



ΑΝΩΤΑΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ

Τ.Ε.Ι. ΗΠΕΙΡΟΥ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΘΕΜΑ:

«ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ & ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ »

Εισηγήτρια:

Πάκου Βαρβάρα

Σπουδάστρια:

Πολυχρόνη Ελένη

ΙΩΑΝΝΙΝΑ 2016

Ευχαριστώ πολύ την υπεύθυνη καθηγήτρια μου κ. Πάκου Βαρβάρα, για την εμπιστοσύνη της, τη καθοδήγησή της, την υποστήριξη και την πολύτιμη βοήθεια που μου προσέφερε για να φέρω εις πέρας την πτυχιακή μου εργασία.

Επίσης ευχαριστώ την οικογένεια μου για την πολύτιμη στήριξη, συμπαράσταση και τη βοήθεια για την ολοκλήρωση των σπουδών μου.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	1
SUMMARY.....	3
1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	4
2.ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	5
3.ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ.....	6
Α΄ ΜΕΡΟΣ.....	7
1. ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	7
1.1 ΣΥΣΤΑΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	7
1.2 ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΡΙΑ Ή ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΑ.....	7
1.3 ΑΙΜΟΣΦΑΡΙΝΗ.....	8
1.4 ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΡΙΑ.....	9
1.5 ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ.....	10
1.6 ΠΛΑΣΜΑ.....	11
1.7 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	12
1.8 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	13
2. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ.....	14
2.1 Α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	14
2.2 Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	15
3. ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ.....	16
3.1 ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	16
3.1.1 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ.....	17
3.1.2 ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΑΣ.....	18

3.2 ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ-ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ.....	19
4. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.....	21
4.1 ΚΛΙΝΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ.....	22
5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	23
5.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	23
5.2 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΝΔΟΜΗΤΡΙΑ ΖΩΗ.....	24
5.3 ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	25
6. ΠΡΟΓΝΩΣΗ.....	26
7. ΠΡΟΛΗΨΗ.....	26
7.1 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ.....	28
8. ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	29
8.1 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	29
8.1.1 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ.....	30
8.2 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ.....	32
8.3 ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ.....	32
8.4 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ.....	33
8.5 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	35
9. ΦΑΡΜΑΚΑ ΠΟΥ ΧΟΡΗΓΟΥΝΤΑΙ.....	35
10. ΔΙΑΤΡΟΦΗ.....	36
10.1 ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	37

Β' ΜΕΡΟΣ.....	38
1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	38
2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ, ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ, ΣΤΗΝ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	39
2.1.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΤΟΥ ΑΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	39
2.1.2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	40
2.1.3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	40
2.1.4 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	41
3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	42
4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	43
4.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ.....	43
4.1.1 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΑΡΜΑΔΙΟΤΗΤΕΣ ΠΡΙΝ ΑΠΟ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ.....	44
4.2 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΓΙΑ ΤΗ ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ.....	47
4.3 Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ.....	48
4.4 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΝΟΣΟΚΟΜΕΙΑΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	49
5. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	50

Γ' ΜΕΡΟΣ.....	52
ΕΡΕΥΝΑ(ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ).....	52
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	71

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Μεσογειακή αναιμία, είναι μια κληρονομική νόσος που μεταδίδεται από γενιά σε γενιά απασχολώντας την κοινωνία και την υγεία και καταβάλλοντας προσπάθειες για την ανεύρεση της κατάλληλης θεραπείας.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας ανασκοπικής μελέτης ήταν η διερεύνηση της μεσογειακής αναιμίας και η περιγραφή της εφαρμογής της στη διεθνή επιστημονική κοινότητα με στόχο την ανάδειξη του ρόλου της στις νοσηλευτικές διεργασίες.

Υλικό και μέγεθος: Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της ελληνικής και διεθνούς βιβλιογραφίας στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PubMed και Google Scholar και στη βιβλιοθήκη της ΣΕΥΠ του Τ.Ε.Ι. Ηπείρου. Το υλικό της μελέτης αποτέλεσαν επιλεγμένα βιβλία και άρθρα δημοσιευμένα κατά κύριο λόγο την τελευταία δεκαετία και το υλικό συλλέχθηκε κατόπιν λεπτομερούς μελέτης της σχετικής βιβλιογραφίας. Η επιλογή έγινε από βιβλία, γενικά άρθρα, ανασκοπήσεις, συστηματικές μελέτες. Τέθηκε περιορισμός όσον αφορά στη γλώσσα δημοσίευσης των βιβλίων και άρθρων και χρησιμοποιήθηκαν μόνο αυτά που ήταν δημοσιευμένα στην ελληνική και αγγλική γλώσσα. Λέξεις που χρησιμοποιήθηκαν σε συνδυασμούς κατά την αναζήτηση ήταν «θαλασσαιμία» (thalassemia), «υγεία» (health), «ασθένεια» (disease), «μεταγγίσεις» (transfusions), «μεσογειακό στίγμα» (Mediterranean stigma).

Αποτελέσματα: Η μεσογειακή αναιμία είναι μια ασθένεια η οποία ταλαιπωρεί μεγάλο αριθμό ανθρώπων στην χώρα μας. Βέβαια είναι ένα θέμα το οποίο απασχολεί πολλούς ερευνητές και συνεχώς διεξάγονται έρευνες για την καλύτερη αντιμετώπισή της. Σύμφωνα με πολλές μελέτες είναι εμφανές πόσο δύσκολη είναι η ζωή των ανθρώπων στην καθημερινή τους ζωή και πόσο επηρεάζεται η ποιότητα ζωής τους. Πολλές μελέτες υποδεικνύουν ότι δεν υπάρχει η σωστή ενημέρωση των ασθενών, αλλά και του ευρύτερου οικογενειακού περιβάλλοντος, με αποτέλεσμα να μην υπάρχει σωστή κινητοποίηση. Παρ' όλα αυτά τα αποτελέσματα της μελέτης σχετικά μ' αυτή την ασθένεια έχουν ιδιαίτερη σημασία για την Νοσηλευτική Επιστήμη.

Συμπεράσματα: Σύμφωνα με έρευνες η ποιότητα ζωής των ασθενών με μεσογειακή αναιμία είναι υποβαθμισμένη, γι αυτό τον λόγο είναι απαραίτητη η στήριξη της οικογένειας σε μεγάλο βαθμό, αλλά και της κοινωνίας. Βέβαια στην σημερινή εποχή η ιατρική επιστήμη έχει εξελιχθεί αρκετά καθώς ο προγεννητικός έλεγχος πλέον γίνεται με επιτυχία και αποτελεί την πιο έγκυρη διάγνωση. Παρ' όλα αυτά χρειάζονται ελεγχόμενες κλινικές μελέτες για να ελέγξουν την αποτελεσματικότητα

των θεραπειών για την βελτίωση της συνολικής υγείας στη θαλασσαιμία και στην μείωση των μακροχρόνιων νοσηροτήτων.

Λέξεις ευρετηρίου: Θαλασσαιμία, υγεία, ασθένεια, μεταγγίσεις, Μεσογειακό στίγμα.

SUMMARY

The Thalassaemia is an hereditary disease that is transmitted from generation to generation occupying the society and health and overwhelming efforts to find suitable treatment.

PURPOSE: The purpose of this retrospective study was the investigation of Mediterranean anemia and the description of her application in the international scientific community, to highlight the role of nursing process.

METERIALS AND METHODS: Was materialized examination of Greek and international bibliography in the electronic databases Pubmed and Google Scholar and in the library of SEYP. The material of study were selected books and articles, published mainly the last decade and the material was collected, following a detailed study of the relevant bibliography. The selection was made from books, general articles, reviews, systematic studies. Was placed restriction regarding the language of publication of books and articles and only used that were published in Greek and English language. Words that were used in combination at the search were “thalassaemia”, “health”, “disease”, “transfusions”, “Mediterranean stigma”.

RESULTS: The Mediterranean anaemia is a disease which pesters big numbers of persons in our country. Certainly it is a issue which occupies a lot of researchers and constantly conducted research for the best deal. According to many studies it is obviously how difficult is the life of persons in their daily life and how affected the quality of life. A lot of studies indicate that there isn't the correct information of patients, but also the wider familiar environment, as a result there isn't the correct mobilization. Nevertheless the results of the study with this disease have particular importance for Nursing Science.

CONCLUSIONS: According to researches the quality of life of patients with Mediterranean anemia is degraded for this reason is necessary the support of family in a great degree and society. Of course, in the current season the medical science has developed enough while the prenatal control is most successful and it is the most valid diagnosis. Nevertheless require controlled clinical trials to test the effectiveness of treatments to improve the overall health in the thalassaemia and reduction of long-term morbidity.

Key-words: thalassemia, health, disease, transfusions, Mediterranean stigma.

