



ΑΤΕΙ ΠΑΤΡΩΝ
ΣΕΥΠ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΘΕΜΑ

**ΜΙΑ ΟΛΙΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ
ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ
ΚΑΙ ΤΙΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ**

Σπουδάστρια
Ρέτζιου Χριστίνα Εισηγήτρια

Καφετζή Αικατερίνη
Εργαστηριακός συνεργάτης

ΑΡΙΘΜΟΣ
ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ 4846

ΑΤΕΙ ΠΑΤΡΩΝ
ΣΕΥΠ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΘΕΜΑ

ΜΙΑ ΟΛΙΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ
ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ
ΚΑΙ ΤΙΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ



Σπουδάστρια
Ρέτζιου Χριστίνα

Εισηγήτρια
Καφετζή Αικατερίνη
Εργαστηριακός συνεργάτης

Η ιστορία της Camila Chiesa



«Η Camila υποφέρει από μείζων Μεσογειακή αναιμία και κάνει μεταγγίσεις αίματος από τότε που ήταν στην ηλικία των 8 μηνών. Χάρη στις μεταγγίσεις ζει μια φυσιολογική ζωή σήμερα. Το ασφαλές αίμα είναι σημαντικό για τη ζωή της Camila».

(<http://www.paho.org>)

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	1
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	2

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ.....	5
1.1. Τι είναι αίμα.....	5
1.2. Σύσταση του αίματος.....	5
1.3. Λειτουργίες του αίματος.....	6
1.4. Πλάσμα	7
1.5. Έμμορφα στοιχεία αίματος.....	7
Α. Ερυθροκύτταρα.....	7
Β. Λευκοκύτταρα.....	8
Γ. Αιμοπετάλια.....	9
1.6. Αιμοποίηση.....	10
Α. Αιμοποίηση στο έμβρυο	10
Β. Μετεμβρυϊκή αιμοποίηση	10
1.7 Μυελός των οστών	10

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

ΜΙΑ ΓΕΝΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΤΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	13
2.1. Τι είναι αναιμία.....	13
2.2. Αιτιολογική ταξινόμηση αναιμιών	13
2.3. Σιδηροπενική αναιμία	14
2.4. Μεγαλοβλαστική αναιμία Biermer (Κακοήθης αναιμία)	14
2.5. Απλαστική αναιμία	15
2.6. Αιμολυτικές αναιμίες.....	15
2.7. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	16
2.8. Μεσογειακή αναιμία	16

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ. ΜΙΑ ΕΤΕΡΟΓΕΝΗΣ ΟΜΑΔΑ

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΑΝΑΙΜΙΩΝ.....	18
3.1. Αιμοσφαιρινοπάθειες (Εισαγωγικές Πληροφορίες)	18
3.2. Ορισμός Μεσογειακής Αναιμίας	18
3.3. α-Μεσογειακή αναιμία.....	20
Α. Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με Hb Bart's	20
Β. Αιμοσφαιρίνη Η	20
Γ. Στίγμα α-Μεσογειακής αναιμίας.....	22
3.3.1. Θεραπεία α-Μεσογειακής αναιμίας.....	22
3.4. β-Μεσογειακή Αναιμία.....	22
Α. δβ-Μεσογειακή αναιμία.....	22
Β. Αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore.....	23
Γ. γ-δ-β Μεσογειακή αναιμία.....	23
Δ. Κληρονομική παραμονή της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης F	24
Ε. Μικρή ετεροζυγωτία δρεπανοκυτταρικού και β-θαλασσαιμικού γονυλλίου (Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία)	24
ΣΤ.Ελάσσων (ετερόζυγη) β-Μεσογειακή αναιμία	25
Ζ. Ενδιάμεση β-Μεσογειακή Αναιμία	25
Η. Στίγμα Μεσογειακής Αναιμίας.....	26
Θ. Μείζων β-Μεσογειακή αναιμία	26
3.5. Κριτήρια για τη διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας.....	26

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

ΜΕΙΖΩΝ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	29
4.1. Επιδημιολογία	29
4.2. Αιτιολογία	30
4.3. Παθολογική φυσιολογία	30
4.4. Κλινικά γνωρίσματα	31
4.5. Εργαστηριακά ευρήματα	32
4.6. Διάγνωση	32
4.7. Δυνητικές επιπλοκές της νόσου.....	33

4.8. Θεραπευτική αντιμετώπιση	33
4.9. Πρόληψη	34
4.10. Πρόγνωση	36

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΡΙΑ ΚΟΝΤΑ ΣΤΟΝ ΑΡΡΩΣΤΟ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ

ΑΝΑΙΜΙΑ	38
5.1. Νοσηλευτική φροντίδα	38
5.2. Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου	39
Α. Ιστορικό υγείας	39
Β. Φυσική εκτίμηση	39
Γ. Διαγνωστική εκτίμηση.....	39
5.3. Προβλήματα που παρουσιάζει ο άρρωστος.....	40
5.4. Σκοποί φροντίδας.....	40
5.5. Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις	41
Α. Ενημέρωση αρρώστου και γονέων	41
Β. Τροποποίηση δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας	43
Γ. Ενθάρρυνση για δημιουργία θετικού σωματικού ειδώλου με παρότρυνση δραστηριοτήτων κατάλληλων για ανάπτυξη	43
Δ. Υποστήριξη της οικογένειας.....	43
Ε. Αξιολόγηση.....	44
5.6. Ο Νοσηλευτής και το χρόνιο άρρωστο άτομο.....	44
5.7. Ο Νοσηλευτικός ρόλος στην ψυχική υγεία των ασθενών σε περίπτωση Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών.....	45
5.8. Περιστατικό κάτω από νοσηλευτική διεργασία.....	46

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

6.1. Βασικές γνώσεις για το αίμα	52
Α. Σύστημα ομάδων ABO και σύστημα Rhesus	52
Β. Παράγωγα του αίματος	53
6.2. Μετάγγιση αίματος.....	54

Α. Οι μεταγγίσεις αίματος αποσκοπούν στα ακόλουθα:	54
Β. Ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί	55
6.3. Επιπλοκές από μεταγγίσεις	57
6.4. Νοσηλευτικές Δραστηριότητες σε αντιδράσεις Μετάγγισης	60
Α. Αιμολυτική αντίδραση	60
Β. Αντίδραση πυρετογόνων ουσιών	60
Γ. Αλλεργική αντίδραση	61
Δ. Αντιδράσεις από υπερφόρτωση κυκλοφορίας	61
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ – ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ	62
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	63
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....	68

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η ιστορία ενός ανθρώπου, λέει ένα παλιό κινέζικο γνωμικό αρχίζει εννέα μήνες πριν από τη γέννηση. Δηλαδή η πρόληψη για κληρονομικά νοσήματα θα πρέπει να αρχίζει πριν από την σύλληψη (Τριχοπούλου Α., Τριχόπουλος Δ., 1986).

Μέσα από τη βιβλιογραφική μου ανασκόπηση ανακάλυψα ότι ένα σημαντικό κεφάλαιο αν όχι το σημαντικότερο στα κληρονομικά νοσήματα όπως είναι η Μεσογειακή Αναιμία, είναι τελικά η πρόληψη.

Γνωρίζουμε ότι η επίπτωση της Μεσογειακής Αναιμίας και κυρίως της β-Μεσογειακής στην Ελλάδα είναι υψηλή και αν η θεραπεία της είναι ανέφικτη η πρόληψή της είναι δυνατή.

Μια απλή αιματολογική ή προγεννητική εξέταση μπορεί να μας αποτρέψει από το να φέρουμε στον κόσμο ένα παιδί που πολλά προβλήματα υγείας θα το βασανίζουν. Εκτός όμως από αυτή τη δύσκολη μάχη που θα δίνει καθημερινά για να κρατηθεί στη ζωή, πολλά είναι και τα ψυχολογικά προβλήματα που ξεκινάν από την αρρώστια του, και θα πρέπει να τα αντιμετωπίσουν και ο ίδιος αλλά και το οικογενειακό του περιβάλλον. Όπως αναμένεται η ψυχολογική υποστήριξη για τον ασθενή και την οικογένεια ήταν αναγκαία.

Για να μη βρεθούμε λοιπόν σε αυτή τη δύσκολη θέση πρέπει να αναλογιστούμε ότι η απεισκευσία μας μπορεί να φέρει εμάς και πόσο μάλλον ένα νέο άνθρωπο που θα φέρουμε εμείς στη ζωή και θα είμαστε υπεύθυνοι γι' αυτόν σε ένα δρόμο χωρίς επιλογή, χωρίς διέξοδο.

Τελειώνοντας θα ήθελα να κλείσω με κάτι ευχάριστο και ελπιδοφόρο. Τα αποτελέσματα της διαφώτισης του πληθυσμού για το θέμα της Μεσογειακής Αναιμίας μαζί με την παροχή δυνατοτήτων για προγαμιαία εξέταση και προγεννητική διάγνωση άρχισαν ήδη να είναι φανερά: η (προκαταρκτική) απογραφή των πασχόντων που μεταγγίζονται στα μεγάλα Κέντρα της χώρας δείχνει χωρίς αμφιβολία ότι ο αριθμός τους έχει μειωθεί σημαντικά τα τελευταία χρόνια (Τριχοπούλου Α., Τριχόπουλος Δ., 1986).

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ιατροκοινωνικό πρόβλημα με ιδιαίτερη βαρύτητα για τη χώρα μας αποτελεί η Μεσογειακή αναιμία, νόσος κληρονομικώς μεταβιβαζόμενη και οφειλόμενη στην ανωμαλία της σύνθεσης των αλυσίδων του ενός εκ των δύο ζευγών α ή β πολυπεπτιδικών αλυσίδων, από τις οποίες απαρτίζεται το τετραμερές μόριον της αιμοσφαιρίνης ($\alpha_2\beta_2$), με συνέπεια τη βαριά αναιμία των πασχόντων, λόγω της μεγάλης μείωσης της παραγωγής της αιμοσφαιρίνης (Ελληνική εταιρία προληπτικής ιατρικής, 1979).

Σε μερικές χώρες όπως η Ιταλία, η Ελλάδα και η Κύπρος η εφαρμογή προληπτικών προγραμμάτων έχει ελαττώσει τη συχνότητα της νόσου πάνω από 90%. Παρ' όλα αυτά στις χώρες στις οποίες η Μ.Α. είναι συχνή, εξακολουθεί να αποτελεί ένα σημαντικό πρόβλημα δημόσιας υγείας, με κοινωνικές και οικονομικές προεκτάσεις (Καραδημήτρης Α – Roberts AG, 1997).

Η σύγχρονη αντιμετώπιση της νόσου όπως τα προγράμματα υπερμετάγγισης και η έγκαιρη έναρξη της αποσιδήρωσης με δεσφεριοξαμίνη, αναμένεται να αυξήσει το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών, που ακολουθούν με συνέπεια τη θεραπεία, πέρα από την ηλικία των 30 ετών. Ο κυριότερος λόγος για την υπερφόρτωση με σίδηρο και τις βλάβες των τελικών οργάνων (καρδιά, ήπαρ κ.τ.λ.) παραμένει ακόμα και σήμερα η ελλιπής συμμόρφωση με τη θεραπεία. Οι καρδιακές επιπλοκές και οι ιογενείς ηπατίτιδες εξακολουθούν να είναι οι κύριες αιτίες θανάτου.

Στόχος αυτής της εργασίας είναι η ενημέρωση:

- του ακροατηρίου με την ελπίδα μέσα από αυτές τις σελίδες να κατανοήσουν το σημαντικό ρόλο που έχει η πρόληψη των κληρονομικών νοσημάτων
- των σπουδαστών στους τομείς των κοινωνικών επιστημών, της νοσηλευτικής και της υγείας που θα έρθουν αντιμέτωποι με τα πολλά προβλήματα των ασθενών με Μ.Α. και θα αναζητήσουν δημιουργικές διαδικασίες επίλυσής τους.

Στα πρώτα κεφάλαια της εργασίας θα σας παρατεθούν γενικές πληροφορίες σχετικά με το αίμα και τις λειτουργίες του, τον ορισμό της αναιμίας και την αιτιολογική ταξινόμηση των αναιμιών. Ακολουθεί πλήρης ανάπτυξη της Μεσογειακής αναιμίας, η συμπτωματολογία, η αιτιολογία, η θεραπευτική αντιμετώπιση καθώς και οι Νοσηλευτικές παρεμβάσεις με στόχο τη βελτίωση των συνθηκών επιβίωσης του ασθενή. Το τελευταίο κεφάλαιο πραγματεύεται το θέμα της μετάγγισης στη Μεσογειακή αναιμία.

1^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

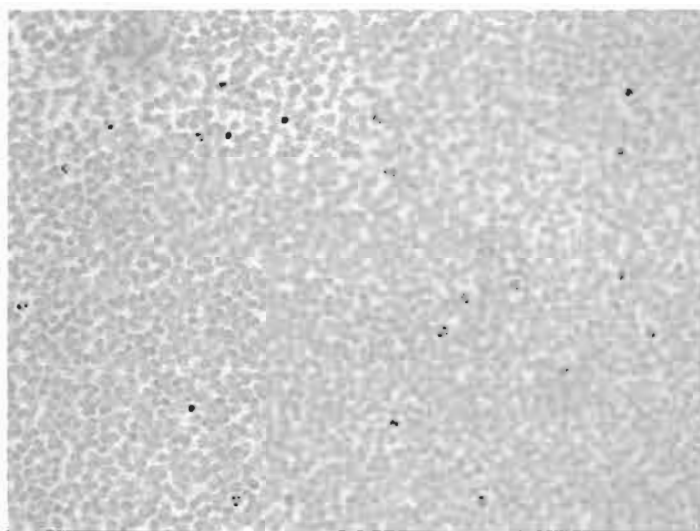
ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

Το αιμοποιητικό σύστημα αποτελείται από το αίμα και τα όργανα που παράγουν τα κύτταρά του (μυελού των οστών και λεμφαδένες).

1.1. Τι είναι αίμα

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

Το αίμα αποτελείται από τα έμμορφα συστατικά (κύτταρα) και το πλάσμα. Τα κύτταρα είναι τριών ειδών τα ερυθροκύτταρα (ερυθρά αιμοσφαίρια) τα λευκοκύτταρα (λευκά αιμοσφαίρια) και τα αιμοπετάλια (θρομβοκύτταρα) (Μαλγαρινού Μ. – Κωσταντινίδου Σ., 1997).



1.2. Σύσταση του αίματος

Ο όγκος του αίματος του ενήλικου ανθρώπου αποτελεί το 6-8% του βάρους του σώματός του· 1 L αίματος περιέχει περίπου 0,46 L ερυθροκυττάρων στον άντρα

και 0,41 L στη γυναίκα. Η τιμή αυτή, που μπορεί επίσης να εκφρασθεί ως εκατοστιαίο ποσοστό (46% στον άνδρα) είναι ο αιματοκρίτης. Σε 1 mL (=1 mm³) αίματος υπάρχουν περίπου 5·10⁶ ερυθρά αιμοσφαίρια (ερυθροκύτταρα στους άνδρες και 4,5·10⁶ στις γυναίκες, 4 έως 6·10³ λευκοκύτταρα και 0,15-0,3·10⁶ αιμοπετάλια ή θρομβοκύτταρα. Ο φυσιολογικός λευκοκυτταρικός τύπος αποτελείται από 67% περίπου κοκκιοκύτταρα (πολυμορφοπύρηνα), 27% λεμφοκύτταρα και 6% μονοπύρηνα (μονοκύτταρα). (Despoulos A. – Silbernagl S., 1989).

Η υγρή φάση του αίματος είναι το πλάσμα που έχει ωσμωμοριακή συγκέντρωση 290 mosm/kg H₂O και περιέχει 65-80 g πρωτεϊνών ανά L. Οι διάφορες πρωτεΐνες του πλάσματος περιλαμβάνουν τη λευκωματίνη (55%), την α₁-σφαιρίνη (4%), την α₂-σφαιρίνη (8%), τη β-σφαιρίνη (12%), τη γ-σφαιρίνη (18%) και το ινωδογόνο (3%). Κατά την πήξη του αίματος το ινωδογόνο χρησιμοποιείται και το υγρό που απομένει αποτελεί τον ορό του αίματος. Ορός και πλάσμα είναι παρόμοια με εξαίρεση την περιεκτικότητα σε ινωδογόνο. (Despoulos A. – Silbernagl S., 1989).

1.3. Λειτουργίες του αίματος

Το αίμα επιτελεί τις ακόλουθες λειτουργίες

a. Το αίμα μεταφέρει:

- O₂ από τους πνεύμονες στα κύτταρα των ιστών και CO₂ από τους ιστούς προς τους πνεύμονες,
- θρεπτικές ουσίες, που απορροφώνται από το γαστρεντερικό σωλήνα
- ορμόνες, βιταμίνες και ένζυμα από τη θέση παραγωγής τους σε όλο το σώμα,
- τα τελικά προϊόντα του κυτταρικού μεταβολισμού (π.χ. ουρία, ουρικό οξύ, κρεατινίνη κ.λπ.) για αποβολή τους στους νεφρούς, τους πνεύμονες, το έντερο και στο δέρμα,
- θερμότητα από τις θέσεις αυξημένης παραγωγής, όπως είναι π.χ. οι συσπόμενοι μύες σε όλα τα σημεία του σώματος.

Όσα από τα μεταφερόμενα συστατικά είναι υδρόφιλα και επομένως ευδιάλυτα στο ύδωρ του πλάσματος μεταφέρονται ελευθέρως. Αντιθέτως, τα υδρόφοβα συστατικά συνδέονται με ειδικές μεταφορικές πρωτεΐνες, καθίστανται υδατοδιαλυτά και μεταφέρονται συνδεδεμένα με αυτές. (Πλέσσας Σ. – Κανέλλος Ευ., 1997).

β. Το αίμα συμβάλλει:

- στη διατήρηση της οξεοβασικής ισορροπίας: το CO₂ και τα όξινα προϊόντα του κυτταρικού μεταβολισμού, εισερχόμενα στο αίμα, εξουδετερώνονται δραστικώς και μεταφέρονται στα όργανα αποβολής (νεφροί – πνεύμονες): έτσι, το pH του αίματος μεταβάλλεται ελάχιστα.
- στη ρύθμιση της ανταλλαγής H₂O μεταξύ αγγείων και υγρού των ιστών, χάρη στην υδροφιλικότητα των πρωτεϊνών του πλάσματος.
- στην άμυνα του οργανισμού: με τη βοήθεια των κυττάρων του (λευκοκύτταρα), μη ειδικών μηχανισμών (συμπλήρωμα, c-αντιδρώσα πρωτεΐνη κ.λπ.) και ειδικών μηχανισμών (αντισώματα), αμύνεται εναντίον λοιμώξεων και άλλων βλαπτικών παραγόντων. (Πλέσσας Σ. – Κανέλλος Ευ., 1997).

1.4. Πλάσμα

Το πλάσμα αποτελεί το 55% του όγκου του αίματος, ποσόν περίπου 3 λίτρα. Το 90% περίπου είναι νερό μέσα στο οποίο βρίσκονται τα έμμορφα συστατικά, καθώς και διαλυμένα ανόργανα ιόντα, σάκχαρο, λιποειδή, ορμόνες, αμινοξέα και κυρίως πρωτεΐνες. Αυτές είναι απαραίτητες για πάρα πολλές λειτουργίες του οργανισμού π.χ. η αλμπουμίνη διατηρεί τον όγκο του αίματος μέσα στην κυκλοφορία. Οι ανοσοσφαιρίνες είναι αντισώματα που εξασφαλίζουν την ανοσία και προφυλάσσουν τον οργανισμό από τα μικρόβια και τους ιούς. Το ινωδογόνο και οι παράγοντες πήξεως εξασφαλίζουν την πήξη του αίματος κ.ά. (Αθανάτου Ε., 2000).

1.5. Έμμορφα στοιχεία αίματος

A. Ερυθροκύτταρα: Ο όρος ερυθρό αιμοσφαίριο χρησιμοποιείται για όλο τον ερυθροποιητικό ιστό που περιλαμβάνει τα κυκλοφορούντα ερυθροκύτταρα (ερυθρή μάζα) και τα άωρα κύτταρα του μυελού. Το ερυθροκύτταρο αναπτύσσεται σε 5 περίπου μέρες. Με την επίδραση της ερυθροποιητίνης, άωρα κύτταρα διαφοροποιούνται και αποκτούν ειδικές ιδιότητες για ερυθροποιητική ανάπτυξη· μετά κάθε ένα από αυτά πολλαπλασιάζεται με τέσσερις κυτταρικές διαιρέσεις (δίνοντας 16 κύτταρα) και συγχρόνως ωριμάζει, καθώς ο πυρήνας και η κυτταρική διάμετρος μικραίνει, ενώ αθροίζεται αιμοσφαιρίνη στο κυτταρόπλασμα. Τελικά βγαίνει ο

πυρήνας και έτσι έχουμε το δικτυοερυθροκύτταρο. Σε 1-2 μέρες το δικτυοερυθροκύτταρο απελευθερώνεται στην κυκλοφορία, όπου στις επόμενες 84 ώρες φτιάχνει την υπόλοιπη αιμοσφαιρίνη προτού χάσει τα οργανίδια που την παράγουν. Έτσι τα δικτυοερυθροκύτταρα στο περιφερειακό αίμα αντανακλούν το ρυθμό γέννησης νέων ερυθροκυττάρων και είναι ένας ποσοτικός δείκτης της λειτουργίας του ερυθρού μυελού. (Μουτσόπουλος Χ. – Εμμανουήλ Δ., 1991).

Το ερυθροκύτταρο παραμένει ενδαγγειακά 120 μέρες. Στο διάστημα αυτό χάνει προοδευτικά την κυτταρική μεμβράνη, σημαντικά ένζυμα, και διάμεσους μεταβολίτες απαραίτητα για την ανατομική και λειτουργική του ακεραιότητα. Απομακρύνεται από την κυκλοφορία προσλαμβάνόμενο από το δικτυοενδοθηλιακό σύστημα. Εκεί η ερυθροκυτταρική μεμβράνη και οι πρωτεΐνες καταβολίζονται, η αιμή μετατρέπεται σε χολερυθρίνη και ο σίδηρος αποθηκεύεται στο μυελό για να επαναχρησιμοποιηθεί στη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης. Για να διατηρούνται 25×10^{12} κυκλοφορούντα ερυθροκύτταρα (750g Hb) στον ενήλικα, ο μυελός πρέπει να παράγει 2×10^{11} δικτυοερυθροκύτταρα την ημέρα (6g Hb). Έχει τη δυνατότητα να αυξήσει την παραγωγή αυτή μέχρι 6-8 φορές. Για να παρατηρηθεί επομένως αναιμία θα πρέπει η ημιζωή των ερυθροκυττάρων να ελαττωθεί κάτω από 15-20 μέρες. (Μουτσόπουλος Χ. – Εμμανουήλ Δ., 1991).

