοί-ειδικά οι γονείς- τότε θα δουν ένα υπεύθυνο παιδί να μεγαλώνει σαν υπεύθυνος έφηβος και να καταλήγει σε έναν ενήλικο γεμάτο αυτοπεποίθηση.⁹

Εφηβεία

Η ψυχολογική αναστάτωση των εφήβων που πάσχουν από Β-Μεσογειακή αναιμία, συνδέεται με τις στερήσεις τους, τους περιορισμούς και τις αλλαγές που προκαλούνται από την ασθένεια τόσο μέσα στο σώμα τους όσο και έξω από αυτό. Η υπολειτουργία των ενδοκρινών αδένων σαν αποτέλεσμα της αποθήκευσης πλεονάζοντα σιδήρου αντιμετωπίζεται με ορμόνες αλλά είναι πολύ πιθανό να έχει συνέπειες στις δραστηριότητες των νέων και στις σχέσεις τους με τους συνομηλίκους τους. Αυτή ίσως είναι η πιο δύσκολη περίοδος στην ζωή του θαλασσαιμικού ασθενή. Είναι η περίοδος όπου το νεαρό άτομο διαπραγματεύεται το πέρασμα από την παιδική ηλικία στην ενηλικίωση. Σε αυτό το σημείο ασθενής αντιλαμβάνεται την μονιμότητα της ασθένειας δια βίου ενώ είναι και η περίοδος που ο ασθενής αναγνωρίζει την δύναμη που έχει μέσα του να διαχειριστεί την ποιότητα της ζωής του. Η επαναστατική διάθεση απέναντι στην απαιτούμενη συμπεριφορά των εφήβων με Μεσογειακή αναιμία, είναι τόσο φυσιολογική αντίδραση όσο και στους υγιείς εφήβους. Αλλά για τους εφήβους με τη νόσο υπάρχει ο κίνδυνος ότι αυτή η αντίδραση θα πάρει την μορφή της μη συμμόρφωσης με την θεραπεία αποσιδήρωσης και αυτό βεβαίως θα αποφέρει επιπλοκές που μπορούν να οδηγήσουν σε απειλητικές για την ζωή καταστάσεις.

Για τους λόγους αυτούς, οι γονείς, τα αδέρφια και το υγειονομικό προσωπικό, συμπεριλαμβανομένων των γιατρών, των νοσηλευτών και των ψυχολόγων, πρέπει να παίζουν ένα σημαντικό ρόλο στην παροχή υποστήριξης στους εφήβους ασθενείς με θαλασσαιμία, έτσι ώστε να τους κάνουν να αισθανθούν ασφάλεια, αισιοδοξία και παράλληλα να τους βοηθήσουν στην θεραπεία αποσιδήρωσης, υπενθυμίζοντας, τους κινδύνους της μη συμμόρφωσης.⁹

Ενήλικας Ασθενής

Αφού ενηλικιωθούν, οι ασθενείς έχουν να αντιμετωπίσουν νέες προκλήσεις, ενώ ταυτόχρονα έχουν ήδη αποκτήσει μια πρόσθετη αυτοπεποίθηση και ελπίδα που δεν είχαν παλαιότερα σαν παιδιά. Παρόλα αυτά οι ασθενείς παίρνουν αποφάσεις για την καριέρα τους και το είδος ζωής που θα ακολουθήσουν, κάνουν μακροχρόνιους δεσμούς, σκέφτονται να συνεχίσουν τις σπουδές τους σε ανώτερο επίπεδο, σχεδιάζουν την επαγγελματική τους αποκατάσταση, τον γάμο και την πιθανότητα να δημιουργήσουν οικογένεια. Οι απαιτήσεις όμως της θεραπείας είναι ιδιαίτερα ψυχοφθόρες και για τους λόγους αυτούς οι ενήλικοι ασθενείς χρειάζονται ισχυρή υποστήριξη τόσο οι ίδιοι όσο και το οικογενειακό τους περιβάλλον. Πρόσθετο ψυχολογικό βάρος υπάρχει όταν ο ασθενής ανακαλύπτει ότι δεν μπορεί –λόγω της νόσου και των επιπλοκών αυτής– να γίνει γονέας.⁹

Ο φόβος για τον κίνδυνο του θανάτου σε μικρή ηλικία εξακολουθεί να αποτελεί μια τεράστια πηγή καθημερινού άγχους, ειδικότερα στους ενήλικες που είναι περισσότερο ενημερωμένοι για τις ιατρικές επιπλοκές της νόσου και πολύ περισσότερο εάν έχουν χάσει ορισμένα φιλικά πρόσωπα που έπασχαν από την συγκεκριμένη ασθένεια.

Κάθε μία από τις προκλήσεις που παρουσιάζονται σε διαφορετικές ηλικίες και στιγμές στην ζωή των ασθενών απαιτούν τη συνεχή υποστήριξη και ενθάρρυνση από την οικογένεια, τους φίλους ,το προσωπικό υγείας και πολύ πιο σημαντικό την θετική στάση ζωής και τη συνεχή προσπάθεια του ίδιου. Πρωταρχικής σημασίας είναι να αντιληφθεί ο ασθενής ότι χωρίς την δική του προσωπική ανάμειξη καμία μάχη δεν μπορεί να υπερνικήσει τη νόσο.⁹

**I May Have
Anemia...
But Anemia
Does Not
Have Me.**



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

3.1 Νοσηλευτικές απόψεις και πρακτικές του θέματος:

Ο ρόλος της επικοινωνίας Νοσηλευτή-Θαλασαιμικού ασθενή είναι άκρως σημαντικός καθώς έχει ως σκοπό την συνολική αντιμετώπιση των προβλημάτων που αντιμετωπίζει ο Θαλασαιμικός σε θέματα υγείας, κοινωνίας, ψυχολογίας.

Ο Νοσηλευτής οφείλει να πλησιάσει, να στηρίξει και να ενθαρρύνει ψυχολογικά τον ασθενή, χρησιμοποιώντας την επικοινωνία. Τα είδη επικοινωνίας είναι δύο:

- Ø Λεκτική: δηλαδή ομιλία, διακύμανση της φωνής, πολυλογία.
- Ø Μη λεκτική: δηλαδή βλέμμα, μορφασμός, χειρονομίες, στάση του σώματος, απόσταση και θέση στο χώρο, σιωπή.

Για αποτελεσματική επικοινωνία, ο Νοσηλευτής πρέπει να ακολουθεί τις εξής αρχές επικοινωνίας:

- Ø Διαθεσιμότητα-Εναισθητοποίηση: Αυτό σημαίνει ότι πρέπει να παρέχει στήριξη του πάσχοντα σε όλα τα στάδια της ζωής του και εξατομίκευση κάθε περίπτωσης ανάλογα με τις γνώσεις και το κοινωνικό προφίλ.
- Ø Ρόλος του προσεκτικού ακροατή: Να βοηθά τον πάσχοντα να εκφράσει τα αισθήματά του για την ασθένεια και να ζητάει βοήθεια για την αντιμετώπιση των προβλημάτων του.
- Ø Αποδοχή-Κατανόηση: Να σέβεται τις απόψεις του πάσχοντα και να μοιράζεται τα θετικά και τα αρνητικά συναισθήματα.
- Ø Ενημέρωση-Ειλικρίνεια-Καθοδήγηση: Με αυτόν τον τρόπο, ο πάσχων έρχεται «πιο κοντά» με τον Νοσηλευτή.
- Ø Ενθάρρυνση-Προτροπή: Περιορισμός της υπερπροστασίας, τόνωση της αυτοπεποίθησης του πάσχοντα, ανάδειξη της προσωπικής του ευθύνης στη θεραπεία ώστε να γίνει «τρόπος ζωής» του.
- Ø Εκπαίδευση του πάσχοντα στον αυτοέλεγχό του.
- Ø Επιβράβευση-Έπαινος: Όταν ξεπερνούν τους επιδιωκόμενους στόχους.
- Ø Οριοθέτηση της επικοινωνίας: Ύπαρξη αλληλοσεβασμού, αμοιβαίας εμπιστοσύνης και όχι συναισθηματική ταύτιση με τους ασθενείς.¹⁵

Με αυτό τον τρόπο πετυχαίνουμε έγκαιρη διαπίστωση των προβλημάτων και λήψη διορθωτικών μέτρων για την αντιμετώπισή τους. Μπορούμε επίσης με τη βοήθεια ψυχολόγου να αντιμετωπίσουμε ειδικές

περιπτώσεις καθώς και μείωση της θνησιμότητας και των επιπλοκών χάρη στην αύξηση της συμμόρφωσης στη θεραπεία από 36% σε 91%.²⁷

Αξίζει να σημειωθεί πως με την επικοινωνία μπορούμε να βελτιώσουμε την ποιότητα ζωής των πασχόντων όσο αναφορά την κοινωνική τους ένταξη, την επαγγελματική τους αποκατάσταση καθώς και τη δημιουργία οικογένειας.

Συμπερασματικά λοιπόν ο ρόλος της επικοινωνίας Νοσηλευτή-Θαλασσαιμικού είναι καθοριστικός για τη ψυχολογική ισορροπία του ασθενή, ώστε να υπερπηδήσει τα προβλήματα που του δημιουργεί η ασθένεια στη προσωπική και την κοινωνική του ζωή.¹⁵

3.2 Μορφές πρόληψης και νοσηλευτικές παρεμβάσεις

Πρωτογενής πρόληψη

Η καλύτερη Θεραπευτική αντιμετώπιση όπως σε κάθε ασθένεια, έτσι και στη Μεσογειακή Αναιμία είναι η πρόληψη. Η πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια για να περιορίσουμε τη γέννηση ατόμων με Μεσογειακή Αναιμία, με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Προς μια τέτοια κατεύθυνση είναι αναγκαία η συνεργασία κάθε ανθρώπου. Κι αυτό είναι φυσικό, αφού το να γνωρίζει κάποιος τι πιθανότητες έχει να αποκτήσει με τον σύντροφό του παιδί με Μεσογειακή Αναιμία, άπτεται πρωταρχικά στη δική του ευαισθητοποίηση και πρωτοβουλία. Η γνώση αυτής της πιθανότητας από τους υποψήφιους γονείς περνά από την εξής διαδικασία:

- Ø Συστηματική ενημέρωση του κοινού που μπορεί να ξεκινήσει από τις μικρές ηλικίες.
- Ø Πληθυσμιακή προληπτική εξέταση για αναγνώριση των ετερόζυγων ατόμων, ξεκινώντας από τους νομούς με αυξημένη συχνότητα.
- Ø Υποχρεωτική προσκόμιση του πιστοποιητικού μελλοννυμφων για το αν είναι ετερόζυγοι της Μεσογειακής Αναιμίας με μοναδικό σκοπό τη γνώση του ζευγαριού και μόνο.
- Ø Προγεννητική εξέταση της εγκύου μητέρας κάθε ετερόζυγου ζευγαριού που θέλει να αποκτήσει παιδί με σκοπό τη γνώση του ζευγαριού για την κατάσταση του παιδιού τους και όχι την παρέμβαση στην τελική επιλογή για εξέλιξε ή διακοπή της κύησης που είναι απόφαση αποκλειστικά δική τους.¹³

Εάν όλα αυτά εφαρμόζονταν από το κράτος και τα ακολουθούσε ο καθένας μας, θα είχαμε τα πιο ευνοϊκά αποτελέσματα αφού κάθε ζευγάρι θα γνώριζε επακριβώς την πιθανότητα που έχει να αποκτήσει παιδί με Μεσογειακή Αναιμία και να αναλάβει την ανάλογη ευθύνη για την πιθανότητα αυτή, επίσης θα μπορούσε εάν το επιθυμεί να αποφύγει τη

γέννηση παιδιού με Μ.Α. σε περίπτωση που η προγεννητική εξέταση πιστοποιούσε σχετική ανωμαλία στο έμβρυο κάνοντας τεχνητή άμβλωση. Τέλος θα μπορούσε να υπάρξει η γέννηση παιδιού με Μ.Α. σε περίπτωση που η προγεννητική εξέταση δείξει ανωμαλία στο έμβρυο και οι γονείς δεν επιθυμούν να διακόψουν την κύηση. Σ' αυτή την περίπτωση όμως οι γονείς θα γνώριζαν την κατάσταση και θα ήταν προετοιμασμένοι ώστε να παρέχουν στο παιδί με Μ.Α. το περιβάλλον εκείνο που θα του εξασφαλίζει μια απόλυτα φυσιολογική ζωή ψυχολογικά και σωματικά.