1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

«Να προλαμβάνεις μια αρρώστια είναι πάντα καλύτερο από το να πρέπει να την θεραπεύσεις». Αυτό είναι ένα αναμφισβήτητο αξίωμα της Ιατρικής επιστήμης, που έχει ατράνταχτη λογική και η ορθότητά του έχει επιβεβαιωθεί πανηγυρικά στην πράξη. Ιδιαίτερη σημασία και ενδιαφέρον έχει η εφαρμογή προληπτικών μέτρων κατά των κληρονομικών ασθενειών. Η πρόληψη, σε συνδυασμό με την προγεννητική διάγνωση μπορούν να περιορίσουν σημαντικά ή ακόμα και να εκμηδενίσουν την γέννηση παιδιών με κληρονομικά νοσήματα. Μια από τις κληρονομικές νόσους είναι και η Μεσογειακή Αναιμία, η οποία αποτελεί μάστιγα για την χώρα μας, γεγονός που θα πρέπει όλους μας να μας προβληματίσει και να μας ευαισθητοποιήσει περισσότερο. Οι πάσχοντες από την κληρονομική αυτή νόσο βρίσκονται συνεχώς κάτω από την ταλαιπωρία των μεταγγίσεων. Ριζική θεραπεία δεν υπάρχει και δεν είναι λίγα τα προβλήματα που δημιουργούνται στην οικογένεια και στο κοινωνικό σύνολο. Σκοπός αυτής της μικρής προσπάθειας είναι να ενημερώσει, όσο μπορεί, πάνω στις πιο σημαντικές πλευρές αυτής της νόσου και κυρίως να τονίσει την μεγάλη σημασία που έχει ο τομέας της πρόληψης. Ο ρόλος του ιατρικού και νοσηλευτικού προσωπικού στην πρόληψη και στην αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας είναι πολύ σημαντικός. Η συνεχής επαφή με τα άτομα, την οικογένεια και την κοινότητα, δίνει την ευκαιρία να παίξει το ρόλο του σαν σύμβουλος και δάσκαλος του πληθυσμού, να ενημερώσει το κοινό σχετικά με τη νόσο. Είναι λοιπόν, ανάγκη και χρέος όλων μας να μάθουμε τι είναι Μεσογειακή Αναιμία, να σταθμίσουμε την κοινωνική της διάσταση και πάνω απ' όλα να συνειδητοποιήσουμε ότι μπορούμε να την προλάβουμε. Γεγονός που εξαρτάται εξ' ολοκλήρου από εμάς (Χαλιάσιος & Κουτελέκος, 2013).

2. ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Η μεσογειακή αναιμία είναι ίσως η πιο γνωστή από τις κληρονομικές ασθένειες, η οποία θεωρούνταν ότι κατά κύριο λόγο επηρέαζε τις χώρες της Μεσογείου εξ ου και το όνομα. Στην πραγματικότητα όμως συνιστάται σε πολλές περιοχές του πλανήτη και σε μερικές από αυτές οι άνθρωποι πεθαίνουν πριν από την πρώτη δεκαετία της ζωής τους χωρίς να έχουν διαγνωσθεί και χωρίς να τους έχει προσφερθεί οποιαδήποτε θεραπευτική αγωγή. Η Μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι, επίσης, γνωστή ως νόσος Cooley, προς τιμήν του επιστήμονα του επιστήμονα ο οποίος την μελέτησε πρώτος τη δεκαετία του '30 (Κουτελέκος & Χαλιάσιος, 2013).

Στην Ελλάδα περιγράφηκε για πρώτη φορά από τους Μανίκα και Σπηλιόπουλο το 1933. Μεγάλη ώθηση δόθηκε στην μελέτη της Μεσογειακής αναιμίας από το 1949 και μετά, όταν αναλύθηκε η σύνθεση του μορίου της αιμοσφαιρίνης και αποδείχθηκε ότι οι παθολογικές αιμοσφαιρίνες είναι οι αιτίες για ορισμένες αναιμίες (Κουτελέκος & Χαλιάσιος, 2013).

Εκείνα τα χρόνια που ο Αμερικάνος παιδίατρος Cooley έκανε τις πρώτες περιγραφές της κλινικής εικόνας των ατόμων με Μεσογειακή αναιμία, οι ασθενείς κατέληγαν στο θάνατο πριν από το τέλος της δεύτερης δεκαετίας της ζωής τους, αφού η παθοφυσιολογία της νόσου ήταν άγνωστη, όπως και οι τρόποι αντιμετώπισής της. Από τότε μέχρι σήμερα η επιστήμη έχει προχωρήσει με τεράστια βήματα, ενώ στο μεταξύ διαπιστώθηκε μέσα από επιστημονικές και επιδημιολογικές μελέτες ότι η ασθένεια αυτή επηρεάζει ολόκληρο τον πλανήτη και όχι μόνο τις χώρες της Μεσογείου, άλλες με μικρότερη, άλλες με μεγαλύτερη και άλλες με άγνωστη συχνότητα ακόμα (Κουτελέκος & Χαλιάσιος, 2013).

Τέλος στην χώρα μας ζουν σήμερα περισσότεροι από 3.000 πάσχοντες, ενώ το ποσοστό των ανθρώπων που έχουν στίγμα μεσογειακής αναιμίας είναι περίπου 8% (Κουτελέκος & Χαλιάσιος, 2013).

3. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η Μεσογειακή αναιμία συγκαταλέγεται ανάμεσα στις πιο κοινές κληρονομικές παθήσεις του αίματος, σε παγκόσμιο επίπεδο. Υπολογίζεται ότι 240 εκατομμύρια άτομα σε όλο τον κόσμο είναι ετερόζυγα για β-μεσογειακή αναιμία και περίπου 200,000 πληγείσες ομοζυγώτες, ετησίως. Σύμφωνα με εκτιμήσεις, περίπου το 1,5% του παγκόσμιου πληθυσμού (80 έως 90 εκατομμύρια άτομα) είναι φορείς της β-μεσογειακής αναιμίας, με περίπου 60.000 συμπτωματικά βρέφη να γεννώνται σε ετήσια βάση. Η συνολική ετήσια επίπτωση των συμπτωματικών ατόμων υπολογίζεται σε 1 στους 100.000 σε όλο τον κόσμο και 1 στα 10.000 στην Ευρωπαϊκή Ένωση. Επίσης εκτιμάται ότι η Μεσογειακή αναιμία θα λάβει ανησυχητικές διαστάσεις καθώς αναμένονται περίπου 900.000 γεννήσεις ατόμων με κλινικά σημαντική νόσο στα επόμενα 20 χρόνια (Χαλάσιος & Κουτελέκος, 2013).

Η συχνότητα εμφάνισης της Μεσογειακής αναιμίας είναι αυξημένη στις χώρες της Μεσογείου, στη Μέση Ανατολή, στη Νότια και Ανατολική Ασία, στον Νότιο Ειρηνικό και στην Νότια Κίνα με ποσοστό φορέων που κυμαίνεται από 2-25%. Η υψηλότερη συχνότητα εμφάνισης φορέων αναφέρεται στην Κύπρο (14%), στη Σαρδινία (10,3%) και στη Νοτιοανατολική Ασία (Χαλάσιος & Κουτελέκος, 2013).

Δεδομένου ότι, παρατηρείται αδυναμία διάθεσης αξιόπιστων δεδομένων ή εθνικών καταγραφικών καταλόγων σε πολλές περιοχές του κόσμου, κυρίως στις αναπτυσσόμενες, η πραγματική διάσταση της νόσου σε πολλούς πληθυσμούς δεν είναι ακριβής. Σύμφωνα με τη Διεθνή Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας, μόνο περίπου 200.000 ασθενής με μείζονα μεσογειακή αναιμία είναι εν ζωή και καταγεγραμμένοι ότι λαμβάνουν τακτική θεραπεία σε όλο τον κόσμο υποδηλώνοντας ότι όσα παιδιά νοσούν ή έχουν γεννηθεί στις αναπτυσσόμενες χώρες πεθαίνουν χωρίς διάγνωση ή λάθος διάγνωση, λαμβάνοντας λάθος θεραπεία ή μη λαμβάνοντας θεραπεία (Χαλάσιος & Κουτελέκος, 2013).

Α΄ ΜΕΡΟΣ

1. ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΑΤΟΣ

1.1 ΣΥΣΤΑΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα είναι ένας ρευστός ιστός που κυκλοφορεί με τη βοήθεια της καρδιάς και των αγγείων σε όλα τα κύτταρα του σώματος, όπου προσφέρει οξυγόνο και θρεπτικές ουσίες και παραλαμβάνει από αυτά τα άχρηστα προϊόντα της ανταλλαγής της ύλης για να τα μεταφέρει στα όργανα της απέκκρισης. Το αίμα αποτελείται από τα έμμορφα στοιχεία (που αποτελούν το 45% του όγκου του) και το πλάσμα. Τα έμμορφα στοιχεία είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια. Η λειτουργία του αίματος είναι συνάρτηση των επιμέρους λειτουργιών τόσο των έμμορφων στοιχείων(μεταφορά οξυγόνου από τα ερυθρά αιμοσφαίρια, άμυνα έναντι στις λοιμώξεις από τα λευκά αιμοσφαίρια, αιμόσταση από τα αιμοπετάλια), όσο και του πλάσματος (μεταφορά ύδατος, θρεπτικών ουσιών, αποβολή άχρηστων μεταβολικών ουσιών) (Φερτάκης, 2009).

1.2 ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ Η΄ ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΑ

Η κύρια λειτουργία των ερυθροκυττάρων είναι η μεταφορά οξυγόνου που προσλαμβάνεται από τους πνεύμονες και του διοξειδίου του άνθρακα που παράγεται από τα κύτταρα. Τα ερυθροκύτταρα περιέχουν μεγάλες ποσότητες μιας πρωτεΐνης, της αιμοσφαιρίνης, με την οποία ενώνεται το οξυγόνο και σε μικρότερο βαθμό το διοξείδιο του άνθρακα, εναλλακτικά. Το οξυγόνο ενώνεται με τα άτομα του σιδήρου τα οποία εμπεριέχονται σε ένα μόριο αιμοσφαιρίνης (Vander et al., 2011).