Β. Λευκοκύτταρα: Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι εμπύρηννα κύτταρα, μεγαλύτερα και πολύ λιγότερα σε αριθμό από τα ερυθρά αιμοσφαίρια. Υπάρχουν περίπου 5.000-10.000 λευκά αιμοσφαίρια σε κάθε κυβικό χιλιοστόμετρο αίματος (1 λευκό αιμοσφαίριο για κάθε 500-1000 ερυθρά αιμοσφαίρια). Ανάλογα με τον τόπο παραγωγής τους και τη μορφολογία τους διακρίνονται σε:

- *Κοκκιοκύτταρα.* Είναι λευκοκύτταρα που παράγονται στο μυελό των οστών και αποτελούν το 70% όλων των λευκών αιμοσφαιρίων. Ονομάζονται κοκκιοκύτταρα, λόγω του μεγάλου αριθμού κοκκίων που περιέχουν στο πρωτόπλασμά τους ή πολυμορφοπύρηννα, γιατί οι πυρήνες τους έχουν ακανόνιστο σχήμα και είναι κατατμημένος σε δύο ή περισσότερους λοβούς. (Σαχίνη, Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).
- *Λεμφοκύτταρα.* Ο τόπος παραγωγής των λεμφοκυττάρων είναι ο λεμφικός ιστός των λεμφαδένων του γαστρεντερικού σωλήνα, του σπλήνα, των αμυγδαλών, του φάρυγγα κ.λπ. Μικρές νησίδες λεμφικού ιστού υπάρχουν

επίσης και στο μυελό των οστών. Αποτελούν το 25% των κυκλοφορούμενων λευκών αιμοσφαιρίων. Είναι υπεύθυνα για την άμυνα του οργανισμού έναντι των διαφόρων παθογόνων μικροοργανισμών. (Σαχίνη, Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).

- *Μονοκύτταρα*. Είναι μεγάλα σε μέγεθος και παράγονται στο δικτυο-ενδοθηλιακό σύστημα (κυρίως στο σπλήνα, το ήπαρ, τους λεμφαδένες και το μυελό των οστών). Αποτελούν μια έτοιμη πηγή κινητών φαγοκυττάρων, που αθροίζονται και εκτελούν τη φαγοκυτταρική τους λειτουργία στις φλεγμαίνουσες περιοχές. Αριθμούν το 5% περίπου των λευκών αιμοσφαιρίων. (Σαχίνη, Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).
- *Πλασματοκύτταρα*. Παράγονται στους λεμφαδένες και στο μυελό των οστών. Είναι η κύρια και πιθανώς η μοναδική πηγή κυκλοφορούμενης ανοσοσφαιρίνης (αντισώματα). Αντιπροσωπεύουν το 1% των λευκοκυττάρων του αίματος. (Σαχίνη, Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).

Γ. Αιμοπετάλια: Τα αιμοπετάλια (ή θρομβοκύτταρα) κυκλοφορούν στο αίμα σε φυσιολογικούς αριθμούς 150.000-400.000/ μL και αποτελούν τμήματα κυττάρων, των μεγακαρυοκυττάρων του μυελού των οστών. Τα μεγακαρυοκύτταρα είναι πολύ μεγάλα κύτταρα με 8-32 ακανόνιστους, πυκνοχρωματικούς πυρήνες και άφθονο κυτταρόπλασμα με πολλά μικρά κοκκία. Προέρχονται από το αρχέγονο αιμοποιητικό κύτταρο που διαφοροποιείται σε μεγακαρυοβλάστη (μεγάλο κύτταρο με βασεόφιλο κυτταρόπλασμα και πυκνοχρωματικό πυρήνα με πυρήνια) η οποία εξελίσσεται σε προμεγακαρυοκύτταρο (ή άωρο μεγακαρυοκύτταρο), μεγαλύτερου μεγέθους και με δίβολο πυρήνα, από το οποίο προέρχεται το ακόμα μεγαλύτερο μεγακαρυοκύτταρο. Από το κυτταρόπλασμα του μεγακαρυοκυττάρου αποσπώνται τμήματα που αποκτούν δική τους μεμβράνη και περιέχουν μερικά μιτοχόνδρια και ένζυμα, ινωδογόνο και φωσφορολιποειδή στη μεμβράνη τους. Αυτά τα απύρηνα τμήματα είναι τα αιμοπετάλια, που ζουν μόνο 7-10 ημέρες και παίζουν βασικό ρόλο τόσο στην αιμόσταση (προσκολλούνται στα σημεία βλάβης του ενδοθηλίου των αγγείων) όσο και στην πήξη του αίματος (εκκρίνουν θρομβοξάνη, προσκολλώνται μεταξύ τους υποβοηθώντας το σχηματισμό του δικτύου του ινώδους κ.λπ.) (Τσεβρένης Ι., 1993).

1.6. Αιμοποίηση

Στην εξέλιξη του ανθρώπου η αιμοποίηση διέρχεται από δύο στάδια, το εμβρυϊκό και το μετεμβρυϊκό.

A. Η αιμοποίηση στο έμβρυο. Οι πρώτες αιμοποιητικές νησίδες εμφανίζονται τις πρώτες εβδομάδες της εμβρυϊκής ζωής στο λεκιθικό ασκό και αργότερα σε άλλους ιστούς του μεσοδέρματος (μεσοβλαστική περίοδος). Ακολουθεί από το 2^ο περίπου μήνα της κύησης, η παραγωγή μόνο ερυθρών αιμοσφαιρίων από το ήπαρ και το σπλήνα (ηπατοσπληνική περίοδος). Τελευταία είναι η μυελική περίοδος που αρχίζει από τον 4^ο-5^ο μήνα και στην οποία κύριο αιμοποιητικό όργανο είναι ο μυελός των οστών στον οποίο παράγονται και τα άλλα δύο έμμορφα στοιχεία του αίματος. (Φερτάκης Αρ., 1990).

Οι τρεις αυτές «φάσεις» της αιμοποίησης συμπίπτουν πιθανότατα και με την παραγωγή διαφορετικής αιμοσφαιρίνης (λ.χ. αιμοσφαιρίνης E – ή εμβρυονικής – από τους ερυθροβλάστες του λεκιθικού ασκού, της αιμοσφαιρίνης F – εμβρυϊκής – από εκείνους του ήπατος – και της αιμοσφαιρίνης A του ενηλίκου – από τους του μυελού των οστών. (Φερτάκης Αρ., 1990).

B. Μετεμβρυϊκή αιμοποίηση. Στο στάδιο αυτό ο μυελός των οστών αποτελεί το αποκλειστικό όργανο αιμοποίησης. Η κοιλότητά του αποτελείται από ένα απέραντο δίκτυο κολποειδών τριχοειδών έξω από το οποίο εδράζονται τα αιμοποιητικά κύτταρα με τη μορφή αιμοποιητικών νησίδων. Μέσα σε αυτές τις νησίδες σχηματίζεται το κατάλληλο μικροπεριβάλλον, που συμβάλλει στην ωρίμανση των μητρικών, άωρων μορφών σε ώριμες. Τα κολποειδή επαλείφονται από ενδοθηλιακά κύτταρα που αφήνουν μεταξύ τους μικρά διαστήματα (θυρίδες) από τις οποίες διέρχονται τα ώριμα κύτταρα του μυελού στην κυκλοφορία. (Φερτάκης Αρ., 1990).

1.7 Μυελός των οστών

Η ομαλή επάρκεια της αιμοποίησης εξασφαλίζεται με τον πολλαπλασιασμό και τη διαφοροποίηση μικρού αριθμού άωρων αιμοποιητικών κυττάρων (stem cells) του μυελού των οστών.

Ο μυελός των οστών αποτελεί εξειδικευμένο ιστό, ο οποίος πληροί τις μυελοκυψέλες της σπογγώδους ουσίας όλων των οστών και τον αυλό της διαφύσεως

των επιμήκων οστών, διακρίνεται δε στον ερυθρό και στο λιπώδη μυελό. (Παγκάλτσος Ασ., 2002).

Κάθε φορά που ένα άωρο κύτταρο του μυελού διχοτομείται (πολλαπλασιάζεται), τα θυγατρικά του κύτταρα είναι περισσότερο διαφοροποιημένα. Μέσα από σειρά πολλαπλασιασμών και διαφοροποιήσεων, παράγονται ιεραρχικώς όλα τα ώριμα κύτταρα του περιφερικού αίματος. (Παγκάλτσος Ασ., 2002).

2^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

ΜΙΑ ΓΕΝΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΤΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

2.1. Τι είναι αναιμία

Αναιμία είναι η παθολογική κατάσταση στην οποία παρατηρούνται χαμηλότερες τιμές αιμοσφαιρίνης, αιματοκρίτη και παράλληλα μείωση του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Η ελάττωση της αιμοσφαιρίνης σημαίνει και ελάττωση οξυγόνου που μεταφέρεται στους ιστούς. (Τσίκου Ν. – Καραγεωργόπουλος Σ., 1996).

2.2. Αιτιολογική ταξινόμηση αναιμιών

- Αναιμίες οφειλόμενες σε υπερβολική καταστροφή (μείωση του χρόνου επιβίωσης) ή απώλεια ερυθροκυττάρων. Στην κατηγορία αυτή υπάγονται οι οξείες μεθαιμορραγικές αναιμίες και οι αιμολυτικές αναιμίες.
- Αναιμίες οφειλόμενες στην ανεπαρκή «τροφοδότηση» του μυελού αναγκαίων ουσιών για την αιμοποίηση. Σε αυτές υπάγονται οι σιδηροπενικές αναιμίες και οι αναιμίες που οφείλονται σε έλλειψη βιταμίνης Β₁₂ και φυλλικού οξέος.
- Αναιμίες οφειλόμενες σε μειωμένη λειτουργία του ίδιου του μυελού. Εδώ κατατάσσονται: α) οι αναιμίες που συνδέονται με διάφορα χρόνια νοσήματα όπως λοιμώξεις, νεφρική ανεπάρκεια κ.τ.λ. β) οι απλαστικές αναιμίες και γ) οι αναιμίες που προκλήθηκαν από διήθηση του μυελού από νεοπλασματικά κύτταρα κ.τ.λ.

Τέλος η Μεσογειακή αναιμία αποτελεί η ίδια κατηγορία. Την κατηγορία κληρονομικής αναιμίας. (Μέρικας Γ., 1973).

ΠΙΝΑΚΑΣ

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΙ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟΙ ΔΕΙΚΤΕΣ	
1.	Αριθμός ερυθρών αιμοσφαιρίων ανά κυβ. χιλ. αίματος (4,8 (0,6) 10 ⁶ mm ³ για τις γυναίκες (5,4 (0,8) για τους άνδρες.
2.	Αιμοσφαιρίνη (Hb). Ποσό σε gr. Αιμοσφαιρίνης σε 100 κ.εκ. αίματος. Φυσιολογικές τιμές (Φ.Τ.): άνδρες έως 16 gr γυναίκες έως 14.5 gr

3.	Αιματοκρίτης (Ht). Ο όγκος των κυττάρων σε ποσοστιαία αναλογία προς το πλάσμα Φ.Τ. 41-45%.
4.	Μέσος όγκος Ερυθρών Αιμοσφαιρίων (MCV) Φ.Τ. 82-100 κυβ. μικρά.
5.	Ποσόν (Βάρος) Αιμοσφαιρίνης ανά ερυθρό αιμοσφαίριο (MCH) Φ.Τ. 27-32 γ.γ.
6.	Μέση πυκνότητα (κορεσμός) της αιμοσφαιρίνης ανά ερυθρό αιμοσφαίριο (M.C.H.C.) Φ.Τ. 32-36%.

(Παγκάλτσος Α., 2002)

2.3. Σιδηροπενική αναιμία

Η σιδηροπενική αναιμία είναι η πιο συνηθισμένη αναιμία στους εφήβους. Οφείλεται σε έλλειψη σιδήρου λόγω κακής διατροφής (πρόσληψη από τις τροφές) ή λόγω απώλειας αίματος (στα κορίτσια που έχουν περίοδο). Επίσης σιδηροπενική αναιμία μπορούμε να έχουμε και σε άλλες καταστάσεις. Όπως στην κύηση, στον υποθυρεοειδισμό, στην υπερβολική άσκηση, σε διάρροιες, σε παρατεταμένες εμπύρετες καταστάσεις, σε απώλεια αίματος από τα κόπρανα ή από τα ούρα. (Ντολατζάς Θ., 2001).

2.4. Μεγαλοβλαστική αναιμία Biermer (Κακοήθης αναιμία)

Ο όρος «κακοήθης αναιμία» είναι κατάλοιπο του παρελθόντος, όταν τα αίτια ήταν άγνωστα και η νόσος οδηγούσε σε θάνατο. Σήμερα η θεραπεία είναι εύκολη και η αναιμία λέγεται μεγαλοβλαστική αναιμία από έλλειψη βιταμίνης B₁₂.

Οφείλεται στην απουσία του ενδογενούς παράγοντα στο στομάχι, ο οποίος επειδή δεν υπάρχει, δεν επιτρέπει την απορρόφηση της βιταμίνης B₁₂. Αποτέλεσμα της μη απορρόφησης της B₁₂ είναι η με την πάροδο του χρόνου, εξάντληση των αποθηκών του οργανισμού (ήπαρ) και η αδυναμία πλέον των διαφόρων οργάνων να την προμηθευτούν. Έτσι στο μυελό των οστών παρεμποδίζονται η ερυθροποίηση, κατά συνέπεια εμφανίζεται αναιμία.

Έλλειψη της B₁₂ μπορεί να έχουμε μετά από ολική γαστρεκτομή. Ανάλογη με την αναιμία από έλλειψη βιταμίνης B₁₂ είναι και η μεγαλοβλαστική αναιμία από έλλειψη φυλλικού οξέος. Η μορφή αυτή παρουσιάζεται συνήθως στους τελευταίους μήνες της κύησης λόγω αυξημένων απαιτήσεων. Γι' αυτό στην κύηση θα πρέπει εκτός από σίδηρο για πρόληψη της σιδηροπενικής αναιμίας να δίνουμε και φυλλικό

οξύ για την πρόληψη της μεγαλοβλαστικής αναιμίας. (Τσίκου Ν. – Καραγεωργοπούλου Σ., 1996).

2.5. Απλαστική αναιμία

Η απλαστική αναιμία είναι μια παθολογική κατάσταση, που χαρακτηρίζεται από απλασία ή υποπλασία του μυελού των οστών και εκδηλώνεται με αναιμία σε συνδυασμό με λευκοπενία και θρομβοπενία. Προσβάλλει και τα δύο φύλα και όλες τις ηλικίες.

Περίπου το 50% των απλαστικών αναιμιών είναι άγνωστης αιτιολογίας (ιδιοπαθής απλαστική αναιμία). Παρόλα αυτά, υπάρχουν διάφορα αίτια που δρουν βλαπτικά στο μυελό και προκαλούν απλασία. Τα πιο συνηθισμένα και γνωστά αίτια είναι:

- Φάρμακα όπως χλωραμφαινικόλη, φαινυλβουταζόνη, χρυσός, αντιεπιληπτικά, κυτταροστατικά.
- Τοξικές ουσίες όπως βενζόλιο, εντομοκτόνα (DDT), βαφές τριχών, αρσενικό (προσβάλλει το λευκοποιητικό και θρομβοποιητικό ιστό).
- Ακτινοβολία, ραδιενεργά ισότοπα.
- Κατάληψη της μυελικής κοιλότητας από ξένο ιστό, που αντικαθιστά το φυσιολογικό μυελό των οστών (οστικές μεταστάσεις, μυελοσκλήρυνση, λεμφώματα, λευχαιμίες).
- Ιογενείς και μικροβιακές λοιμώξεις (ιογενής ηπατίτιδα, λοιμώδης μονοπυρήνωση, φυματίωση). (Σαχίνη-Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).

2.6. Αιμολυτικές αναιμίες

Είναι οι αναιμίες που προέρχονται από καταστροφή ερυθροκυττάρων. Τα αίτια είναι:

- Συγγενή (κληρονομικά – μεσογειακή cooley, δρεπανοκυτταρική)
- Επίκτητα (ασύμβατο αίμα παράγων Rhesus)
- Λοιμώδη (ελονοσία)
- Φάρμακα (σουλφοναμίδες, φαινυλδραζίνη)
- Δηλητήρια (φιδιών, σκορπιών)
- Διάφορα (κυαμισμός, έλλειψη G.C.P.D.).

Οι αιμολυτικές αναιμίες εκδηλώνονται με ίκτερο (λόγω της καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων) και με όλα σχεδόν τα συμπτώματα της σιδηροπενικής αναιμίας. (Ντολατζάς Θ., 2001).

2.7. Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι κληρονομική διαταραχή της αιμοσφαιρίνης (αιμοσφαιρίνη S). Με μεγαλύτερη συχνότητα παρατηρείται σε άτομα της μαύρης φυλής, αλλά είναι επίσης, συχνή σε άτομα της Αραβικής χερσονήσου, της Σικελίας και σε μερικές περιοχές της Ελλάδας, της Τουρκίας και της Ινδίας. Στην αιμοσφαιρίνη S, το αμινοξύ βαλίνη αντικαθιστά στη β-αλυσίδα το φυσιολογικώς ευρισκόμενο γλουταμινικό οξύ. (Merenstein G., Kaplan D., 1994).

Διακρίνουμε ετερόζυγους ή φορείς στους οποίους η ποσότητα της HbS είναι κάτω του 50%, και ομόζυγους, στους οποίους η HbS αποτελεί το 80-100% της αιμοσφαιρίνης, ενώ το υπόλοιπο αποτελείται κυρίως από HbF η οποία κυμαίνεται από 2-20%. Η HbA₂ βρίσκεται σε φυσιολογικό ποσοστό. (Γαρδίκας Κ., 2000).

2.8. Μεσογειακή αναιμία

Η μεσογειακή αναιμία είναι αρκετά διαδεδομένη στη χώρα μας. Τα άτομα που πάσχουν δεν παράγουν τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη. (Στα επόμενα κεφάλαια το θέμα αναπτύσσεται διεξοδικά). (Τσιλιγκιρόγλου Φαχαντίδου Α., 1991).

3^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

ΜΙΑ ΕΤΕΡΟΓΕΝΗΣ ΟΜΑΔΑ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΩΝ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

3.1. Αιμοσφαιρινοπάθειες (Εισαγωγικές Πληροφορίες)

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες είναι μια ομάδα γενετικών ασθενειών που εκδηλώνονται με αναιμία, αλλά ταυτόχρονα επηρεάζονται και άλλα όργανα του συστήματος του οργανισμού. Ανάλογα με το είδος της αιμοσφαιρινοπάθειας, διακρίνονται σε ήπιες, ενδιάμεσες και βαριές μορφές της ασθένειας, συνηθέστερες των οποίων για τον πληθυσμό μας είναι η β-Μεσογειακή αναιμία και α-Μεσογειακή αναιμία.

Οι διαφορετικές κατηγορίες αιμοσφαιρινοπαθειών, καθώς επίσης και η υψηλή ετερογένεια των υπευθύνων μεταλλάξεων στο DNA που συναντώνται και στον πληθυσμό μας, καθιστούν τη διάγνυσή τους μια σύνθετη διαδικασία.

3.2. Ορισμός Μεσογειακής Αναιμίας*

Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι κληρονομική αιμολυτική αναιμία που δεν οφείλεται σε ποιοτική ανωμαλία της αιμοσφαιρίνης και γι' αυτό δεν ανήκει στις κυρίως αιμοσφαιρινοπάθειες. Οφείλεται σε ποσοτικές μεταβολές στη σύνθεση των αλύσεων της αιμοσφαιρίνης. Στην α-μεσογειακή αναιμία παρατηρείται ελάττωση στη σύνθεση των αλύσεων ενώ στη β-μεσογειακή αναιμία παρατηρείται ελάττωση ή και απουσία σύνθεσης των β-αλύσεων. Και εδώ υπάρχουν ομοζυγώτες (μείζων μεσογειακή αναιμία) και ετεροζυγώτες (ελάσσων μεσογειακή αναιμία). (Παπαδημητρίου Κ., 1990).

ΠΙΝΑΚΑΣ

ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΤΑΤΑΞΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΩΝ		
Κατάταξη	Τονότυπος	Κλινική βαρύτητα
Σύνδρομα α- θαλασσαιμίας		
α ⁺ -φορέας / σιωπηλός	-α/αα ⁺	Σιωπηλός
Στίγμα α-θαλασσαιμίας	-α/-α, --/αα	Ήπιος
Νόσος HbH	-α/--	Ήπιος – μέτριος

* Ο όρος προοδεντικά υποκαθίσταται από το ξενόφερτο «θαλασσαιμία».

		Αιμολυτική αναιμία
Εμβρυϊκός ύδρωπος	--/--	Θανάσιμο
Γονότυποι Hb Constant String	αα ^{cs} /αα	Σιωπηλός – ήπιος
Σύνδρομα β-θαλασσαιμίας		
Ελάσσων β-θαλασσαιμία (στίγμα)	β/β^{\ddagger}	Σιωπήλός
Διάμεση β-θαλασσαιμία	$\beta/\beta^{\circ}, \beta^{\ddagger}/\beta^{\ddagger}, \beta^{\ddagger}/\beta^{\circ}=\beta^{\ddagger}$ HbE/ β°	Μέτριος – σοβαρός
Μείζων β-θαλασσαιμία	$\beta^{\circ}/\beta^{\circ}=\beta^{\circ}$	Σοβαρός
Πολύπλοκα σύνδρομα β-θαλασσαιμίας		
Συγκληρονομούμενη	Ποικίλοι συνδυασμοί συνδρόμων	
β-θαλασσαιμία +	α και β-θαλασσαιμίας	
Κληρονομική παραμονή εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης	Ποικίλες σημειακές μεταλλάξεις ή απαλείψεις μέσα ή γύρω από γ-σφαιρίνη	Ήπιος – μέτριος
γ-θαλασσαιμία	Απάλειψη ενός ή περισσοτέρων γ-γόνων	
δ-θαλασσαιμία	Απάλειψη ενός ή περισσοτέρων δ-γόνων	
γδβ θαλασσαιμία	Πολύπλοκες απολείψεις ενός ή περισσοτέρων γόνων γ, δ, β	

Σιωπηλός: τιμές φυσιολογικές ή ελάχιστα παθολογικές. Ήπιος: επίπεδο αιμοσφαιρίνης φυσιολογικό ή ελαφρά ελαττωμένο με δυσανάλογους δείκτες μικροκυτταρικούς υπόχρωμους. Μέτριος: αιμολυτική αναιμία, ίκτερος, σπληνομεγαλία, μολονότι χωρίς απαιτήσεις για τακτικές μεταγγίσεις. Σοβαρός: βαριά αναιμία με εξάρτηση από μεταγγίσεις, εξωμυελική αιμοποίηση, καθυστέρηση ανάπτυξης, οστικές διαταραχές, αιμοσιδήρωση. Θανατηφόρος: θάνατος ενδομητρίως από αναιμική συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια.