Η προληπτική εξέταση που καλό θα είναι να την κάνει κάθε νέο άτομο, πριν ακόμα δημιουργήσει σχέση, για να γνωρίζει εάν είναι ετερόζυγος ως προς την Μεσογειακή Αναιμία γίνεται μόνο με τις μονάδες πρόληψης που υπάρχουν σε διάφορες περιοχές στην Ελλάδα. Η εξέταση αυτή είναι πολύ εύκολη για τον υποψήφιο, αφού απαιτούνται μόνο 2,5ml αίματος και το αποτέλεσμα της εξέτασης δίνεται αποκλειστικά μόνο στον ενδιαφερόμενο μετά από μια εβδομάδα, μαζί με τις κατάλληλες γενετικές συμβουλές. Η προγεννητική εξέταση που θα πρέπει να κάνει η έγκυος γυναίκα σε κάθε ετερόζυγο ζευγάρι αποτελεί το έσχατο μέτρο πρόληψης για αποφυγή γέννησης παιδιού με Μεσογειακή Αναιμία. Η εξέταση αυτή γίνεται σε εξειδικευμένα κέντρα και εφαρμόζεται στις αρχές του 3^{ου} εμβρυϊκού μήνα. Απαιτείται λήψη πλακούντα από το κύημα μετά από τοπική αναισθησία και είναι απαραίτητη η συνεργασία γιατρού και εγκύου. Το αποτέλεσμα της ανακοινώνεται στους ενδιαφερόμενους γονείς μετά από δύο εβδομάδες και η απόφαση για εξέλιξη ή διακοπή της κύησης εάν το έμβρυο βρεθεί ομοζυγώτης ανήκει αποκλειστικά στους ίδιους τους γονείς.¹⁸

Δευτερογενής πρόληψη

Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου:

1. Ιστορικό υγείας:
 - α. Οικογενειακό ιστορικό Μεσογειακής Αναιμίας.
 - β. Μεσογειακή καταγωγή γονιών.
 - γ. Ίκτερος.
 - δ. Παράπονα για εύκολη κόπωση, ανορεξία, μειωμένη αντοχή στην άσκηση.
 - ε. Ιστορικό γεννήσεων νεκρών παιδιών και θανάτων βρεφών στην οικογένεια.
2. Φυσική εκτίμηση:
 - α. Ύψος, Βάρος. Το διάγραμμα της σωματικής ανάπτυξης φαίνεται να υπολείπεται του φυσιολογικού.
 - β. Δέρμα: ωχρότητα, ίκτερος, έλκη στο δέρμα λόγω κακής κυκλοφορίας.
 - γ. Πρόσωπο: μογγολοειδές προσωπείο.
 - δ. Εξέταση καρδιάς: αναιμικά φυσήματα.

ε. Εξέταση κοιλιάς: ηπατοσπληνομεγαλία.

στ. Άκρα: ανατομικές ανωμαλίες, έντονες οστικές αλλοιώσεις.

3. Διαγνωστικές εξετάσεις:

α. Βαριά αναιμία (Hb 2-4g/dL).

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

γ. Αύξηση της HbF (αποτελεί το 30%-90%). Η HbA λείπει πολλές φορές τελείως.

δ. Μυελός: παρατηρείται υπερπλασία της ερυθράς σειράς και οι αποθήκες σιδήρου είναι γεμάτες.

ε. Η ακτινολογική εξέταση δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού. Παρατηρείται αύξηση του πάχους της διπλής και λέπτυνση του έξω πετάλου.⁵

Αμνιοκέντηση: Η αμνιοκέντηση είναι απλή και σχετικά ακίνδυνη μέθοδος. Η διακοιλιακή οδός είναι προτιμότερη από την κοιλιακή οδό γιατί ελαττώνεται ο κίνδυνος της λοίμωξης και της πρόωρης ρήξης του θυλακιού.

Στα πρώτα δύο τρίμηνα της κύησης η παρακέντηση γίνεται στην υπερηβική περιοχή, στην μέση γραμμή αφού αδειάσει η κύστη. Αργότερα όταν το έμβρυο είναι λιγότερο κινητό, η παρακέντηση γίνεται ανάλογα με τη θέση του εμβρύου και του πλακούντα.

Οι επιπλοκές από την αμνιοκέντηση είναι σπάνιες 2% περίπου. Οι κυριότερες από αυτές είναι η αιμοραγία, η λοίμωξη, η ευαισθητοποίηση σε Rh αντιγόνα, ο πρόωρος τοκετός, ο τραυματισμός του εμβρύου και η αποκόλληση του πλακούντα. Η αμνιοπαρακέντηση μπορεί να γίνει την 15^η εβδομάδα της κύησης.

Στο αμνιακό υγρό περιέχονται ηλεκτρολύτες, αμινοξέα, πρωτεΐνες, γλυκόζη, λιπίδια, ουρία, κρεατίνη, ορμόνες και προσταγλανδίνες. Η πυκνότητα της ουρίας και της κρεατίνης του αμνιακού υγρού χρησιμοποιείται σαν δείκτης της ηλικίας κύησης. Τα κύτταρα του αμνιακού υγρού μπορούν να καλλιεργηθούν και να γίνει κυτταρολογική ανάλυση για τη προγεννητική διαπίστωση χρωματοσωμικών ανωμαλιών ή ενζυματική ανάλυση για τη διαπίστωση σύμφυτων διαταραχών του μεταβολισμού. Με τον τρόπο αυτό μπορούν να διαγνωσθούν πενήντα περίπου χρωματοσωμικές ή γενετικές ανωμαλίες.¹⁹

Δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος-εμβρυοσκόπηση: Ο σκοπός της δειγματοληψίας του αίματος του εμβρύου είναι να προσδιοριστεί η κατάσταση του εμβρύου κατά τη διάρκεια του τοκετού²¹. Η τεχνική αυτή έχει τροποποιηθεί ώστε να γίνεται δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος από τον ομφάλιο λώρο, συνήθως στη συμβολή του πλακούντα ή το ενδοηπατικό τμήμα της ομφάλιας φλέβας.

Για τη διενέργεια του εμβρυϊκού καρυότυπου τα εμβρυϊκά λεμφοκύτταρα καλλιεργούνται και το αποτέλεσμα δίνεται σε 72 ώρες, στις περισσότερες περιπτώσεις. Η δειγματοληψία εμβρυϊκού είναι γνωστή και ως «ομφαλιδοκέντηση» και γίνεται συνήθως την 18^η-21^η εβδομάδα της κύησης.²⁰

Στην ηλικία κύησης 18-21 εβδομάδων η σύνθεση των β αλυσίδων που αντιπροσωπεύουν το 10% των γ αλυσίδων, στα φυσιολογικά έμβρυα είναι εξαιρετικά μειωμένη στα παιδιά που έχουν ομόζυγη Β-Μεσογειακή Αναιμία.¹⁹

Δείγμα χοριακής λάχνης: Το δείγμα της χοριακής λάχνης είναι μια μέθοδος όπου συγκεντρώνονται δείγματα ιστών του πλακούντα και εκτιμώνται για την καλή υγεία του εμβρύου. Το σπουδαιότερο πλεονέκτημα του δείγματος της χοριακής λάχνης είναι ότι η μέθοδος εφαρμόζεται πρώιμα στο πρώτο τρίμηνο της κύησης 9ης-12ης εβδομάδας.²¹

Τριτογενής πρόληψη

Κλινικές εκδηλώσεις:

- Ø Αναιμία που εμφανίζεται από τους πρώτους μήνες της ζωής. Οι άρρωστοι έχουν έντονη ωχρότητα με λεμονοειδή απόχρωση.
- Ø Καθυστέρηση της ανάπτυξης του παιδιού, που γίνεται αισθητή στην ηλικία των 9 με 10 χρόνων.
- Ø Χολολιθίαση.
- Ø Άυξηση του ουρικού οξέος και πιθανότητα αρθρίτιδας.
- Ø Ηπατομεγαλία.
- Ø Αυξημένη προδιάθεση στις λοιμώξεις.
- Ø Προοδευτική διόγκωση του σπλήνα που οδηγεί στον υπερσπληνισμό με αποτέλεσμα επιδείνωση της αναιμίας τάση για αιμοραγία και ευαισθησία στις λοιμώξεις.
- Ø Τυπικό μογγολοειδές προσωπείο. Η παραμόρφωση αυτή της κεφαλής του παιδιού οφείλεται στην αύξηση του εύρους της διπλής εξαιτίας της έντονης δραστηριότητας του μυελού.
- Ø Απουσία ή καθυστέρηση εμφάνισης των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλλου.
- Ø Σακχαρώδη διαβήτη.
- Ø Συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια.²¹

Θεραπευτική αγωγή

Η Θεραπευτική αγωγή βασίζεται κυρίως στις μεταγγίσεις και στην απομάκρυνση του αθροιζόμενου σιδήρου με τη βοήθεια χημικών ενώσεων. Η μεγάλη πρόοδος στη θεραπεία της νόσου κατά τα τελευταία

χρόνια οφείλεται κυρίως στον καλύτερο και πιο αποτελεσματικό τρόπο εφαρμογής των θεραπευτικών μέτρων.²²

Μετάγγιση αίματος

Οι μεταγγίσεις αίματος αποτελούν τη βάση της θεραπείας και αποσκοπούν:

- Ø Στο να επιτρέψουν την κανονική ανάπτυξη των πασχόντων παιδιών. Η καχεκτική εμφάνιση και το μικρό ύψος των άρρωστων παιδιών πριν από την εισαγωγή των τακτικών μεταγγίσεων σε αντιπαράθεση με την κανονική ανάπτυξη των νεότερων πασχόντων που μεταγγίζονται κανονικά, δεν αφήνει αμφιβολία για την ανάγκη εξασφάλισης ενός σχετικά υψηλού αιματοκρίτη με μεταγγίσεις αίματος. Οι ανάγκες σε αίμα αυξάνονται ανάλογα με το συνολικό βάρος του ασθενούς.
- Ø Στο να επιτρέψουν την κανονική δραστηριότητα των πασχόντων στην εκπαίδευση και την εργασία τους και στην συμμετοχή τους στην κοινωνική ζωή.
- Ø Στο να αποτρέψουν τις οστικές παραμορφώσεις και την ανάπτυξη εξωμυελικών εστιών αιμοποίησης. Με τις τακτικές μεταγγίσεις σήμερα, η εμφάνιση των παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία δεν διαφέρει σημαντικά από το φυσιολογικό ενώ παλαιότερα όταν ο φόβος των μεταγγίσεων ανέστειλε τους θεράποντες από την απόφαση να μεταγγίσουν τους ασθενείς τους, οι ασθενείς εμφάνιζαν φοβερές δυσμορφίες και μεγάλες εξωμυελικές μάζες ερυθροποιητικού ιστού με νευρολογικά σύνδρομα και έντονους πόνους.^{22,23}

Παλαιότερα οι μεταγγίσεις χορηγούνταν σε αραιά χρονικά διαστήματα με αποτέλεσμα η αιμοσφαιρίνη του πάσχοντος να διατηρείται σε χαμηλά επίπεδα. Σήμερα προτιμάται από τους περισσότερους οι μεταγγίσεις να είναι συχνές, με σκοπό τη διατήρηση σταθερής της τιμής της αιμοσφαιρίνης πάνω από 10gr/dL. Έτσι ο ασθενής ζει πιο άνετη ζωή ενώ με αναστολή της έντονης αιμοποίησης αποφεύγονται οι μεγάλες οστικές παραμορφώσεις.³¹

Στις περισσότερες περιπτώσεις σήμερα στην Ελλάδα το αίμα χορηγείται σε ειδικές μονάδες Μεσογειακής Αναιμίας που έχουν αναπτυχθεί σε πολλά νοσοκομεία της χώρας και εξυπηρετούν κατά τον καλύτερο δυνατό τρόπο τους ασθενείς χωρίς αυτοί να πρέπει να εισαχθούν στις κλινικές. Το αίμα χορηγείται με ρυθμό 3-5 ml ανά λεπτό. Δηλαδή δύο μονάδες συμπυκνωμένων ερυθρών σε 3-4 ώρες.⁸

Αποσιδήρωση: Το σχήμα της εντατικής αγωγής με μεταγγίσεις φορτώνει τον οργανισμό με 4 g Fe με χημικές ουσίες. Η δεσφεριοξαμίνη έχει ευρέως χρησιμοποιηθεί, ενώ σήμερα το συστηματικό πρόγραμμα αποσιδήρωσεως με υποδόρια έγχυση του

φαρμάκου εφαρμόζεται ευρέως. Χορηγείται με αργή υποδόρια ένεση με ειδική αυτόματη σύριγγα-αντλία. Η συνήθης δόση είναι 0.5-2g ημερησίως εντός 8 ωρών. Η εφαρμογή της θεραπείας αν ξεκινήσει με την αγωγή με μετάγγιση προφυλάσσει πιθανώς από την φόρτωση των ιστών από το σίδηρο. Βιταμίνη C σε μικρές δόσεις 150-250 mg ημερησίως από το στόμα φαίνεται ότι αυξάνει την απομάκρυνση, αν και μερικοί πιστεύουν ότι αυτή αυξάνει την τοξικότητα του σιδήρου στους ιστούς και κυρίως την καρδιά. Γι' αυτό συνίσταται να χορηγείται με προσοχή.²⁴



Εικόβ. Υποδόρια αποσιδήρωση με αντλία συνεχούς έγχυσης
Η διαδικασία αυτή απαιτείται να γίνεται καθημερινά, για να είναι
αποτελεσματική και ωφέλιμη για το άτομο

Σπληνεκτομή: Ενδείξεις σπληνεκτομής είναι η παρουσία υπερσπληνισμού και μάλιστα όταν οι ανάγκες των πασχόντων σε μεταγγιζόμενο αίμα υπερβαίνουν κατά 20%-25% τις εκτιμώμενες ανάγκες αίματος.