Τα ερυθροκύτταρα έχουν το σχήμα αμφίκιουλου δίσκου, ενός δίσκου παχύτερου στις άκρες απ' ότι στο μέσον. Θέση παραγωγής των ερυθροκυττάρων αποτελεί το μαλακό εσωτερικό των οστών που ονομάζεται μυελός των οστών, και ειδικότερα ο «ερυθρός» μυελός των οστών. Η μέση διάρκεια ζωής ενός ερυθροκυττάρου είναι περίπου 120 μέρες, το οποίο σημαίνει ότι σχεδόν 1% των ερυθροκυττάρων του σώματος καταστρέφονται και πρέπει να αντικατασταθούν κάθε ημέρα. Τέλος η παραγωγή των ερυθροκυττάρων απαιτεί τις συνήθεις θρεπτικές ουσίες που χρειάζονται για να

συντεθεί οποιοδήποτε κύτταρο: αμινοξέα, λιπίδια και υδατάνθρακες. Επιπλέον βασικά συστατικά είναι και ο σίδηρος (Vander et al., 2011).



Εικόνα 1. Ερυθρά αιμοσφαίρια (Πηγή: Vander et al., 2011)

1.3 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Το σημαντικότερο λειτουργικό συστατικό των ερυθροκυττάρων είναι η αιμοσφαιρίνη. Η αιμοσφαιρίνη μεταφέρει O_2 από τους πνεύμονες στους ιστούς, καθώς και CO_2 από τους ιστούς στους πνεύμονες και συμμετέχει στην ρύθμιση της οξεοβασικής ισορροπίας του αίματος. Το 98% της πρωτεϊνικής μάζας του κυτταροπλάσματος του ερυθρού καταλαμβάνει η αιμοσφαιρίνη (Mulroney & Myers, 2010).

Η αιμοσφαιρίνη αποτελείται από δύο μέρη, την αίμη και την σφαιρίνη. Η αίμη είναι μια οργανική χημική ένωση με μορφή δακτυλίου, στο κέντρο του οποίου περιλαμβάνεται ένα άτομο δισθενούς σιδήρου. Η σφαιρίνη είναι μια πρωτεΐνη, η οποία αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου και συν., 2001).

Στο αίμα του ενήλικου ανθρώπου η ποσότητα της αιμοσφαιρίνης για τους άνδρες είναι 14-17g% ενώ για τις γυναίκες 12-15g% (Mulroney & Myers, 2010).

1.4 ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Η κύρια λειτουργία των λευκών αιμοσφαιρίων είναι η προστασία του οργανισμού από τις λοιμώξεις. Αυτό επιτυγχάνεται με την ποικιλία των ουσιών που εκκρίνουν, και με ειδική σύσταση που χαρακτηρίζεται από μεγάλη ευκαμψία και ευλυγισία που τα καθιστά ικανά να διαπερνούν το τοίχωμα του ενδοθηλίου των αγγείων και εξέρχονται από τους ιστούς όπου υπάρχει φλεγμονή προκειμένου να την αντιμετωπίσουν (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

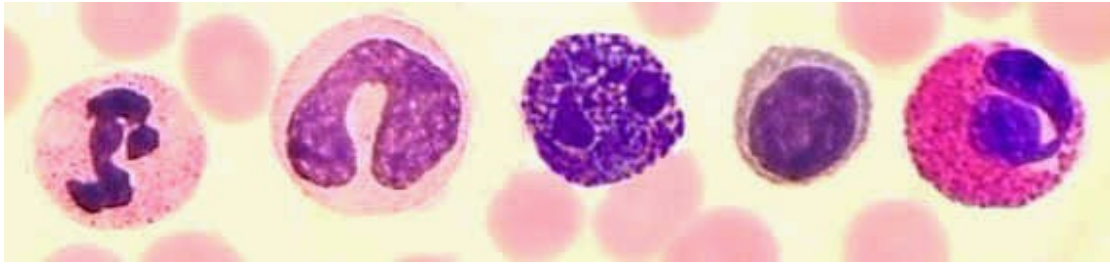
Διακρίνονται στα εξής είδη τα ουδετερόφιλα είναι τα κύτταρα που θα έρθουν πρώτα αντιμέτωπα με κάθε τύπο οξείας λοίμωξης. Είναι ευκίνητα και περνούν ταχύτατα σε μεγάλους αριθμούς στα σημεία των ιστών που φλεγμαίνουν. Έχουν την ικανότητα να φαγοκυτταρώνουν, να φονεύουν και να πέπτουν πολλούς πυογόνους οργανισμούς. Ζουν από ώρες έως ημέρες (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Τα ηωσινόφιλα έχουν μικρότερη φαγοκυτταρική αντίδραση από τα ουδετερόφιλα. Συγκεντρώνονται στους ιστούς όπου υπάρχει αντίδραση αντιγόνου αντισώματος και αυξάνονται σε αλλεργικές αντιδράσεις και σε παρασιτικές λοιμώξεις (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Τα βασεόφιλα έχουν μικρές φαγοκυτταρικές ιδιότητες. Η δράση τους μοιάζει περισσότερο με αυτή των ηωσινοφίλων (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Τα λεμφοκύτταρα παίζουν σημαντικό ρόλο στις ανοσολογικές λειτουργίες του σώματος. Ζουν μήνες έως και χρόνια. Διακρίνονται σε: Τ-λεμφοκύτταρα, τα οποία κυκλοφορούν στο αίμα, απαρτίζοντας μια μετακινούμενη δεξαμενή λεμφοκυττάρων. Η ανοσολογική τους δράση σχετίζεται με την κυτταρική ανοσία που συμμετέχει στις αλλεργικές αντιδράσεις καθώς και στις αντιδράσεις αυτοανοσίας καθώς επίσης και τα Β-λεμφοκύτταρα που παράγουν τα αντισώματα ή αλλιώς τις ανοσοσφαιρίνες του οργανισμού (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Τέλος, τα μονοκύτταρα συμμετέχουν στην φαγοκυττάρωση των βακτηριδίων και απομακρύνουν από τους ιστούς ξένα σώματα και νεκρά λεμφοκύτταρα. Συμμετέχουν επίσης σε ανοσολογικές αντιδράσεις (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).



Εικόνα 2. Λευκά αιμοσφαίρια (Πηγή: Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014)

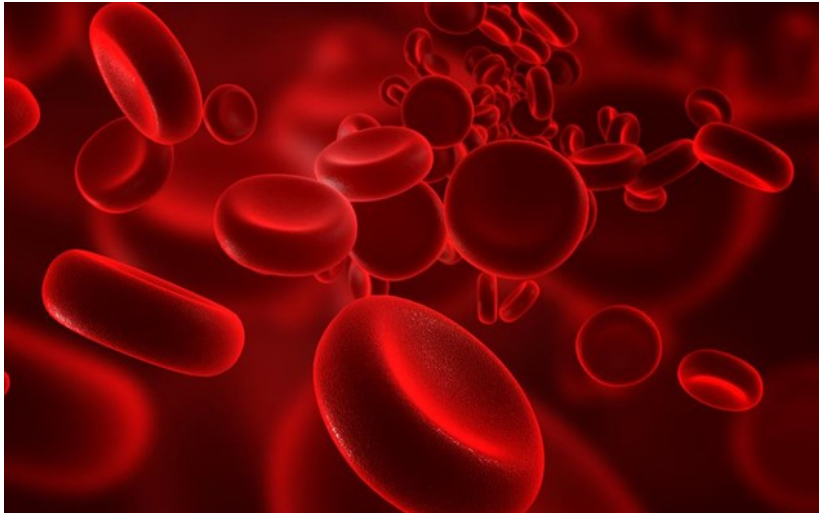
1.5 ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ

Τα αιμοπετάλια είναι τα μικρότερα κύτταρα απ' όλα τα έμμορφα στοιχεία του αίματος. Είναι άχρωρα(χωρίς χρώμα) και διαφόρου σχήματος(συνήθως δισκοειδή), αφού στην ουσία προέρχονται από τα αποσπασθέντα ψευδοπόδια των μεγακαρυοκυττάρων. Πρόκειται για απύρρηνα κύτταρα, που δεν περιέχουν DNA και η παραγωγή τους ρυθμίζεται από ορισμένες ουσίες όπως θρομβοποιητίνη. Είναι αρκετά εύθραυστα και καταστρέφονται εύκολα έξω από τα αγγεία (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου και συν., 2001).

Τα αιμοπετάλια παράγονται στο μυελό των οστών από τα μεγακαρυοκύτταρα, τα οποία προέρχονται από ένα μητρικό κύτταρο, που ονομάζεται μεγακαρυοβλαστής. Η διάρκεια ζωής των αιμοπεταλίων είναι τουλάχιστον 7 ημέρες (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου και συν., 2001).

Τα αιμοπετάλια παίζουν σπουδαίο ρόλο στην αιμόσταση και στην πήξη του αίματος με το σχηματισμό αρχικά του αιμοπεταλικού κι έπειτα του αιματικού θρόμβου. Έχουν την ικανότητα να αλλάζουν σχήμα, να συσσωρεύονται και να συγκολλούνται μεταξύ τους, όταν έλθουν σε επαφή με την επιφάνεια ενός τραυματισμένου αγγείου (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου και συν., 2001).

Τέλος οι φυσιολογικές τους τιμές στους ενήλικες κυμαίνονται από 150.000-400.000/mm² (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου και συν., 2001).