Τα σύνδρομα α-θαλασσαιμίας οφείλονται συνήθως σε απαλείψεις σε έναν ή περισσότερους α-γόνους, που σημειώνονται από το σημείο πλην, ή από μεταλλάξεις στην ακολουθία κωδικοποίησης (π.χ. α-Constant Spring, α^{cs}).

‡ Τα σύνδρομα β-θαλασσαιμίας είναι τυπικά, η ακολουθία μεταλλάξεων που οδηγεί σε ελαττωμένο επίπεδο φυσιολογικής παραγωγής β-αλύσου (β^{\ddagger}) ή απουσία παραγωγής β-αλύσου (β°). Ποικίλοι συνδυασμοί αυτών των μεταλλάξεων δίνουν γένεση σε σύνδρομα αυξανόμενης σοβαρότητας. (Goldman Lee – Beunnet J. Cloude, 2002).

3.3. α-Μεσογειακή αναιμία

Η α-Μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από πλήρη έλλειψη ή ελαττωμένη σύνθεση των α-αλύσων της αιμοσφαιρίνης. Ανάλογα με το ποσοστό των α-αλύσων που συνθέτει ο οργανισμός, έχουμε και την ανάλογη βαρύτητα της νόσου (<http://www.care.gr>).

Υπό κλινική άποψη διακρίνονται οι ακόλουθες κλινικές μορφές α-Μεσογειακής αναιμίας:

- Μείζονα α-Μεσογειακή αναιμία (σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος, Hb Bart's τετραμερές της γ-αλύσου, γ₄).
- Νόσος HbH (ή Hb H είναι τετραμερές της β-αλύσου, B₄).
- Στίγμα α-Μεσογειακής αναιμίας. (Γαρδίκας Κ., 1984).

A. Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπος με Hb Bart's

Είναι η βαρύτερη μορφή α-Μεσογειακής αναιμίας στην οποία απαλείφονται και οι τέσσερις γόνοι. Τα έμβρυα γεννιούνται νεκρά ή πεθαίνουν λίγα λεπτά μετά από τη γέννηση, είναι ωχρά και η τιμή της αιμοσφαιρίνης τους είναι περίπου 6 g/dL. Ο μυελός εμφανίζει έντονη υπερπλασία της ερυθράς σειράς. Η Ηπατομεγαλία είναι εμφανής σε σύγκριση με τη σπληνομεγαλία. Στο περιφερικό αίμα υπάρχει έντονη ερυθροβλασταιμία και δικτυοερυθροκυττάρωση μέχρι 60%.

Σε ποσοστό 70-80% της αιμοσφαιρίνης είναι Hb Bart's. Υπάρχουν μικρές ποσότητες HbH και πλήρης έλλειψη HbA, HbA₂ και HbF. Η Hb Bart's έλαβε το όνομά της εκ του Saint Bartholomew's Hospital του Λονδίνου, εκεί όπου και ανακαλύφθηκε. Αποτελείται από 4 γ-αλυσίδες (γ₄).

Η περίσσεια των γ-αλυσίδων έχει ως αποτέλεσμα τον σχηματισμό των γ-τετραμερών, δηλαδή της Hb Bart's. Τα ερυθροκύτταρα που περιέχουν της Hb Bart's αιμολύονται. Εξ άλλου η Hb Bart's έχει παθολογικώς αυξημένη ικανότητα δεσμεύσεως του οξυγόνου με αποτέλεσμα να μην παρέχει οξυγόνο στους ιστούς. (Γαρδίκας Κ., 1984).

B. Αιμοσφαιρίνη H

Η νόσος της αιμοσφαιρίνης H προκαλείται από απαλείψεις τριών γόνων (--/-α), εκδηλώνεται ως μέτρια σοβαρή αναιμία με σπληνομεγαλία και μια εμφάνιση

υπόχρωμη μικροκυτταρική στο περιφερικό φιλμ του αίματος. Η αιμοσφαιρίνη Η αναδεικνύεται με ειδικές χρώσεις του ερυθρού και με **ηλεκτροφόρηση** αιμοσφαιρίνης.* Γενικά, ωστόσο, η αιμολυτική αναιμία στη νόσο αιμοσφαιρίνης Η αντιρροπείται μερικώς, με μέσο όρο αιμοσφαιρίνης, κατά μέσο όρο 8 έως 10 g/dL, και συνεπώς μπορεί να μην απαιτηθεί χρόνια μετάγγιση ως θεραπεία. Ωστόσο, η αιμοσφαιρίνη Η είναι επιρρεπής στην καθίζηση στα ερυθροκύτταρα στη διάρκεια του οξειδωτικού στρες και κάτω από καταστάσεις αυξημένης θερμοκρασίας, και κατά συνέπεια η αιμολυτική αναιμία μπορεί να επιδεινωθεί σε αυτούς τους ασθενείς από φάρμακα που είναι γνωστά ότι προκαλούν οξειδωτική βλάβη ή από λοιμώξεις. Κατά συνέπεια, τα ίδια φάρμακα που προκαλούν αιμόλυση σε ασθενείς που τους λείπει η αφυδρογονάση της γλυγοξο-6-φωσφατάσης, ιδιαίτερα οι σουλφοναμίδες πρέπει να αποφεύγονται σε ευαίσθητα άτομα με νόσο αιμοσφαιρίνης Η. (Goldman Lee–Beunnet J. Cloude, 2002).

Η νόσος της αιμοσφαιρίνης Η είναι αρκετά συχνή στην Ελλάδα όπου το ποσοστό φορέων φθάνει στα 7%. (Τσεβρένης Ι., 1993).

ΠΙΝΑΚΑΣ

Τόνος α-σφαιρίνης	Τονότυπος	Φαινότυπος	# λειτουργικών α-γόνων
$\alpha_2 \begin{array}{ c c } \hline + & + \\ \hline \end{array} \alpha\alpha/\alpha\alpha$ $\alpha_1 \begin{array}{ c c } \hline + & + \\ \hline \end{array}$	Φυσιολογικός	Φυσιολογικός	4
$\alpha_2 \begin{array}{ c c } \hline & + \\ \hline \end{array} -\alpha/\alpha\alpha$ $\alpha_1 \begin{array}{ c c } \hline + & + \\ \hline \end{array}$	α^+ thal ετεροζυγωτία (ήπια)	Σιωπηλός φορέας στιγμάτος α-θαλ.	3
$\alpha_2 \begin{array}{ c c } \hline & + \\ \hline \end{array} --/\alpha\alpha$ $\alpha_1 \begin{array}{ c c } \hline & + \\ \hline \end{array}$	α^0 -θαλ ετεροζυγωτία (μέτρια)	Στίγμα α-θαλ μικροκυττάρωση	2
$\alpha_2 \begin{array}{ c c } \hline & \\ \hline \end{array} -\alpha/-\alpha$ $\alpha_1 \begin{array}{ c c } \hline + & + \\ \hline \end{array}$	α^+ -θαλ ομοζυγωτία (μέτρια)	Στίγμα α-θαλ μικροκυττάρωση	2
$\alpha_2 \begin{array}{ c c } \hline & \\ \hline \end{array} -/-\alpha$ $\alpha_1 \begin{array}{ c c } \hline & + \\ \hline \end{array}$	α^0 -θαλ x α^+ -θαλ (σοβαρή)	Νόσος HbH	1
$\alpha_2 \begin{array}{ c c } \hline & \\ \hline \end{array} --/--$ $\alpha_1 \begin{array}{ c c } \hline & \\ \hline \end{array}$	α^0 -θαλ ομοζυγωτία (θανάσιμη)	Εμβρυϊκός ύδρωπας με Hb Bart	0

Οι γενετικές βάσεις των πιο συχνών μορφών α-θαλασσαιμίας. Όπως φαίνεται η αιματολυτική και κλινική σοβαρότητα είναι άμεσα ανάλογες με τον αριθμό των διαγραμμένων γόνων α-σφαιρίνης. (Goldman Lee – Beunnet J. Cloude, 2002).

* Ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης: Με αυτή αναζητείται η αύξηση της HbA₂, η παρουσία παθολογικών κλασμάτων και η αύξηση της HbF

Γ. Στίγμα α-Μεσογειακής αναιμίας

Στίγμα (1): Συχνά υπάρχει ελαφρά ελάττωση της τιμής της αιμοσφαιρίνης (Hb) και του αιματοκρίτη (Ht). Η **MCM** και ο **MCV** είναι αξιολόγως ελαττωμένα. Η ποσότητα της HbA₂ είναι σαφώς ελαττωμένη.

Στίγμα (2): Το στίγμα αυτό είναι βουβό. Καμία κλινική ή αιματολογική ανωμαλία το συνοδεύει. Η πρώτη ένδειξη υπάρξεως αυτού προήλθε από την παρατήρηση περιπτώσεων αιμοσφαιρινοπάθειας Η. (Γαρδίκας Κ., 1984).

3.3.1. Θεραπεία α-Μεσογειακής αναιμίας

Κάποιες απαλείψεις ενός (αα/-α) ή δύο (-α/-α, --/αα) γόνων α-σφαιρίνης είναι ασυμπτωματικές και δεν ενδείκνυται καμία θεραπεία. Για τη νόσο αιμοσφαιρίνης Η (απάλειψη τριών γόνων, --/-α), πρέπει να χορηγείται καθημερινά φυλλικό οξύ 1mg από του στόματος, για να αντιρροπήσει την απώλεια φυλλικού από τον επιταχυνόμενο μεταβολισμό ερυθροκυττάρων. Η σπληνεκτομή μπορεί να ενδείκνυται για την προοδευτική αναιμία που συχνά σχετίζεται με μέση αύξηση της αιμοσφαιρίνης και τα 2-3 g/dL. (Goldman Lee – Beunnet J. Cloude, 2002).

3.4. β-Μεσογειακή Αναιμία

Η β-Μεσογειακή αναιμία παρουσιάζει μειωμένη σύνθεση των β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Η μειωμένη αυτή σύνθεση των β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης έχει σαν συνέπεια την περίσσεια των α-αλυσίδων, που είναι σχετικά ασταθείς σε διάλυμα και έχουν την τάση να αθροίζονται και να καθιζάνουν σε αυξημένες συγκεντρώσεις. (Βαμβασάκης Εμ., 1981).

Η β-Μεσογειακή αναιμία ανάλογα με τη βαρύτητα της κλινικής εικόνας διακρίνεται στις παρακάτω μορφές. (Βαμβασάκης Εμ., 1981).

A. δβ-Μεσογειακή αναιμία

Δικαιούται κανείς να μιλεί για ομόζυγη δβ-Μεσογειακή αναιμία, για άτομα στα οποία επικρατεί HbF (α₂γ₂) χωρίς HbA και HbA₂, ευρήματα που αποδεικνύουν έλλειψη β- και δ- αλυσίδας. (Γαρδίκας Κ., 2000).

<p>Κληρονομικές διαταραχές της συνθέσεως των β, δ αλύσων</p> <p>Hb Lepore → Αιματολογικά ευρήματα</p> <p>Hb A₂ ↓</p> <p>Hb F ↑</p> <p>Lepore -8%</p> <p>δβ M.A. → Αιματολογικά ευρήματα</p> <p>Hb A₂ ↓</p> <p>Hb F ↑</p>
--

(Αβραμίδης Α., 1983)

B. Αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore

Η αιμοσφαιρίνη Lepore, έχει τη σύσταση 2α+2(δβ). Η δβ-αλυσίδα είναι προϊόν συντήξεως μέρους της δ-αλύσου και μέρους της β-αλύσου. Η αιμοσφαιρίνη Lepore παράγεται σε περιορισμένα ποσά και έτσι τελικά προκύπτει μεγάλη περίσσεια α-αλύσου όπως ακριβώς συμβαίνει και στην β-Μεσογειακή αναιμία. Κατά συνέπεια οι ομοζυγώτες της αιμοσφαιρίνης Lepore κλινικώς έχουν μείζονα Μεσογειακή αναιμία. Η μειωμένη παραγωγή της παθολογικής αιμοσφαιρίνης Lepore αποδίδεται στην αστάθεια του αντίστοιχου (δβ)-mRNA, που έχει ως συνέπεια να εξαντλείται πολύ γρήγορα κατά τη διάρκεια ωρίμανσης των ερυθροκυττάρων.

Η ετερόζυγος μορφή της αιμοσφαιρινοπάθειας Lepore μοιάζει με ελάσσονα β-Μεσογειακή αναιμία. Η Hb-Lepore βρίσκεται σε ποσοστό 15%, η HbA₂ είναι φυσιολογική ή λίγο μειωμένη (1,2-2,6%), η HbF είναι μέτρια αυξημένη κυμαινόμενη από 1,3-14%. (Τσιρογιάννης Κ., 1980).

Γ. γ-δ-β Μεσογειακή αναιμία

Η γδβ Μεσογειακή αναιμία είναι σπανιότατη μορφή με μειονεκτική σύνθεση αλυσίδων γδβ. Αποδίδεται σε πλήρη σχεδόν αποκοπή των γόνων γ και δ με ανέπαφο το γόνο β-αλυσίδων ο οποίος όμως επηρεάζεται από την αποκοπή των άλλων δύο. (Μπακάλου Δ., 1986).

A. Κληρονομική παραμονή της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης F

Η αιμοσφαιρίνη F η οποία παρατηρήθηκε πρώτα στους νέγρους το 1965 και στη συνέχεια σε αρκετές ελληνικές οικογένειες, χαρακτηρίζεται από έλλειψη των, στενά μεταξύ τους συνδεδεμένων β και δ γόνων. Ευθύς εξ αρχής έχει παρατηρηθεί διαφορά μεταξύ των ελληνικών οικογενειών και των περιπτώσεων στους Νέγρους ως προς τα ποσά της αιμοσφαιρίνης F, τα οποία ήταν περισσότερο αυξημένα στους τελευταίους, αλλά και στη δομή των γ-αλυσίδων. (Μπακάλου Δ., 1986).

Ετερόζυγη μορφή. Κλινικώς είναι ασυμπτωματική. Στο αίμα αν και υπάρχουν στοχοκύτταρα δεν παρατηρείται αναιμία. Στο νέγρικο τύπο ο παθολογικός γόνος προκαλεί πλήρη έλλειψη σύνθεσης β και δ αλυσίδων και διατηρεί εν ενεργεία τη σύνθεση των γ-αλυσίδων. Στον ελληνικό τύπο η ανωμαλία είναι μερική και συντίθενται μικρές ποσότητες β και δ αλυσίδων ταυτόχρονα με τη γ. (Μέρικας Γ., 1973).

Ομόζυγη μορφή. Δεν προκαλεί κλινικές εκδηλώσεις. Στο αίμα υπάρχουν πολλά στοχοκύτταρα και μικρή ερυθροκυττάρωση. Ο συνδυασμός δύο παθολογικών γόνων είναι σπάνιος και προκαλεί παντελή έλλειψη συνθέσεως HbA και HbA₂ το δε σύνολο της Hb αποτελείται από HbF. (Μέρικας Γ., 1973).

E. Μικρή ετεροζυγωτία δρεπανοκυτταρικού και β-θαλασσαιμικού γονυλλίου (Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία)

Στην Ιταλία, την Ελλάδα, αλλά και την Αφρική, το Λίβανο κ.λπ. παρατηρείται μορφή συγγενούς αιμολυτικής αναιμίας που μοιάζει κλινικά με τη δρεπανοκυτταρική αναιμία από άποψη επώδυνων κρίσεων, τα οποία πείθουν ότι πρόκειται για μεικτή ετεροζυγωτία γονυλλίου S και θαλασσαιμικού γονυλλίου.

α) Από άποψη οικογενειακού ιστορικού ο ένας γονέας έχει ένα δρεπανοκυτταρικό γονύλλιο και ο άλλος ένα θαλασσαιμικό.

β) Υπάρχουν οι θαλασσαιμικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων, οι οποίες ελλείπουν σε ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία (HbS/HbS).

γ) Η δοκιμασία δρεπάνωσης είναι θετική.

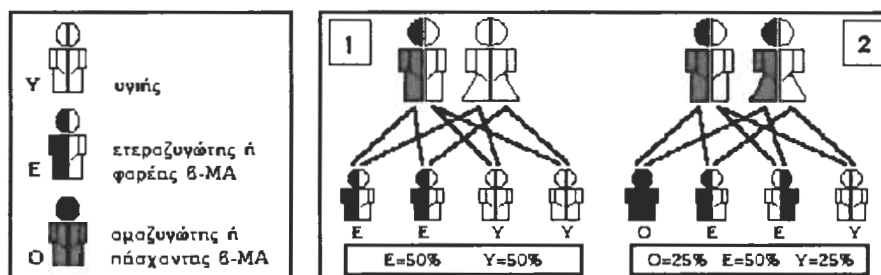
δ) Ηλεκτροφορητικά σε αντίθεση με την (ομόζυγη) δρεπανοκυτταρική αναιμία στην οποία υπάρχει όπως ειπώθηκε (HbS και λίγη HbF), υπάρχει HbS περίπου 70%. HbA περίπου 20% λίγη HbF και σαφώς αυξημένη HbA₂, η οποία χαρακτηριστικό

της ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας. Αν το β-θαλασσαιμικό γονύλλιο είναι β^ο και όχι β⁺, τότε η HbA ελλείπει τελείως οπότε διάκριση από τη δρεπανοκυτταρική αναιμία γίνεται από την αύξηση HbA₂.

Η νόσος εξελίσσεται από τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και τη νόσο Cooley (Μείζων Β-Μ.Α.) και μερικοί ασθενείς φτάνουν σε μεγάλη ηλικία (Γαρδίκας Κ., 2000).

ΣΤ. Ελάσσων (ετερόζυγη) β-Μεσογειακή αναιμία

Η κλινική εικόνα της ετερόζυγης β-Μεσογειακής αναιμίας συνήθως συνίσταται σε ελαφρά αναιμία με ή χωρίς μικρού βαθμού διόγκωση του σπλήνα. Επειδή παρόμοια εικόνα μπορεί να προκαλέσει και η σιδηροπενική αναιμία σε τέτοιες περιπτώσεις προσδιορίζεται η συγκέντρωση του σιδήρου στον ορό. Η φυσιολογική τιμή της αποκλείει την σιδηροπενία αλλά η χαμηλή δεν αποκλείει την Μεσογειακή αναιμία διότι η παρουσία σιδηροπενίας συνεπάγεται ελάττωση της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης Α₂, για αυτό συνήθως η διερεύνηση προχωρεί στον προσδιορισμό και των άλλων παραμέτρων (HbF, ωσμωτικής αντίστασης, ηλεκτροφόρησης). Παρ' όλα αυτά, μερικές φορές η διάγνωση είναι δύσκολη και απαιτείται ανάλυση των αλύσων και ανίχνευση του μεταλλαγμένου γονιδίου («σιωπηλή» μορφή της ελάσσονος αναιμίας). Στους τύπους δβ και γδβ η αιμοσφαιρίνη Α₂ (α₂δ₂) δεν αυξάνεται και βρίσκεται μόνο μικρή αύξηση της F (α₂γ₂). Πάντως θεραπεία δεν απαιτείται. Κατά την κύηση πρέπει να παρακολουθείται η αναιμία. (Τσεβρένης Ι., 1993).



Ζ. Ενδιάμεση β-Μεσογειακή Αναιμία

Αυτή η κλινική μορφή της β-Μεσογειακής αναιμίας παρουσιάζει βαρύτητα ενδιάμεση μεταξύ μείζονος και ελάσσονος. Συνήθως η αναιμία δεν είναι πολύ έντονη αλλά μπορεί να απαιτήσει σποραδικές μεταγγίσεις αίματος. Η σωματική

ανάπτυξη του ασθενούς είναι ικανοποιητική, μπορεί όμως να αναπτυχθεί υπερσπληνισμός, οπότε αντιμετωπίζεται το ενδεχόμενο σπληνεκτομής. Τα ευρήματα από την ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης κ.λπ. είναι ανάλογα με τη διαταραχή της σύνθεσής της ή των συγκεκριμένων αλύσων. (Τσεβρένης Ι., 1993).

Η. Στίγμα Μεσογειακής Αναιμίας

Χαρακτηρίζεται από ήπια αναιμία. Οι φέροντες το στίγμα της β-Μεσογειακής αναιμίας είναι απολύτως φυσιολογικοί, δεν εμφανίζουν διόγκωση του σπλήνα, ούτε βλάβες των οστών, ή οποιουδήποτε αλλά διαφοροποίηση από το φυσιολογικό. Από εργαστηριακά ευρήματα βλέπουμε την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη ως 3,5% και την αιμοσφαιρίνη A₂ από 3,5-5%.

Η πρόγνωση του στίγματος είναι πάρα πολύ καλή, τα άτομα που το φέρουν θεωρούνται απολύτως υγιή αλλά επικίνδυνα για τους απογόνους τους στους οποίους μεταδίδουν την αιματολογική ανωμαλία.

Η διάγνωση των φορέων του στίγματος έχει μεγάλη κοινωνική σημασία διότι ένας γάμος μεταξύ ατόμων που φέρουν το στίγμα της Μεσογειακής αναιμίας έχουν μεγάλες πιθανότητες να αποκτήσουν παιδιά με μείζονα Μεσογειακή αναιμία. (Τσουρουκτσόγλου Γ., 1978).

Η μέση συχνότητα φορέων στίγματος στην Ελλάδα είναι γύρω στο 10%. Αυξημένο ποσοστό που φτάνει το (15-20%) παρουσιάζουν ο νομός Καρδίτσας και τα νησιά Κέρκυρα – Λήμνος και Λέσβος ενώ, δεύτεροι σε συχνότητα, που φθάνει το (10-15%) έρχονται οι νομοί Άρτας – Αχαΐας – Ηλείας – Λάρισας – Τρικάλων – Αιτωλοακαρνανίας – Ρεθύμνου και τα νησιά Εύβοια και Ρόδος. (<http://www.specialeducation.gr>).

Θ. Μείζων β-Μεσογειακή αναιμία

Η μείζων μεσογειακή αναιμία είναι ο ομόζυγη μορφή της β-μεσογειακής αναιμίας και αποτελεί σοβαρή αιμολυτική αναιμία, η οποία αρκετές φορές είναι θανατηφόρα (<http://www.care.gr>) (επόμενο κεφάλαιο δίδεται αναλυτικότερα το θέμα).

3.5. Κριτήρια για τη διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας

Η μεγάλη ετερογένεια, που χαρακτηρίζει τη Μεσογειακή αναιμία, έχει σαν αποτέλεσμα σημαντικές διαγνωστικές δυσκολίες, ιδιαίτερα στις ετερόζυγες μορφές.