Επειδή η σπληνεκτομή συνεπάγεται μείωση της ανοσολογικής απάντησης του πάσχοντος σε διάφορα παθογόνα αίτια, σκόπιμο είναι να αποφεύγεται στην πολύ μικρή ηλικία π.χ. μέχρι 5 ετών. Για τη διατήρηση μικρής ποσότητας σπληνικού ιστού πριν από λίγα χρόνια είχε προταθεί η «μερική» σπληνεκτομή, η οποία όμως δεν καθιερώθηκε στη συνέχεια. Επίσης επί μερικά χρόνια εφαρμόστηκε και η μέθοδος της σπληνεκτομής με εμβολισμό αλλά χωρίς να καθιερωθεί λόγω των συχνών της επιπλοκών.^{16,22}

Η χειρουργική επέμβαση δεν είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη. Οι κύριες μετεγχειρητικές φροντίδες που επιβάλλονται είναι η έγκαιρη κινητοποίηση του αναπνευστικού συστήματος για την αποτροπή λοιμώξεων και ενδεχομένως της ανάπτυξης αντιδραστικής υπεζωκοτικής συλλογής που δεν είναι ασυνήθιστη. Επίσης

επιβάλλεται έγκαιρη κινητοποίηση του ασθενούς για την αποφυγή φλεβοθρομβώσεων.²³

Μεταμόσχευση μυελού των οστών: Η επιλογή αυτής της θεραπευτικής απόφασης εξακολουθεί να έχει τεχνικές και ηθικές δυσκολίες. Οι αντιδράσεις και συζητήσεις για το ποιος έχει το ηθικό δικαίωμα να οδηγήσει τον ασθενή σε μια θεραπευτική πράξη με ποσοστά θανατηφόρας εξέλιξης εξακολουθούν να υπάρχουν. Κύριες προϋποθέσεις και ευνοϊκοί παράγοντες είναι η ύπαρξη ιστοσυμβατού δότη, η καλή γενική κατάσταση του ασθενούς, η καλή καρδιακή λειτουργία, το μικρό μέγεθος του ήπατος και η χαμηλή φεριτίνη.²²

Η μεταμόσχευση μυελού των οστών αντιμετωπίζεται μόνο όταν ο πάσχων έχει υγιή αδέρφια. Ως ευνοϊκοί παράγοντες επίσης αναφέρονται η μικρή ηλικία και η καταστολή της μη αποδοτικής ερυθροποίησης με υπερμεταγγίσεις πριν την μεταμόσχευση.

Η διαδικασία για την μεταμόσχευση στην Μεσογειακή Αναιμία δεν διαφέρει από εκείνη της αλλογενούς μεταμόσχευσης. Για την καταστροφή του θαλασσαιμικού μυελού χρησιμοποιούνται φάρμακα όπως η βουσουλφάνη και η κυκλωφωσφαμίδη. Η τοξικότητα των παραπάνω μέτρων είναι υψηλή και αφορά τους πνεύμονες, το πεπτικό σύστημα, τους ενδοκρινείς αδένες και το νευρικό σύστημα.²³

Βλαστοκύτταρα: Τα βλαστικά κύτταρα διαφέρουν από τα άλλα είδη κυττάρων στο σώμα. Όλα τα βλαστικά κύτταρα ανεξάρτητα από την πηγή προέλευσής τους έχουν τα εξής χαρακτηριστικά: είναι αρχέγονα, μη διαφοροποιημένα κύτταρα που μπορούν να διαχωρίζονται και να ανανεώνονται για αρκετό διάστημα μέχρι να διαφοροποιηθούν σε ειδικευμένα κύτταρα όπως της καρδιάς, των πνευμόνων, του δέρματος κτλ. Τα αρχέγονα κύτταρα συνεχώς δημιουργούν και ανανεώνουν το αίμα μας, το μυελό των οστών και το ανοσοποιητικό μας σύστημα. Βρίσκονται σε μεγάλη περιεκτικότητα στο αίμα του ομφάλιου λώρου του παιδιού. Μετά την γέννηση τα κύτταρα αυτά που θεωρούνται οι «δομικοί λίθοι» καταλήγουν στο μυελό των οστών, απ' όπου συνεχώς πολλαπλασιάζονται και δημιουργούν:

- Ø Τα ερυθρά αιμοσφαίρια που μεταφέρουν οξυγόνο στον οργανισμό.
- Ø Τα λευκά αιμοσφαίρια που είναι η άμυνα του οργανισμού στις ασθένειες.
- Ø Τα αιμοπετάλια που βοηθούν στην πήξη του αίματος μετά από πληγή.
- Ø Όλα τα άλλα κύτταρα που συνθέτουν το αίμα και το ανοσοποιητικό μας σύστημα.

Τα βλαστικά κύτταρα χρησιμοποιούνται εδώ και περισσότερα από τριάντα χρόνια για τη θεραπεία νοσημάτων του αίματος και

του ανοσοποιητικού συστήματος στο πλαίσιο θεραπευτικών αγωγών ενάντια σε πολλές ασθένειες. Το αίμα του ομφάλιου λώρου περιέχει εκτός από ώριμα κύτταρα αίματος, βλαστικά κύτταρα που είναι η πηγή της αιματολογικής ανανέωσης. Γι' αυτό το λόγο το αίμα από τον ομφάλιο λώρο χρησιμοποιείται κυρίως αντί μυελού οστών σε μεταμοσχεύσεις.⁷

Ένας πρακτικός και σημαντικός λόγος που προτιμάται η συλλογή βλαστικών κυττάρων από το ομφαλοπλακουντιακό αίμα σε σχέση με αυτή του μυελού των οστών είναι ότι είναι διαθέσιμο στο ίδιο το παιδί και την οικογένειά του. Στις μέρες μας σε περίπτωση κάποιας σοβαρής κακοήθειας του αίματος όπως οξείες η χρόνιας λευχαιμίες και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα, οι γιατροί ανατρέχουν σε εύρεση συμβατού δότη με τον ασθενή. Το 30%-50% των περιπτώσεων δεν βρίσκουν συμβατό δότη για να αποφευχθεί η απόρριψη του μοσχεύματος ή δεν βρίσκουν συμβατό δείγμα εγκαίρως.

Η συλλογή του δείγματος βλαστικών κυττάρων γίνεται με τον ίδιο ακριβώς τρόπο όπως και με το φυσιολογικό τοκετό. Η διαδικασία της συλλογής των βλαστικών κυττάρων είναι σύντομη και απλή. Πραγματοποιείται αμέσως μετά την ολοκλήρωση του τοκετού. Πρόκειται για μια εντελώς ανώδυνη και ακίνδυνη διαδικασία τόσο για τη μητέρα όσο και για το νεογέννητο. Διαρκεί λιγότερο από 10 λεπτά. Το αίμα συλλέγεται μετά τον τοκετό από τον ομφάλιο λώρο που έχει ήδη αποκοπεί από το παιδί και δεν αποτελεί πλέον μέρος του σώματος της μητέρας.¹⁸

3.3 Άμεσοι και μακροπρόθεσμοι σκοποί της νοσηλευτικής φροντίδας

1.Άμεσοι:

- Ø Διόρθωση τυχόν ανισοζυγιών.
- Ø Πρόληψη και αντιμετώπιση επιπλοκών.
- Ø Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας.
- Ø Βοήθεια για παράταση ζωής του αρρώστου και βελτίωση της ποιότητάς της.

2.Μακροπρόθεσμοι:

- Ø Παροχή βοήθειας στον άρρωστο και τους γονείς του για να κατανοήσουν τη φύση της Μεσογειακής Αναιμίας και των επιπτώσεών της.
- Ø Προσπάθεια για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου με ενθάρρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για την ανάπτυξή του.⁵

3.4 Επιπλοκές

Αρκετές είναι οι επιπλοκές που προέρχονται από τις συχνές μεταγγίσεις αίματος, όπως διάφορες ιικές λοιμώξεις (ηπατίτιδα Β, C, HIV), αλλά και από τα φάρμακα. Συχνά προκαλούνται πρόσθετες επιπλοκές, όπως διαβήτης και άλλες ορμονικές διαταραχές, καθώς και προβλήματα ανάπτυξης, που επηρεάζουν πολύ την ψυχολογική κατάσταση των θαλασσαιμικών, ειδικά των εφήβων. Οι συχνές μεταγγίσεις, η αποσιδήρωση και οι επιπλοκές τους είναι ο λόγος, για τον οποίο τα θαλασσαιμικά άτομα και ιδιαίτερα οι έφηβοι, αποφεύγουν να υποβάλλονται στη θεραπεία, γιατί επηρεάζεται σημαντικά ο τρόπος ζωής τους.¹³

Άμεσες επιπλοκές: Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια των συχνών μεταγγίσεων και της καθημερινής αποσιδήρωσης. Από τις συχνές μεταγγίσεις μπορεί να έχουμε:

1. Πυρετικές ή αλλεργικές αντιδράσεις. Κατά τη μετάγγιση είναι δυνατόν να διέλθουν μικρές ποσότητες πλάσματος, λευκών, αιμοπεταλίων, τοξινών και να προκαλέσουν τέτοιες αντιδράσεις. Τα τελευταία χρόνια με τη χρήση σύγχρονων τεχνικών φιλτραρίσματος ή πλυμένων ερυθρών, οι επιπλοκές αυτές έχουν σημαντικότερα περιοριστεί.
2. Ασυμβατότητα και οξείες αιμολυτικές αντιδράσεις. Η επιπλοκή αυτή είναι πολύ σπάνια, χάρη στο σχολαστικό έλεγχο των αιμοδοσιών, στη συμβατότητα των μονάδων αίματος μεταξύ δότη και λήπτη.
3. Μετάδοση αιματογενών νοσημάτων. Ο κίνδυνος μετάδοσης τέτοιων νοσημάτων, όπως είναι το AIDS η ηπατίτιδα (B, C, D και G), και η σύφιλη, είναι μηδαμινός, γιατί οι ασθενείς αυτοί μεταγγίζονται μόνο με ερυθρά αιμοσφαίρια, στα οποία δεν βρίσκονται οι ιοί και στο γεγονός ότι γίνεται σχολαστική επιλογή των αιμοδοτών και εξονυχιστικός εργαστηριακός έλεγχος των χορηγούμενων μονάδων.
4. Αλλοανοσοποίηση. Από τη χρήση της καθημερινής αποσιδήρωσης μπορεί να εμφανιστούν: τοπικές, αλλεργικές ή φλεγμονώδεις αντιδράσεις. Ενδέχεται να παρουσιαστούν στο σημείο της υποδόριας έγχυσης προκαλώντας οίδημα, ερυθρότητα, θερμότητα, κνησμό και πόνο.
5. Συστηματική αλλεργική αντίδραση. Είναι σπάνια επιπλοκή της δεσφεριοξαμίνης.

6. Διαταραχές από τους οφθαλμούς και τα αυτιά. Μπορεί να προκληθούν όταν τα επίπεδα της φεριτίνης είναι χαμηλά και συνεχίζεται η χρήση υψηλών δόσεων του φαρμάκου.
7. Οστεοπενία και δυσμορφίες των οστών. Επιπλοκές που εμφανίζονται μετά από μακροχρόνια χρήση της χηλικής ουσίας δεσφεριοξαμίνης.⁷

Μακροχρόνιες επιπλοκές: Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια της συσσώρευσης του σιδήρου στα ζωτικά όργανα (αιμοσιδήρωση), όταν δεν ακολουθείται συστηματικά η μέθοδος της αποσιδήρωσης. Οι σοβαρότερες μακροχρόνιες επιπλοκές που μπορεί να πάθουν τα άτομα αυτά είναι:

- Καρδιολογικές επιπλοκές:
 - Καρδιακή ανεπάρκεια
 - Αρρυθμίες
 - Κολποκοιλιακούς αποκλεισμούς
- Ενδοκρινολογικές επιπλοκές:
 - Σακχαρώδη διαβήτη
 - Υπογοναδοτροφικό υπογοναδισμό
 - Υποπαραθυρεοειδισμό
 - Υποθυρεοειδισμό
- Ηπατολογικές επιπλοκές:
 - Ηπατίτιδες
 - Χολολιθιάσεις
- Αιματολογικές επιπλοκές:
 - Υπερσπληνισμό
 - Αιμολύσεις

Οι περισσότερες από αυτές τις επιπλοκές μπορούν να εξαλειφθούν αν υπάρχει συμμόρφωση του πάσχοντα στην θεραπεία αποσιδήρωσης. Οι περισσότεροι πάσχοντες από β-μεσογειακή αναιμία οι οποίοι γεννήθηκαν μετά το 1974 επιζούν τουλάχιστον μέχρι την ηλικία των 30 ετών. Υπάρχει μια βελτίωση στο προσδόκιμο επιβίωσης όσον αφορά τους ασθενείς όλων των ηλικιών από το 2000, που πολύ πιθανόν να οφείλεται στις νέες συνδυασμένες σιδηροχυλικές θεραπείες.¹³

Τα τελευταία δυο χρόνια, η Μαγνητική τομογραφία(T2*), επιτρέπει την ακριβή αξιολόγηση της ποσότητας σιδήρου στο μυοκάρδιο και στο ήπαρ. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την καλύτερη θεραπεία αποσιδήρωσης για κάθε ασθενή. Επειδή η υπερφόρτωση του μυοκαρδίου με σίδηρο δεν σχετίζεται με τις μετρήσεις της φεριτίνης ορού, οι αποφάσεις για τη διαχείριση του καρδιολογικού προβλήματος θα πρέπει να στηρίζονται στις μετρήσεις με τη μέθοδο T2*, μέθοδος ακριβής, μη αιματηρή και γρήγορη, χωρίς πόνο, που επιβάλλεται να γίνει κλινική ρουτίνα.¹⁸

Η σωστή ακολούθηση των κανόνων της σύγχρονης θεραπευτικής αγωγής, εμποδίζει την ανάπτυξη των απώτερων επιπλοκών.

3.5 Ο ρόλος του Νοσηλευτή και Νοσηλευτικές παρεμβάσεις



1.Ενημέρωση αρρώστου και γονιών:

A.Σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου

B.Σχετικά με την θεραπεία της νόσου.

Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει . Η υποστηρικτική αγωγή αποσκοπεί στην παράταση ζωής του αρρώστου και στη βελτίωση της ποιότητας της. Η αγωγή περιλαμβάνει ένα τακτικό πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και χορήγηση δεσφεριοξαμίνης, για μείωση του φορτίου του σιδήρου. Επειδή όμως χρειάζεται να γίνονται συχνά ενδομυϊκές ενέσεις, ο άρρωστος δύσκολα το ανέχεται .²⁵

- Εξήγηση για κάθε τι που αφορά την θεραπεία καθώς ετοιμασία για τις συχνές μεταγγίσεις αίματος.
- Διδάσκει τον άρρωστο και κάποιο μέλος της οικογένειας πως θα χρησιμοποιεί τη συσκευή (σύριγγα) της δεσφεριοξαμίνης για την αποσιδήρωση.
- Στενή παρακολούθηση του αρρώστου για πρόληψη και έγκαιρη αντιμετώπιση των επιπλοκών της μετάγγισης αίματος.
- Λήψη ζωτικών σημείων πριν, κατά και μετά την μετάγγιση. Σύδεση αρρώστου με καρδιακό monitor για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας.
- Παρακολούθηση για σημεία υπερφόρτωσης της κυκλοφορίας (δύσπνοια, βήχα, κυάνωση).
- Διακοπή μετάγγισης, τοποθέτηση του αρρώστου σε ανάρροπη θέση με τα πόδια κρεμασμένα και χορήγηση οξυγόνου, αν εμφανιστούν σημεία κυκλοφορικής υπερφόρτωσης.
- Έτοιμο ισότονο διάλυμα χλωριούχου νατρίου για να συνδεθεί στη συσκευή μετάγγισης σε περίπτωση που εμφανιστούν σημεία αντίδρασης από τη χορήγηση αίματος. Δεν χορηγούνται διαλύματα γλυκόζης, γιατί αυτά προκαλούν αιμόλυση και απόφραξη της συσκευής.

- Έτοιμα φάρμακα για αντιμετώπιση αντιδράσεων από τη χορήγηση αίματος (π.χ. επινεφρίνη).
- Αν εμφανιστούν σημεία αντίδρασης, άμεση διακοπή μετάγγισης και χορήγηση επινεφρίνης ή αντιισταμινικού, ανάλογα με τη ιατρική οδηγία. Έλεγχος ζωτικών σημείων, θερμοκρασίας, μέτρηση προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών και έλεγχος ούρων για ύπαρξη αιμοσφαιρίνης. Χορήγηση μανιτόλης, αγγειοσυσπαστικών ή και κορτικοστεροειδών, σύμφωνα πάντα με τη ιατρική οδηγία (για αντιμετώπιση του shock και προστασία των νεφρών).

2. Τροποποίηση δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας.

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

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

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

- Η δραστηριότητα του αρρώστου θα είναι μέτρια
- Εξασφαλίζονται περιόδοι ανάπαυσης κατά την διάρκεια της ημέρας.

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

- Παρακολούθηση γονιών και παιδιού για εκδήλωση αισθημάτων ενοχής.
- Παρακολούθηση παιδιού για εμφάνιση σημείων κατάθλιψης. Παροχή βοήθειας για ανάπτυξη ρεαλιστικών φιλοδοξιών.

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

Όλα τα μέλη της οικογένειας ενημερώνονται για τη μεσογειακή αναιμία, για τον τρόπο μεταβιβάσεως από γενεά σε γενεά και υποβάλλονται σε εργαστηριακό έλεγχο για να εξακριβωθεί αν υπάρχει ή όχι θαλασσαιμικό στίγμα. Συχνά πρέπει να γίνεται οργανωμένη προσπάθεια διαφώτισης και σωστής ενημέρωσης του κοινού και ιδιαίτερα αυτού που έχει αυξημένο κίνδυνο να φέρει το στίγμα για την πρόληψη της επεκτάσεως των φορέων του στίγματος και την αύξηση της συχνότητας της αρρώστιας.^{25,26}

3.6 Τρόπος ζωής στην μεσογειακή αναιμία: σχολείο, εργασία, σεξουαλική ζωή και δημιουργία οικογένειας.

Τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία που διατηρούν τιμές συγκέντρωσης αιμοσφαιρίνης σε φυσιολογικά για την νόσο επίπεδα, μπορούν να πηγαίνουν κανονικά στο σχολείο καθώς δεν υπάρχει μειωμένη επίδραση στην σχολική και ακαδημαϊκή απόδοση. Εάν όμως τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης μειωθούν περαιτέρω, το παιδί μπορεί να αντιμετωπίσει μαθησιακά προβλήματα. Παρόλα αυτά οι δυνατότητες και ικανότητες του κάθε παιδιού είναι διαφορετικές. Επιπρόσθετα, αν οι μεταγίσεις δημιουργούν αριθμό απουσιών, στα προγράμματα παρακολούθησης, θα πρέπει να γίνεται διακανονισμός ώστε να μην επηρεάζουν το σχολείο.

Στην περίπτωση των ενηλίκων, είναι σημαντικό να θέλουν να εργαστούν και να τους δίνεται αυτή η δυνατότητα. Όμως, ακόμα και οι ασθενείς που έχουν καλή θεραπευτική αντιμετώπιση συναντούν ορισμένες δυσκολίες που προκύπτουν από τις κλινικές συνέπειες της νόσου. Τέτοιες μπορεί να είναι η περιορισμένη κινητικότητα, η καρδιολογική νόσος, η οστεοπόρωση, τα οστικά κατάγματα και ο πόνος σε διάφορα μέρη του σώματος. Σε ορισμένα κράτη, η μεσογειακή αναιμία αναγνωρίζεται ως αιτία βέβαιου βαθμού ανικανότητας, με οφέλη και επαγγελματικές διευκολύνσεις.¹⁴

Όσο αφορά την σεξουαλική συμπεριφορά, οι διαφορές στην εμφάνιση, όπως είναι τα χαρακτηριστικά του προσώπου, το ύψος και το χρώμα του δέρματος, μπορεί να επηρεάσουν την αυτοπεποίθηση και την κοινωνική ζωή των ατόμων με μεσογειακή αναιμία. Στην εφηβεία η απουσία ή η καθυστερημένη ανάπτυξη των γονάδων, μπορεί να στιγματίσει τους ασθενείς. Η έγκαιρη αντιμετώπιση του υπογοναδισμού μπορεί να περιορίσει τα προαναφερθέντα αποτελέσματα. Επιπρόσθετα, εάν ο ασθενής είναι και φορέας ιογενούς λοίμωξης, περιορίζεται επιπλέον η σεξουαλική ζωή.

Στις μέρες μας, τα άτομα με μεσογειακή αναιμία έχουν την δυνατότητα να γίνουν γονείς, είτε φυσιολογικά είτε με θεραπευτική παρέμβαση. Η στάση των ασθενών στον τομέα αυτό ποικίλλει. Κάποια άτομα εκφράζουν ψυχολογική αβεβαιότητα και ανεπάρκεια, ενώ κάποια άλλα υποτιμούν τους κινδύνους και τις δυσκολίες που ενέχονται. Ο γιατρός πρέπει να βοηθάει τον ασθενή και τον/την σύντροφό του να έχουν μία σωστή θέση. Η απόφαση για ιατρογενή παρέμβαση προκειμένου να επιτευχθεί μία εγκυμοσύνη είναι δύσκολη. Θα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη οι προσδοκίες του ζευγαριού, οι κίνδυνοι που ενέχει μια εγκυμοσύνη και το προσδόκιμο επιβίωσης του πάσχοντα. Οι

συμβουλές πάνω στο θέμα της απόκτησης παιδιού πρέπει να παρέχονται με ευαισθησία και διακριτικό τρόπο.¹⁴

3.7 Τρόπος ζωής στην μεσογειακή αναιμία: διατροφή

Μέσα από την σωστή διατροφή ο άνθρωπος εξασφαλίζει όλα τα θρεπτικά συστατικά που του χρειάζονται για να αναπτυχθεί σωστά και να διατηρήσει μετά την ανάπτυξη φυσιολογικό βάρος και καλή κατάσταση υγείας. Ο όρος «σωστή διατροφή» ή «υγιεινή διατροφή» συχνά φαίνεται να μπερδεύει, αλλά ουσιαστικά δεν είναι τίποτε παραπάνω από την κατανάλωση ισορροπημένων γευμάτων, με όλες τις ομάδες τροφίμων στις σωστές ποσότητες και αναλογίες.²⁹

Σε κλινικές περιπτώσεις, όπως είναι η μεσογειακή αναιμία, ένα διατροφικό σχήμα ελίσσεται με βάση τις ανάγκες και τις ιδιαιτερότητες που χαρακτηρίζουν την νόσο. Αυτό είναι απαραίτητο προκειμένου ο ασθενής να εξασφαλίζει μέσα από την διατροφή ύφεση των κλινικών συμπτωμάτων και γενικότερα καλύτερη ποιότητα ζωής. Σε γενικές γραμμές τα παιδιά και οι έφηβοι με μεσογειακή αναιμία έχουν τις ίδιες ανάγκες με τα παιδιά και τους εφήβους χωρίς την πάθηση, εκτός και αν εμφανίζουν επιπλοκές. Δεν θα πρέπει να ξεχνάμε ότι σε αυτές τις ηλικίες λαμβάνει χώρα η ανάπτυξη, η οποία δεν θα πρέπει να υποβαθμιστεί σχεδόν σε καμία περίπτωση (εκτός και αν κρίνεται λόγος της ίδιας της ζωής). Κατά την διάρκεια της ανάπτυξης συνιστάται η πρόσληψη ενέργειας από όλες τις πηγές, υδατάνθρακες, πρωτεΐνες και λίπη. Όμως, κατά την διάρκεια της ενηλίκου ζωής (ίσως και στα τελευταία χρόνια της εφηβείας), η διατροφή με περιορισμένους απλούς υδατάνθρακες (γλυκόζη-φρουκτόζη: πχ: ζάχαρη, καραμέλες, γλυκά) είναι χρήσιμη στην πρόληψη ή την καθυστέρηση της εμφάνισης σακχαρώδους διαβήτη.²⁷

Ιδιαίτερες είναι ανάγκες των ατόμων με μεσογειακή αναιμία στα μικροθρεπτικά συστατικά. Ο σίδηρος είναι από τα σημαντικότερα στα οποία πρέπει να δοθεί προσοχή εξαιτίας της αυξημένης απορρόφησής του από το έντερο. Στην ομόζυγη μεσογειακή αναιμία θα πρέπει να αποφεύγονται τροφές που είναι πολύ πλούσιες σε σίδηρο, όπως είναι το συκώτι και τα εμπλουτισμένα με σίδηρο τρόφιμα: δημητριακά κ.α.. Προσοχή θα πρέπει να δίνεται και στις παιδικές τροφές που είναι συχνά εμπλουτισμένες με σίδηρο. Οι γονείς θα πρέπει να εξοικειωθούν με την ανάγνωση των διατροφικών ετικετών ώστε να δίνουν στα παιδιά τους κατάλληλα τρόφιμα. Στην ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία ένα φλιτζάνι μαύρο τσάι ή ένα ποτήρι γάλα περιορίζει την απορρόφηση του σιδήρου από τις τροφές. Τέλος, δεν θα πρέπει να χορηγούνται ποτέ συμπληρώματα σιδήρου.

Όπως έχει προαναφερθεί, η υπερφόρτωση σιδήρου προκαλεί οξειδωση της βιταμίνης C (ασκορβικό οξύ) σε αυξημένη αναλογία,

προκαλώντας έλλειψη της συγκεκριμένης βιταμίνης σε ορισμένους ασθενείς. Η βιταμίνης C μπορεί να αυξήσει τον προς απομάκρυνση σίδηρο, αυξάνοντας με αυτόν τον τρόπο την αποσιδηρωτική ικανότητα της δεσφεριοξαμίνης. Όμως, όταν δεν δίνεται θεραπεία αποσιδήρωσης με δεσφεριοξαμίνη, δεν θα πρέπει να δίνονται συμπληρώματα βιταμίνης C διότι μπορεί να αυξήσει την τοξικότητα του σιδήρου και την απορρόφηση του από το έντερο. Παρόλα αυτά, η κατανάλωση φρούτων και λαχανικών θα πρέπει να γίνεται κανονικά, συμπεριλαμβανομένων και εκείνων των τροφίμων που είναι πλούσια σε βιταμίνη C, όπως είναι τα εσπεριδοειδή. Τα εσπεριδοειδή καλό είναι να καταναλώνονται με μια χρονική διάρκεια από τα κυρίως γεύματα. Ορισμένα φάρμακα, όπως είναι οι καραμέλες για τον λαιμό ή η ασπιρίνη που είναι εμπλουτισμένα με βιταμίνη C, θα πρέπει να αποφεύγονται.²⁸

Όσο αφορά το ασβέστιο, πολλοί είναι εκείνοι οι παράγοντες που ευνοούν την μείωσή του στην μεσογειακή αναιμία. Για το λόγο αυτό η διατροφή θα πρέπει να είναι πλούσια σε ασβέστιο (γαλακτοκομικά προϊόντα, σαλιγκάρια, μικρά ψαράκια με το κόκαλο, σπανάκι κ.α.). Επειδή όμως σε μερικούς ενήλικες ασθενείς μπορεί να εμφανιστεί νεφρασβέστωση, δεν θα πρέπει να χορηγούνται συμπληρώματα ασβεστίου. Στην περίπτωση που έχει εκδηλωθεί νεφρολιθίαση, θα πρέπει να αποφεύγονται τα τρόφιμα που είναι πλούσια σε οξαλικά άλατα. Τέλος, η βιταμίνη D είναι απαραίτητη για την αφομοίωση του ασβεστίου από τα κόκαλα και για την σταθεροποίηση της ισορροπίας του, ειδικότερα όταν συνυπάρχει πρόβλημα υποπαραθυρεοειδισμού. Και εδώ, προσοχή θα πρέπει να δίνεται στα συμπληρώματα ώστε να προληφθεί η τοξικότητα.

Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία που δεν μεταγγίζονται ή που υπομεταγγίζονται, έχουν αυξημένες ανάγκες σε φυλλικό οξύ. Για το λόγο αυτό μπορεί να χορηγηθεί συμπλήρωμα φυλλικού οξέος 1mg/day. Οι ασθενείς που μεταγγίζονται κανονικά, εμφανίζουν σπάνια έλλειψη και συνήθως δεν είναι απαραίτητη η χορήγηση συμπληρώματος.²⁷

Η διατροφή των ατόμων με μεσογειακή αναιμία θα πρέπει να είναι πλούσια σε αντιοξειδωτικά, επειδή υπάρχει αύξηση των οξειδωτικών παραγόντων σε όλους όσους έχουν υποστεί αιμοσιδήρωση, εξαιτίας του έντονου οξειδωτικού stress. Έντονη αντιοξειδωτική δράση έχουν οι πολυφαινόλες, η βιταμίνη E και το σελήνιο. Τρόφιμα πλούσια σε αντιοξειδωτικά είναι τα σκούρα πράσινα φυλλώδη λαχανικά, τα φρούτα, το ελαιόλαδο, το κόκκινο κρασί, ο κρόκος Κοζάνης, τα δημητριακά ολικής άλεσης και η σοκολάτα. Ωστόσο, η πρόσληψη της βιταμίνης E πρέπει να γίνεται με προσοχή, διότι ανάλογα με την δόση δρα είτε ως αντιοξειδωτικό είτε ως οξειδωτικό, όπως η βιταμίνη C. Η σύσταση για χορήγηση συμπληρώματος δεν έχει ακόμα εκτιμηθεί.

Τέλος, για τους ασθενείς που παρακολουθούν θεραπευτική αγωγή αποσιδήρωσης, θα πρέπει να δίνεται προσοχή και στον ψευδάργυρο. Έχει

παρατηρηθεί μείωση του ψευδαργύρου κάτω από αυτές τις συνθήκες, όποτε και συνίσταται η χρήση συμπληρώματος. Όπως όλα τα συμπληρώματα, έτσι και αυτό πρέπει να δίνεται με προσοχή και να υπό παρακολούθηση.²⁸

3.8 Τρόπος ζωής στην μεσογειακή αναιμία: κατάχρηση ουσιών

Η κατανάλωση οινοπνεύματος πρέπει να αποθαρρύνεται σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία. Το οινόπνευμα προάγει την οξειδωτική βλάβη του σιδήρου και επιδεινώνει την επίδραση του HBV και του HCV στον ηπατικό ιστό. Εάν είναι παρόντες και οι τρεις αυτοί παράγοντες, οι πιθανότητες ανάπτυξης κίρρωσης και ηπατοκαρκινώματος είναι σημαντικά αυξημένες. Επιπρόσθετα, η αυξημένη κατανάλωση οινοπνεύματος έχει ως αποτέλεσμα τον μειωμένο οστικό σχηματισμό και είναι ένας από τους παράγοντες κινδύνου οστεοπόρωσης.¹⁰

Τέλος, τα αλκοολούχα ποτά μπορεί να έχουν απρόβλεπτες αλληλεπιδράσεις με την θεραπευτική αγωγή.

Η κατάχρηση φαρμάκων από άτομα με μεσογειακή αναιμία, μπορεί να αποτελέσει σοβαρή απειλή για την κατάσταση της υγείας τους, η οποία είναι ήδη εκτεθειμένη σε κίνδυνο. Η κατάχρηση μπορεί να προκαλέσει αναστάτωση στην ήδη ευαίσθητη ισορροπία των διάφορων εκείνων παραγόντων που επηρεάζουν την φυσική και πνευματική υγεία του ασθενή. Συχνά παρουσιάζεται να είναι αντισταθμιστικός τρόπος για να είναι ο ασθενής δημοφιλής ανάμεσα σε φίλους ή να δοκιμάζει την συμπεριφορά τους. Τα αισθήματα της εξάρτησης, της διαφοράς και της ανησυχίας παρακινούν τους νέους σε ηλικία ασθενείς, να αναζητήσουν την «φυσιολογικότητα» μέσα από τις καταχρήσεις. Η ψυχολογική υποστήριξη μπορεί να βοηθήσει τους νέους να αλλάξουν αντίληψη για τον όρο της «φυσιολογικότητας».¹⁴

3.9 Τρόπος ζωής στην μεσογειακή αναιμία: φυσική δραστηριότητα

Γενικά ως φυσική δραστηριότητα ορίζεται η οποιαδήποτε κίνηση του σώματος, η οποία εκτελείται εξαιτίας μυϊκής συστολής και η οποία έχει ως αποτέλεσμα την δαπάνη ενέργειας. Η κατάλληλη φυσική δραστηριότητα μπορεί να βελτιώσει την υγεία του ατόμου, προλαμβάνοντας την υπερβολική αύξηση βάρους και ενισχύοντας άλλες πλευρές της ευρωστίας. Η ευρωστία για λόγους υγείας περιλαμβάνει ένα υγιές σωματικό βάρος και σωστή σύσταση σώματος, καλή κατάσταση του κυκλοφοριακού-αναπνευστικού συστήματος, ικανοποιητική μυϊκή δύναμη και αντοχή και επαρκή ευλυγισία.²⁹

Αναφορικά τα πιθανά οφέλη της φυσικής δραστηριότητας για την υγεία είναι τα εξής:

1. μειώνει τον κίνδυνο πρόωρου θανάτου
2. μειώνει τον κίνδυνο θανάτου από καρδιαγγειακά νοσήματα
3. μειώνει τον κίνδυνο προσβολής από διαβήτη
4. μειώνει τον κίνδυνο προσβολής από υπέρταση
5. βοηθάει στην μείωση της πίεσης στα υπερτασικά άτομα
6. μειώνει τον κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου του παχέως εντέρου
7. βοηθάει στον έλεγχο της κατάθλιψης και του άγχους
8. βοηθάει στον έλεγχο σωματικού βάρους
9. βοηθάει στη δημιουργία και συντήρηση υγιών οστών, μυών και αρθρώσεων
10. βοηθάει τα άτομα μεγαλύτερης ηλικίας να γίνουν δυνατότερα και να μπορούν να κινούνται ανεξάρτητα
11. προάγει την ψυχολογική ευεξία

Η φυσική δραστηριότητα θα πρέπει να ενθαρρύνεται πάντα, ακόμα και σε ασθενείς με χρόνια νοσήματα. Τα άτομα με μεσογειακή αναιμία πρέπει να έχουν μία καλή ποιότητα ζωής και εμπειρίες, όπως τα υγιή άτομα, στο βαθμό που αυτό είναι εφικτό. Εξάλλου, η φυσική δραστηριότητα θα τους βοηθήσει σε θέματα υγείας που μπορεί να προκύψουν από την μεσογειακή αναιμία, όπως είναι τα καρδιολογικά, ο διαβήτης, η οστεοπόρωση και η κατάθλιψη. Άσκηση ελαφριάς και μέτριας έντασης όπως είναι η φροντίδα του σπιτιού, η κηπουρική, το περπάτημα, η κολύμβηση, η ποδηλασία, ο χορός, τα αθλήματα κ.α, σπάνια ενέχουν προβλήματα για τα άτομα με μεσογειακή αναιμία. Ειδικές περιστάσεις στις οποίες πρέπει να δίνεται προσοχή και ειδικές συμβουλές είναι:

- 1. η σπληνομεγαλία:** όπου πρέπει να αποφεύγονται αθλήματα και φυσική δραστηριότητα με σημαντικό κίνδυνο κοιλιακού τραύματος.
- 2. τα καρδιακά νοσήματα:** όπου συστήνεται μέτρια φυσική δραστηριότητα εάν συνδυάζεται με την κλινική κατάσταση και θεραπεία.
- 3. η οστεοπόρωση:** όπου ενέχει αυξημένο κίνδυνο καταγμάτων κατά την διάρκεια των αθλημάτων, για αυτό συστήνεται μέτριας έντασης φυσικής δραστηριότητας.¹⁴

3.10 Ποιότητα ζωής των πασχόντων από Μεσογειακή αναιμία

Η ζωή των ατόμων με Μεσογειακή αναιμία, δεν είναι καθόλου εύκολη, αφού η υγεία τους απειλείται από πολλούς κινδύνους. Οι μεταγγίσεις αίματος ξεκινούν συνήθως με τη διάγνωση της νόσου, αλλά

τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι άνθρωποι αυτοί είναι πάρα πολλά. Για τις μεταγγίσεις απαιτείται και προτιμάται αίμα που έχει συλλεχθεί τις τελευταίες ημέρες. Κάθε άτομο με μεσογειακή αναιμία είναι αναγκαίο να υποβάλλεται σε μετάγγιση αίματος ανά 15ήμερο περίπου με δυο μονάδες αίματος (συμπυκνωμένων ερυθρών) οπότε χρειάζεται 4 μονάδες αίματος/μήνα ή 48 μονάδες αίματος/έτος που αντιστοιχούν σε ανάλογο αριθμό αιμοδοτών. Γνωρίζοντας λοιπόν ότι κάθε μονάδα περιέχει περίπου 350ml αίματος, από υπολογισμούς αποδεικνύεται ότι κάθε άτομο με μεσογειακή αναιμία χρειάζεται $48 \times 350 \text{ml} = 16.800 \text{ml}$ αίματος το χρόνο.¹⁸

3.11 Εθελοντής-Αιμοδότης

Τα άτομα με μεσογειακή αναιμία αντιμετωπίζουν ένα πολύ σοβαρό πρόβλημα με αποτέλεσμα να μην έχουν απρόσκοπτη και σωστή θεραπευτική αγωγή, όπως προσφέρεται σε χώρες της Ευρώπης. Το πρόβλημα αυτό ονομάζεται έλλειψη αίματος και συχνά οδηγεί σε αναβολές προγραμματισμένων μεταγγίσεων θαλασσαιμικών.³⁰

Οι εθελοντές, μη αμειβόμενοι αιμοδότες που προσφέρουν τακτικά αίμα είναι τα θεμέλια της ασφάλειας και της επάρκειας των αποθεμάτων αίματος. Οι εθελοντές, μη αμειβόμενοι αιμοδότες ορίζονται ως:

"τα άτομα που προσφέρουν αίμα, πλάσμα ή άλλα συστατικά του αίματος με την ελεύθερη θέλησή τους και δεν λαμβάνουν αμοιβή γι' αυτό, είτε με τη μορφή χρημάτων είτε με άλλη μορφή που θα μπορούσε να θεωρηθεί υποκατάστατο των χρημάτων. Αυτή η μορφή περιλαμβάνει ακόμα και άδεια από την εργασία για χρονικό διάστημα μεγαλύτερο από αυτό που λογικά χρειάζεται για την αιμοδοσία και τη μετακίνηση γι' αυτό το σκοπό. Τα μικρά ενθύμια, τα αναψυκτικά και η καταβολή του ακριβούς κόστους της μετακίνησης είναι συμβατά με την εθελοντική, μη αμειβόμενη αιμοδοσία".¹³

Ο εθελοντής-αιμοδότης έχοντας μέσα του την ανεπτυγμένη αίσθηση της κοινωνικής προσφοράς προς τον άγνωστο πάσχοντα, προσφέρει ότι πολυτιμότερο έχει: «Την αγάπη μέσα από το αίμα του».

Η εθελοντική προσφορά αίματος, αποτελεί έναν από τους σημαντικότερους κρίκους του κοινωνικού εθελοντισμού. Η εθελοντική αιμοδοσία δεν είναι απλά φιλανθρωπία, είναι βασικός πυλώνας του Δημοσίου Συστήματος Υγείας. Μια έμπρακτη έκφραση Κοινωνικής Αλληλεγγύης. Η διασφάλιση της ποιότητας και η εξασφάλιση της επάρκειας αίματος σε όλες τις γωνιές του τόπου μας είναι μια από τις βασικές προτεραιότητες του Υπουργείου μας. (Μονάδα Στρατηγικής & Πολιτικών Υγείας)

Τέλος η πολιτεία θα πρέπει να καταλάβει ότι μόνο μέσω του εθελοντισμού θα μπορέσει επιτέλους η χώρα μας να καταστεί αυτάρκης σε αίμα έτσι ώστε να αποφύγει την εισαγωγή του από ξένες χώρες αλλά ταυτόχρονα θα απαλλαγεί και από τη μη ασφαλή μετάγγιση του αίματος που προέρχεται από το συγγενικό περιβάλλον.³⁰



Εικ7. Διαδικασία Μετάγγισης Αίματος

3.12 Σύγχρονοι τρόποι αντιμετώπισης της Μεσογειακής αναιμίας

Η Β-Μεσογειακή αναιμία, παρόλο που γίνονται προσπάθειες σε διάφορους τομείς για ριζική αποτελεσματική θεραπεία, αντιμετωπίζεται σήμερα με την παρακάτω θεραπευτική αγωγή:

- ✓ Τακτικές μεταγγίσεις αίματος, που γίνονται ανα 20-30 μέρες περίπου, με δυο μονάδες αίματος ανά άτομο, για εξάλειψη της αναιμίας και της υποξίας των ιστών.
- ✓ Καθημερινή αποσιδήρωση, που γίνεται με υποδόρια έγχυση ουσίας(δεσφериοξαμίνη), μέσω ειδικής συσκευής η οποία διαρκεί 10-12 ώρες και απομακρύνει το σίδηρο από τον οργανισμό, για την αποτροπή της αιμοσιδήρωσης των οργάνων.
- ✓ Συχνή ιατρική παρακολούθηση, για τον έλεγχο της ανταπόκρισης στη θεραπευτική αγωγή και την αποφυγή δυσάρεστων επιπλοκών της νόσου.⁷

Μέλλον

Στον ορίζοντα της τελικής θεραπείας ή της βελτίωσης της σημερινής θεραπευτικής αγωγής αναφέρονται πολλές ελπιδοφόρες προσπάθειες, που σήμερα βρίσκονται ακόμη σε πειραματικό-ερευνητικό στάδιο όπως:

Μέτρα βελτίωσης:

- ✓ Ανάπτυξη της τεχνικής νεοκυττάρων, για παράταση του μεσοδιαστήματος των μεταγγίσεων. Η τεχνική αυτή, απαιτεί για να εφαρμοστεί, ανάπτυξη της εθελοντικής προσφοράς αίματος.
- ✓ Εξεύρεση θεραπευτικής αγωγής από το στόμα για την αποσιδήρωση, για την εξασφάλιση πιο εύκολης και ανώδυνης αγωγής.