Εικόνα 3. Αιμοπετάλια (Πηγή: Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014)

1.6 ΠΛΑΣΜΑ

Το πλάσμα είναι η ρευστή μεσοκυττάρια ουσία του αίματος, μέσα στην οποία αιωρούνται τα έμμορφα συστατικά αυτού. Είναι ωχροκίτρινο υγρό, αποτελούμενο βασικά από νερό, στο οποίο βρίσκονται διαλυμένες διάφορες ουσίες. Ο όγκος του πλάσματος στον ενήλικα είναι περίπου 3 λίτρα και αποτελεί το 55% του συνολικού όγκου του αίματος (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Οι βασικές λειτουργίες του πλάσματος είναι ότι συμβάλλει (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003):

- Στη διατήρηση της ομοιόστασης του νερού και ηλεκτρολυτών
- Στην πήξη του αίματος
- Στην άμυνα του οργανισμού
- Στην μεταφορά ουσιών
- Στη θερμορρύθμιση του οργανισμού

1.7 ΟΙ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα, με τη βοήθεια των έμμορφων και άμορφων συστατικών του, επιτελεί τις ακόλουθες λειτουργίες (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003):

- Με τα ερυθρά αιμοσφαίρια που περιέχουν την αιμοσφαιρίνη επιτυγχάνεται η μεταφορά των αναπνευστικών αερίων, δηλαδή η μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες στα κύτταρα των ιστών και του διοξειδίου του άνθρακα από τους ιστούς στους πνεύμονες, από όπου αποβάλλεται (Αναπνευστική λειτουργία).
- Με τα λευκά αιμοσφαίρια συμβάλλει στην άμυνα του οργανισμού ενάντια διαφόρων παθογόνων μικροοργανισμών και άλλων τοξικών ουσιών, με τις φαγοκυτταρικές ιδιότητες που διαθέτουν και τα αντισώματα που παράγουν (Αμυντική λειτουργία).
- Με τα αιμοπετάλια και με ουσίες του πλάσματος συμμετέχει στην πήξη του αίματος (λειτουργία Πήξεως).
- Με το πλάσμα μεταφέρει θρεπτικές ουσίες, προϊόντα της πέψεως, που απορροφούνται από τον γαστρεντερικό σωλήνα και παραλαμβάνει τα παράγωγα από τη διάσπασή τους για αποβολή από τα απεκκριτικά όργανα (Θρεπτική λειτουργία).
- Ακόμη μεταφέρει ορμόνες, βιταμίνες, ένζυμα, από τα όργανα παραγωγής στα κύτταρα που προορίζονται (Μεταφορική λειτουργία).
- Συμβάλλει στη διατήρηση της οξεοβασικής ισορροπίας, μεταφέροντας νερό και όξινα προϊόντα μεταβολισμού στα απεκκριτικά όργανα, διατηρώντας έτσι το pH του αίματος σταθερό (Οξεοβασική ισορροπία).
- Τέλος, εξασφαλίζει την ισότιμη κατανομή της θερμότητας σε όλα τα όργανα και διατηρεί τη θερμοκρασία του οργανισμού στους 36,7°C.

1.8 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Υπάρχουν τέσσερις μείζονες ομάδες αίματος, Α,Β,Γ,Δ και Ο, που αναγνωρίζονται από τον τύπο της πρωτεΐνης (γνωστή ως δείκτης ή αντιγόνο) που φέρεται στην επιφάνεια του ερυθρού αιμοσφαιρίου. Το αίμα κάθε ατόμου ανήκει σε μία από αυτές τις τέσσερις κύριες κατηγορίες-δηλαδή κάθε άτομο έχει ερυθρά αιμοσφαίρια από μόνο μία από αυτές τις ομάδες(Aimiwwu et al., 2014).

- Ομάδα αίματος Α-τα ερυθρά αιμοσφαίρια φέρουν τον δείκτη Α στην επιφάνεια τους.
- Ομάδα αίματος Β-τα ερυθρά αιμοσφαίρια φέρουν δείκτη Β στην επιφάνεια τους.
- Ομάδα αίματος ΑΒ-τα ερυθρά αιμοσφαίρια φέρουν τους δείκτες Α και Β στην επιφάνειά τους.
- Ομάδα αίματος Ο-τα ερυθρά αιμοσφαίρια δεν φέρουν ούτε τον δείκτη Α ούτε τον Β στην επιφάνεια τους.

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια μπορεί να περιέχουν ένα άλλο αντιγόνο, μη σχετιζόμενο με την ομάδα αίματος-το αντιγόνο Rhesus (Rh). Αίμα που περιέχει τον δείκτη RH περιγράφεται ως Rh θετικό, ενώ αίμα χωρίς τον δείκτη RH περιγράφεται ως Rh αρνητικό. Πάνω από 20 άλλοι τύποι ερυθρών αιμοσφαιρίων έχουν ανακαλυφθεί, αλλά οι παραπάνω είναι οι πιο σημαντικοί και πιο συχνά γνωστοί (Aimiwwu et al., 2014).

Υπάρχουν αρκετοί λόγοι για τους οποίους ένα άτομο μπορεί να χρειάζεται να γνωρίζει τον τύπο αίματός του. Ο πιο σημαντικός είναι όταν ένα άτομο χρειάζεται να λάβει αίμα από ένα άλλο άτομο, δηλαδή όταν απαιτείται μια μετάγγιση αίματος(Aimiwwu et al., 2014).

ΟΜΑΔΑ	ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΔΩΡΗΣΕΙ ΣΕ	ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΛΑΒΕΙ ΑΠΟ
A	A και AB	A και O
B	B και AB	B και O
AB	AB	Όλες τις ομάδες
O	Όλες τις ομάδες	O

Πίνακας 1. Ομάδες αίματος (Πηγή: Aimiwwu et al., 2014).

2. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

2.1 Α- ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η α-μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από ελαττωμένη σύνθεση των α-αλυσίδων. Η σύνθεση των α-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης ελέγχεται, φυσιολογικά, από 4 γονίδια. Στις α-θαλασσαιμίες ένα ή περισσότερα από τα γονίδια αυτά υφίστανται μετάλλαξη με αποτέλεσμα να μην εκφράζονται. Η κλινική εικόνα της νόσου εξαρτάται από τον αριθμό των γονιδίων που εκφράζονται και συνεπώς από τον αριθμό των α-αλυσίδων που παράγονται. Στην κατάσταση του σιωπηλού φορέα ή ετερόζυγο α-θαλασσαιμία εκφράζονται 3 από τα 4 γονίδια. Οι ασθενείς δεν έχουν καθόλου συμπτώματα, ενώ δεν υπάρχουν ούτε αιματολογικές ανωμαλίες. Στην ελάσσονα α-θαλασσαιμία εκφράζονται 2 από τα 4 γονίδια. Μπορούμε να διακρίνουμε την ομόζυγη α-θαλασσαιμία 2 και την ετερόζυγο α-θαλασσαιμία 1. Οι ασθενείς αυτοί εμφανίζουν ήπια αναιμία και ήπια αιμόλυση. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια χαρακτηρίζονται από μικρή υποχρωμία και μικροκυττάρωση (Μπουραντάς, 2008).

Στην αιμοσφαιρινοπάθεια Η εκφράζεται 1 από τα 4 γονίδια. Η μεγάλη έλλειψη α-αλυσίδων οδηγεί σε υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία, με αιμοσφαιρίνη 7-10gr/dl, στοχοκύτταρα και σωμάτια Heinz. Η αιμοσφαιρίνη Α μειώνεται(60-70%) ενώ το υπόλοιπο(30%) είναι κατά κύριο λόγο αιμοσφαιρίνη Η, η οποία αποτελείται από 4 β-αλυσίδες. Ίσως παρατηρηθεί σπληνομεγαλία. Συνήθως δεν απαιτούνται μεταγγίσεις αίματος (Μπουραντάς, 2008).

Η βαρύτερη α-θαλασσαιμία είναι η ομόζυγη α-θαλασσαιμία. Η κατάσταση δεν είναι συμβατή με την ζωή. Η κλινική εικόνα χαρακτηρίζεται από τον εμβρυικό ύδρωπα και τον ενδομήτριο θάνατο. Η έλλειψη των α-αλυσίδων είναι πλήρης και οι μόνες αιμοσφαιρίνες που ανευρίσκονται είναι η αιμοσφαιρίνη Η και η αιμοσφαιρίνη Barts που αποτελείται από 4 γ-αλυσίδες. Η αιμοσφαιρίνη Barts χαρακτηρίζεται από πολύ αυξημένη συγγένεια για το οξυγόνο. Έτσι αναπτύσσεται στο έμβρυο ιστική ανοξία, συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια, μαζικός ασκίτης, οίδημα και θάνατος. Τέλος χαρακτηριστικό της νόσου είναι επίσης η ανεύρεση εμπύρηνων ερυθρών αιμοσφαιρίων σε αυξημένο αριθμό (Μπουραντάς, 2008).

2.2 Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η β-μεσογειακή αναιμία αποτελεί την συχνότερη μορφή και έχει την βαρύτερη κλινική εικόνα. Εμφανίζεται είτε σε ομόζυγη μορφή, με το όνομα μείζων β-μεσογειακή αναιμία ή αναιμία Cooley είτε σε ετερόζυγη μορφή με το όνομα μεσογειακό στίγμα (Χαλιάσιος & Κουτελέκος, 2013).

Στην ομόζυγη μορφή οι πάσχοντες κληρονομούν και από τους δύο γονείς τα υπεύθυνα για την διαταραχή γονίδια και υπάρχει διαταραχή της σύνθεσης των β-αλυσίδων με αποτέλεσμα την ελάττωση του συνολικού ποσού της αιμοσφαιρίνης που περιέχεται στο ερυθροκύτταρο και επομένως την δημιουργία βαριάς υποχρωμίας. Εξαιτίας της μειωμένης παραγωγής των β αλυσίδων επέρχεται, κατά κανόνα σχεδόν, αύξηση της παραγωγής των γ ή δ αλυσίδων, με αποτέλεσμα την αύξηση των ποσοτήτων των F και A αιμοσφαιρινών που περιέχονται στα ερυθροκύτταρα (Χαλιάσιος & Κουτελέκος, 2013).