Σαν διαγνωστικά κριτήρια στις Μεσογειακές αναιμίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τα ακόλουθα:

1. Οι χαμηλές τιμές των ερυθροκυτταρικών δεικτών (MCH και MCV*).
2. Οι ανωμαλίες στη μορφολογία των ερυθροκυττάρων.
3. Η μεταβολή άλλων φυσιολογικών παραμέτρων, όπως η αύξηση της αντιστάσεως των ερυθροκυττάρων στην ωσμωτική αιμόλυση και η εύκολη διαφυγή K^+ , που οφείλονται, είτε στη μειωμένη πλήρωση των ερυθροκυττάρων με αιμοσφαιρίνη, είτε και σε άλλους αδιευκρίνιστους μέχρι τώρα μηχανισμούς (αλλοιώσεις μεμβράνης κ.λπ.).
4. Η διαπίστωση περίσσειας αλυσίδων α , β ή γ είτε υπό τη μορφή ενδοκυτταρικών έγκλειστων είτε υπό τη μορφή διαλυτών κλασμάτων αιμοσφαιρίνης ($\gamma_4\beta_4$).
5. Η αύξηση της HbA₂ (τύπος $\beta^0\beta^+-M.A.$) με ή χωρίς σύγχρονη αύξηση της HbF, η αύξηση της HbF χωρίς αύξηση της HbA₂ (τύπος $\delta\beta$) ή η παρουσία ανώμαλων αιμοσφαιρινικών κλασμάτων τύπου Lepore, Pylos στην ηλεκτροφόρηση.

Τα ανωτέρω διαγνωστικά κριτήρια αξιολογούνται μόνον όταν για τον καθορισμό τους χρησιμοποιηθεί η άριστη μεθοδολογία. (Χατζηνικολάου Π., 1987).

* MCH, Mean Corpuscular Hemoglobin, όρος διεθνής που εκφράζει τη μέση ποσότητα της Hb ανά ερυθροκύτταρο σε pg.

MCV, Mean Corpuscular Volume, όρος διεθνής που εκφράζει το μέσο όγκο των ερυθροκυττάρων σε κυβικά μέτρα (μ^3).

4^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

ΜΕΙΖΩΝ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

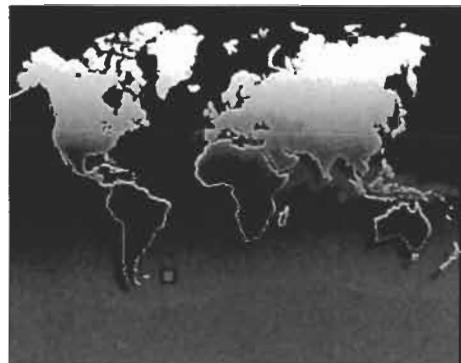
Η αναιμία της μείζων β-Μεσογειακής αναιμίας (Cooley) ίσως είναι η σοβαρότερη μορφή συγγενούς αιμολυτικής αναιμίας. Οι κλινικές εκδηλώσεις εμφανίζονται συνήθως μετά τους πρώτους 4-6 μήνες της ζωής, όταν γίνεται η «στροφή» από την παραγωγή των γ-αλυσίδων προς την παραγωγή των β-αλυσίδων. (Harrison, 1987). Οι πάσχοντες κληρονομούν και από τους δύο γονείς τα υπεύθυνα γονίδια για τη διαταραχή, με αποτέλεσμα να έχουν βαριά αναιμία που γίνεται εμφανής ακόμα και από την ενδομήτρια ζωή μετά από αμνιοπαρακέντηση. (Τσίκου Ν. – Καραγεωργοπούλου Σ., 1996). Ο αιματοκρίτης των ασθενών είναι μικρότερος του 20% εκτός αν εφαρμόζουν μεταγγίσεις. Κατά συνέπεια τα άτομα αυτά θα έχουν όλα τα συμπτώματα και σημεία της βαριάς αναιμίας (Harrison, 1987).

4.1. Επιδημιολογία

Η β-μείζων Μεσογειακή αναιμία ή αναιμία Cooley, περιγράφηκε το 1925 στους Έλληνες και τους Ιταλούς στην Αμερική από τον Cooley και Lee. Στη διεθνή βιβλιογραφία αναφέρεται και ως θαλασσαιμία. (Μπακάλου Δ., 1986).

Η επίπτωση της β-Μεσογειακής αναιμίας στην Ελλάδα είναι σχετικά υψηλή· το ποσοστό των ετεροζυγωτών είναι περίπου 8%, το ποσοστό όμως αυτό ποικίλει από 3% στον πληθυσμό της Μακεδονίας μέχρι 15% στον πληθυσμό της δυτικής Ελλάδας, της πεδινής Θεσσαλίας κ.ά. Οι αριθμοί αυτοί υποδηλώνουν ότι κάθε χρόνο στον ελληνικό χώρο γεννιούνται 100-150 παιδιά με ομόζυγη μορφή μεσογειακής αναιμίας. (Τριχοπούλου Α., Τριχόπουλος Δ., 1986).

Εκτός των Ελλήνων και των Ιταλών περιγράφηκαν και περιγράφονται πολλές περιπτώσεις επί Σύρων, Αρμενίων, Τούρκων, Νέγρων, Κινέζων, λίγες περιπτώσεις Γάλλων, ακόμη και Άγγλων, και πολύ περισσότερες στη Νοτιοανατολική Ασία. Η κατανομή πάντως της βασικής ανωμαλίας είναι στις χώρες γύρω από τη Μεσόγειο θάλασσα. (Μπακάλου Δ., 1986).



4.2. Αιτιολογία

Όπως είναι γνωστό η κληρονομικότητα προστατεύεται από ισχυρούς μηχανισμούς. Ενίοτε όμως γίνονται λάθη με αποτέλεσμα τη γενετική διαταραχή. Σε αυτό οφείλεται και η διαταραχή της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης και μάλιστα της μερικής ή τέλει αναστολής της συνθέσεως των β-αλυσίδων. (Καττάμης Χ., 2001).

4.3. Παθολογική φυσιολογία

Στους ομοζυγωτές η ελαττωμένη σύνθεση της μιας από τις δύο πεπτιδικές αλυσίδες έχει δύο βασικά επακόλουθα: 1) Ελαττώνεται η σύνθεση αιμοσφαιρίνης (εξού και η υποχρωμία των ερυθρών αιμοσφαιρίων στη νόσο αυτή) και 2) υπάρχει ανισόρροπη σύνθεση α και β αλυσίδων. Η τελευταία αυτή διαταραχή έχει ως συνέπεια την υπερπαραγωγή των α, οι οποίες είναι ασταθείς και καθιζάνουν στους ερυθροβλάστες. Αυτό συνεπάγεται βλάβη των βασικών λειτουργιών και πρόωρη καταστροφή τους στο μυελό των οστών, αναπτύσσεται δηλαδή αναποτελεσματική ερυθροποίηση. Αν τα κύτταρα αυτά βγαίνουν στην περιφέρεια σαν νεαρά ερυθρά αιμοσφαίρια είναι και πάλι μειονεκτικά και καταστρέφονται πρόωρα στο σπλήνα. Επομένως η β-μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από συνδυασμό αναποτελεσματικής ερυθροποίησης και αιμόλυσης στο περιφερικό αίμα. Εξ αιτίας αυτού υπάρχει έντονη αντισταθμιστική ερυθροποίηση με επέκταση του μυελού των οστών και σε περιοχές των οστών που δεν υπάρχει ενεργή αιμοποίηση (όπως λ.χ. το κρανίο, τις αποφύσεις των σπονδύλων κ.λπ.). (Φερτάκης Α., 1990).

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

Έτσι έχουμε:

- Μειωμένη πρόσληψη, μεταφορά και απόδοση οξυγόνου στους ιστούς και κατά συνέπεια τη σοβαρή αυτή κατάσταση που χαρακτηρίζεται ως υποξία των ιστών.
- Καταστροφή των ερυθρών λόγω της συγκέντρωσης πολλών α-αλυσίδων (που περισσεύουν) μέσα στο ερυθρό, αφού δεν υπάρχουν 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 της αναιμίας.

- Αύξηση του σιδήρου στον οργανισμό, ο οποίος απελευθερώνεται από το 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. (<http://www.specialeducation.gr>).

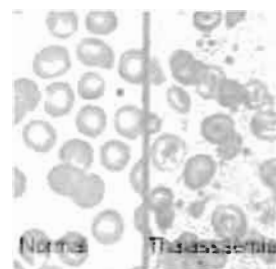
4.4. Κλινικά γνωρίσματα

Τα κλινικά γνωρίσματα είναι καθυστέρηση της σωματικής αύξησης, ωχρόφαιο δέρμα, ίκτερος, σπληνομεγαλία και ηπατομεγαλία, «ψηκτροειδές κρανίο» στην ακτινογραφία (αύξηση σχισμής της διπλής λόγω ερυθροβλαστικής υπερπλασίας του μυελού με αποτέλεσμα την απεικόνιση, στην ακτινογραφία των οστέινων δοκίδων που εκτείνονται μεταξύ των πλακών της διπλής) και χαρακτηριστικό «μογγολοειδές» προσωπίο (προβολή των ζυγωματικών ογκωμάτων, εισοχή της ρίζας της μύτης, αποπλάτυση του προσώπου κ.λπ., πάλι λόγω της επέκτασης του μυελού των οστών). Με την εξέλιξη της νόσου αναπτύσσεται και μελάγχρωση του δέρματος λόγω της αιμοσιδήρωσης που συνεπάγονται οι πολλές μεταγγίσεις. Επίσης ο ασθενής είναι ευαίσθητος σε λοιμώξεις. Ωστόσο προσαρμόζεται ικανοποιητικά στην αναιμία. (Τσεβρένης Ι., 1993).



4.5. Εργαστηριακά ευρήματα

Εμφανίζεται έντονη αναιμία (πολύ χαμηλές τιμές αιματοκρίτη και αιμοσφαιρίνης), λευκοκυττάρωση, φυσιολογική συγκέντρωση σιδήρου στον ορό (διότι μένει αχρησιμοποίητος λόγω της ελαττωμένης παραγωγής αιμοσφαιρίνης), παρουσία ερυθροβλαστών στο περιφερικό αίμα και έντονες μορφολογικές ανωμαλίες των ερυθροκυττάρων (υποχρωμία, μικροκυττάρωση, ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση –λόγω της αιμόλυσης των εύθραυστων ερυθροκυττάρων– πολυχρωματοφίλια, βασεόφιλη στίξη και στοχοκυττάρωση – ερυθροκύτταρα με περιφερική και κεντρική συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης και υπόχρωμο δακτύλιο μεταξύ τους). Τα ερυθροκύτταρα παρουσιάζουν αύξηση της ωσμωτικής αντίστασης (ελάττωση της ωσμωτικής ευθραυστότητας) και ο μυελός των οστών υπερπλασία της ερυθράς σειράς, η οποία όμως είναι αναποτελεσματική διότι η ελαττωμένη σύνθεση αιμοσφαιρίνης και η περίσσεια αλύσων α έχει ως αποτέλεσμα την κατακρήμνισή τους στους ερυθροβλάστες. Και, έτσι, την πρόωρη καταστροφή τους στο μυελό των οστών (αλλά και στο περιφερικό αίμα, όπου εξέρχονται). Παράλληλα υπάρχουν τα άλλα φαινόμενα της αιμολυτικής αναιμίας (έμμεση υπερχοληρυθριναιμία, αύξηση της ουροχολίνης στα ούρα). Στην ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης διαπιστώνεται η παρουσία μεγάλης αναλογίας εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (Hb_{α2γ2}, F) από 20 μέχρι 95%, που παράγεται λόγω της αντισταθμιστικής παραγωγής αλύσων γ εξ αιτίας της έλλειψης των β, και παθολογικών ποσοστών (3,5-8%) αιμοσφαιρίνης A₂ (α₂δ₂). (Τσεβρένης Ι., 1993).



4.6. Διάγνωση

Η διάγνωση της μείζονος μεσογειακής αναιμίας γίνεται βάσει της κλινικής εικόνας και των αιματολογικών και ακτινολογικών ευρημάτων.

Διαφορική διάγνωση: Βάσει των γενικών ευρημάτων είναι δυνατόν να υπάρξει δυσκολία στη διάγνωση σε σχέση με ομοιάζουσες αιμοσφαιρινοπάθειες και ιδίως τη μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία ή ερυθροβλαστική και τη βαριά σιδηροπενική αναιμία. Ενίοτε προκύπτει πρόβλημα με τη διάγνωση της ελάσσονος Μεσογειακής αναιμίας η γενετική όμως μελέτη διευκρινίζει συνήθως τη διάγνωση. (Τσουρουκτσόγλου Γ., 1978).

4.7. Δυνητικές επιπλοκές της νόσου

α1) Άμεσες επιπλοκές: Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια των συχνών μεταγγίσεων όπως π.χ. πυρετικές και αλλεργικές αντιδράσεις, αιμολυτικές αντιδράσεις καθώς επίσης και μετάδοση νοσημάτων. Όπως και από τη χρήση της καθημερινής αποσιδήρωσης μπορεί να εμφανιστούν: τοπικές αλλεργικές ή φλεγμονώδεις αντιδράσεις, διαταραχές στους οφθαλμούς και στα αυτιά, οστεοπενία και δυσμορφίες των οστών.

2) Μακροχρόνιες ή απώτερες επιπλοκές: Οι επιπλοκές αυτές είναι απόρροια της συσσώρευσης του σιδήρου στα ζωτικά όργανα (ακμοσιδήρωση) όταν δεν ακολουθείται συστηματικά η μέθοδος της αποσιδήρωσης· μερικές από αυτές είναι: καρδιακή ανεπάρκεια, αρρυθμίες, σακχαρώδης διαβήτης, υποπαραθυρεοειδισμός, ηπατίτιδες, χολολιθιάσεις, αιμολύσεις, υπερσπληνισμό κ.λπ.

Η σωστή ακολούθηση των κανόνων της σύγχρονης θεραπευτικής αγωγής εμποδίζει την ανάπτυξη των απώτερων επιπλοκών (<http://www.specialeducation.gr>).

β) Επιπλοκές σε συνύπαρξη εγκυμοσύνης και μεσογειακής αναιμίας: Η αναιμία είναι σοβαρή και δυνατό να εμφανισθεί αυτόματη, έκτρωση, καθυστέρηση της εμβρυϊκής ανάπτυξης ή εμβρυϊκός θάνατος. Η έγκυος κινδυνεύει να πάθει πνευμονικό οίδημα. (Παπανικολάου Ν., Παπανικολάου Α., 1994).

4.8. Θεραπευτική αντιμετώπιση

Η μείζων μεσογειακή αναιμία είναι πολύπλοκο νόσημα. Η θεραπευτική αντιμετώπιση εξ ίσου πολύπλοκη. Ο γιατρός πρέπει να σταθμίζει πάντοτε το όφελος και το κόστος λαμβάνοντας υπ' όψη όχι μόνον την ταλαιπωρία του ασθενούς, την ασφάλεια των θεραπευτικών παρεμβάσεων και τις ψυχολογικές τους επιπτώσεις, αλλά και την επίπτωση της νόσου στην οικογένεια, στο Σύστημα παροχής ιατρικών υπηρεσιών και στα οικονομικά της υγείας. Παρακάτω σας παραθέτω συγκεντρωτικά των θεραπευτικών ενεργειών στη μείζονα μεσογειακή αναιμία:

α1. Μεταγγίσεις αίματος

- Επαρκής οξυγόνωση ιστών. Κανονική ανάπτυξη, Μείωση «φθοράς» πάσχοντα.
- Αποτροπή ανάπτυξης οστικών παραμορφώσεων και εξωμυελικών μαζών.
- Μείωση αυξημένης απορρόφησης σιδήρου από το έντερο.

- Μείωση περιφερικής αιμόλυσης. Αποτροπή σχηματισμού χολόλιθων.
- Αποτροπή υπέρμετρης ανάπτυξης ΔΕΣ (σπληνομεγαλία, ηπατομεγαλία, αρτηριοφλεβώδεις επικοινωνίες μυελού).

2. Αποσιδήρωση

- Μείωση του ελεύθερου σιδήρου του πλάσματος και των ιστών προς αποφυγή έκλυσης ελεύθερων οξειδωτικών ριζών.
- Μείωση των βλαπτικών αποθεμάτων σιδήρου στα παρεγχυματώδη όργανα (ενδοκρινείς αδένες, μυοκάρδιο, πάγκρεας, ήπαρ κ.λπ.).

3. Γενική υποστήριξη

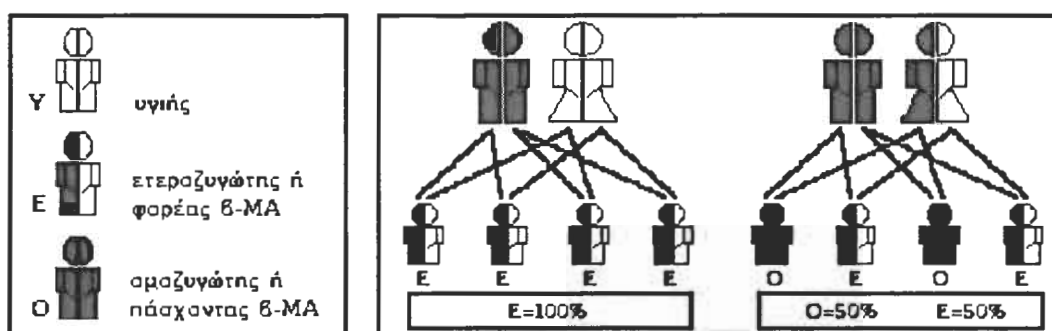
- Σπληνεκτομή όταν υπάρχουν οι κατάλληλες ενδείξεις.
- Προφύλαξη από λοιμώξεις. Άμεση θεραπεία λοιμώξεων.
- Διόρθωση ορμονικών διαταραχών.
- Φροντίδα άτονων ελκών.
- Σωστή διατροφή. Συμπλήρωση διατροφής (βιταμίνες κ.λπ.).
- Φροντίδα δοντιών.
- Ψυχολογική υποστήριξη. (Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε., 1999).

β. Η μόνη μορφή ριζικής θεραπείας της νόσου προς το παρόν είναι η μεταμόσχευση μυελού των οστών από συμβατό συγγενή δότη. Τα αποτελέσματα στις αρχές της δεκαετίας του '80 ήταν απογοητευτικά, ειδικά για ασθενείς μεγαλύτερους των 17 ετών, οι οποίοι εμφάνισαν υψηλή θνητότητα σχετιζόμενη με τη θεραπεία. Η νέα εποχή για τη μεταμόσχευση του μυελού των οστών για τη μεσογειακή αναιμία ξεκίνησε το 1983 με την ομάδα του Pesaro στην Ιταλία η οποία υιοθέτησε το συνδυασμό της βουσουλφάνης (Bu) και κυκλοφωσφαμίδης (Cy). Για την προφύλαξη από τη νόσο μοσχέυματος ξενιστή χρησιμοποιήθηκαν κυκλοσπορίνη και μεθοτρεξάτη, είτε ξεχωριστά, είτε σε συνδυασμό. (Καραδημήτρης Α., Roberts I.A.G., 1997).

4.9. Πρόληψη

α. Σήμερα είναι δυνατή η προγαμιαία ανίχνευση των ετεροζυγωτών της μεσογειακής αναιμίας. Φυσικά η απαγόρευση της φυσικής ένωσης μιας γυναίκας και ενός άντρα ετεροζυγωτών είναι αδιανόητη εφ' όσον αποτελεί ατομικό δικαίωμά τους σε περίπτωση όμως κύησης η αμνιοκέντηση (κατά την 12^η-20^η εβδομάδα) και

συνακόλουθη ανάλυση του DNA του εμβρύου προσφέρει τη δυνατότητα διακοπής της κυοφορίας αν το έμβρυο βρεθεί ότι είναι ομοζυγώτης, ή συνέχισής της αν είναι ετεροζυγώτης ή φυσιολογικό. Με αυτό τον τρόπο και τη συστηματική ανίχνευση των ετεροζυγωτών είναι πιθανός ο τελικός μηδενισμός του ποσοστού γεννήσεων παιδιών με μείζονα μεσογειακή αναιμία. (Τσεβρένης Ι., 1993).



Προσοχή!!! Η πιθανότητα απόκτησης παιδιού με β-Μεσογειακή αναιμία υπάρχει μόνο όταν και οι δύο γονείς είναι ετεροζυγώτες της β-Μεσογειακής αναιμίας ή όταν ο ένας από τους δύο ομοζυγώτης και ο άλλος ετεροζυγώτης. (<http://www.specialeducation.gr>).

β. Μπορεί να εξαλειφθεί σήμερα η Μεσογειακή Αναιμία;

Βεβαίως και μπορεί να εξαλειφθεί, γιατί σήμερα, η καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση της Μ.Α. είναι η Πρόληψη. Η πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια για να περιορίσουμε τη γέννηση των ατόμων με Μ.Α., με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Προς μια τέτοια κατεύθυνση είναι αναγκαία η συνεργασία κάθε ανθρώπου. Κι αυτό είναι φυσικό, καθώς το να γνωρίζεις τι πιθανότητες έχεις να αποκτήσεις με τον/την σύντροφό σου παιδί με Μ.Α., άπτεται πρωταρχικά στη δική σου ευαισθητοποίηση και πρωτοβουλία.

Η γνώση αυτή από τους υποψήφιους γονείς περνά από τον εξής δρόμο:

- ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΗ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΦΩΤΙΣΗ ΤΟΥ ΚΟΙΝΟΥ που μπορεί να ξεκινήσει από τις μικρές ηλικίες.
- ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΗ ΠΡΟΑΙΡΕΤΙΚΗ ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ για αναγνώριση των ετερόζυγων ατόμων ξεκινώντας από τους νομούς με αυξημένη συχνότητα.

- ΥΠΟΧΡΕΩΤΙΚΗ ΠΡΟΣΚΟΜΙΣΗ ΤΟΥ ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΜΕΛΛΟΝΥΜΦΩΝ για το αν είναι ετερόζυγοι της Μ.Α. με μοναδικό σκοπό τη γνώση του ζευγαριού και μόνο.
- ΠΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ της εγκύου μητέρας κάθε ετερόζυγου ζευγαριού που θέλει να αποκτήσει παιδί, με σκοπό τη γνώση του ζευγαριού για την κατάσταση του παιδιού του και όχι την παρέμβαση (εάν είναι ομοζυγωτής) στην τελική επιλογή για εξέλιξη ή διακοπή της κύησης που είναι απόφαση αποκλειστικά δική τους.

Εάν ο δρόμος αυτός εφαρμοζόταν από το κράτος και τον ακολουθούσε ο καθένας μας, θα είχαμε τα πιο ευνοϊκά αποτελέσματα. (<http://www.specialeducation.gr>).

4.10. Πρόγνωση

Οι ομοζυγώτες πάσχουν από βαριά αναιμία, που κάνει δύσκολη την επιβίωσή τους παρά την τεράστια ιατρική υποστήριξη που του παρέχεται. Συνήθως η επιβίωσή τους διαρκεί μέχρι τα σαράντα τους χρόνια. Οι συνήθεις αιτίες θανάτου είναι βαριές λοιμώξεις, καρδιακή ανεπάρκεια λόγω της αιμοσιδήρωσης του μυοκαρδίου· σπανιότερα συναντάμε κίρρωση του ήπατος λόγω δευτεροπαθούς αιμοχρωμάτωσης.