Ριζικά μέτρα:

- ✓ Μεταμόσχευση μυελού των οστών
- ✓ Ενεργοποίηση μηχανισμού της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης
- ✓ Αποκατάσταση της γονιδιακής διαταραχής

Δυστυχώς η Μεσογειακή αναιμία δεν θεραπεύεται και ούτε υπάρχει τρόπος για την εξάλειψη της κληρονομικής ανωμαλίας η μόνη λύση είναι η πρόληψη.

Για να αποφύγουμε το τραγικό ενδεχόμενο να γίνουμε γονείς παιδιών με μεσογειακή αναιμία, πρέπει να κάνουμε αιματολογικό έλεγχο για το στίγμα. Η εξέταση αυτή γίνεται δωρεάν σε ειδικά κέντρα πρόληψης της Μ.Α.¹⁸

3.13 Ποιοί πρέπει να συνεργαστούν και να συμβάλλουν για να έχουμε το επιθυμητό αποτέλεσμα

Για να επιτύχουμε το αρεστό και επιθυμητό αποτέλεσμα στον τομέα της πρόληψης και της αντιμετώπισης του προβλήματος, είναι απαραίτητη η συμβολή και η συνεργασία διαφόρων φορέων υγείας και κοινωνικής πρόνοιας.

Πρωταρχικό ρόλο παίζει το οικογενειακό περιβάλλον μέσα στο οποίο θ' αναπτυχθούν τα παιδιά με μεσογειακή αναιμία ή αυτά που φέρουν το στίγμα της β-θαλασσαιμίας . Το οικογενειακό περιβάλλον πρέπει να χαρακτηρίζεται από υπευθυνότητα, να είναι πληροφορημένο γύρω από την πρόληψη, αντιμετώπιση και φροντίδα της υπάρχουσας κατάστασης . Οι γονείς πρέπει να είναι σε θέση να εκτιμούν την παρούσα κατάσταση ως έχει, να ενημερώνονται συχνά (από ομάδες οικογενειακού προγραμματισμού, internet, ενημερωτικά φυλλάδια και Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης) καθώς επίσης και να έχουν σχέση συνεργασίας-

κατανόησης με τον εκάστοτε γιατρό. Επιπλέον, οι γονείς θα πρέπει να ενημερώνουν τα παιδιά τους για τις επιπλοκές της αρρώστιας τους, χωρίς να τους προκαλούν τρόμο, για να είναι σε θέση να της αντιμετωπίσουν πιο αποτελεσματικά. Ιδιαίτερα αν και οι ίδιοι οι γονείς είναι φορείς, τότε ενημερωμένοι θα μεριμνούν για την πληροφόρηση και την ενημέρωση των παιδιών τους γύρω από το θέμα των θαλασσαιμικών συνδρόμων.¹⁰

Σημαντική επίσης, είναι και η συμβουλή του κράτους και ειδικότερα των υπηρεσιών υγείας, στην πληροφόρηση των νέων ζευγαριών σχετικά με τις θαλασσαιμίες. Εάν γίνει παράλειψη από τους γονείς και τον κρατικό φορέα είναι σωστό το ζευγάρι να είναι υπεύθυνο, πληροφορημένο, ευαισθητοποιημένο και να αναζητά πληροφορίες για την γέννηση υγιών παιδιών. Θα πρέπει να γνωρίζει ποιες εξετάσεις εργαστηριακές πρέπει να γίνουν ώστε να προλαμβάνονται κληρονομικές διαταραχές της αιμοσφαιρίνης.

Επιπλέον οι υπάλληλοι υγείας και πρόνοιας (νοσηλευτές, κοινωνικοί λειτουργοί κ.α.) με την κατάλληλη εκπαίδευση και της γνώσεις τους οφείλουν να συμμετέχουν στην αγωγή υγείας (με ενημερωτικά φυλλάδια, κατάλληλα διαμορφωμένα ερωτηματολόγια κ.α.) των νέων ζευγαριών αλλά και των οικογενειών που έχουν άτομα με μεσογειακή αναιμία ή στίγμα β-θαλασσαιμίας.¹⁰

Τέλος αξιοσημείωτο είναι να αναφερθεί η **8η Μαΐου** η οποία έχει καθιερωθεί από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας και την Παγκόσμια Οργάνωση Θαλασσαιμίας ως **Παγκόσμια Ημέρα Θαλασσαιμίας (Μεσογειακής Αναιμίας)**. Έχει ως στόχο την αφύπνιση και ενθάρρυνση των επιστημόνων σε όλο τον κόσμο για την καλύτερη αντιμετώπιση της ασθένειας, καθώς και την ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης σχετικά με τα προβλήματα των θαλασσαιμικών και την προσπάθεια που απαιτείται για την ασφάλεια και την επάρκεια αίματος.¹²



Παγκόσμια Ημέρα
Θαλασσαιμίας
(Μεσογειακής Αναιμίας)



3.14 Συμβολή των νοσηλευτών στην αντιμετώπιση του προβλήματος

Το νοσηλευτικό προσωπικό έχει χρέος να συμβάλλει θετικά στην αντιμετώπιση του προβλήματος. Είναι τα άτομα, τα οποία έρχονται σε άμεση και μεγαλύτερη επαφή με τους πάσχοντες, και η επαφή αυτή τους δίνει το δικαίωμα να αναπτύσσουν δράση συμβουλευτική.¹⁹

Έχοντας λοιπόν κερδίσει, την εμπιστοσύνη και την συμπάθεια των ατόμων με Μ.Α, πρέπει να σχεδιάσουν με κάθε λεπτομέρεια την αντιμετώπιση του προβλήματος του κάθε αρρώστου. Οι νοσηλευτές είναι εκείνοι που θα φροντίσουν να ευαισθητοποιήσουν τους αρρώστους και τους γενικά ενδιαφερόμενους σχετικά με τις θαλασσαιμίες.¹¹

Με την αγωγή υγείας, το νοσηλευτικό προσωπικό (ιδιαίτερα με το νοσηλευτή της κοινότητας) θα αναφερθεί στην πρόληψη αλλά και στην άμεση αντιμετώπιση του προβλήματος. Επίσης, θα πρέπει να συζητούν με τους ασθενείς να απαντούν σε όποιες τυχόν απορίες έχουν, να τους ενημερώνουν σχετικά με τις ανεπιθύμητες ενέργειες-συνέπειες της θεραπευτικής αγωγής, να τους ενθαρρύνουν θετικά και να τους στηρίζουν ψυχολογικά για να συνεχίσουν καλύτερα την θεραπεία.

Τέλος, οι πάσχοντες από θαλασσαιμικά σύνδρομα είναι απαραίτητο να μάθουν να ζουν φυσιολογικά με το πρόβλημα τους χωρίς αυτό να στέκεται εμπόδιο στην περαιτέρω κοινωνική τους ζωή και συμπεριφορά. Σε αυτό μπορούν να συμβάλλουν αποτελεσματικά οι νοσηλευτές με την κατάλληλη εκπαίδευση, δεξιότητα και εμπειρία.^{11,19}

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Σήμερα η νόσος μπορεί να εξαλειφθεί γιατί η καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση είναι η Πρόληψη. Χρειάζεται συστηματική ενημέρωση και διαφώτιση του κοινού που μπορεί να ξεκινήσει από τις μικρές ηλικίες . Επίσης η εκπαίδευση για προγεννητικό έλεγχο αποτελεί ανασταλτικό παράγοντα στη εμφάνιση των θαλασσαιμιών.

Οι ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν πλέον τη δυνατότητα να ζουν μια φυσιολογική ζωή, να αναπτύσσονται κοινωνικά, να δραστηριοποιούνται ενεργά και παραγωγικά στην κοινωνία και βεβαίως να φτιάχνουν τις δικές τους οικογένειες. Απομένει στην Πολιτεία και στην κρατική κοινωνική πολιτική να ευαισθητοποιηθεί ακόμη περισσότερο και να εγκαθιδρύσει πολιτικές για άριστες υπηρεσίες υγείας.

Anemia hopes!



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

Περιστατικό 1^ο

Ασθενής 34 ετών προσήλθε στα ΤΕΠ με δυσουρικά ενοχλήματα, συχνουρία και έπιξη προς ούρηση και 38°C πυρετική κίνηση. Κατά τη λήψη ιστορικού η ασθενής δήλωσε δεκατική πυρετική κίνηση από τριημέρου και παλαιότερα επεισόδια ουρολοίμωξης (περίπου ένα ανά δύο χρόνια). Λόγω του ιστορικού Μεσογειακής Αναιμίας και της θετικής καλλιέργειας ούρων για *Proteus* η ουρολοίμωξη θεωρείται επιπλεγμένη και αποφασίζεται η εισαγωγή της ασθενούς για περαιτέρω διερεύνηση. Στην ασθενή χορηγείται ενδοφλεβίως(IV) Siproxin 250mg/5ml κάθε 12 ώρες(1x2). Η θεραπεία ακολουθείται για τρεις ημέρες. Επίσης η ασθενής έχει τρίωρη θερμομέτρηση. Με το πέρας των τριών ημερών και αφού ο υπέρηχος νεφρών ήταν καθαρός και η ασθενής απυρέτησε της δίνεται εξιτήριο με αγωγή peros siproxin των 250mg/5ml κάθε 12 ώρες και για επτά ημέρες.

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

Ανάγκες- Προβλήματα Ασθενούς	Αντικειμενικός Σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση Αποτελέσματος
<p>Δυσουρικά ενοχλήματα λόγω ουρολοίμωξης</p>	<p>1. Η ασθενής να επανακτήσει τις φυσιολογικές λειτουργίες του ουροποιητικού συστήματος</p> <p>2. Να ανακουφιστεί η ασθενής από τα συμπτώματα</p>	<p>1. Λήψη ούρων για γενικές εξετάσεις ούρων και καλλιέργεια ούρων</p> <p>2. Λήψη αίματος για Γ/Κ και Β/Κ έλεγχο</p> <p>3. Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής κατόπιν οδηγίας ιατρού</p> <p>4. Μέτρηση και ακριβής καταγραφή προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων ηλεκτρολυτών</p> <p>5. Μέτρηση ζωτικών σημείων και ακριβής καταγραφή αυτών στο διάγραμμα</p> <p>6. Χορήγηση υγρών IV</p> <p>7. Εκτίμηση και επανεκτίμηση της κλινικής εικόνας της ασθενούς</p> <p>8. Μέριμνα και προτροπή φροντίδας της περιγεννητικής περιοχής</p>	<p>1. Εκτίμηση του σωματικού βάρους της ασθενούς</p> <p>2. Ελήφθησαν αίμα και ούρα από τον ασθενή για εργαστηριακό έλεγχο</p> <p>3. Χορηγήθηκε IV Siproxin 250mg/5ml βάση ιατρικής εντολής</p> <p>4. Τιμές Ζωτικών Σημείων: Α.Π. 123/65 mmHg, Αν. 18/μιν, Σφ. 70/min, Θερμ. 36,8°C</p> <p>5. Πραγματοποιήθηκε μέτρηση και εκτίμηση του ισοζυγίου υγρών</p> <p>6. Πραγματοποιήθηκε φροντίδα της περιγεννητικής περιοχής</p>	<p>1. Απαλλαγή της ασθενούς από τα συμπτώματα</p> <p>2. Η ίδια η ασθενής αναφέρει ηρεμία και ανακούφιση</p>