Η περίσσεια των α-αλυσίδων οδηγεί στην ατελή πλήρωση των ερυθροκυττάρων σε αιμοσφαιρίνη με υπόχρωμα και μικροκυτταρικά ερυθρά αιμοσφαίρια. Επίσης, υπάρχει μη αποτελεσματική ερυθροποίηση καθώς τα αθροίσματα των ελεύθερων α-αλυσίδων προκαλούν οξειδωτική καταστροφή της μεμβράνης των ερυθροκυττάρων και των ανώριμων ερυθροβλαστών στο μυελό των οστών. Ωστόσο, λίγοι προερυθροβλάστες ωριμάζουν στο μυελό των οστών και μεταφέρονται ως ώριμα ερυθροκύτταρα στο αίμα, τα οποία φέρουν έγκλειστα σωματίδια και αποβάλλονται πρώιμα από το σύστημα μακροφάγων μονοκυττάρων στο σπλήνα, στο ήπαρ και μυελό των οστών, προκαλώντας αιμόλυση. Συνήθως βαριά αναιμία χαρακτηρίζει τους ομοζυγωτές της β-μεσογειακής αναιμίας, η σοβαρότητα της οποίας δεν καθορίζεται μόνο από το βαθμό ανεπάρκειας των β αλυσίδων αλλά και από την ικανότητα του πάσχοντα να αντισταθμίσει αυτή την ανεπάρκεια (Χαλιάσιος & Κουτελέκος, 2013).

3. ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ

3.1 ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η αναιμία είναι ο παθολογικά χαμηλός αριθμός κυκλοφορούντων ερυθρών αιμοσφαιρίων, η χαμηλή συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης ή και τα δύο. Ο χαμηλός αριθμός κυκλοφορούντων ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι η συνήθης αιτία αναιμίας. Αυτό μπορεί να προκληθεί από απώλεια αίματος, μειωμένη παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων ή την αυξημένη καταστροφή τους. Ανεπαρκής ή ελαττωματική παραγωγή αιμοσφαιρίνης στο ερυθρό αιμοσφαίριο συμβάλλει στην εμφάνιση αναιμίας. Αναλόγως της βαρύτητάς της, η αναιμία μπορεί να επηρεάσει όλα τα συστήματα του οργανισμού (Lemone & Burke, 2011).

Οι φυσιολογικές τιμές της αιμοσφαιρίνης είναι για τους άνδρες 13.5-18g/100ml και για τις γυναίκες 11.5-16.5g/100ml (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Φυσιολογικές τιμές αιματοκρίτη για άνδρες είναι 47 και για γυναίκες 42. Η κύρια δράση της αιμοσφαιρίνης είναι να μεταφέρει το οξυγόνο από τους πνεύμονες προς τους ιστούς. Επομένως στην αναιμία μειώνεται η δυνατότητα μεταφοράς του οξυγόνου προς τους ιστούς και εμφανίζεται υποξία. Η υποξία, με την σειρά της αποτελεί ερέθισμα για την παραγωγή νέων ερυθρών αιμοσφαιρίων (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Η υποξία προκαλεί διαταραχές στη λειτουργία των οργάνων και ο βαθμός της διαταραχής αυτής είναι τόσο μεγαλύτερος όσο μεγαλύτερος είναι και οι ανάγκες του ιστού σε οξυγόνο. Όργανα που έχουν μεγάλες ανάγκες σε οξυγόνο και επηρεάζονται περισσότερο σε κάθε αναιμία είναι το μυοσκελετικό σύστημα, η καρδιά, τα αγγεία και το κεντρικό νευρικό σύστημα. Γι' αυτό και τα κύρια συμπτώματα και σημεία σε μια αναιμία προέρχονται από τα όργανα αυτά (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

3.1.1 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Ανάλογα με την αιτιολογία τους, οι αναιμίες αρχικά ταξινομούνται σε δύο μεγάλες κατηγορίες: τις αναιμίες που οφείλονται σε ανεπάρκεια παραγόντων απαραίτητων για την ωρίμανση των ερυθρών (ανεπαρκής ερυθροποίηση), και στις αναιμίες που οφείλονται από ανεξέλεγκτη καταστροφή και απώλεια ώριμων ερυθρών αιμοσφαιρίων (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

1.Αναιμίες από ανεπαρκή ερυθροποίηση (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014):

- Από έλλειψη παράγοντα απαραίτητου στην ερυθροποιία: έλλειψη σιδήρου (Fe), έλλειψη βιταμίνης B₁₂ φυλλικού οξέος και έλλειψη βιταμίνης C.
- Από ανεπάρκεια στη σύνθεση της αίμης(σπάνια): πρωτοπαθής σιδηροβλαστική και ερυθροποιητική πορφύρα.
- Από ανεπάρκεια στη σύνθεση της σφαιρίνης: θαλασσαιμίες και αναιμία από παθολογική αιμοσφαιρίνη.
- Μυελική ανεπάρκεια: απλαστική αναιμία, διήθηση του μυελού από λευχαιμικά κύτταρα, ή από κύτταρα από μετάσταση κακοήθους όγκου και τοξική δράση στον μυελό π.χ επί ουραιμίας, όταν έχουμε νεφρική ανεπάρκεια.

2. Αναιμίες από αυξημένες απώλειες ερυθροκυττάρων των οποίων η παραγωγή είναι φυσιολογική (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014):

- Αιμορραγία και απώλεια αίματος εκτός σώματος: αιμορροΐδες, πεπτικό έλκος, διαφραγματοκήλη, καρκίνος στομάχου, καρκίνος εντέρου, λήψη ασπιρίνης, κίρσοι του οισοφάγου, ελκώδης κολίτιδα.
- Αυξημένη καταστροφή ερυθροκυττάρων εντός των αγγείων του σώματος και απώλεια εντός των αγγείων.

3.1.2 ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η Μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι μια βαριά κληρονομική νόσος που συνιστάται σε ανεπαρκή σύνθεση αιμοσφαιρίνης Α με αποτέλεσμα την ελαττωματική σύνθεση των αλυσίδων β. Αυτό οδηγεί σε μειωμένη παραγωγή αιμοσφαιρίνης και εύθραυστα, υπόχρωμα, μικροκυτταρικά ερυθροκύτταρα που καλούνται στοχοκύτταρα (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Η Αναιμία Cooley(Ομόζυγη β-θαλασσαιμία) παρατηρείται μεγάλη ελάττωση της παραγωγής των β αλυσίδων και μεγάλη περίσσεια των α. Οι α-αλυσίδες που μένουν ελεύθερες στο εσωτερικό των ερυθροβλαστών, σχηματίζουν συσώματα και καθιζάνουν. Οι καθιζήσεις αυτές επηρεάζουν την διαβατότητα της κυτταρικής μεμβράνης των ερυθροβλαστών και οδηγούν σε παγίδευση των ερυθρών αιμοσφαιρίων από μακροφάγα του μονοκυτταρικού-φαγοκυτταρικού συστήματος και καταστροφής τους. Έτσι η ομόζυγη β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από ενδομυελική καταστροφή των ερυθροειδών κυττάρων και μείωση της διάρκειας παραμονής των ερυθρών αιμοσφαιρίων στην κυκλοφορία. Ο χρόνος ζωής των ερυθροκυττάρων μειώνεται στις 20 ημέρες. Οι ασθενείς εμφανίζουν αναποτελεσματική ερυθροποίηση και περιφερική αιμόλυση. Η ελάττωση αυτή των ερυθρών αιμοσφαιρίων οδηγεί σε έντονη διέγερση της ερυθροποίησης. Έχουμε διεύρυνση του μυελού των οστών και την εξωμυελική αιμοποίηση στο ήπαρ και σπλήνα. Οι ασθενείς που έχουν ομόζυγο β-θαλασσαιμία μπορούν να διακριθούν σε δύο ομάδες ανάλογα με τις ανάγκες που παρουσιάζουν για αίμα. Οι ασθενείς με ενδιάμεση β-θαλασσαιμία μπορούν να ζήσουν χωρίς μεταγγίσεις, ενώ αυτοί με μείζονα θαλασσαιμία εξαρτώνται από μεταγγίσεις (Μπουραντάς, 2008).

3.2 ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ-ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Τα άτομα που πάσχουν από την νόσο, δεν μπορούν να συνθέσουν τη φυσιολογική μορφή της αιμοσφαιρίνης, που αποτελεί το κύριο συστατικό των ερυθρών αιμοσφαιρίων το οποίο μεταφέρει οξυγόνο στους ιστούς, με αποτέλεσμα να σχηματιστούν ανώμαλα ερυθροκύτταρα με μικρή διάρκεια ζωής (Αθανασίου-Μεταξά και συν., 2006).