5^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΡΙΑ ΚΟΝΤΑ ΣΤΟΝ ΑΡΡΩΣΤΟ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία έχουν απολύτως φυσιολογική διανοητική ικανότητα, αντιμετωπίζουν όμως συνεχώς προβλήματα, γιατί η νόσος τους υποχρεώνει σε ένα ειδικό τρόπο ζωής με πολλές και συχνές ιατρικές. Ο ψυχολογικό αντίκτυπος είναι βαρύς. Οι ασθενείς κλείνονται στον εαυτό τους, δεν κάνουν εύκολα φίλους, δέχονται την υπερπροστασία των γονιών τους, έχουν μειωμένη εικόνα και εκτίμηση του εαυτού τους και αποφεύγουν τις συναναστροφές. Οι σχέσεις με τους γονείς μπαίνουν σε φαύλο κύκλο, όταν εκείνοι δεν μιλούν, από δυστυχία, ενοχή ή αδυναμία με τα άρρωστα παιδιά τους. (Λουκόπουλος Δ. – Βοσκαρίδου Ε., 1999).

Σε αυτή την περίπτωση ο νοσηλευτής/τρια θα πρέπει να αναπτύξει όλες εκείνες τις «νοσηλευτικές δεξιότητες» που διαθέτει, όχι μόνο για τον προγραμματισμό και την εκτέλεση της θεραπευτικής αντιμετώπισης της νόσου, αλλά και την ψυχολογική υποστήριξη του ασθενή και της οικογένειάς του, ένα κεφάλαιο πολύ σημαντικό. Όταν ο ασθενής και η οικογένειά του απελευθερωθούν από τα «φαντάσματα» που μπορεί να τους καταδιώκουν είναι σε θέση να αντεπεξέλθουν στις δυσκολίες που θα αντιμετωπίσουν στην εξέλιξη της νόσου.



5.1. Νοσηλευτική φροντίδα

Το σχέδιο της νοσηλευτικής φροντίδας του αρρώστου με μεσογειακή αναιμία αποσκοπεί στην επίλυση των νοσηλευτικών προβλημάτων και την ικανοποίηση των νοσηλευτικών αναγκών.

Τα νοσηλευτικά προβλήματα κυρίως δημιουργεί η κλινική εικόνα του αρρώστου, που την προκαλούν τα εργαστηριακά ευρήματα, οι μεταγίσεις, η πρόγνωση της αρρώστιας, ο τρόπος που αντιδρά ο άρρωστος και το άμεσο περιβάλλον του στην αρρώστια.

Τα νοσηλευτικά προβλήματα αναφέρονται σ' αυτά που δημιουργεί η αναιμία, η λευκοπενία και η θρομβοπενία, οι μεταγίσεις, οι επιπτώσεις των μεταγίσεων, η αναστολή της ανάπτυξής του και η μεταβολή των χαρακτηριστικών του προσώπου του. (Μαλγαρινού Μ., Κωνσταντινίδου Σ., 1997).

5.2. Εκτίμηση της κατάστασης του αρρώστου

A. Ιστορικό υγείας

- Ιστορικό της οικογένειας για ετεροζυγώτες ή ομοζυγώτες μεσογειακής αναιμίας.
- Διαταραχές της θρέψεως (ανορεξία).
- Κόπωση, αδυναμία, μειωμένη αντοχή στην άσκηση.
- Καταγωγή γονέων.
- Ιστορικό γεννήσεων νεκρών παιδιών και θανάτων βρεφών στην οικογένειά τους.
- Ίκτερος (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002 – Engram Barbara 1997).

B. Φυσική εκτίμηση

- Δέρμα: ωχρότητα, ίκτερος.
- Πρόσωπο: μογγολοειδές προσωπείο.
- Εξέταση καρδιάς: αναιμικά φύσηματα.
- Εξέταση κοιλιάς: ηπατοσπληνομεγαλία
- Άκρα: ανατομικές ανωμαλίες

Γ. Διαγνωστική εκτίμηση

- Οι αιματολογικές μελέτες αποκαλύπτουν τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων (ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, υποχρωμία). Ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων κυμαίνεται από 1.500.000-3.000.000 κ.κ. χλσμ., και το ποσό αιμοσφαιρίνης από 4-8 g/dL. Ο αιματοκρίτης επίσης είναι ελαττωμένος, αλλά σε μικρότερο βαθμό απ' ό,τι η αιμοσφαιρίνη. Η αντίσταση των ερυθροκυττάρων σε υπότονα διαλύματα NaCl είναι αυξημένη.
- Η ηλεκτροφορητική μελέτη της αιμοσφαιρίνης είναι πολύ βοηθητική στη διάγνωση του τύπου και της βαρύτητας των διαφόρων θαλασσαιμιών, διότι αναλύει την ποσότητα και τα ειδικά αιμοσφαιρινικά κλάσματα (variants) που βρίσκονται στο αίμα. Στη β-μεσογειακή αναιμία οι HbF και HbA2 είναι αυξημένες, διότι η σύνθεσή του δεν εξαρτάται από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες.

- Μυελόγραμμα: Σε αυτό παρατηρείται συνήθως έντονη υπερπλασία της ερυθρής σειράς.
- Η ακτινολογική μελέτη δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού. Παρατηρείται αύξηση της πάχυνσης της διπλής και λέπτυνση του έξω πετάλου (ψηκτροειδές κρανίο). Στα μακρά οστά παρατηρείται λέπτυνση της «φλοιώδους» (συμπαγούς ουσίας) και διεύρυνση της μυελικής κοιλότητας (λόγω υπερπλασίας του μυελού των οστών).
- Αμνιοπαρακέντηση και εμβρυοσκόπηση. Η β-μεσογειακή αναιμία μπορεί τώρα να διαγνωστεί προγεννητικώς με ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών που παίρνονται με αμνιοπαρακέντηση. Η προγεννητική διάγνωση με αμνιοπαρακέντηση γίνεται τη 10^η εβδομάδα της κύησης ενώ με εμβρυοσκόπηση την 20^η εβδομάδα. (Πάνου Μ., 2000).

5.3. Προβλήματα που παρουσιάζει ο άρρωστος

- Μη ικανοποιητική οξυγόνωση.
- Θρεπτικό ανισοζύγιο (αναιμία).
- Οξεοβασικό ανισοζύγιο.
- Μείωση δραστηριοτήτων (εύκολη κόπωση, αδυναμία).
- Κίνδυνοι επιπλοκών από τις πολλές μεταγγίσεις και την αιμοσιδήρωση.
- Προβλήματα χρονιότητας της νόσου.
- Αλλαγή του σωματικού ειδώλου του παιδιού δευτεροπαθώς από τη νόσο και τη θεραπεία. (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).

5.4. Σκοποί φροντίδας

- Διόρθωση τυχόν ανισοζυγίου.
- Τροποποίηση προγράμματος του αρρώστου ανάλογα με τις δυνατότητές τους.
- Πρόληψη επιπλοκών από τις μεταγγίσεις και την αιμοσιδήρωση και γενικότερα από τα αποτελέσματα της νόσου.
- Βοήθεια του νοσηλευτή προς τον ασθενή για βελτίωση και παράταση της ζωής του.
- Να έχουν κατανοήσει οι γονείς και ο άρρωστος τη φύση της νόσου.

- Προσπαθούμε να αισθάνεται άνεση ο άρρωστος με το είδωλό του.
- Να είναι ικανοί ο άρρωστος και η οικογένειά του να αντιμετωπίζουν με γενναιότητα τα πολλά προβλήματα που έχει αυτή η νόσος. (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002).

5.5. Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις

A. Ενημέρωση αρρώστου και γονέων

- Ενημέρωση σχετικά με την κληρονομικότητα της νόσου, τη διαταραχή που είναι υπεύθυνη για τη νόσο και την επίδρασή της στα ερυθρά αιμοσφαίρια.

- Ενημέρωση σχετικά με τη θεραπεία. Ειδική θεραπεία δεν υπάρχει. Υποστηρικτική θεραπεία αποσκοπεί στην παράταση της ζωής του ασθενούς και αν είναι δυνατή η βελτίωση της ποιότητάς της. Η θεραπεία αποτελείται από ένα πρόγραμμα μεταγγίσεων. Ενδέχεται να περιλαμβάνει και χορήγηση δεσφεριοξαμίνης για μείωση του φορτίου του σιδήρου. Επειδή όμως συχνά χρειάζεται να γίνονται ενδομυϊκές ενέσεις ο άρρωστος δύσκολα τα ανέχεται.

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

7. Έτοιμα φάρμακα για αντιμετώπιση αντιδράσεων από τη χορήγηση αίματος (π.χ. επινεφρίνη) (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002 – Πάνου Μ., 2000).
8. Αν εμφανιστούν σημεία αντίδρασης, άμεση διακοπή μετάγγισης, χορήγηση επινεφρίνης ή αντισταμινικού, ανάλογα με την ιατρική οδηγία. Έλεγχος ζωτικών σημείων και θερμοκρασίας. Μέτρηση προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών και έλεγχος ούρων για ύπαρξη αιμοσφαιρίνης (η απόφραξη των ουροφόρων σωληναρίων, ως αποτέλεσμα της αιμόλυσης, είναι μια επικίνδυνη επιπλοκή της αιμολυτικής αντίδρασης). Χορήγηση μανιτόλης, αγγειοσυσπαστικών ή/και κορτικοστεροειδών σύμφωνα με την ιατρική οδηγία (για αντιμετώπιση του shock και προστασία των νεφρών).
 - Γενικά για ανάπτυξη και λόγω προδιάθεσης στις λοιμώξεις, ανάγκη για εμβολιασμούς.
 - Ενημέρωση σχετικά με τη χορήγηση δεσφεριοξαμίνης (DF) για μείωση του φορτίου του σιδήρου που είναι αυξημένο στα πολυμεταγγιζόμενα άτομα.
 1. Ενημέρωση του αρρώστου για τη διαδικασία, σκοπό και αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης.
 2. Έγχυση του φαρμάκου με πολύ βραδύ ρυθμό σε ενδοφλέβια χορήγηση (σπάνια χρησιμοποιείται η οδός αυτή).
 3. Επεξήγηση του τρόπου υποδόριας έγχυσης του φαρμάκου.
 4. Προσεκτική επιλογή του σημείου που θα γίνει η υποδόρια έγχυση του φαρμάκου, ώστε να υπάρχει άφθονος υποδόριος ιστός που να στερείται μεγάλων αιμοφόρων αγγείων και νεύρων.
 5. Αποφυγή έγχυσης του φαρμάκου σε οίδηματώδη μέρη του σώματος, διότι η απορρόφηση του φαρμάκου είναι βραδεία.
 6. Εναλλαγή σημείων έγχυσης για αποφυγή τοπικού ερεθισμού.
 7. Εκπαίδευση στην τεχνική της έγχυσης ώστε να μπορεί να εφαρμόζεται στο σπίτι την ώρα που κοιμάται. Η διαδικασία υποδόριας έγχυσης Desferal διαρκεί πάνω από 8-10 ώρες, και γίνεται σχεδόν σε καθημερινή βάση. (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002 – Πάνου Μ., 2000).

B. Τροποποίηση δραστηριοτήτων ανάλογα με το βαθμό αναιμίας

– Όταν η τιμή αιμοσφαιρίνης είναι κάτω από 5 g/dL:

1. Ο άρρωστος παραμένει στο κρεβάτι και ικανοποιούνται όλα του οι ανάγκες (λουτρό καθαριότητας κ.λπ.)
2. Παίρνονται ο σφυγμός και οι αναπνοές κάθε δύο ώρες, η θερμοκρασία και η αρτηριακή πίεση.

– Όταν η τιμή αιμοσφαιρίνης είναι 5-8 g/dL:

1. Η δραστηριότητα του αρρώστου θα είναι μέτρια.
2. Εξασφαλίζονται περίοδοι ανάπαυσης κατά τη διάρκεια της ημέρας.

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

1. Παρακολούθηση για εκδήλωση αισθημάτων ενοχής
2. Παρακολούθηση για εμφάνιση κατάθλιψης. Παροχή βοήθειας για ανάπτυξη ρεαλιστικών φιλοδοξιών. (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002 – Πάνου Μ., 2000).

Δ. Υποστήριξη της οικογένειας

Όπως σε κάθε χρόνια απειλητική για τη ζωή νόσο, οι ανάγκες της οικογένειας πρέπει να αντιμετωπίζονται για καλύτερη προσαρμογή στο άγχος που προξενεί η αρρώστια.

Παρ' όλο που η πρόγνωση των παιδιών με β-μεσογειακή αναιμία βελτιώνεται συνεχώς και πιθανόν να συνεχίσει να βελτιώνεται, μερικά παιδιά πεθαίνουν πριν από την ενηλικίωση και για τα επιζώντα το προσδόκιμο ζωής μειώνεται σημαντικά. Το κύριο αίτιο του θανάτου είναι η καρδιακή ανεπάρκεια και με την εμφάνιση σημείων αυτής της επιπλοκής ο θάνατος επέρχεται μέσα σε ένα χρόνο. δυστυχώς δεν είναι δυνατό να προβλεφθεί ποια από τα βαρέως προσβαλλόμενα παιδιά θα έχουν ευνοϊκή εξέλιξη της νόσου.

Ο νοσηλευτής θα πρέπει να φροντίζει τις οικογένειες αυτών των παιδιών υπό το φως αυτής της γνώσης, να συζητεί τις μελλοντικές προοπτικές για τους γονείς και το παιδί και να θέτει ρεαλιστικούς στόχους για το παιδί. (Πάνου Μ., 2000).

E. Αξιολόγηση

- Η οικογένεια του αρρώστου κατανοεί την κληρονομικότητα της νόσου.
- Συμβάντα από μετάγγιση διαπιστώνονται έγκαιρα και αντιμετωπίζονται.
- Γονείς και παιδί συμμορφώνονται με το θεραπευτικό σχήμα και τη φροντίδα στο σπίτι.
- Οι δραστηριότητες δεν ξεπερνούν την αντοχή του αρρώστου.
- Η ανάπτυξη, η προσαρμογή και η αποδοχή του σωματικού ειδώλου είναι ικανοποιητικές. (Σαχίνη Καρδάση Α. – Πάνου Μ., 2002 – Πάνου Μ., 2000).

5.6. Ο Νοσηλευτής και το χρόνιο άρρωστο άτομο

Η ανάπτυξη της επιστήμης και της τεχνολογίας, η ανακάλυψη νέων μεθόδων θεραπείας και η βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης των ανθρώπων, οδήγησε στην αύξηση του αριθμού των ατόμων που ζουν για πολλά χρόνια με κάποιο χρόνιο νόσημα. (Κυριακίδου Ε., 2004).

Χρόνια είναι η αρρώστια η οποία παρουσιάζει συμπτώματα και ενοχλήματα για μακρό χρονικό διάστημα, και από την οποία παρατηρείται μόνο, μερική ανάρρωση. Η χρόνια αρρώστια παρουσιάζει εξάρσεις και υφέσεις καθώς και χρόνια εξελικτική επιδείνωση. (Κυριακίδου Ε., 2004).

Η χρόνια αρρώστια δεν παρουσιάζει μόνο χρονίζοντα οργανικά ενοχλήματα αλλά και χρόνιες ψυχολογικές, κοινωνικές και πνευματικές επιπτώσεις στο άτομο που πάσχει. Οι απαιτήσεις που προκύπτουν από τις επιπτώσεις της χρόνιας αρρώστιας αποδιοργανώνουν κάθε τομέα ζωής του ίδιου του ατόμου και της οικογένειάς του. (Κυριακίδου Ε., 2004).

Το άτομο αισθάνεται απομόνωση, μοναξιά, οι δυνατότητες για κοινωνικές και φιλικές σχέσεις περιορίζονται, η φυσική του κατάσταση και οι δυνατότητες εξυπηρέτησης μειώνονται συνέχεια. (Κυριακίδου Ε., 2004).

Οι αντικειμενικοί σκοποί της φροντίδας του ατόμου με χρόνιο νόσημα αλλά και της οικογένειάς του είναι:

- Ενίσχυση της προσαρμοστικής ικανότητας του ατόμου και της οικογένειάς του.

- Η ενθάρρυνση και η παρότρυνση για δραστηριότητες που βελτιώνουν την υγεία του ή τουλάχιστον τη διατηρούν σε καλό επίπεδο.
- Η μείωση και η σωστή αντιμετώπιση του στρες.
- Η αντιμετώπιση της κόπωσης που δημιουργεί η αρρώστια στον άρρωστο και το περιβάλλον του.

Μερικοί τρόποι για την ενίσχυση του αισθήματος ανεξαρτησίας και αυτοελέγχου:

- Μετατροπή περιβάλλοντος και προσαρμογή στις νέες ανάγκες.
- Ενημέρωση του αρρώστου. Η γνώση έχει δύναμη.
- Ενίσχυση αρρώστου να εκφράσει τα συναισθήματά του.
- Ρεαλιστικοί αντικειμενικοί σκοποί.
- Περιορισμός κάθε είδους δυσάρεστων παρενεργειών που προκύπτουν από την ίδια την αρρώστια ή το περιβάλλον.
- Ενίσχυση της ελπίδας. (Κυριακίδου Ε., 2004).

5.7. Ο Νοσηλευτικός ρόλος στην ψυχική υγεία των ασθενών σε περίπτωση Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών

Η μεταμόσχευση αποτελεί μια κρίσιμη κατάσταση για τη ζωή του ατόμου και της οικογένειάς του. Οι ασθενείς που πρόκειται να υποβληθούν σε μεταμόσχευση είναι κυρίως άτομα με χρόνια προβλήματα. Είναι γνωστό ότι η χρόνια νόσος σημαίνει για το άτομο απώλεια πολλών δυνατοτήτων και αγαθών, επιφέρει αναστάτωση στις φυσικές και κοινωνικές δραστηριότητες και απαιτεί προσαρμοστικές καταστάσεις που θα συνεχιστούν μετά τη μεταμόσχευση. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα να δημιουργούνται συχνά επιπτώσεις σημαντικές στον ψυχισμό των ασθενών. Προβλήματα που βλέπουμε είναι: θυμός, άγχος, αρνητική εικόνα για τον εαυτό του, ανησυχία και κατάθλιψη. Ο υποστηρικτικός ρόλος του νοσηλευτή κρίνεται αναγκαίος σε όλες τις φάσεις πριν και μετά τη μεταμόσχευση. Η ολιστική φροντίδα αποτελεί προϋπόθεση για τη διατήρηση και προαγωγή της υγείας αυτών των ατόμων. Παράλληλα, η ανάγκη για αποτελεσματική αναγνώριση των επιπτώσεων της μεταμόσχευσης στον ψυχισμό των ασθενών, απαιτεί βελτίωση της νοσηλευτικής γνώσης, σύμφωνα με τις εξελίξεις και τα σύγχρονα επιστημονικά δεδομένα. (<http://www.iatrotek.gr>).

5.8. Περιστατικό κάτω από νοσηλευτική διεργασία

A. Ιστορικό: Ο Τ.Δ. (άρρεν) εγεννήθη στις 13/10/2005 στην Τρίπολη, εθνικότητας ελληνικής από:

Πατέρα ετεροζυγωτή β-M.A., φορέας β, 38 ετών

Μητέρα ετεροζυγωτή β-M.A.

Ετεροζυγωτή α(+) M.A., 31 ετών

Περίμετρος κεφαλής του νεογνού: 35 cm

Βάρος νεογνού: 2.800 gr

Γενική κατάσταση νεογνού: καλή

Το βρέφος προσήλθε στην Π.Δ. της Τρίπολης προκειμένου να υποβληθεί σε τακτικό έλεγχο.

– Προγεννητικός έλεγχος δεν είχε γίνει για το λόγο αυτό πραγματοποιήθηκε γενετικός έλεγχος και βρέθηκαν τα εξής: άρρεν: διπλός ετεροζυγωτής β-Μεσογειακής αναιμίας· γονότυπος: β-γονιδίων, ετεροζυγωτής της α(+) Μεσογειακής αναιμίας.

– Βάρος σώματος: 4.950 gr

Περίμετρος κεφαλής: 40,5 cm

Κοιλιά: μαλακή

Ήπαρ: 1cm

Σπλήνας: ψηλαφητός

Το βρέφος παραπέμπεται από το Γ.Ν.Π. Τρίπολης για να πραγματοποιηθεί μετάγγιση στο «Παιδών Αγίας Σοφίας» στο τμήμα Μεσογειακής αναιμίας με εργαστηριακά ευρήματα Hb: 6,5 g/dl

Hct: 21,3%

ΛΕΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ – ΑΝΑΓΚΕΣ, ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
<p>Άρρεν 2 μηνών και 22 ημερών προσήλθε στο τμήμα Μεσογειακής Αναμίας στο «Παιδών Αγίας Σοφίας» στις 5/1/2006 με:</p> <p>Hb: 6,3 g/dl Hct: 21,3%</p> <p>Διάγνωση: Διπλός ετεροζυγωτής β-Μεσογειακής αναμίας.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Αύξηση της Hb • Αύξηση του Hct • Να έχουν ενημερωθεί οι γονείς για την κατάσταση του παιδιού αλλά και πληροφορίες για τη νόσο. 	<ul style="list-style-type: none"> • Να ληφθεί αίμα για την εύρεση ομάδος αίματος και Rh. • Να μεταγγιστεί το παιδί με 40ml + 40ml σήμερα και αύριο. • Ενημέρωση γονέων. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ευρέθησαν ομάδα αίματος και Rh. • 5/1/2006 έλαβε 40ml αίματος. • 6/1/2006 έλαβε 40ml αίματος. • Προσοχή για παρενέργειες από τη μετάγγιση. • Οι γονείς ενημερώθηκαν. 	<ul style="list-style-type: none"> • Μετά τη γενική αίματος ευρέθησαν: Hb: 12,0 g/dl Hct: 37,3% Mcv: 81,5 • Καμία επιπλοκή από τη μετάγγιση. • Οι γονείς ήταν πιο ήρεμοι. • Το παιδί εξήλθε σε καλή κατάσταση από το νοσοκομείο.

B. Ιστορικό: Η Δ.Λ. κοπέλα 23 ετών με ομόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία εθνικότητας ελληνικής από

Πατέρα ετεροζυγωτή β-Μ.Α.

Μητέρα ετεροζυγωτή β-Μ.Α.

Κάνει μεταγγίσεις από 8 μηνών

Γενική κατάσταση οργάνων

Ήπαρ: απεικονίζεται με ομαλό περίγραμμα και φυσιολογικό μέγεθος

Χοληδόχος κύστη: φυσιολογική χωρίς στοιχεία φλεγμονής

Πάγκρεας: χωρίς εμφανείς ιστικές αλλοιώσεις

Σπλήνας: φυσιολογικός ως προς τη θέση και το μέγεθος

Παρουσιάστηκε επιπλοκή κατά τη διάρκεια μιας μετάγγισης, πιθανή υπερφόρτωση κυκλοφορίας.