<p>Πυρετός 38°C λόγω ουρολοίμωξης</p>	<p>1.Να επανέλθει ο πυρετός σε φυσιολογικές τιμές 36.6°C</p> <p>2.Να απαλλαγεί η ασθενής από τα συμπτώματα</p>	<p>1.Συχνή παρακολούθηση της θερμοκρασίας της ασθενούς(3ωρη θερμομέτρηση)</p> <p>2.Καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>3.Χορήγηση αντιπυρετικών φαρμάκων βάση ιατρικής οδηγίας</p> <p>4.Ενυδάτωση του αρρώστου με ηλεκτρολύτες</p> <p>5.Εξασφάλιση άνετου περιβάλλοντος της ασθενούς</p>	<p>1.Παρακολούθηση της θερμοκρασίας κάθε 3 ώρες και καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>2.Σε περίπτωση εμπύρετης κατάστασης χορηγούμε αντιπυρετικό φάρμακο tab Depon 500mg</p> <p>3.Ανακούφιση του αρρώστου με συχνό πλύσιμο με χλιαρό νερό</p>	<p>1.Ανακούφιση του αρρώστου</p> <p>2.Η θερμοκρασία της ασθενούς σταθεροποιήθηκε στους 36,6° C</p> <p>3.Η ασθενής φαίνεται ενυδατωμένη και πιο ζωνρή</p>
<p>Χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης λόγω Μεσογειακής Αναιμίας (7,2g/dl)</p>	<p>1.Να επανέλθει η αιμοσφαιρίνη του αίματος σε φυσιολογικά επίπεδα</p>	<p>1.Θα χορηγήσουμε 1 φιάλη αίματος στην ασθενή για να αυξηθούν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Παρακολούθηση για αντιδράσεις</p>	<p>1.Χορηγήσαμε 1 φιάλη αίματος 350ml για αύξηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Η ασθενής δεν εμφάνισε κάποια αντίδραση κατά τη μετάγγιση αίματος</p>	<p>1.Τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης αυξήθηκαν ικανοποιητικά</p>

Περιστατικό 2^ο

Ασθενής με Μεσογειακή Αναιμία 42 ετών προσήλθε στα ΤΕΠ με 39^ο C πυρετική κίνηση, παραγωγικό βήχα με υδαρή απόχρεμψη πτυέλων στην αρχή και κιτρινοπράσινα βλεννώδη στη συνέχεια. Επίσης η ασθενής δήλωσε 1 επεισόδιο διαρροϊκής κένωσης προ 3ημέρου καθώς και δεκατική πυρετική κίνηση, ενώ εμφάνιζε γενικευμένη κακουχία. Κατά την ακρόαση εντοπίζεται πύκνωση χωρίς φυσιολογικό αναπνευστικό ψιθύρισμα στον αριστερό κάτω λοβό ενώ εντοπίζονται τρίζοντες ήχοι αμφοτερόπλευρα στους πνεύμονες. Ταυτόχρονα η ασθενής εμφανίζει ελαφρα δύσπνοια (26 αναπνοές/min), 112σφύξεις/min, Α.Π.130/50mmHg. Στα αέρια αίματος εντοπίζονται:pH 7,29, PO₂ 72mmHg, pCO₂ 80mmHg, HCO₃ 25mmol/l. Η Rx θώρακος επιβεβαιώνει την πύκνωση στον αριστερό κάτω λοβό. Γενική αίματος δίνει λευκοκυττάρωση(18000 mm³), αυξημένη CRP και αυξημένη ταχύτητα καθίζησης ερυθροκυττάρων. Στάλθηκε καλλιέργεια αίματος και πτυέλων στο εργαστήριο ενώ ήδη ξεκίνησε η αγωγή με κεφουροξίμη(κεφαλοσπορίνη 2^{ης} γενιάς) για Str. Pneumoniae με ενδοφλέβια (IV) χορήγηση 1,5gr κάθε 8 ώρες και κλαριθρομυκίνη claricid 500mg κάθε 12 ώρες για άτυπα βακτηρίδια καθώς και tab depon των 500mg σε εμπύρετο περίπτωση. Εντός πέντε ημερών η καλλιέργεια αίματος βγαίνει αρνητική και η αγωγή συνεχίζεται μόνο με φουροξίμη για 10 τουλάχιστον ακόμα ημέρες. Πραγματοποιείται παράλληλα αναπνευστική φυσικοθεραπεία και επανέλεγχος με Ra θώρακος την 3^η, την 7^η και τη 12^η ημέρα όπου φαίνεται αποδρομή της συλλογής και της πύκνωσης, ενώ η ασθενής είναι απύρετη. Της δίνεται εξιτήριο με αγωγή αμοξικιλίνη/κλαβουλανμικό οξύ tab Augmentin 875/125 ml κάθε 8 ώρες για 21 ημέρες.

ΠΙΝΑΚΑΣ 2

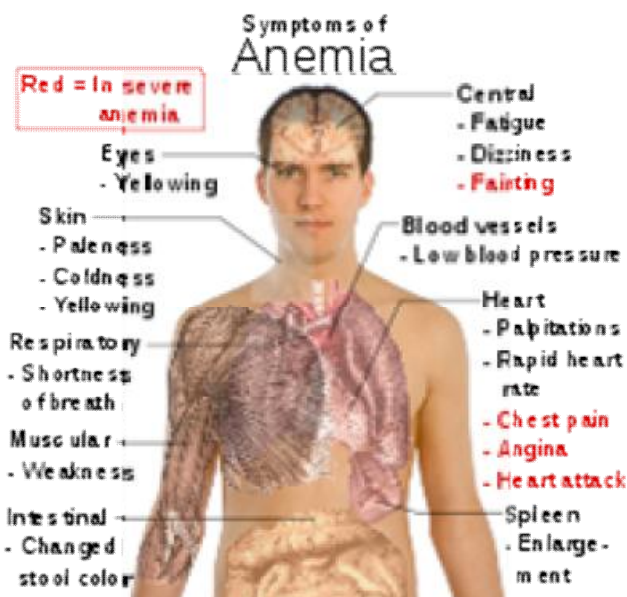
Ανάγκες- Προβλήματα Ασθενούς	Αντικειμενικός Σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση Αποτελέσματος
<p>Πυρετός 39° C λόγω πνευμονιόκοκκου</p>	<p>1.Να επανέλθει ο πυρετός σε φυσιολογικές τιμές 36.6° C</p> <p>2.Να απαλλαγεί η ασθενής από τα συμπτώματα</p>	<p>1.Συχνή παρακολούθηση της θερμοκρασίας της ασθενούς (3ωρη θερμομέτρηση)</p> <p>2.Καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>3.Χορήγηση αντιπυρετικών φαρμάκων βάση ιατρικής οδηγίας</p> <p>4.Ενυδάτωση του αρρώστου με ηλεκτρολύτες</p> <p>5.Εξασφάλιση άνετου περιβάλλοντος της ασθενούς</p>	<p>1.Παρακολούθηση της θερμοκρασίας κάθε 3 ώρες και καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>2.Σε περίπτωση εμπύρετης κατάστασης χορηγούμε αντιπυρετικό φάρμακο tab Depon 500mg</p> <p>3.Ανακούφιση του αρρώστου με συχνό πλύσιμο με χλιαρό νερό</p>	<p>1.Ανακούφιση του αρρώστου</p> <p>2.Η θερμοκρασία της ασθενούς σταθεροποιήθηκε στους 36,6° C</p> <p>3.Η ασθενής φαίνεται ενυδατωμένος και πιο ζωντανός</p>

<p>Αδυναμία-Κακουχία</p>	<p>1.Να επανακτήσει η ασθενής τις ψυχικές του και τις σωματικές του δυνάμεις</p> <p>2.Να επανέλθει η ασθενής στις φυσιολογικές του δραστηριότητες</p>	<p>1.Εντοπισμός παραγόντων που δημιουργούν αίσθημα αδυναμίας</p> <p>2.Έλεγχος καλής θρέψης και ενίσχυση του οργανισμού με υγρά και θρεπτικές ουσίες</p> <p>3.Μέτρηση ζωτικών σημείων</p> <p>4.Ψυχολογική και συναισθηματική τόνωση της ασθενούς</p>	<p>1.Ο Ασθενής τοποθετείται σε αναπαυτική θέση</p> <p>2.Φυσιολογικές τιμές Ζωτικών Σημείων: Α.Π. 120/70mmHg, Αν. 17/min, Σφ. 68/min, Θερμ. 36,6° C</p> <p>3.Ενυδάτωση της ασθενούς</p>	<p>1.Μείωση των ενοχλητικών συμπτωμάτων</p> <p>2.Η Ασθενής φαίνεται πιο ήρεμος και ανακουφισμένος</p>
<p>Χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης λόγω Μεσογειακής Αναιμίας(6,6g/dl)</p>	<p>1.Να επανέλθει η αιμοσφαιρίνη του αίματος σε φυσιολογικά επίπεδα</p>	<p>1.Θα χορηγήσουμε 1 φιάλη αίματος στην ασθενή για να αυξηθούν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Παρακολούθηση για αντιδράσεις</p>	<p>1.Χορηγήσαμε 1 φιάλη αίματος 350ml για αύξηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Η ασθενής δεν εμφάνισε κάποια αντίδραση κατά τη μετάγγιση αίματος</p>	<p>1.Τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης αυξήθηκαν ικανοποιητικά</p>

<p>Βήχας –Δύσπνοια λόγω πνευμονιόκοκκου</p>	<p>1.Να απαλλαγεί η ασθενής από τα ανεπιθύμητα συμπτώματα</p>	<p>1.Μέτρηση Ζωτικών Σημείων και καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>2.Παροχή αναπνευστικής γυμναστικής στην ασθενή</p> <p>3.Χορήγηση διαλυμάτων για εισπνοή βάση ιατρικής οδηγίας</p> <p>4.Τοποθέτηση της ασθενούς σε κατάλληλη θέση</p>	<p>1.Τιμές Ζωτικών Σημείων: Α.Π. 125/65mmHg, Αν. 18/min,Σφ. 67min,Θερμ. 36,6° C</p> <p>2.Έγινε αναπνευστική Γυμναστική στον ασθενή</p> <p>3.Χορηγήθηκαν εισπνεόμενα βάση ιατρικής συνταγής 1 amp zyloren και 1amp Demoren σε μάσκα Venturi 35%</p> <p>4.Τοποθετήσαμε την ασθενή σε ημικαθιστή θέση</p>	<p>1.Η αναπνοή του ασθενούς βελτιώθηκε σημαντικά</p> <p>2.Η ασθενής απαλλάχθηκε από το βήχα</p> <p>3.Η ασθενής δηλώνει πιο ξεκούραστος και δυνατός</p>
--	---	--	--	---

Περιστατικό 3°

Ασθενής 48 ετών προσέρχεται στα ΤΕΠ με συσφιχτικό οπισθοσθερνικό άλγος το οποίο αντανακλά στην κάτω γνάθο. Παραπονείται για ζάλη και πονοκέφαλο. Ο ασθενής εμφανίζει εφίδρωση. Είναι ωχρός, φαίνεται φοβισμένος και έχει ταχυκαρδία(120παλμοί/λεπτό). Ο πόνος έχει ξεκινήσει προ 10λέπτου και ανησυχεί για έμφραγμα του μυοκαρδίου. Ο ασθενής πάσχει από Μεσογειακή Αναιμία. Γίνεται ΗΚΓ και εντοπίζονται κατασπάσεις του διαστήματος της V3 και V4 απαγωγής. Χορηγείται ένα δίσκιο νιτρογλυκερίνης isordil των 250 mg στον ασθενή και ο πόνος υφίεται. Δεν εντοπίζεται τροπονίνη «T» στο αίμα και επαναλαμβάνεται η μέτρηση 8 ώρες μετά και είναι πάλι αρνητική. Διαγνώσκεται στηθάγχη και χορηγείται Heparine 25000IU/5ml IV. Δεν εντοπίζονται άλλοι παράγοντες αυξημένου κινδύνου για καρδιακή νόσο ο ασθενής παίρνει εξιτήριο και συνιστάται 600mg Aspirine και στη συνέχεια εφ' όρου ζωής 75mg aspirine μία φορά την ημέρα. Παραπέμπεται σε καρδιολόγο για περαιτέρω διερεύνηση(U/S καρδιάς, test κόπωσης) έτσι ώστε να κριθεί η ανάγκη χορήγησης κάποιου B-blocker ή όχι.