Η μεσογειακή αναιμία είναι νόσος κληρονομική και μεταβιβάζεται με κληρονομικότητα τύπου **Mendel** από τους γονείς στα παιδιά. Για να κατανοήσει κανείς την Μεντελική κληρονομικότητα πρέπει πρώτα να διευκρινιστούν κάποιες βασικές έννοιες. Ένας γενετικός τόπος είναι μια ειδική θέση ή περιοχή πάνω σε χρωμόσωμα. Συχνά ο όρος χρησιμοποιείται για να αναφερθούμε και σε ένα συγκεκριμένο γονίδιο. Τα αλληλόμορφα γονίδια είναι εναλλακτικές μορφές ενός γονιδίου ή μιας αλληλουχίας DNA σε ένα δεδομένο γενετικό τόπο. Αν και τα δύο αλληλόμορφα σε ένα γενετικό τόπο είναι απαράλλακτα, το άτομο είναι ομόζυγο για εκείνον τον γενετικό τόπο, αν είναι διαφορετικά είναι ετερόζυγο. Τέτοια άτομα ονομάζονται ομοζυγωτές και ετεροζυγωτές αντίστοιχα. Ένα άτομο με δύο διαφορετικά μεταλλαγμένα αλληλόμορφα σε ένα δεδομένο γενετικό τόπο είναι ένας σύνθετος ετεροζυγωτής, ενώ ένα άτομο με μεταλλαγμένο αλληλόμορφο σε κάθε ένα από δύο διαφορετικούς γενετικούς τόπους είναι ένας διπλός ετεροζυγωτής. Ο **γονότυπος** αποτελεί τη γενετική σύσταση ή το γενετικό περιεχόμενο ενός ατόμου. Μπορεί να αναφέρεται επίσης και στα αλληλόμορφα ενός συγκεκριμένου γενετικού τόπου. Ο **φαινότυπος** είναι το παρατηρούμενο αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης του γονότυπου με περιβαλλοντικούς παράγοντες, και πιο συγκεκριμένα, η παρατηρούμενη έκφραση ενός συγκεκριμένου γονιδίου ή γονιδίων. Μεντελικές ορίζονται οι ασθένειες που είναι αποτέλεσμα ενός μοναδικού μεταλλαγμένου γονιδίου το οποίο επηρεάζει σημαντικά το φαινότυπο. Τα νοσήματα που ακολουθούν Μεντελική κληρονομικότητα είναι αυτοσωματικά, αν κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται σε ένα από τα 22 ζεύγη αυτοσωματικών, η μη φυλετικών, χρωμοσωμάτων. Εάν κωδικοποιούνται από ένα μεταλλαγμένο γονίδιο στο X χρωμόσωμα είναι φυλοσύνδετα. Σύμφωνα με τον Mendel καθορίζουμε ως επικρατείς τις καταστάσεις εκείνες που εκφράζονται σε ετεροζυγωτές (δηλαδή τα άτομα που έχουν ένα αντίτυπο του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου και ένα αντίτυπο του φυσιολογικού) και υπολειπόμενες εκείνες τις καταστάσεις που εμφανίζονται κλινικά

μόνο σε άτομα ομόζυγα για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο (ή σε σύνθετους ετεροζυγωτές για δύο διαφορετικά μεταλλαγμένα αλληλόμορφα) δηλαδή που φέρουν μια διπλή δόση του ανώμαλου γονιδίου. Θα πρέπει να τονιστεί ότι οι έννοιες του επικρατούς και του υπολειπόμενου αναφέρονται σε χαρακτηριστικά φαινότυπους και όχι σε γονίδια (Αθανασίου-Μεταξά και συν., 2006).

4. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η πάθηση εκδηλώνεται από τον πρώτο χρόνο ζωής. Τα κύρια ευρήματα είναι Ωχρότητα, Βαριά αναιμία, ελαφρός ίκτερος, μεγάλη διόγκωση του ήπατος και σπλήνας και καθυστέρηση στην ανάπτυξη. Λόγω της υπερβολικής ανάγκης για ερυθροποίηση διογκώνονται τα οστά του κρανίου και προεξέχει η γνάθος. Επίσης έχουμε αύξηση ουρικού οξέος με συνέπεια ουρική αρθρίτιδα και νεφρολιθίαση. Ωστόσο οι ασθενείς παρουσιάζουν Καρδιακά προβλήματα όπως: ολική καρδιακή ανεπάρκεια λόγω ανοξίας και αυξημένου όγκου κυκλοφορούντος αίματος από τις μεταγγίσεις, υποασβεστιαμία, ασβεστώσεις βαλβίδων, περικαρδίτιδες, μυοκαρδίτιδες. Επίσης ευπάθεια σε λοιμώξεις όπως: πνευμονιοκοκκικές, ιδίως μετά την σπληνεκτομή, Ιογενείς, κυρίως ως συνέπεια μεταγγίσεων και Ελονοσία. Ακόμη υπάρχουν σημαντικά ενδοκρινολογικά προβλήματα: υπογεννητισμός, αμηνόρροια και σακχαρώδης διαβήτης (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

4.1 ΚΛΙΝΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Από κλινική άποψη η β-μεσογειακή αναιμία ανάλογα με την βαρύτητα των συμπτωμάτων διαιρείται σε μείζονα και ελάσσονα μορφή. Οι πάσχοντες από την πρώτη μορφή είναι ομοζυγωτές ενώ από την δεύτερη ετεροζυγωτές. Παρ' όλα αυτά υπάρχει και μια ενδιάμεση μορφή, που μπορεί να είναι ομόζυγη μορφή ή ετερόζυγη ή διπλή ετερόζυγη μορφή ανάλογα με το είδος των μεταλλάξεων που έχει κληρονομήσει ο πάσχοντας. Στην ομόζυγη μορφή εμφανίζεται βαριά αναιμία, περίπου 4-6 μήνες μετά τη γέννηση, δηλαδή από τότε που σταματά φυσιολογικά η παραγωγή των γ-αλυσιδών και αρχίζει εκείνη των β. Με την πρόοδο της νόσου εμφανίζεται αναστολή της αναπτύξεως και οστικές ανωμαλίες λόγω επέκτασης του ερυθρού μυελού των οστών και σε άλλα οστά. Η πιο χαρακτηριστική ανωμαλία είναι το μογγολοειδές προσωπίο με τα προέχοντα ζυγωματικά, την εισοχή της βάσης της ρινός και τη λοξή βλεφαρική σχισμή. Ο μυελός των οστών, όπως και σε όλες τις αιμολυτικές αναιμίες, δείχνει ερυθροβλαστική αντίδραση, ενώ δεν υπάρχουν ευρήματα από τις δύο άλλες σειρές(λευκά, αιμοπετάλια). Ο σίδηρος παρά την υποχρωμία είναι αυξημένος διότι δεν χρησιμοποιείται για την αιμοποίηση. Στην ετερόζυγο μορφή αναιμία δεν υπάρχει ή είναι ήπια. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια εμφανίζουν ελαφρές μορφολογικές ανωμαλίες(υποχρωμία). Η ελαφρά αναιμία των ετεροζυγωτών, όπου υπάρχει, έχει αποδοθεί σε αναποτελεσματική αιμοποίηση, αποτέλεσμα της ανισόρροπης διαταραχής μεταξύ α και β αλυσιδών. Τέλος η ενδιάμεση μορφή της μεσογειακής αναιμίας εμφανίζει κλινική βαρύτητα μεταξύ της μείζονος και ελάσσονος μορφής. Τα εργαστηριακά ευρήματα είναι ανάλογα του συνδυασμού των γονιδίων που την έχουν προκαλέσει (Φερτάκης, 2009).

Κάποια άλλα εργαστηριακά ευρήματα είναι ότι ακτινολογικώς τα μακρά οστά εμφανίζουν λέπτυνση της φλοιώδους μοίρας και διεύρυνση της μυελώδους μοίρας. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι λεπτά και εμφανίζουν μεγάλες ανωμαλίες στο σχήμα τους όπως ποικιλοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση. Επίσης η χολερυθρίνη του αίματος είναι αυξημένη και είναι έμμεση (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση στηρίζεται στη λήψη καλού ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, στην ηλικία του ασθενούς και στην αναζήτηση των σχετικών εργαστηριακών, κλινικών και ακτινολογικών ευρημάτων. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώνονται χαρακτηριστική λεμονοειδής απόχρωση του δέρματος, ελαφρός ίκτερος, σπληνομεγαλία, και σκελετική δυσμορφία (ισχνά άκρα, μογγολοειδές προσωπείο). Από τον εργαστηριακό έλεγχο, κυρίαρχη θέση κατέχει το αιμοδιάγραμμα και η μελέτη του επιχρίσματος του περιφερικού αίματος. Ακολουθούν η ηλεκτροφόρηση της Hb και ο ποσοτικός προσδιορισμός της HbA₂ και της HbF. Άλλες χρήσιμες εξετάσεις είναι η ΤΚΕ, ο προσδιορισμός των ΔΕΚ, η οσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων, ο σίδηρος και η φερίτινη ορού, η TIBC, η αναζήτηση ενδοκυττάρων εγκλείστων(σωμάτια Heinz) και το μυελόγραμμα. Φυσικά, η ανεύρεση της ετερόζυγης β-θαλασσαιμίας και στους δύο γονείς επιβεβαιώνει τη διάγνωση (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

5.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση γίνεται όταν στην περίπτωση όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας. Η προγεννητική διάγνωση γίνεται με έλεγχο του DNA κυττάρων του εμβρύου. Υπάρχουν οι εξής μέθοδοι (Μεταξωτού, 2000):

1. Αμνιοπαρακέντηση

Το αμνιακό υγρό περιέχει κύτταρα του εμβρύου τα οποία δίνουν πληροφορίες για το έμβryo. Πριν από την αμνιοπαρακέντηση, προηγείται το υπερηχογράφημα, ώστε να υπολογιστεί ακριβώς η εβδομάδα της κύησης και η θέση του πλακούντα. Από τα κύτταρα είναι δυνατόν να γίνει μελέτη των χρωμοσωμάτων, καθώς και βιοχημικές μετρήσεις, με ακρίβεια διάγνωσης 99.8%. Ο κίνδυνος αποβολής μετά από αμνιοπαρακέντηση είναι 0,1%-0,5%, ενώ ο κίνδυνος τραυματισμού του εμβρύου είναι σχεδόν ανύπαρκτος.