Τέτοιου είδους επιπλοκές εμφανίζονται σε χρόνια αναιμικά άτομα.

ΛΕΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ – ΑΝΑΓΚΕΣ, ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ	ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ	ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ	ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ
<p>Κατά τη διάρκεια μετάγγισης κοπέλα 23 ετών με μεσογειακή αναιμία ομόζυγη, παρουσίασε:</p> <ul style="list-style-type: none"> – δυσφορία – δύσπνοια <p>Πιθανή υπερφόρτωση κυκλοφορίας.</p>	<p>Να βελτιωθεί η κατάσταση της κοπέλας χωρίς – δύσπνοια – δυσφορία</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Να διακόψουμε τη μετάγγιση. • Να ενημερώσουμε το γιατρό. • Να διατηρήσουμε ανοικτή την ενδοφλέβια γραμμή. • Να τοποθετήσουμε τον ασθενή σε άνετη θέση. • Να χορηγήσουμε οξυγόνο. 	<ul style="list-style-type: none"> • Διακοπή μετάγγισης. • Ενημέρωση γιατρού για τα συμπτώματα. • Διατήρηση ενδοφλέβιας γραμμής με 5% δεξτρόζη. • Χορήγηση οξυγόνου. • Τοποθετούμε τον ασθενή σε ανάρροπη θέση. 	<ul style="list-style-type: none"> • Μετά από λίγη ώρα η κατάσταση της κοπέλας βελτιώθηκε χωρίς δύσπνοια και δυσφορία.

B. Οι εντυπώσεις μου από το τμήμα Μεσογειακής αναιμίας

Μετά την επαφή μου με ένα τμήμα σαν αυτό της Μεσογειακής αναιμίας στο «Παιδών Αγίας Σοφίας» αυτό που είδα ήταν η σχέση νοσηλευτριών με τα παιδιά που έρχονται για μετάγγιση. Το κλίμα ανάμεσά τους ήταν πρωτόγνωρο για εμένα μέσα από τη μικρή εμπειρία που έχω στη νοσοκομειακή περίθαλψη. Η σχέση νοσηλεύτριας – αρρώστου δεν είναι απλά μια τυπική σχέση, ενός αρρώστου που θα έρθει και θα φύγει μετά από κάποιες ημέρες. Όλοι μεταξύ τους γνωρίζονταν με το μικρό τους όνομα. Πολλά παιδιά υπάρχουν μέρες που περιμένουν για αρκετή ώρα μέχρι να γίνει η μετάγγισή τους, αναμένουν όμως με υπομονή χωρίς εκνευρισμό. Είδα μια αμοιβαία κατανόηση και σεβασμό! Είδα μια οικογένεια!

Ευχαριστώ πολύ
το τμήμα
Μεσογειακής Αναιμίας
«Παιδών Αγίας Σοφίας»

6^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

6.1. Βασικές γνώσεις για το αίμα

A. Σύστημα ομάδων ABO και σύστημα Rhesus

Βασική προϋπόθεση μεγάλης σημασίας για τη μετάγγιση του αίματος είναι ο καθορισμός ομάδας αίματος και παράγοντα Rhesus (Rh) του αιμοδότη και του αρρώστου (λήπτη και δότη), για τον έλεγχο συμβατότητας, πριν τη χορήγηση αίματος.

Οι άνθρωποι κατατάσσονται σε τέσσερις ομάδες αίματος. Η κατάταξη αυτή στηρίζεται στον προσδιορισμό ορισμένων αντιγονικών παραγόντων, των συγκολλητινογόνων που βρίσκονται στην κυτταρική μεμβράνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων και των συγκολλητινών που βρίσκονται στο πλάσμα. (Αθανάτου Ε., 2000).

Υπάρχουν δύο τύποι συγκολλητινογόνων και δύο συγκολλητινών. Διεθνώς τα συγκολλητιγόνα σημειώνονται με τα κεφαλαία γράμματα Α και Β και οι συγκολλητίνες με τα μικρά γράμματα α και β, τα οποία ονομάζονται αντιΑ και αντιΒ. Τα άτομα που έχουν στα ερυθροκύτταρά τους συγκολλητιγόνο Α, έχουν στο πλάσμα συγκολλητίνη β. Και τα άτομα που έχουν στα ερυθροκύτταρά τους το συγκολλητιγόνο Β, έχουν στο πλάσμα συγκολλητίνη α. Στη διαταραχή αυτής της σύνθεσης γίνεται συγκόλληση ερυθρών αιμοσφαιρίων με διαταραχές στον οργανισμό μέχρι και θανατηφόρες.

Υπάρχουν άτομα που τα ερυθροκύτταρά τους στερούνται τελείως συγκολλητινογόνων και στο πλάσμα έχουν και τις δύο συγκολλητίνες την α και β και άλλα που έχουν τα συγκολλητιγόνα Α και Β και δεν έχουν στο πλάσμα συγκολλητίνες α και β.

Τα αντιγόνα των ερυθροκυττάρων είναι πάρα πολλά. Σπουδαιότερα από κλινικής πλευράς είναι αυτά που ανήκουν στα δύο αντιγονικά συστήματα. Το σύστημα ABO των ομάδων απ' όπου πήραν και το όνομά τους και το σύστημα Rhesus. (Αθανάτου Ε., 2000).

ΠΙΝΑΚΑΣ ΟΜΑΔΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΑ RHESUS

Ταξινόμηση Landsteiner	Συγκολλητιγόνα στα ερυθροκύτταρα	Συγκολλητίνες στο πλάσμα	Συχνότητα πληθυσμού
Ομάδα AB	AB	—	3-4%
Ομάδα A	A	αντι-B(β)	40-42%
Ομάδα B	B	αντι-A(α)	8,5-12%
Ομάδα 0	—	αντι-A & αντι-B(αβ)	40,5-47%

- Η AB ομάδα μπορεί να πάρει από όλες τις ομάδες και να δώσει μόνο στον εαυτό της. Γι' αυτό λέγεται παγκόσμιος δέκτης.
- Η A ομάδα μπορεί να πάρει από την 0 και να δώσει στην AB και στον εαυτό της.
- Η B ομάδα μπορεί να πάρει από την 0 και να δώσει στην AB και στον εαυτό της.
- Η 0 ομάδα μπορεί να πάρει μόνο από τον εαυτό της και να δώσει σε όλες τις άλλες ομάδες. Γι' αυτό λέγεται παγκόσμιος δότης. (Αθανάτου Ε., 2000).

Οι παράγοντες Rhesus στο αίμα των ανθρώπων εμφανίζεται σαν θετικός (+) ή σαν αρνητικός (-). Όταν ο λήπτης είναι Rh(+) και ο δότης Rh(-), δημιουργούνται αντισώματα ακίνδυνα στην πρώτη μετάγγιση αλλά που προκαλούν σοβαρές αντιδράσεις σε δεύτερη μετάγγιση αίματος Rh(-). Ο άμεσος έλεγχος της συμβατότητας του αίματος δότη και λήπτη πριν από κάθε μετάγγιση είναι η μόνη ασφαλής προστασία. (Μαλγαρινού Μ., Κωσταντινίδου Σ., 2001).

B. Παράγωγα του αίματος

Νωπά παράγωγα που συνήθως παρασκευάζονται και είναι σε υγρή μορφή είναι:

- Το πρόσφατο κατεψυγμένο πλάσμα
- Τα αιμοπετάλια
- Τα λευκά αιμοσφαίρια
- Το κατεψυγμένο κρυκαθίζημα.

Τα σταθερά ή ξηρά παράγωγα του αίματος που συνήθως παρασκευάζονται σε ξηρή λειόφιλη μορφή.

- Η αλμπουμίνη
- Οι ανοσοσφαιρίνες –ειδικές γ-σφαιρίνες

- Το κρυοκαθίζημα σε ξηρή λειοφιλή μορφή
- Το ινωδογόνο
- Οι συμπυκνωμένοι αντιαμορροφιλικοί παράγοντες, δηλαδή ο παράγων VII και το προθρομβικό σύμπλεγμα που περιέχει τον παράγοντα IX και τους παράγοντες πήξεως VIII, II, X⁴⁻⁸. (Αθανάτου Ε., 2000).

6.2. Μετάγγιση αίματος

A. Οι μεταγγίσεις αίματος αποσκοπούν στα ακόλουθα:

- Να επιτρέψουν την κανονική ανάπτυξη των πασχόντων παιδιών. Η καχεκτική εμφάνιση και το μικρό ύψος των αρρώστων παιδιών πριν από την εισαγωγή των τακτικών μεταγγίσεων σε αντιπαράθεση με την κανονική ανάπτυξη των νεώτερων 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. (Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε., 1999).

- Να επιτρέψουν την κανονική δραστηριότητα των πασχόντων στην εκπαίδευση και την εργασία τους και τη συμμετοχή τους στην κοινωνική ζωή.

- Να αποτρέψουν τις οστικές παραμορφώσεις και την ανάπτυξη εξωμυελικών εστιών αιμοποίησης. Με τακτικές μεταγγίσεις, σήμερα η εμφάνιση των παιδιών με Μεσογειακή αναιμία δεν διαφέρουν σημαντικά από το φυσιολογικό, ενώ παλαιότερα όταν ο φόβος των μεταγγίσεων (ή και η αδυναμία χορήγησης σωστών μεταγγίσεων) ανέστελλε τους θεράποντες από την απόφαση να μεταγγίσουν τους ασθενείς τους, οι τελευταίοι εμφάνιζαν φοβερές δυσμορφίες και μεγάλες εξωμυελικές μάζες ερυθροποιητικού ιστού με νευρολογικά σύνδρομα και έντονους πόνους.

Η απόφαση για την έναρξη των μεταγγίσεων συνήθως τίθεται ενωρίς, αφού στις περισσότερες περιπτώσεις, η νόσος εκδηλώνεται ήδη στον πρώτο χρόνο της ζωής, όταν η επαρκής εμβρυϊκή αιμοσφαιρινοποίηση δίνει τη θέση της στην αιμοσφαιριοποίηση του ενηλίκου. Κριτήρια για την απόφαση είναι (1) η αδυναμία του πάσχοντος παιδιού να κρατήσει επίπεδα αιμοσφαιρίνης πάνω το 7,0 g/dL, (2) η αναστολή της αύξησης του παιδιού με βάση τα πρότυπα διαγράμματα των παιδίατρων και (3) η προοδευτική ανάπτυξη οστικών παραμορφώσεων ιδίως στο πρόσωπο. Στην τελευταία περίπτωση, η σύγκριση διαδοχικών πλάγιων φωτογραφιών

(ή ακτινογραφιών) του παιδιού μπορεί να αποτελέσει πολύτιμο βοήθημα. (Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε., 1999).

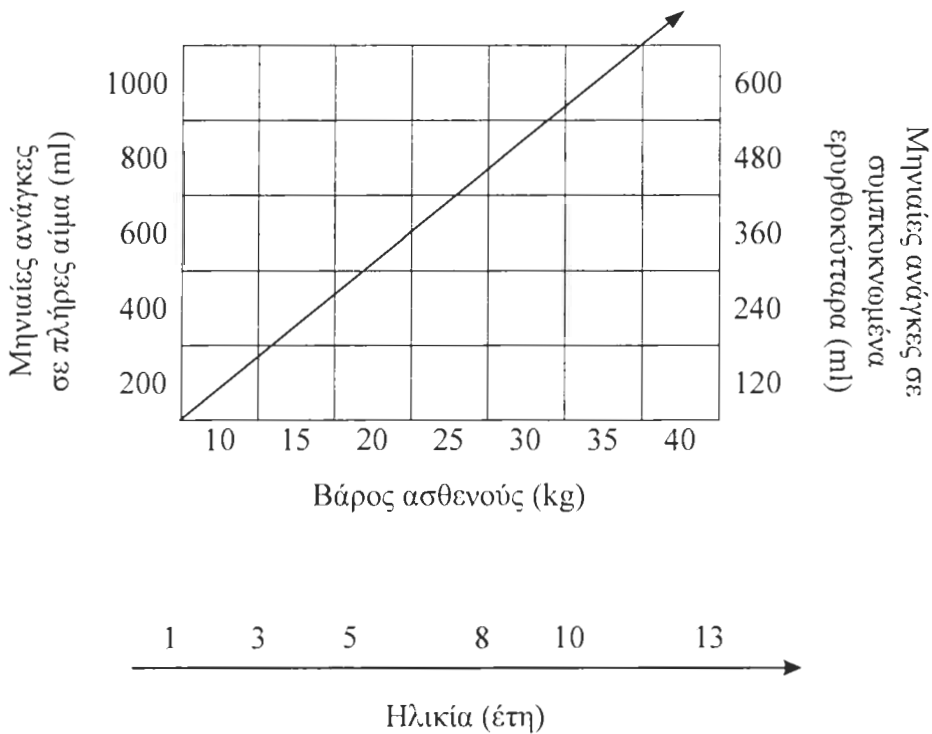
B. Ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί

Η ποσότητα αίματος που πρέπει να χορηγηθεί είναι ανάλογα με το επίπεδο αιμοσφαιρίνης. Το ερώτημα αυτό πέρασε από τη φάση του «όσο χρειάζεται για την απλή επιβίωση» στη φάση των «υπερμεταγγίσεων» (αιμοσφαιρίνη μέχρι τα 13-15 g/dL ή αιματοκρίτης 40-45%) σε μια προσπάθεια καταστολής της θαλασσαιμίας ερυθροποίησης. Σήμερα, το θέμα έχει ισορροπήσει με την αποδοχή ενός μέσου επιπέδου αιμοσφαιρίνης (για τα αναπτυσσόμενα παιδιά) στα 12 g/dL (αιματοκρίτης 35%) μετά τη μετάγγιση. Στους μεγαλύτερους (όταν η ανάπτυξη έχει συμπληρωθεί), το μέσο επιθυμητό επίπεδο μετά τη μετάγγιση μπορεί να μειωθεί στα 9-10 g/dL που είναι επαρκή για κάθε δραστηριότητα, ενώ ο πάσχων δεν επιβαρύνεται σημαντικά με σίδηρο. Η ποσότητα του αίματος που χρειάζεται για την εξασφάλιση των παραπάνω εξαρτάται από το βάρος του ασθενούς και το μέγεθος του σπληνός. Όταν το μέγεθος του σπληνός βρίσκεται σε φυσιολογικά επίπεδα, τότε ισχύουν οι ακόλουθες αδρές παράμετροι:

– Συνολική ποσότητα αίματος στον φυσιολογικό άνθρωπο	80 ml/kg
– Συνολική μάζα ερυθροκυττάρων στο φυσιολογικό άνθρωπο με αιματοκρίτη 40%	35 ml/kg
– Συνολική ποσότητα αίματος σε θαλασσαιμικό ασθενή με αιματοκρίτη 30%	80 ml/kg
– Συνολική μάζα ερυθροκυττάρων σε θαλασσαιμικό ασθενή με αιματοκρίτη 30%	25 ml/kg
– Μάζα ερυθροκυττάρων που χρειάζεται για την αύξηση του αιματοκρίτη από 30% στο 40% (μέσος αιματοκρίτης)	10 ml/kg
– Ημέρες που χρειάζεται για τη μείωση του αιματοκρίτη από 40% στο 30% (0.4 ml/kg βάρους ημερησίως)	25 ημέρες

Κατά συνέπεια, η εξασφάλιση ενός μέσου αιματοκρίτη περί το 35% προσαπαιτεί μετάγγιση 10 ml ερυθροκυττάρων για κάθε kg βάρους του ασθενούς κάθε 25 ημέρες. Και επειδή ο αιματοκρίτης στους ασκούς συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων είναι περίπου 80% η παραπάνω εκτίμηση αυξάνεται σε 12 ml

συμπυκνωμένων ερυθροκυττάρων /kg ανά 25 ημέρες. Με τους υπολογισμούς αυτούς το ποσό του αίματος που πρέπει να χορηγείται κάθε μήνα στους θαλασσαιμικούς ασθενείς δίδεται στον παρακάτω πίνακα:



Μηνιαίες ανάγκες σε αίμα σε συνάρτηση με το βάρος του ασθενούς και την ηλικία των ασθενών με προϋπόθεση ότι δεν υπάρχει υπερσπληνισμός. (Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε., 1999).

Η συχνότητα των μεταγγίσεων εξαρτάται από το διατεθειμένο αίμα και τις τεχνικές συνθήκες. Όπως είναι ευνόητο, τα μεγάλα μεσοδιαστήματα προσαπαιτούν πολλές μεταγγίσεις μαζί και αυτές όχι μόνο κουράζουν τους ασθενείς αλλά και μπορούν να γίνουν επικίνδυνες λόγω υπέρμετρης επιβάρυνσης του κυκλοφορικού συστήματος. Στην πράξη, η συνήθης τακτική είναι η χορήγηση της αναγκαίας ποσότητας αίματος κάθε 3-4 εβδομάδες. Οι υπολογισμοί αυτοί ανατρέπονται όταν υπάρχει διόγκωση σπληνός (υπερσπληνισμός και σπληνική υδραιμία), όταν ο ασθενής αναπτύξει αλλοαντισώματα ή όταν το προς μετάγγιση αίμα δεν είναι πρόσφατο.

Στην Ελλάδα το αίμα χορηγείται σε ειδικές μονάδες Μεσογειακής αναιμίας που έχουν αναπτυχθεί σε πολλά νοσοκομεία της χώρας και εξυπηρετούν τους

ασθενείς χωρίς αυτοί να πρέπει να εισαχθούν στις κλινικές. (Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε., 1999).

6.3. Επιπλοκές από μεταγγίσεις

Α. Κυκλοφορική υπερφόρτωση: Η έναρξη μπορεί να είναι άμεση ή να καθυστερήσει έως και 24 ώρες μετά τη μετάγγιση και χαρακτηρίζεται από δύσπνοια και θωρακικό πόνο, τα οποία προοδευτικά καταλήγουν στην πλήρη εικόνα του πνευμονικού οιδήματος. Τα άτομα τα οποία διατρέχουν τον κίνδυνο αυτής της επικίνδυνης επιπλοκής θα πρέπει να παίρνουν τη μετάγγιση σε καθιστή θέση, ενώ ο ρυθμός του χορηγούμενου αίματος δεν θα πρέπει να υπερβαίνει τα 2 ml/1', ανάλογα με το μέγεθος του σώματος και το βαθμό της ανεπάρκειας. (Harrison, 1977).

Β. Πυρετικές ή αλλεργικές αντιδράσεις: Κατά τη μετάγγιση είναι δυνατόν να διέλθουν μικρές ποσότητες πλάσματος, λευκών αιμοπεταλίων, τοξινών ή αλλοαντισωμάτων και να προκαλέσουν τέτοιες αντιδράσεις. Τα τελευταία χρόνια με τη χρήση σύγχρονων τεχνικών φιλτραρίσματος ή πλυμένων ερυθρών, οι επιπλοκές αυτές έχουν σημαντικότερα περιοριστεί. (<http://www.specialeducation.gr>).

Γ. 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. (<http://www.specialeducation.gr>).

Δ. Μετάδοση αιματογενών νοσημάτων: Πολλές παθήσεις, όπως η ηπατίτιδα, η λοιμώξη από κυτομεγαλοϊό, η σύφιλη, η ελονοσία, η τοξοπλάσμωση και η βρουκέλλωση μπορούν να μεταδοθούν με τη μετάγγιση. Επιπρόσθετα το αίμα που μολύνεται κατά τη διάρκεια της εναποθηκεύσεώς του ή χειρισμών κατά την παρασκευή του μπορεί να προκαλέσει πολύ βαρύ shock.

Από όλες τις λοιμώξεις που μεταδίδονται με τις μεταγγίσεις η ιογενής ηπατίτιδα είναι κατά πολύ η πιο κοινή και πιο σοβαρή στα περισσότερα μέρη του κόσμου. Η παρουσία του ιού της ηπατίτιδας Β στο αίμα του δότη μπορεί να αποκαλυφθεί με την ανίχνευση του αντιγόνου επιφάνειας της ηπατίτιδας Β. Ένα από τα νοσήματα που μπορούν να μεταδοθούν μέσω μετάγγισης, είναι και το AIDS. (Harrison, 1987).

Ε. Υπερπληνισμός: Είναι μια σοβαρή μακροχρόνια επιπλοκή που τα άτομα με μεσογειακή αναιμία μπορούν να πάθουν. Τα κύρια αίτια του υπερπληνισμού

είναι η ενδοερυθροκυτταρική καθίζηση των σφαιρικών αλυσίδων, τα έγκλειστα, η ελαττωμένη ρευστότητα της αιμοσφαιρίνης και το αλλοιωμένο σχήμα τους μειώνουν την ικανότητα παραμόρφωσής τους αυξάνοντας έτσι τη στάση τους στο σπλήνα. Άμεση συνέπεια της δύσκολης αυτής διόδου των ερυθροκυττάρων από τον σπλήνα είναι η επίταση της κατάρτησης και της φαγοκυττάρωσής τους, που όπως και σε όλες τις αιμολυτικές καταστάσεις, οδηγεί στην υπερπλασία του. (Γερμένης Α., 1984).

Ενδείξεις για σπληνεκτομή είναι η παρουσία υπερσπληνισμού και όταν ο δείκτης των μεταγγίσεων είναι πάνω από 160 ml/kg/έτος. (Πετρίδης Α., 2001). Επειδή η σπληνεκτομή συνεπάγεται μείωση της ανοσολογικής απάντησης του πάσχοντος σε διάφορα παθογόνα αίτια, σκόπιμο είναι να αποφεύγεται στην πολύ μικρή ηλικία (π.χ. μέχρι 5 ετών, αν και αυτό με τη σημερινή τακτική των συστηματικών μεταγγίσεων είναι εξαιρετικά απίθανο). (Λουκόπουλος Δ., Βοσκαρίδου Ε., 1999).

Στ. Υπερσιδηραιμία: Είναι ένα αναπόφευκτο αποτέλεσμα μακροχρόνιας χορήγησης αίματος, εάν δεν ληφθούν προφυλακτικά μέτρα. Κάθε μονάδα αίματος προμηθεύει στον οργανισμό περίπου 200 mg σιδήρου. Αυτά δεν αποβάλλονται από τον οργανισμό με φυσιολογικό μηχανισμό. Έτσι η σταθερή συσσώρευση ανεπιθύμητου ποσού σιδήρου προκαλεί λειτουργική βλάβη μυοκαρδίου, του ήπατος, του παγκρέατος και άλλων ενδοκρινολογικών αδένων. Γι' αυτό θα πρέπει να προληφθούν η καρδιακή ανεπάρκεια, η ηπατική ανεπάρκεια και ο διαβήτης. (Τσεβρένης Ι., Κοντοπούλου Γρίβα Ε., 1991).