ΠΙΝΑΚΑΣ 3

Ανάγκες- Προβλήματα Ασθενούς	Αντικειμενικός Σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση Αποτελέσματος
<p>Οπισθοσθερνικός πόνος</p>	<p>1.Να απαλλαγεί ο ασθενής από τα ανεπιθύμητα συμπτώματα</p> <p>2.Οι παλμοί της καρδιάς να επανέλθουν στα φυσιολογικά επίπεδα</p>	<p>1.Λήψη Ζωτικών Σημείων</p> <p>2.Χορήγηση βάση ιατρικής εντολής δισκίου νιτρογλυκερίνης</p> <p>3.Ενημέρωση και προτροπή του ασθενούς για συνεργασία με την υγειονομική ομάδα</p> <p>4.Λήψη αίματος από τον ασθενή για εξετάσεις αίματος</p> <p>5.Λήψη συχνών ΗΚΓ</p> <p>6.Παρακολούθηση της κλινικής εικόνας του ασθενούς</p>	<p>1.Χορηγήθηκε peros 1 δισκίο isordil 250 mg βάση ιατρικής εντολής</p> <p>2.Τιμές Ζωτικών Σημείων: Α.Π. 130/70 mmHg, Αv.18/min, Σφ.67/min,Θερμ.36,8°C</p> <p>3.Έγινε αιμοληψία του ασθενούς για εξετάσεις αίματος</p> <p>4.Ελήφθησαν ΗΚΓ για συχνό επανέλεγχο του ασθενούς</p>	<p>1.Απαλλαγή της ασθενούς από τα συμπτώματα</p> <p>2.Η ίδια η ασθενής αναφέρει ηρεμία και ανακούφιση</p>

<p>Εφίδρωση - Ζάλη</p>	<p>1. Ανακούφιση του ασθενούς από τα ενοχλητικά συμπτώματα</p>	<p>1.Μέτρηση Ζωτικών Σημείων</p> <p>2.Χορήγηση αναλγητικών κατόπιν ιατρικής εντολής</p>	<p>1.Πραγματοποιούμε μέτρηση των Ζωτικών Σημείων</p> <p>2.Χορηγούμε αναλγητικά κατόπιν εντολής ιατρού</p> <p>3.Βάζουμε τον ασθενή να καθίσει σε αναπαυτική θέση</p> <p>4.Εξασφαλίζουμε στον ασθενή ήσυχο περιβάλλον δωματίου</p>	<p>1.Ο ασθενής αναφέρει ότι δεν αισθάνεται το αίσθημα της ζάλης και δεν παρουσιάζει εφίδρωση</p> <p>2.Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τον πονοκέφαλο</p>
<p>Χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης λόγω Μεσογειακής Αναιμίας(10,7g/dl)</p>	<p>1.Να επανέλθει η αιμοσφαιρίνη του αίματος σε φυσιολογικά επίπεδα</p>	<p>1.Θα χορηγήσουμε 1 φιάλη αίματος στην ασθενή για να αυξηθούν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Παρακολούθηση για αντιδράσεις</p>	<p>1.Χορηγήσαμε 1 φιάλη αίματος 350ml για αύξηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Η ασθενής δεν εμφάνισε κάποια αντίδραση κατά τη μετάγγιση αίματος</p>	<p>1.Τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης αυξήθηκαν ικανοποιητικά</p>

Περιστατικό 4^ο

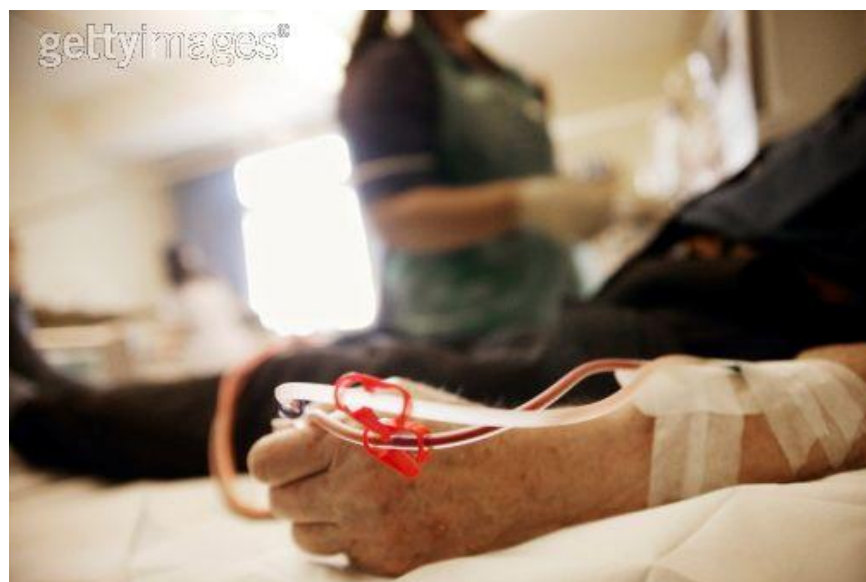
Ασθενής 27 ετών με Μεσογειακή Αναιμία προσήλθε στα ΤΕΠ με 38,8°C πυρετική κίνηση. Πάρθηκαν Ζωτικά σημεία Α.Π. 11.20/50mmHg, Σφύξεις: 70/min, έγιναν εργαστηριακές εξετάσεις, Rx θώρακος, ουροκαλλιέργειες και αιμοκαλλιέργειες. Διαπιστώθηκε ότι ο ασθενής είχε λοίμωξη του αναπνευστικού και χορηγήθηκε Zinacef 1gr IV και Dalacine 600mg IV σε ογκομετρικό και tab depon 500mg peros. Επίσης έγινε 1 φιάλη 350ml μετάγγιση αίματος και υδροξουρία για παραγωγή περισσότερης αιμοσφαιρίνης και λόγω του εμπύρετου δεν πήρε τη θεραπεία αποσιδήρωσης.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4

Ανάγκες- Προβλήματα Ασθενούς	Αντικειμενικός Σκοπός	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση Αποτελέσματος
<p>Πυρετός 38,8° C λόγω λοίμωξης του αναπνευστικού</p>	<p>1.Να επανέλθει ο πυρετός σε φυσιολογικές τιμές 36.6° C</p> <p>2.Να απαλλαγεί ο ασθενής από τα συμπτώματα</p>	<p>1.Συχνή παρακολούθηση της θερμοκρασίας του ασθενούς (3ωρη θερμομέτρηση)</p> <p>2.Καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>3.Χορήγηση αντιπυρετικών φαρμάκων βάση ιατρικής οδηγίας</p> <p>4.Ενυδάτωση του αρρώστου με ηλεκτρολύτες</p> <p>5.Εξασφάλιση άνετου περιβάλλοντος της ασθενούς</p>	<p>1.Παρακολούθηση της θερμοκρασίας κάθε 3 ώρες και καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>2.Σε περίπτωση εμπύρετης κατάστασης χορηγούμε αντιπυρετικό φάρμακο tab Depon 500mg</p> <p>3.Ανακούφιση του αρρώστου με συχνό πλύσιμο με χλιαρό νερό</p>	<p>1.Ανακούφιση του αρρώστου</p> <p>2.Η θερμοκρασία του ασθενούς σταθεροποιήθηκε στους 36,6° C</p> <p>3.Ο ασθενής φαίνεται ενυδατωμένος και πιο ζωντανός</p>

<p>Λοίμωξη του αναπνευστικού</p>	<p>1. Να απαλλαγεί ο ασθενής από τα ανεπιθύμητα συμπτώματα</p>	<p>1.Μέτρηση Ζωτικών Σημείων και καταγραφή των αποτελεσμάτων στο διάγραμμα</p> <p>2.Παροχή αναπνευστικής γυμναστικής στον ασθενή</p> <p>3.Χορήγηση διαλυμάτων για εισπνοή βάση ιατρικής οδηγίας</p> <p>4.Τοποθέτηση του ασθενούς σε κατάλληλη θέση</p> <p>5.Χορήγηση φαρμάκων IV βάση ιατρικής εντολής</p>	<p>1. Τιμές Ζωτικών Σημείων: Α.Π. 125/65mmHg, Αν. 18/min,Σφ. 67min,Θερμ. 36,6° C</p> <p>2.Έγινε αναπνευστική Γυμναστική στον ασθενή</p> <p>3.Χορηγήθηκαν εισπνεόμενα βάση ιατρικής συνταγής 1 amp zyloren και 1amp Demoren σε μάσκα Venturi 35%</p> <p>4.Τοποθετήσαμε τον ασθενή σε ημικαθιστή θέση</p> <p>5.Χορήγηση IV σε ογκομετρικό zinacef 1gr και dalacine600mg</p>	<p>1.Η αναπνοή του ασθενούς βελτιώθηκε σημαντικά</p> <p>2.Ο ασθενής δηλώνει πιο ήρεμος</p> <p>3.Ο ασθενής ανακουφίστηκε από τα ανεπιθύμητα συμπτώματα</p>
---	---	---	--	--

<p>Χαμηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης λόγω Μεσογειακής Αναιμίας(9,8 g/dl)</p>	<p>1.Να επανέλθει η αιμοσφαιρίνη του αίματος σε φυσιολογικά επίπεδα</p>	<p>1.Θα χορηγήσουμε 1 φιάλη αίματος στην ασθενή για να αυξηθούν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Παρακολούθηση για αντιδράσεις</p>	<p>1.Χορηγήσαμε 1 φιάλη αίματος 350ml για αύξηση επιπέδων αιμοσφαιρίνης</p> <p>2.Η ασθενής δεν εμφάνισε κάποια αντίδραση κατά τη μετάγγιση αίματος</p>	<p>1.Τα επίπεδα της αιμοσφαιρίνης αυξήθηκαν ικανοποιητικά</p>
--	--	---	--	--



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Στοφορόπουλος Ηλίας . Αιματολογία-Αιμοδοσία, γραφικές τέχνες, Θεσσαλονίκη, 2005.
2. Thompson M.W., Mchinnis R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson-Ιατρική γενετική, Ηράκλειο, Πανεπιστημιακές εκδόσεις Κρήτης, 2001.
3. Ζούμπος Ν., Ματσούκα Π. Παθολογία ΙΙ, Πάτρα, εκδόσεις Πανεπιστημίου Πατρών, 2005.
4. Jay H. Stein. Παθολογία, 4^η έκδοση, ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα, 1998.
5. Σαχίνη-Καρδάση Α., Πάνου Μ. Παθολογική και χειρουργική νοσηλευτική- νοσηλευτικές διαδικασίες, β' έκδοση, 2^{ος} τόμος, Αθήνα, εκδόσεις Βήτα medical arts, 2004.
6. Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου Α. Αιματολογία Ι, Αθήνα, εκδόσεις Βήτα, 2003.
7. Αναγνωστόπουλος Α. www.thalassemia.gr 28/09/2011, 17:30
8. Ιωαννίδου-Παπαγιαννάκη Ε. Εσωτερική παθολογία, τόμος β', Θεσσαλονίκη, δόσεις University Studio Press, 1998
9. Eleytheriou Androylla. The role of the thalassaemia International Federation in health professional educations, 2004.
10. Μουτσόπουλος Χαράλαμπος. Παθολογική φυσιολογία, Stephen McPhee, ιατρικές εκδόσεις Λίτσας.
11. Μελέτης Γιάννης Χρ.. Αιματολογικό εύρημα στη διάγνωση, 2^η έκδοση Νηρέας, Αθήνα 1993.
12. Παπαδοδημητράκη Μ. www.vita.gr 10/10/2011, 19:00
13. Φαρμάκη Κ. www.paspama.gr 05/10/2011, 18:15
14. Ελευθερίου Ανδρούλλα. Θεραπευτικός Οδηγός Αντιμετώπισης Θαλασσαιμίας-Πανελλήνια Ομοσπονδία Συλλόγων Μεσογειακής Αναιμίας, 1991.
15. Τσέλιου Π., Καρακάντζα Μ., Ζερβού Ε. Ασφάλεια μεταγγιζόμενου αίματος, Πανελλήνιο Συνέδριο Θαλασσαιμίας και δρεπανοκυτταρικών συνδρόμων, Πάτρα, 2006.
16. Πολίτη Κωνσταντίνα. Πρωτόκολλα αιμοθεραπείας στη μεσογειακή αναιμία, Ανοσολογικές και άλλες επιπλοκές, Συνέδριο Θαλασσαιμίας, 2004.
17. Γιαννάκη Ε. Γονιδιακή θεραπεία, Πανελλήνιο συνέδριο Θαλασσαιμίας και δρεπανοκυτταρικών συνδρόμων, Πάτρα, 2006.
18. Μοσχοβάκη Α. www.inhealth.gr 14/10/2011, 19:30
19. Κυριακοπούλου Γ. Μεσογειακή αναιμία-νοσηλευτική παρέμβαση, πτυχιακή εργασία, Πάτρα, Α.Τ.Ε.Ι. Πατρών, 1997.

- 20.Candy D., Davies G., Ross E. Κλινική παιδιατρική και υγεία παιδιού, Αθήνα, εκδόσεις Παρισιάνου α.ε., 2002.
- 21.Shapiro P.J. Μαιευτική και γυναικολογική νοσηλευτική, Αθήνα, εκδόσεις «Έλλην», 2001.
- 22.Καττάμης Χρήστος. Θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας, Κοινωνία και Υγεία II.
- 23.Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε. Στο βιβλίο του Ι. Μελέτη: Από το Αιματολογικό εύρημα στη διάγνωση Αθήνα, εκδόσεις Νηρέας, 2000.
- 24.Περιφάνης Βασίλειος. Εκτίμηση της σιδήρωσης του μυοκαρδίου, ο ρόλος της αποσιδήρωσης, Συνέδριο Θαλασσαιμίας, 2004.
- 25.Μαλγαρινού Μ.Α., Κωνσταντινίδου Σ.Φ. Παθολογική-Χειρουργική νοσηλευτική, τόμος β', μέρος 2^ο, Αθήνα, εκδόσεις «η Τάβιθα», 2003.
- 26.Αθανάτου Ε.Κ. Παθολογική-Χειρουργική νοσηλευτική, Αθήνα, εκδόσεις Ελευθερία Κ. Αθανάτου, 2000.
- 27.Ζαμπέλας Αντώνιος. Κλινική Διαιτολογία & Διατροφή με στοιχεία Παθολογίας, τόμος α', ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχσλίδης.
- 28.Χασαποπούλου Ελένη. Η σπουδαιότητα της διατροφής στις αιμοσφαιρινοπάθειες, Συνέδριο θαλασσαιμίας, 2004.
- 29.Συντώσης Λάμπρος. Διατροφή: Υγεία, Ευρωστία & Αθλητική Απόδοση, Melvin H. Williams, ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
- 30.Σιμιγιάτος Γ. Ασφάλεια αίματος-εθελοντική αιμοδοσία, Πανελλήνιο συνέδριο θαλασσαιμίας και δρεπανοκυτταρικών συνδρόμων, Πάτρα, 2006.
- 31.Γαρδίκας Κ.Δ. Ειδική νοσολογία, δ' έκδοση, β' τόμος, Αθήνα, εκδόσεις Παρισιάνος α.ε., 2000.