2. Βιοψία χοριακής λάχνης (τροφοβλάστηση)

Η αμνιοπαρακέντηση μπορεί να είναι ακίνδυνη και ασφαλής για λήψη εμβρυϊκού υλικού, έχει το μειονέκτημα του χρόνου που γίνεται, δηλαδή την 16^η εμβρυϊκή εβδομάδα. Το πρόβλημα αυτό μπορεί να ξεπεραστεί με προγεννητικό έλεγχο το 1^ο

τρίμηνο της κύησης από βιοψία χοριακής λάχνης. Η λήψη γίνεται μετά από υπερηχογράφημα μεταξύ 9^{ης} και 11^{ης} εμβρυϊκής εβδομάδας και λαμβάνονται 5-10mg ιστού. Από το δείγμα αυτό μπορεί να μελετηθεί ο καρυότυπος του εμβρύου, να γίνουν ενζυμικοί προσδιορισμοί ή ανάλυση DNA. Για την καλλιέργεια των κυττάρων επιλέγονται προσεκτικά τεμαχίδια τροφοβλαστικού ιστού, τα οποία καλλιεργούνται βασικά με παρόμοια μέθοδο όπως και τα αμνιακά κύτταρα. Το μεγάλο πλεονέκτημα είναι ότι η διάγνωση γίνεται πολύ νωρίτερα, στο διάστημα της εγκυμοσύνης. Τα αποτελέσματα έχουν την ίδια ακρίβεια με αυτά του αμνιακού υγρού και είναι πιο έγκαιρη η διακοπή της κύησης, εάν το έμβρυο είναι παθολογικό.

5.2 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΝΔΟΜΗΤΡΙΑ ΖΩΗ

Όταν και οι δύο γονείς πάσχουν από ετερόζυγη β-θαλασσαιμία, 25% των τέκνων θα παρουσιάσουν νόσηση από βαριά ομόζυγη θαλασσαιμία. Κατά τα τελευταία έτη επιτελέστηκε σημαντική πρόοδος στη διάγνωση της νόσου, κατά τη διάγνωση της νόσου στην εμβρυϊκή ζωή, οπότε διακοπή της κύησης απαλλάσσει τους γονείς από την τραγωδία του τέκνου που πάσχει, ενώ συγχρόνως αποφεύγεται η γέννηση τέκνου του οποίου η ζωή είναι άθλια και μαρτυρική. Η διάγνωση της β θαλασσαιμίας στηρίζεται στη μελέτη της συνθέσεως της β αλυσίδας στα ερυθροκύτταρα του εμβρύου (Γαρδίκια, 2000).

Αν αποφασιστεί έγκυος γυναίκα να υποβληθεί στην εξέταση, αυτή εκτελείται μεταξύ 17^{ης} και 19^{ης} εβδομάδας της κύησης. Για τον σκοπό καταστολής της ερυθροποίησης της μητέρα, για ελάττωση του αριθμού των δικτυερυθροκυττάρων του αίματος της, χορηγούνται 4 μονάδες αίματος στην μητέρα εντός 1-2 εβδομάδων πριν την δοκιμασία. Αίμα του εμβρύου λαμβάνεται από τον πλακούντα με παρακέντηση, αφού προηγουμένως αυτός εντοπιστεί με υπερηχογραφία. Συγχρόνως αναρροφείται και ενάμνιο υγρό. Τα ερυθροκύτταρα του εμβρύου επωάζονται με ραδιενεργό λευκίνη (H3 λευκίνη), μετά οι αλυσίδες β και γ διαχωρίζονται με χρωματογραφία στη στήλη καρβοξυμεθυλοκυτταρίνης και προσδιορίζεται ο βαθμός συνθέσεως της β και γ αλυσίδας και καθορίζεται το κλάσμα των β:γ αλυσίδων που συντίθεται. Σε υγιή έμβρυα η σχέση β:γ είναι >0,068. Σχέση β:γ 0,037-0,057 υποδηλώνει συνήθως β θαλασσαιμικό στίγμα. Σε ομόζυγα θαλασσαιμικά έμβρυα η σχέση β:γ αλυσίδων

είναι <0,02. Αναφέρεται η στατιστική του Huehns (1979) σε 100 περιπτώσεις και του Kan σε 24. Στη β' σειρά σε 24 μητέρες, αίμα εμβρύου σε ποσότητα αρκετή για επιτυχή δοκιμασία λήφθηκε από 22 άτομα. Από άποψη επιπλοκών ο Kan αναφέρει μια περίπτωση αμνιονίτιδας και 2 αποβολές λόγω αιμορραγίας του εμβρύου (Γαρδίκια, 2000).

Η παραπάνω μέθοδος είναι αρκετά πολύπλοκη, ενώ εξάλλου δεν στερείται κινδύνων και εμβρυικής θνητότητας. Γι αυτό το λόγο τα τελευταία χρόνια καταβάλλεται προσπάθεια ανάλυση in utero του εμβρυικού DNA το οποίο λαμβάνεται από το ενάμνιο υγρό. Εφόσον επιτυγχάνεται η λήψη αρκετής ποσότητας DNA, ενώ το έμβρυο διατρέχει κίνδυνο να πάσχει από μορφή θαλασσαιμίας οφειλόμενης σε εξάλειψη κάποιου γονυλλίου, θα είναι δυνατόν να καθοριστεί εάν το έμβρυο είναι ομόζυγο για την πάθηση. Τέλος η μέθοδος χρησιμοποιήθηκε επιτυχώς για την ενδομήτρια διάγνωση α και δβ θαλασσαιμιών καθώς και κάποιων περιπτώσεων βο θαλασσαιμιών (Γαρδίκια, 2000).

5.3 ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Στις μορφές της η μεσογειακή αναιμία είναι σχετικά εύκολη, πρέπει όμως να γίνεται από τα ακόλουθα νοσήματα: **δρεπανοκυτταρική αναιμία**, κατά την οποία, η δοκιμασία δρεπανώσεως και η ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης είναι δυνατόν να αποβούν ενδεικτικές της νόσου της σφαιροκυττάρωσης κατά την οποία είναι χαρακτηριστική η μορφολογία των ερυθρών και δεν παρουσιάζουν αυτά υποχρωμία. Η αντίσταση αυτών είναι ελαττωμένη όπως και ο σίδηρος του ορού και λείπουν οι ερυθροβλάστες από το περιφερειακό αίμα. Υπερ της μεσογειακής αναιμίας συνηγορεί η παρουσία ερυθροβλαστών στο αίμα πάνω από 10% με την προϋπόθεση ότι έχει αποκλειστεί η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η αγενεσία του σπλήνα και η ερυθρολευχαιμία. Ο έλεγχος επίσης της ανθεκτικής αιμοσφαιρίνης είναι απαραίτητος εάν το ποσοστό της ανθεκτικής αιμοσφαιρίνης βρεθεί πολύ χαμηλότερο από 10% και επομένως εμπλέκεται μέσα στα όρια της φυσιολογικής, στο βρέφος ανθεκτικής Hb, προτιμότερη είναι η επιφυλακτικότητα και η δοκιμαστική με σίδηρο θεραπεία του πάσχοντα. Δυσχερέστερη γίνεται η διάγνωση των ετεροζυγωτών, οι οποίοι συνήθως δεν παρουσιάζουν κανένα κλινικό σύμπτωμα εκτός από ήπια υπόχρωμη αναιμία και συνήθως ελαφρά διάγνωση του σπλήνα (Λουτράδη & Αναγνώστου, 2004).

6. ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Για την πρόβλεψη της ασθένειας του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας αρχικά γίνονται εξετάσεις αίματος. Στα αποτελέσματα των εξετάσεων παρατηρούνται κυρίως οι τιμές των MCV(Μέσος όγκος ερυθροκυττάρων), MCH(Μέση περιεκτικότητα αιμοσφαιρίνης κατά ερυθροκύτταρο) και της αιμοσφαιρίνης. Στην περίπτωση που οι τιμές αυτές δεν θεωρηθούν απόλυτα φυσιολογικές ή υπάρχει υποψία για στίγμα μεσογειακής αναιμίας τότε ακολουθεί μια άλλη διαδικασία. Η διαδικασία αυτή ονομάζεται ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης και η οποία μας δίνει αξιόπιστα και τελικά αποτελέσματα για το αν ο ασθενής είναι θετικός ή όχι στην ασθένεια του στίγματος της μεσογειακής αναιμίας (Καττάμης, 2009).

7. ΠΡΟΛΗΨΗ

Η καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση της Μεσογειακής αναιμίας είναι, η πρόληψη. Η πρόληψη είναι η πιο θετική και σίγουρη ενέργεια προκειμένου να περιορίσουμε την γέννηση ατόμων με Μεσογειακή αναιμία, με απώτερο σκοπό να την εξαλείψουμε. Υποχρεωτικός είναι ο έλεγχος των γονέων για φορείς της νόσου σε κέντρα γενετικής καθοδήγησης. Στην περίπτωση που και οι δύο γονείς είναι φορείς, γίνεται αμνιοκέντηση την 12^η εβδομάδα κύησης και ανάλυση του DNA του εμβρύου, και σε περίπτωση που το έμβρυο είναι ομοζυγωτής επιβάλλεται αναγκαία η διακοπή της κύησης (Χαρατσή-Γιωτάκη, 2014).