Σήμερα η θεραπεία περιλαμβάνει υποδόρια δεσφεριοξαμίνη, ένα παρεντερικά χορηγούμενο δεσμευτή σιδήρου. Πολλοί ασθενείς μπορούν να μπου σε ισοζύγιο σιδήρου λαμβάνοντας μια έγχυση της δεσφεριοξαμίνης 12 έως 24 ώρες για 5 έως 6 φορές την εβδομάδα. Η θεραπεία αυτή θα πρέπει να εξατομικεύεται σύμφωνα με την ηλικία, τους κινδύνους, τη συμμόρφωση και άλλους παράγοντες. Για νεότερους ασθενείς που δεν κινδυνεύουν ακόμη από τις επιπλοκές θα πρέπει να χορηγούνται 1.5 έως 2 g/ημέρα για 5 έως 6 ημέρες. Άτομα άνω των 13 ετών θα πρέπει να παίρνουν 2 έως 2.5 g/ημέρα ανάλογα με την ικανότητά τους να ανέχονται τις υποδόριες εγχύσεις. Οι ασθενείς με υψηλή συγκέντρωση σιδήρου στο ήπαρ (> 6000 μg/g ξηρού ιστού) ή αυτοί με στοιχεία καρδιακής προσβολής (δηλ. καρδιακή

ανεπάρκεια, αρρυθμίες κ.λπ.) απαιτούν πιο εντατική ενδοφλέβια θεραπεία και πρέπει να θεραπεύονται σε εξειδικευμένα ιατρικά κέντρα που φροντίζουν με μεταγγίσεις. Η περιοδική εκτίμηση της αποτελεσματικότητας της θεραπείας πρέπει να περιλαμβάνει μια εκτίμηση της επιβάρυνσης με σίδηρο και μια εκτίμηση της συγκέντρωσης του ηπατικού σιδήρου με την προσεκτική χρήση διαδερμικής ηπατικής βιοψίας, ή πιο ιδανικά με δοκιμασμένη μη επεμβατική εξέταση. Πρέπει να γίνεται ετήσια καρδιακή εκτίμηση, στην προσπάθεια να διαπιστωθούν κλινικά στοιχεία καρδιακής νόσου και αυτή πρέπει να περιλαμβάνει πλήρες ιστορικό και φυσική εξέταση, ηλεκτροκαρδιογράφημα ή ηχοκαρδιογράφημα και ακτινογραφία θώρακος. Ένας καταγραφέας 24ώρου (Holter monitor) πρέπει να χρησιμοποιείται σε οποιοδήποτε ασθενή που παραπονείται για αίσθημα παλμών, ή που διαπιστώνεται στη φυσική εξέταση ότι έχει ανώμαλη καρδιακή ώση. Η πιθανή βλάβη από σίδηρο στους ενδοκρινείς αδένες πρέπει να εκτιμάται με τεστ ανοχής γλυκόζης, τεστ θυρεοειδικής λειτουργίας και προσδιορισμούς κορτιζόλης. Θεραπεία αποκατάστασης με ορμόνες, υπαγορεύεται από τα αποτελέσματα των μελετών των βασικών και/ή προκλητών ενδοκρινικών λειτουργιών (Goldman Lee – Beunnet J. Cloude, 2002).

Από τη χρήση της καθημερινής αποσιδήρωσης μπορεί να εμφανιστούν:

- Τοπικές αλλεργικές φλεγμονώδεις αντιδράσεις. Ενδέχεται να παρουσιαστούν στο σημείο της υποδόριας έγχυσης προκαλώντας οίδημα, ερυθρότητα, θερμότητα, κνησμό και πόνο.
- Συστηματική αλλεργική αντίδραση. Είναι σπάνια επιπλοκή δεσφεριοξαμίνης.
- 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.
- Οστεοπενία και δυσμορφίες των οστών. Επιπλοκές που εμφανίζονται μετά από μακροχρόνια χρήση της χημικής ουσίας Δεσφεριοξαμίνης. (<http://www.specialeducation.gr>).

Από τριακονταετία η θεραπεία αποσιδήρωσης γίνεται υποδόρια με το γνωστό φάρμακο Δεσφεριοξαμίνη (Desferal). Εδώ και λίγα χρόνια υπάρχει και χορηγείται η **Δεφεριπρόνη**, η πρώτη δραστική από του στόματος χημική ουσία. Είναι ασφαλής και αποτελεσματική στο μεγαλύτερο ποσοστό των πασχόντων από Μεσογειακή

Αναιμία. Οι ανεπιθύμητες ενέργειες είναι χαμηλότερης συχνότητας από ό,τι έχει αρχικά αναφερθεί, είναι παροδικές και υποχωρούν συνήθως αυτόματα. Η συμμόρφωση στη θεραπεία είναι πολύ καλύτερη συγκρινόμενη με την υποδόρια χορήγηση με αποτέλεσμα την ελάττωση των επικίνδυνων επιπλοκών που παρατηρούνται ως αποτέλεσμα της κακής συμμόρφωσης. Όσοι δε πετυχαίνουν αρνητικό ισοζύγιο μπορούν να χρησιμοποιούν συνδυαστική θεραπεία. (<http://www.vmnnet.gr>).

6.4. Νοσηλευτικές Δραστηριότητες σε αντιδράσεις Μετάγγισης

A. Αιμολυτική αντίδραση

Σημεία - Συμπτώματα	Νοσηλευτικές δραστηριότητες
<ul style="list-style-type: none"> - Οσφυαλγία - Προκάρδιο πόνος - Ναυτία, έμετοι - Μυρμηκίαση κάτω άκρων - Πτώση αρτηριακής πίεσης - Ίκτερος - Ανουρία - Ολιγοουρία - Ούρα χρώματος βαθύ κόκκινο - Πυρετός 	<ul style="list-style-type: none"> - Άμεση διακοπή μετάγγισης - Ενημέρωση του γιατρού - Αξιολόγηση των συμπτωμάτων - Συνεχή παρακολούθηση για εξέλιξη των συμπτωμάτων - Τοποθέτηση ορού για διατήρηση ανοιχτής φλέβας - Θέρμανση του αρρώστου - Λήψη ζωτικών σημείων - Εφαρμογή ιατρικών οδηγιών - Χορήγηση υγρών - Χορήγηση οξυγόνου σε δύσπνοια - Παρακολούθηση διούρησης - Εξέταση ούρων

B. Αντίδραση πυρετογόνων ουσιών

Σημεία - Συμπτώματα	Νοσηλευτικές δραστηριότητες
<ul style="list-style-type: none"> - Ανησυχία - Ερυθρότητα προσώπου - Ταχύπνοια - Οσφυαλγία - Ρίγος - Πυρετός - Ναυτία - Εμετοί - Κρύοι ιδρώτες 	<ul style="list-style-type: none"> - Απλές περιπτώσεις αντιμετώπιση συμπτωματική - Τοποθέτηση αρρώστου σε ανάρροπη θέση - Διακοπή ροής του αίματος - Σε έντονη πυρετική αντίδραση διακοπή μετάγγισης και επιστροφή του αίματος και συσκευασίας στο εργαστήριο για έλεγχο - Ενημέρωση γιατρού - Εκτέλεση ιατρικών οδηγιών - Θέρμανση αρρώστου (π.χ. θερμοφόρα, ζεστά σκεπάσματα) - Μέτρηση προσβαλλόμενων -αποβαλλόμενων υγρών

(Μαλγαρινού Μ., Κωνσταντινίδου Σ., 2001 – Αθανάτου Ε., 2000)

Γ. Αλλεργική αντίδραση

Σημεία - Συμπτώματα	Νοσηλευτικές δραστηριότητες
<ul style="list-style-type: none">- Κνησμός- Εξάνθημα- Ρίγος- Πυρετός- Δύσπνοια- Σπανιότερα, βρογχοσπασμός	<ul style="list-style-type: none">- Επιβράδυνση του ρυθμού ροής ή διακοπή της μετάγγισης ανάλογα με την οξύτητα της κατάστασης του αρρώστου- Ενημέρωση γιατρού- Εφαρμογή των ιατρικών οδηγιών- Χορήγηση υγρών- Λήψη ζωτικών σημείων- Αντιϊσταμινικά φάρμακα ή κορτιζόνη

(Μαλγαρινού Μ., Κωνσταντινίδου Σ., 2001 – Αθανάτου Ε., 2000)

Δ. Αντιδράσεις από υπερφόρτωση κυκλοφορίας

Σημεία - Συμπτώματα	Νοσηλευτικές δραστηριότητες
<ul style="list-style-type: none">- Ανησυχία- Δύσπνοια- Ορθόπνοια- Βήχας- Αφρώδης απόχρεμψη	<ul style="list-style-type: none">- Αναστολή ή μείωση της ροής του αίματος- Ενημέρωση γιατρού- Χορήγηση O₂- Περιορισμός δραστηριότητας του αρρώστου- Τοποθέτηση αρρώστου σε καθιστή θέση- Εκτίμηση ζωτικών σημείων- Δημιουργία κατάλληλου περιβάλλοντος- Διατήρηση ισοζυγίου υγρών- Αξιολόγηση κατάστασης αρρώστου, ενεργούμε ανάλογα.

(Μαλγαρινού Μ., Κωνσταντινίδου Σ., 2001 – Αθανάτου Ε., 2000)

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ – ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Συμπερασματικά η Μεσογειακή αναμία είναι μια δύσκολη αντιμετωπίσιμη αιμολυτική νόσος που χρειάζεται αντοχές από τον πάσχοντα και την οικογένειά του ανάλογα με το βαθμό βαρύτητας της μορφής από την οποία πάσχει. Η ενεργοποίηση του περιθάλποντος περιβάλλοντος ώστε να ερευνώνται τρόποι υποστήριξης των ικανοτήτων που έχει ο πάσχοντας αντί της παθητικής αποδοχής της κατάστασής του και περιθωριοποίησής του.

Η πρόληψη είναι η καλύτερη αντιμετώπιση αυτής της νόσου που η θεραπεία της είναι πολύ δύσκολη αν όχι αδύνατη. Στο σημείο αυτό θα αναφέρω ορισμένες προτάσεις για καλύτερη και αποτελεσματική πρόληψη.

- Διαφώτιση του πληθυσμού και προαγωγή αιματολογικού ελέγχου για τη διαπίστωση των ετεροζυγωτών και κατ' επέκταση των ζευγαριών στα οποία οι γονείς είναι ετερόζυγοι φορείς του γόνου της Β-Μ.Α. (πιθανότητα γεννήσεως παιδιών με μείζονα).
- Προγεννητική εξέταση των εγκύρων στον 4^ο μήνα για να διαπιστωθεί αν το κύημα πάσχει από ομόζυγη μορφή.

Τόσο μετά από την πίεση των γονιών με Μ.Α. όσο και από την αύξηση του κόστους νοσηλείας, το Υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας οργάνωσε τη Μονάδα προλήψεως Μ.Α. Αθηνών με σκοπό να προσφέρει τη δυνατότητα αιματολογικού ελέγχου στους νεόνυμφους· αυτός ο θεσμός γρήγορα επεκτάθηκε σε όλη τη χώρα. Εξυπηρετούνται περίπου 20.000 ζευγάρια. Επίσης το τμήμα προγεννητικής διάγνωσης της ίδιας μονάδας εξυπηρετεί περίπου 350 έγκυες. (Τριχοπούλου Α., Τριχόπουλος Δ., 1986).

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΑΒΡΑΜΙΔΗΣ Α: *«Διαφορική διάγνωση εσωτερικής παθολογίας»*. Τόμος Α. Έκδοση α'. Εκδόσεις University studio press. Θεσσαλονίκη 1985. σ. 148.

ΑΘΑΝΑΤΟΥ Κ. ΕΛΕΥΘΕΡΙΑ: *«Κλινική Νοσηλευτική βασικές και ειδικές νοσηλείες»*. Έκδοση ΙΑ'. Εκδόσεις Παπανικολάου Γιώργος ΑΒΕΕ. Αθήνα 2000. σ. 348-351. 364-365.

ΒΑΜΒΑΣΑΚΗΣ ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ: *«Μελέτη στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο των ανωμαλιών της ερυθροβλαστικής σειράς στο μυελό των οστών στη Μεσογειακή Αναιμία»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Γραφικές Τέχνες Σπύρου Γιαννόπουλου. Αθήνα 1981. σ. 24.

ΓΑΡΔΙΚΑΣ Δ.Κ.: *«Ειδική Νοσολογία»*. Τόμος Β. Έκδοση δ'. Εκδόσεις Επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Κ. Παρισσιανός, Αθήνα 1984. σ. 1099-1101.

ΓΑΡΔΙΚΑΣ Δ.Κ.: *«Ειδική Νοσολογία»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Μαρία Παρισσιανού. Αθήνα 2000. σ. 608, 612.

ΓΕΡΜΕΝΗΣ Ε. ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΣ: *«Μελέτη της κινητικής των βεβλαμμένων ερυθροκυττάρων στην ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία πριν και μετά την μετάγγιση αίματος»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις βήτα Medical arts. Αθήνα 1984. σ. 23.

DESPOPOULOS AGAMEMNON – SILBERNAGL STEFAN: *«Εγχειρίδιο φυσιολογίας με έγχρωμο άτλαντα»*. Επιμέλεια – Μετάφραση: Κωστόπουλος Γ. Έκδοση 3^η. Εκδόσεις ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα 1989. σ. 60.

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ: *«Θέματα προληπτικής ιατρικής»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις νέα σύνορα Α. Λιβάνης. Αθήνα 1979. σ. 229.

ENGRAN BARBARA: *«Νοσηλευτική φροντίδα στην παθολογία και χειρουργική»*. Επιμέλεια – Μετάφραση Καραχάλιος Γεώργιος. Έκδοση α'. Εκδόσεις «Έλλην». Αθήνα 1997. σ. 426.

GOLDMAN LEE M.D. – BEUNNET J. CLOUDE: *«Νοσολογία II: Φυσιοπαθολογία – διάγνωση – θεραπεία»*. Επιμέλεια – Μετάφραση ADD Limited. Έκδοση 21^η. Εκδόσεις ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης. Αθήνα 2002. σ. 1283, 1285-1288.

HARRISON: *«Εσωτερική Παθολογία»*. Επιμέλεια – Μετάφραση Κρικέλης Ι. Τόμος Γ. Έκδοση 8^η. Εκδόσεις Επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Κ. Παρισιανός. Αθήνα 1987. σ. 2077, 2088.

ΚΑΡΑΔΗΜΗΤΡΗΣ Α. – ROBERTS I.A.G. (ΙΑΤΡΙΚΟ ΠΕΡΙΟΔΙΚΟ): *«Μεταμόσχευση του μυελού των οστών σε παιδιά με Μεσογειακή Αναιμία»*. Τόμος 72. Τεύχος 4. Έκδοση Μηνιαία. Εκδόσεις Εταιρία ιατρικών σπουδών. Αθήνα Οκτώβριος 1997. σ. 397-398.

ΚΑΤΤΑΜΗΣ ΧΡΗΣΤΟΣ: *«Ετήσια Σεμινάρια Εξειδίκευσης Εργαστηριακής Αιματολογίας – Αιμοδοσία (Κύκλοι I-IV 1996-2000)»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Τεχνόγραμμα. Αθήνα 2001. σ. 177.

ΚΥΡΙΑΚΙΔΟΥ Θ. ΕΛΕΝΗ: *«Κοινωνική Νοσηλευτική»*. Έκδοση 5^η. Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ». Αθήνα 2004. σ. 357-360.

ΛΟΥΚΟΠΟΥΛΟΣ ΔΗΜΗΤΡΗΣ – ΒΟΣΚΑΡΙΔΟΥ ΕΡΣΗ: *«Αναιμίες, διάγνωση και θεραπεία»*. Επιμέλεια Σεϊτανίδης Β. – Αντωνόπουλος Α. – Χριστάκης Ι. Έκδοση α'. Εκδόσεις Ζήτα. Αθήνα 1999. σ. 109, 111, 113-116, 131,.

ΜΑΛΓΑΡΙΝΟΥ Α.Μ. – ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΙΔΟΥ Φ.Σ.: *«Νοσηλευτική Παθολογική Χειρουργική»*. Τόμος β' μέρος 2^ο. Έκδοση 18^η. Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ». Αθήνα 1997. σ. 3, 36.

ΜΑΛΓΑΡΙΝΟΥ Α.Μ. – ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΙΔΟΥ Φ.Σ.: *«Νοσηλεύτική Γενική Παθολογική Χειρουργική»*. Τόμος α'. Έκδοση 22^η. Εκδόσεις «Η ΤΑΒΙΘΑ». Αθήνα 2001. σ. 164, 167-170.

ΜΕΡΙΚΑΣ ΕΜΜ. ΓΕΩΡΓΙΟΣ: *«Εσωτερική Παθολογία»*. Τόμος 2^{ος}. Έκδοση α'. Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης. Αθήνα 1973. σ. 26.

MERENSTEIN B. GERALD – KAPLAN W. DAVID – ROSENBERG A. ADAM: *«Συνοπτική παιδιατρική»*. Επιμέλεια – Μετάφραση: Βουδούρης Ελ. – Μυριοκεφαλικάκης Ν. Έκδοση 16^η. Εκδόσεις Γρηγόριος Παρισιανός – Μαρία Γ. Παρισιανού. Αθήνα 1994. σ. 851.

ΜΟΥΤΣΟΠΟΥΛΟΣ Μ.Χ. – ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ Σ.Δ.: *«Βασικές Αρχές Παθοφυσιολογίας»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Ιατρικές Εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα 1991. σ. 94-95.

ΜΠΑΚΑΛΟΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ: *«Εσωτερική Παθολογία και Θεραπευτική – Κλινικά μετεκπαιδευτικά μαθήματα»*. Τόμος 2^{ος}. Έκδοση γ'. Εκδόσεις Επιστημονικές εκδόσεις Γρηγόριος Κ. Παρισιανός. Αθήνα 1986. σ. 115, 119.

ΝΤΟΛΑΤΖΑΣ ΘΕΟΔΩΡΟΣ: *«Ο Γιατρός συμβουλεύει... προληπτική ιατρική»*. Τόμος 1^{ος}. Έκδοση α'. Εκδόσεις Λίγκας Books. Αθήνα 2001. σ. 107, 109.

ΠΑΓΚΑΛΤΣΟΣ Π. ΑΣΗΜΗΣ: *«Στοιχεία Παθολογίας»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Δημακοπούλου Μ. Θεσσαλονίκη 2002. σ. 249, 252.

ΠΑΝΟΥ ΜΑΡΙΑ: *«Παιδιατρική Νοσηλεύτική Εννοιολογική Προσέγγιση»*. Έκδοση γ'. Εκδόσεις βήτα Medical arts. Αθήνα 2000. σ. 187, 189-192.

ΠΑΠΑΔΗΜΗΤΡΙΟΥ Σ. ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ: *«Ειδική Παθολογική Ανατομική (Συστηματική Παθολογία)»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Θεσσαλονίκη 1990. σ. 438-439.

ΠΑΠΑΝΙΚΟΛΑΟΥ Α. ΝΙΚΟΣ – ΠΑΠΑΝΙΚΟΛΑΟΥ Ν. ΑΛΕΞΗΣ: *«Μαιευτική»*. Έκδοση 3^η. Εκδόσεις Μαρία Γρ. Παρισσιανού. Αθήνα 2004. σ. 359.

ΠΕΤΡΙΔΗΣ Α.: *«Εγχειρίδιο Χειρουργικής»*. Έκδοση 3^η. Εκδόσεις «Ελλην». Αθήνα 2001. σ. 179.

ΠΛΕΣΣΑΣ Τ. ΣΤΑΥΡΟΣ – ΚΑΝΕΛΛΟΣ ΕΥΑΓΓΕΛΟΣ: *«Φυσιολογία του ανθρώπου I»*. Έκδοση 2^η. Εκδόσεις Φαρμάκων – Τύπος. Αθήνα 1997. σ. 101-102.

ΣΑΧΙΝΗ ΚΑΡΔΑΣΗ ANNA – ΠΑΝΟΥ ΜΑΡΙΑ: *«Παθολογική και Χειρουργική νοσηλεύτική, νοσηλευτικές διαδικασίες»*. Τόμος 2^{ος}. Έκδοση β'. Εκδόσεις βήτα Medical arts. Αθήνα 2002. σ. 179, 192, 206-207.

ΤΡΙΧΟΠΟΥΛΟΥ ΑΝΤΩΝΙΑ – ΤΡΙΧΟΠΟΥΛΟΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ: *«Προληπτική Ιατρική»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Μαρία Γρ. Παρισσιανού. Αθήνα 1986. σ. 86-88.

ΤΣΕΒΡΕΝΗΣ ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ – ΚΟΝΤΟΠΟΥΛΟΥ ΓΡΙΒΑ ΕΙΡΗΝΗ: *«Αιμοδοσία»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα 1991. σ. 283.

ΤΣΕΒΡΕΝΗΣ Ι.: *«Στοιχεία Αιματολογίας»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις ιατρικές εκδόσεις Λίτσας. Αθήνα 1993. σ. 25, 69-73.

ΤΣΙΚΟΥ Ν. – ΚΑΡΑΓΕΩΡΓΟΠΟΥΛΟΥ ΓΡΑΒΑΝΗ Σ.: *«Πρακτική Άσκηση Νοσηλεύτικής II»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις «Ελλην». Αθήνα 1996. σ. 111, 113, 116.

ΤΣΙΛΙΓΚΙΡΟΓΛΟΥ ΦΑΧΑΝΤΙΔΟΥ ANNA: *«Υγιεινή»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις University studio press. σ. 42.

ΤΣΙΡΟΓΙΑΝΝΗΣ Δ. ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΣ: *«Αξιολόγησις των συνήθων αιματολογικών μεθόδων των ερυθροκυτταρικών δεικτών και παραμέτρων δια την διάγνωσιν της ετερόζυγου Μεσογειακής Αναιμίας»*. Έκδοση α'. Εκδόσεις Ρήγος Α. – Λυμπερόπουλος Β. Αθήνα 1980. σ. 51.

ΤΣΟΥΡΟΥΚΤΣΟΓΛΟΥ Ι. ΓΟΥΛΙΕΛΜΟΥ: «*Ειδική Νοσολογία, Αίμα – Ενδοκρινείς αδένες – Αρθρώσεις και Κολλαγόνο – Νεφροί*». Έκδοση α'. Εκδόσεις Universtity studio. Θεσσαλονίκη 1978. σ. 243-244, 249.

ΦΕΡΤΑΚΗΣ ΑΡ.: «*Παθολογική Φυσιολογία*». Τόμος 2^{ος}. Έκδοση α'. Εκδόσεις ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης. Αθήνα 1990. σ. 247-248, 405.

ΧΑΤΖΗΝΙΚΟΛΑΟΥ Α. ΠΕΤΡΟΣ: «*Η συμβολή της βιοσύνθεσης της αιμοσφαιρίνης in vitro στη διάγνωση και κατάταξη των ετερόζυγων μορφών της Μεσογειακής Αναιμίας*». Έκδοση α'. Εκδόσεις άνευ έκδοσης. Αθήνα 1987. σ. 28.

Internet

<http://www.specialeducation.gr>

<http://www.care.gr>

<http://www.iatrotek.gr>

<http://www.vmnet.gr>

<http://www.paho.gr>

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΜΙΑ ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Εισαγωγή

Σε ένα χρόνο συμπληρώνονται 80 χρόνια από την περιγραφή από τους Cooley και Lee (1925) πέντε παιδιών με:

- Βαριά Αναιμία
- Ηπατοσπληνομεγαλία
- Οστικές παραμορφώσεις
- Έντονη μελάχρωση
- Λευκοκυττάρωση – Ερυθροβλαστοκυττάρωση

Η ομάδα αυτή των αναιμιών απεδείχθη σαν το πιο συχνό μονογονιδιακό νόσημα με παγκόσμια διασπορά.

Θα επιχειρήσω μια σύντομη ανασκόπηση της εντυπωσιακής διαχρονικής εξέλιξης της μελέτης της παθογένειας και της αντιμετώπισης της νόσου.

Τρεις βασικές περίοδοι σηματοδοτούν αυτή την εξέλιξη.

A. Περίοδος Πρώτη (Αρχική): 1925-1950

Χαρακτηρίζεται από τη συλλογή δεδομένων που οριοθέτησαν την κλινική και αιματολογική ετερογένεια και τη γενετική βάση των Μεσογειακών Συνδρόμων (Μ.Σ.).

B. Περίοδος Δεύτερη: 1950-1975

Ταυτίζεται με την εξέλιξη της βιοχημείας και της μελέτης της δομής των πρωτεϊνών. Στην περίοδο αυτή εφαρμόστηκαν νέες αιματολογικές και βιοχημικές μέθοδοι στη διάγνωση και στη μελέτη της φυσιολογίας της νόσου και τέθηκαν οι βάσεις της θεραπείας και πιθανής πρόβλεψης.

Γ. Περίοδος Τρίτη: 1975 μέχρι σήμερα.

Περίοδος Πρώτη

Στην περίοδο αυτή, Αμερικανοί και Ευρωπαίοι, κυρίως Ιταλοί, αποτυπώνουν τα βασικά κλινικά σημεία και αναζητούν την πιο πρόσφορη ονοματολογία της νόσου.

Από το μεγάλο αριθμό των προτάσεων για την ονοματολογία επικράτησαν α) στη διεθνή βιβλιογραφία ο όρος «Thalassemias» ή «Thalassemia Syndrome» και β)

στην ελληνική, ο όρος «Μεσογειακή Αναιμία» (Μ.Α.) ή «Σύνδρομο Μεσογειακής Αναιμίας» και οι πιο σπάνιοι όροι «Θαλασσαιμία» και «Νόσος ή Αναιμία Cooley». Από τις μελέτες της περιόδου αυτής αναγνωρίστηκαν.

Α) Η κλινική και εργαστηριακή ετερογένεια της νόσου και καθορίστηκαν οι βασικοί κλινικοί φαινότυποι της μείζονος, της ενδιάμεσης και της ελάσσονος, ή *minima M.A.*, όπως και του συνδυασμού μεσογειακής αναιμίας με τη δρεπανοκυτταρική.

Β) Ο οικογενής χαρακτήρας της νόσου. Από τις εργασίες του Καμινόπετρου (1939) επιβεβαιώθηκε η μενδέλιος κληρονομικότητα υπολειπομένου σωματικού τύπου. Η επιβεβαίωση βασίστηκε στη μελέτη οικογενειών, στις οποίες και στους δύο γονείς ανευρίσκοντο σταθερά αύξηση της αντίστασης των ερυθρών, μικροκυττάρωση και υποχρωμία.

Γ) Η παρουσία της νόσου και σε άλλους πληθυσμούς εκτός των μεσογειακών.

Δ) Η αναποτελεσματικότητα της θεραπείας με σπληνεκτομή και μεμονωμένες μεταγγίσεις.

Στην περίοδο αυτή η εφαρμογή συχνών μεταγγίσεων ήταν αδύνατη, λόγω: α) συχνών και σοβαρών επιπλοκών, β) αδυναμίας συντηρήσεως αίματος και γ) δυσκολίας εφαρμογής της μετάγγισης, που απαιτούσε σύγχρονη χορήγηση από το δότη στον άρρωστο και ειδικές συσκευές.

Για ιστορικούς λόγους αναφέρεται ότι η χρήση συντηρημένου αίματος εφαρμόζεται μετά το Β' Παγκόσμιο Πόλεμο, οπότε άρχισαν να δημιουργούνται και οι πρώτες τράπεζες αίματος στην Αμερική.

Περίοδος Δεύτερη

Στη δεύτερη περίοδο, η εφαρμογή βελτιωμένων τεχνικών στη μελέτη της δομής των πρωτεϊνών και της βιοσύνθεσης των πολυπεπτιδικών ενώσεων, ως και η καθιέρωση αξιόπιστων μεθόδων διάγνωσης, καθόρισαν τα κλινικά και εργαστηριακά χαρακτηριστικά των αιματολογικών φαινοτύπων και προσδιόρισαν τους άξονες της πρόληψης και θεραπείας των μεσογειακών συνδρόμων.

Στην πρόοδο της περιόδου αυτής, η συμβολή της ελληνικής παιδιατρικής και ιδιαίτερα της κλινικής μας, υπήρξε σημαντική και με αξιόλογη διεθνή αναγνώριση.

Ο προσδιορισμός της δομής της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης έδωσε το έναυσμα για τη μελέτη της M.A.

Όπως γνωρίζετε, το μόριο της αιμοσφαιρίνης είναι τετραμερές και αποτελείται από το πρωτεϊνικό κλάσμα και από 4 μόρια αίμης. Το πρωτεϊνικό κλάσμα συνθέτουν δύο ζεύγη πολυπεπτιδικών αλύσων. Οι τρεις φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες A, F και A₂ έχουν κοινό το ένα ζεύγος της α-αλύσου και διαφέρουν στη δομή του δευτέρου ζεύγους, που είναι η β για την A, η γ για την F και η δ για την A₂. Στον ενήλικα επικρατεί η HbA, σε ποσοστά μεγαλύτερα > 95%.

Από τις μελέτες που ακολούθησαν, διαπιστώθηκε ομάδα αναιμιών με ποιοτικές και ποσοτικές διαταραχές στη σύνθεση των πολυπεπτιδικών αλύσων. Οι αναιμίες αυτές χαρακτηρίστηκαν με το γενικό όρο αιμοσφαιρινοπάθειες. Από το σύνολο των αιμοσφαιρινοπαθειών διαχωρίστηκαν τα σύνδρομα της μεσογειακής αναιμίας.

Πρόκειται για κλινικά σύνδρομα ετερογενή, που οφείλονται σε γενετικές διαταραχές, οι οποίες οδηγούν σε μερική ή ολική καταστολή της σύνθεσης των πολυπεπτιδικών αλύσων των φυσιολογικών αιμοσφαιρινών.

Με βάση την αλύσο της οποίας η σύνθεση διαταράσσεται, έχουν περιγραφεί διάφοροι τύποι. Οι βασικοί τύποι μεσογειακής αναιμίας είναι η α, η β, η δβ, η γδβ και η δ μεσογειακή αναιμία.

Κλινικό ενδιαφέρον παρουσιάζουν η α, η β και η δβ μεσογειακή αναιμία που διαχωρίζονται περαιτέρω σε δύο υποομάδες, την α⁰ και α⁺, και τη β⁰ και β⁺ μεσογειακή αναιμία.

Ο εκθέτης 0 υποδηλώνει την πλήρη αδυναμία σύνθεσης αλύσου, ενώ ο εκθέτης + τη σύνθεση άλλοτε άλλης ποσότητας α ή β αλύσου, που υπολείπεται όμως της φυσιολογικής.

Η περίοδος αυτή χαρακτηρίζεται από εκτεταμένες και συστηματικές επιδημιολογικές έρευνες για τη χαρτογράφηση της γεωγραφικής κατανομής των αιμοσφαιρινοπαθειών. Αδρές εκτιμήσεις ανεβάζουν τον αριθμό των φορέων μεσογειακής και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε πάνω από 250 εκατομμύρια παγκοσμίως.

Οι επιδημιολογικές μελέτες της γεωγραφικής κατανομής έδειξαν:

Α. Εντόπιση της Μ.Α. σε πληθυσμούς της Μεσογείου, της εγγύς και μέσης Ανατολής, της Ασίας, (ιδιαίτερα της νοτιοανατολικής), και της Β. Αφρικής.

Β. Πληθυσμιακές διαφορές στη συχνότητα και τη βαρύτητα της νόσου, όπως μεγαλύτερη συχνότητα και βαρύτητα της κλινικής εικόνας της α-ΜΑ σε ασιατικούς πληθυσμούς και μικρότερη συχνότητα με ηπιότερη βαρύτητα της β-ΜΑ στην Αφρική.

Γ. Εκλεκτική Εντόπιση της δρεπανοκυτταρικής σε πληθυσμούς της Αφρικής, με μικρές εστίες σε χώρες της Μεσογείου και της Μέσης Ανατολής, της HbE στην Ασία, και της HbC στη Δυτική Αφρική.

Δ. Απουσία αιμοσφαιρινοπαθειών σε λαούς της Βόρειας, Δυτικής, Κεντρικής και Ανατολικής Ευρώπης και της Αυστραλίας.

Ανάλογε επιδημιολογικές μελέτες επέτρεψαν την ακριβή χαρτογράφηση της γεωγραφικής κατανομής των αιμοσφαιρινοπαθειών και στην Ελλάδα. Υπάρχει μεγάλη ετερογένεια στη γεωγραφική κατανομή των φορέων β-μεσογειακής αναιμίας. Παρατηρούνται περιοχές υψηλής συχνότητας με ποσοστά >15% και 20% (όπως η Ρόδος, η Κύπρος, η Καρδίτσα κ.λπ.), περιοχές μέσης συχνότητας 10-15% και χαμηλής <5%, όπως στη Βόρεια Ελλάδα.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία εντοπίζεται σε ορισμένες μόνο περιοχές, όπως της Κωπαΐδας, της Χαλκιδικής, της Καρδίτσας και της Άρτας. Η συμβολή της Α' Παιδιατρικής κλινικής στις επιδημιολογικές αυτές μελέτες υπήρξε ουσιαστική και πρωτοποριακή. Χαρακτηριστικό ήταν το διεθνές ενδιαφέρον ορισμένων από τις πρώτες εργασίες, όπως η περιγραφή των πρώτων περιπτώσεων δρεπανοκυτταρικής αναιμίας στον Ορχομενό που προκάλεσε έντονες συζητήσεις για τον τρόπο εμφάνισης της γενετικής διαταραχής σε άτομα της λευκής φυλής.

Τρεις άλλες μελέτες αφορούν στη συχνότητα των φορέων τριών γενετικών διαταραχών των ερυθρών (Μ.Α., δρεπανοκυτταρικής και G6PDd) σε ελονοσόπληκτες περιοχές και η θετική συσχέτιση της συχνότητας των διαταραχών με την ελονοσία. Τα ευρήματα αυτά ενίσχυσαν την υπόθεση του ισορροπημένου πολυμορφισμού και συγκεκριμένα της προστατευτικής δράσης έναντι της ελονοσίας που ασκούν στους φορείς, οι τρεις οι ερυθροκυτταρικές διαταραχές. Στην ίδια περίοδο καθορίστηκαν οι αιματολογικοί φαινότυποι των ετεροζυγωτών και των ομοζυγωτών της β και δβ μεσογειακής αναιμίας.

Στην Ελλάδα ανευρέθησαν όλοι οι φαινότυποι. Παράλληλα πρωτοπεριγράφηκε από την ομάδα μας ο αιματολογικός φαινότυπος της ετερόζυγου β-μεσογειακής αναιμίας, με φυσιολογικές τιμές αιμοσφαιρίνων A_2 και F, που χαρακτηρίστηκε ως «σιωπηλός». Ο φαινότυπος αυτός διαχωρίστηκε σε δύο υπότυπους, τον ήπιο τύπο I, με φυσιολογικούς τους ερυθροκυτταρικούς δείκτες και ήπια κλινική εικόνα με χαμηλή τιμή HbF στους διπλούς ετεροζυγώτες και το βαρύ τύπο II με παθολογικούς τους ερυθροκυτταρικούς δείκτες, με βαριά κλινική εικόνα και υψηλή τιμή HbF στους αρρώστους. Οι δυο αυτοί φαινότυποι φορέων β-MA είναι σχετικά συχνοί στην Ελλάδα και εύκολα μπορεί να διαφύγουν τη διάγνωση.

Ένα σημαντικό ποσοστό ετερόζυγων με τύπο II, απεδείχθη αργότερα ότι ήταν φορείς της μετάλλαξης δβ Corfu. Πρόκειται για συνδυασμό απώλειας τμήματος του δ γόνου με σημειακή μετάλλαξη στο β γόνο. Η μετάλλαξη περιγράφηκε από την ομάδα μας και μέχρι σήμερα απαντάται μόνο στην Ελλάδα.

Ανάλογη ταξινόμηση των αιματολογικών και κλινικών φαινοτύπων έγινε και για την α-MA.

Η διευκρίνιση της παθοφυσιολογίας της β-MA δραστηριοποίησε την αναζήτηση τρόπων αντιμετώπισής της. Η βασική διαταραχή αφορά στη μερική ή ολική αναστολή της σύνθεσης της β αλυσίδας και της HbA, που οδηγεί σε βαριά αναιμία, με συνεπακόλουθα τη σωματική καθυστέρηση, την ηπατοσπληνική διόγκωση και τις οστικές παραμορφώσεις.

Η άθροιση περίσσειας α-αλύσων επιδεινώνει την αναιμία με δύο μηχανισμούς: α) με την κατακρήμνισή τους στους ερυθροβλάστες που οδηγεί στην καταστροφή τους στο μυελό και σε μη αποδοτική ερυθροποίηση και β) με την κατακρήμνισή τους στα ερυθρά που οδηγεί σε αιμόλυση.

Η βασική αιτία της νόσου είναι η βαριά αναιμία. Ο Wolman, το 1964, πρότεινε τις συχνές μεταγγίσεις για διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε ανεκτά όρια. Η κλινική μας υιοθέτησε από πολύ νωρίς τη θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις και δημοσίευσε το 1970 τα πρόδρομα αποτελέσματα των ευεργετικών αποτελεσμάτων των μεταγγίσεων στη σωματική αύξηση των αρρώστων.

Χαρακτηριστική είναι η επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης μετά την έναρξη συχνών μεταγγίσεων, σε ένα άρρωστο που στα πρώτα χρόνια διατηρείτο με χαμηλή Hb με περιστασιακές μεταγγίσεις. Η ασθενής σήμερα 45 ετών, έχει φυσιολογικό

ύψος. Στην ίδια εργασία, φαίνεται ότι οι δείκτες αύξησης των παιδιών με συχνές μεταγγίσεις και $Hb > 8 \text{ g/dl}$, κυμαίνονται στα φυσιολογικά επίπεδα, ενώ των παιδιών που υπομεταγγίζοντο υπολείπονται σημαντικά.

Πρόσφατες μελέτες της κλινικής μας σε 405 άρρωστους ηλικίας 3-30 ετών, δίδουν πιο ολοκληρωμένη εικόνα των επιπτώσεων των μεταγγίσεων στη σωματική ανάπτυξη.

Ασθενείς σε συχνές μεταγγίσεις έχουν φυσιολογικό ρυθμό αύξησης, μέχρι τα 10-12, ακολουθεί μια επιβράδυνση σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα στην εφηβεία και στην αρχή της ενηλικίωσης, η αύξηση όμως συνεχίζεται και μετά από τα 20 χρόνια, έτσι ώστε μικρό σχετικά ποσοστό αρρώστων να βρίσκεται κάτω του φυσιολογικού μετά το 20^ο έτος.

Τρίτη Περίοδος

Η τρίτη περίοδος χαρακτηρίζεται από την ανάπτυξη της μοριακής ιατρικής και γενετικής και την εφαρμογή συνεχώς βελτιούμενων τεχνικών για την ακριβή μελέτη της δομής του DNA.

Το πρώτο επίτευγμα ήταν η χαρτογράφηση των γόνων των πολυπεπτιδικών αλύσων και συγκεκριμένα των γόνων ϵ , γG , γA , δ και β του συμπλέγματος της β -αλύσου στο χρωμόσωμα 11, και των γόνων δ , α_2 , α_1 του συμπλέγματος της α -αλύσου στο χρωμόσωμα 16.

Κατά την οντολογική εξέλιξη του ατόμου ενεργοποιούνται οι αντίστοιχοι με την ηλικία γόνου για τη σύνθεση των εμβρυονικών αιμοσφαιρινών, των εμβρυϊκών HbF, και των αιμοσφαιρινών A και A₂ στον ενήλικα.

Στη συνέχεια, μοριακές μελέτες σε αρρώστους με M.A. έδειξαν ότι η αναιμία οφείλεται σε βλάβες της δομής των γόνων των αλύσων της Hb. Οι δομικές αυτές βλάβες, σημειακές ή ελλειμματικές, από απώλεια τμήματος ή και ολόκληρου του γόνου, οδηγούν σε πλήρη ή μερική αναστολή της σύνθεσης της αντίστοιχης αλυσίδας.

Στη β -MA, οι μεταλλάξεις είναι κατά κανόνα σημειακές, με σπάνιες εξαιρέσεις τις ελλειμματικές με απώλεια τμήματος του β -γόνου. Αντίθετα στην α μεσογειακή αναιμία επικρατούν οι ελλειμματικές μεταλλάξεις του ενός ή και των δύο γόνων. Το ίδιο συμβαίνει και με τη $\delta\beta$ -MA.

Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί περίπου 200 μεταλλάξεις του β γόνου σε αρρώστους με β μεσογειακή αναιμία.

Ενδεικτικά απεικονίζεται μια σειρά μεταλλάξεων β-MA. Οι σημειακές αυτές μεταλλάξεις εντοπίζονται από την αρχή μέχρι και το τέλος της μεταγραφής και όχι μόνον στα εξόνια και εσόνια.

Ενδιαφέρον παρουσιάζει η χαρτογράφηση και πληθυσμιακής κατανομής των μεταλλάξεων της β-MA.

Από τις μελέτες αυτές απεδείχθη: α) Η παρουσία πληθυσμιακής εξειδίκευσης στις μεταλλάξεις, β) 3-5 μεταλλάξεις σε κάθε πληθυσμό καλύπτουν το μεγαλύτερο ποσοστό των παθολογικών γόνων, γ) η πληθυσμιακή διαφορά στο είδος των μεταλλάξεων ερμηνεύει και την κλινική και την αιματολογική ετερογένεια που παρατηρείται μεταξύ πληθυσμών και δ) σε πληθυσμούς της Μεσογείου παρατηρείται μεγαλύτερο φάσμα μεταλλάξεων και διαφοροποίηση στη συχνότητα μεταλλάξεων. Στην ανατολική Μεσόγειο παρατηρείται μια σαφής επικράτηση των β⁺ μεταλλάξεων, με συχνότερη τη IVS-I-110, ενώ στη δυτική των β⁰ με προέχουσα την CD39.

Στην Ελλάδα παρατηρήθηκε μια ιδιαιτερότητα στην επιδημιολογία και το φάσμα των μεταλλάξεων.

Μελέτες, κυρίως από τη δική μας ομάδα, έδειξαν την παρουσία 30 περίπου μεταλλάξεων β-MA. Οι πιο συχνές είναι οι β⁺ μεταλλάξεις (βαριές και ήπιες).

Ενδιαφέρον παρουσιάζει η μοριακή μελέτη του σιωπηρού αιματολογικού φαινότυπου σε 33 ετεροζυγώτες, η οποία έδειξε τη συσχέτισή του με τρεις ήπιες, σχετικά σπάνιες μεταλλάξεις του β-γόνου, την +1480 (C''T), τη -101 (C''T), τη +33 (C''G) και το συνδυασμό ετερόζυγης β-MA με τριπλασιασμένο α-γόνο. Μελέτη της σχέσης γονότυπου με το κλινικό φαινότυπο σε πάνω από 500 αρρώστους έδειξε μεγάλη συσχέτιση μεταξύ της βαρύτητας της κλινικής εικόνας και της βαρύτητας της μετάλλαξης και του γονοτύπου. Στους αρρώστους με ενδιάμεση μεσογειακή αναιμία τουλάχιστον μια από τις δύο μεταλλάξεις ήταν ήπια. Μάλιστα, ορισμένες ήπιες μεταλλάξεις βρέθηκαν μόνο σε αρρώστους με ήπια συμπτωματολογία. Αντίθετα στους αρρώστους με μείζονα M.A., η παρουσία ήπιας μετάλλαξης είναι σπάνια. Στο σύνολο των αρρώστων αναγνωρίστηκαν 75 διαφορετικοί γονότυποι με συνδυασμό των πιο πάνω μεταλλάξεων.

Τα ευρήματα αυτά καταδεικνύουν την πρωταρχική σημασία του χαρακτηρισμού του γονότυπου για τη διάγνωση, την πρόγνωση, τη θεραπεία και την πρόληψη. Για την κλινική μας ο χαρακτηρισμός του γονότυπου αποτελεί προϋπόθεση ολοκληρωμένης διάγνωσης και καθορισμού θεραπείας.

Επίλογος

Όπως τονίσθηκε, η θεραπεία της Μ.Α. με μεταγγίσεις ξεκίνησε πριν από 40 χρόνια και έκτοτε βελτιώνεται προοδευτικά. Σήμερα μπορούν να αποτιμηθούν τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα της θεραπείας που συνοψίζονται σε:

- Ριζική θεραπεία, σε ένα σημαντικό ποσοστό αρρώστων (20%).
- Ελαχιστοποίηση των βασικών κλινικών συμπτωμάτων.
- Πρόληψη των επιπλοκών και αποτελεσματική αντιμετώπισή τους.
- Σημαντική βελτίωση της ποιότητας ζωής και της κοινωνικής προσαρμογής.
- Αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης.

Τα αποτελέσματα της μονάδας μας που αφορούν στην επιβίωση είναι ενδιαφέροντα και συγκρίσιμα με τα διεθνή. (<http://www.iatrikionline.gr>).

Δελτίο

Α' Παιδιατρικής Κλινικής

Πανεπιστήμιο Αθηνών

Αντιφώνηση Χρ. Καττάμης

Η αιμοδοσία είναι μια ευγενική πράξη, της οποίας τα αποτελέσματα σώζουν ζωές διότι το αίμα ούτε παράγεται, ούτε αντικαθίσταται. Μόνο προσφέρεται. Είναι ζήτημα ζωής, είναι ζήτημα τιμής.



4.000 άτομα πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία, στην πλειοψηφία τους παιδιά· για τον κάθε ασθενή απαιτούνται 30 φιάλες το χρόνο!!!

*Ας μην αντιμετωπίσουν
την αδιαφορία*