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι μια διαγνωστική εξέταση που γίνεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, ώστε να διαπιστωθεί εάν το μωρό έχει κληρονομήσει μια συγκεκριμένη αιμοσφαιρονοπάθεια. Η προγεννητική διάγνωση πρέπει να διεξάγεται εάν και οι δύο σύντροφοι είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας. Σε αυτές τις περιπτώσεις υπάρχει πιθανότητα μία στις τέσσερις σε κάθε εγκυμοσύνη το παιδί να έχει έναν σοβαρό τύπο αναιμίας. Ένα προσβεβλημένο παιδί μπορεί να ανιχνευθεί στις 10 ή 11 εβδομάδες κύησης. Ωστόσο υπάρχουν τρεις τρόποι διεξαγωγής προγεννητικής διάγνωσης (Aimiwwu et al., 2014):

- Λήψη εμβρυικού αίματος σε αυτή την εξέταση γίνεται μεταξύ 10 και 20 εβδομάδων κύησης. Δείγμα αίματος γίνεται από τον ομφάλιο λώρο μιας βελόνας που εισάγεται διαμέσου του κοιλιακού τοιχώματος της μητέρας. Τοπικό

αναισθητικό εφαρμόζεται εκ των προτέρων και χρησιμοποιείται υπερηχοτομογράφος ώστε ο γιατρός να δει ακριβώς που πρέπει να κατευθύνει τη βελόνα.

- Λήψη χοριακών λαχνών σε αυτή η εξέταση χρησιμοποιείται συχνά και μπορεί να γίνει από την 11^η εβδομάδα της κύησης. Περιλαμβάνεται λήψη δείγματος από τις χοριακές λάχνες, που περιλαμβάνει αντίγραφα των γονιδίων που έχει κληρονομήσει το μωρό. Αυτή η εξέταση μπορεί να γίνει είτε διαμέσου του κόλπου και του τραχήλου, είτε εισάγοντας μια βελόνα διαμέσου του κοιλιακού τοιχώματος μετά την έγχυση ενός τοπικού αναισθητικού. Υπερηχογραφικός έλεγχος χρησιμοποιείται ώστε ο γιατρός να δει που κατευθύνει τη βελόνα.
- Αμνιοπαρακέντηση γίνεται μέχρι τις 20 εβδομάδες κύησης. Χρησιμοποιείται πολύ περιστασιακά, όταν η λήψη χοριακών λαχνών ή η λήψη εμβρυικού αίματος δε μπορεί να διεξαχθεί για κάποιους λόγους. Στη λήψη χοριακών λάχνων μια μικρή βελόνα εισάγεται μέσα στη μήτρα ώστε να αφαιρέσει ένα δείγμα από το υγρό που περιβάλλει το μωρό. Το υγρό ρξετάζεται ώστε να αποκαλυφθούν τα γονίδια που έχει κληρονομήσει το μωρό. Επίσης και εδώ υπερηχογραφικός έλεγχος χρησιμοποιείται ώστε ο γιατρός να δει με περισσότερη ακρίβεια που κατευθύνει τη βελόνα.

Στη συνέχεια σε περιπτώσεις όπου και οι δύο γονείς είναι φορείς της ασθένειας, η προεμφυτευτική διάγνωση επιτρέπει την επιλεκτική εμφύτευση των εμβρύων ώστε να επιτευχθεί μια πιθανή διακοπή κύησης μετά τον προγεννητικό έλεγχο. Η προεμφυτευτική διάγνωση περιλαμβάνει εξωσωματική γονιμοποίηση, αφαίρεση ενός ή μικρού αριθμού κυττάρων από τα έμβρυα για την διάγνωση του νοσήματος και μεταφορά στην μητέρα των εμβρύων που δεν πάσχουν από την ασθένεια (Μεταξωτού, 2000).



Εικόνα 4. Αναπαράσταση αμνιοπαρακέντησης (Πηγή: Aimiuwu et al., 2014).

7.1 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ

Στην Ελλάδα υπάρχει Εθνικό πρόγραμμα που δημιουργήθηκε το 1974 ενώ το πρόγραμμα του προγεννητικού ελέγχου το 1977. Στην Ελλάδα όλα τα έξοδα του ελέγχου καλύπτονται από το κράτος (Καττάμης, 2009).

Περιλαμβάνει (Καττάμης, 2009):

- Ασφαλή και δωρεάν διάγνωση
- Παροχή γενετικών συμβουλών
- Ενημέρωση, η οποία γίνεται από τα ΜΜΕ, τρίπτυχα ενημερωτικά μαθήματα στους μαθητές
- Παροχή ασφαλούς και δωρεάν προγεννητικού ελέγχου στα ζευγάρια που βρίσκονται σε κίνδυνο

Το πρόγραμμα έχει ως σκοπό (Καττάμης, 2009):

- Στον μαζικό έλεγχο όλων των ζευγαριών, για ανίχνευση των φορέων,
- Στη διασφάλιση προγεννητικού ελέγχου στο πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης σε όλα τα ζευγάρια φορείς και
- Στη διακοπή κύησης σε διαπίστωση άρρωστου εμβρύου.

8. ΘΕΡΑΠΕΙΑ

8.1 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι μεταγγίσεις αίματος είναι απαραίτητες για τους περισσότερους ομοζυγωτές. Όταν οι μεταγγίσεις αίματος αρχίσουν νωρίς και γίνονται έτσι ώστε η αιμοσφαιρίνη να διατηρείται σε επίπεδα πάνω από 12gr/dl, η ερυθροποίηση είναι σε αρκετό βαθμό κατεσταλμένη. Έτσι δεν παρατηρείται διεύρυνση του μυελού και παραμόρφωση των οστών, ούτε σημαντική αιμόλυση και η αύξηση των παιδιών με μεσογειακή αναιμία γίνεται φυσιολογικά. Πριν τις μεταγγίσεις αίματος πρέπει να γίνεται εμβολιασμός των ασθενών για ηπατίτιδα Β, εφόσον δεν έχουν αντισώματα κατά του ιού της ηπατίτιδας Β. Τα μεσοδιαστήματα μεταξύ των μεταγγίσεων είναι 3-4 εβδομάδες. Η ποσότητα αίματος που χορηγείται κάθε φορά είναι ανάλογη με την αιμοσφαιρίνη του ασθενούς (Μπουραντάς, 2008).



Εικόνα 5. Διαδικασία μετάγγισης (Πηγή: Aimiuwu et al., 2014).

Τα πλεονεκτήματα αυτής της μεθόδου περιλαμβάνουν (Μπουραντάς, 2008):

- (α) βελτίωση της φυσικής και ψυχολογικής ευεξίας του παιδιού εξαιτίας της ικανότητάς του να συμμετέχει σε φυσιολογικές δραστηριότητες,
- (β) μείωση της καρδιομεγαλίας και της ηπατοσπληνομεγαλίας,
- (γ) λιγότερο οστικές παραμορφώσεις,

(δ) φυσιολογική ή κοντά στο φυσιολογικό αύξηση και ανάπτυξη του παιδιού μέχρι την ενήβωση,

(ε) λιγότερες μολύνσεις.

Μια από τις δυνητικές επιπλοκές των μεταγγίσεων είναι η υπερφόρτωση με σίδηρο. Εφόσον ο οργανισμός δεν διαθέτει αποτελεσματικούς μηχανισμούς απομάκρυνσης του πλεονάζοντος σιδήρου, αυτός εναποτίθεται στους ιστούς. Για να ελαχιστοποιηθεί η αιμοσιδήρωση κρίνεται σκόπιμη μια άλλη μέθοδος αντιμετώπισης, η αποσιδήρωση (Μπουραντάς, 2008).

8.1.1. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

Κάθε ασθενής στον οποίο χορηγείται αίμα, είναι εκτεθειμένος στον κίνδυνο εμφάνισης κάποιας αντίδρασης ή επιπλοκής. Ο κίνδυνος της αιμόλυσης από τη χορήγηση ασύμβατου αίματος υπάρχει σχεδόν πάντα, όπως και η πιθανότητα εμφάνισης αναφυλακτικής ή άλλης αλλεργικής αντίδρασης. Υπερφόρτωση της κυκλοφορίας, σηψαιμία από μικροβιακή μόλυνση καθώς και άλλες επιπλοκές απειλούν επίσης τη ζωή του αρρώστου (Σαχίνη-Καρδάση, 2004).

Η χορήγηση αίματος είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη σε αρρώστους με απώλεια συνείδησης, σε άτομα που βρίσκονται σε αναισθησία ή έχουν πάρει μεγάλες δόσεις ηρεμιστικών και σε μικρά παιδιά ή ενήλικες που δεν επικοινωνούν με το περιβάλλον τους. Οι άρρωστοι αυτοί δεν είναι σε θέση να παραπονεθούν για συμπτώματα (π.χ. δύσπνοια, βήχα, ρίγος, κεφαλαλγία) που θα εμφανιστούν συνέπεια αντίδρασης στο αίμα. Τα άτομα αυτά ενδέχεται να πάρουν μια ολόκληρη μονάδα ασύμβατου αίματος με αποτέλεσμα να πεθάνουν από αιμόλυση και shock, εκτός και αν ο νοσηλευτής/τρια αντιληφθούν έγκαιρα τα συμπτώματα και προβούν σε σχετικές ενέργειες (Σαχίνη-Καρδάση, 2004).

Οι Πυρετικές αντιδράσεις οφείλονται στην παρουσία πυρετογόνων ουσιών στο αντιπηκτικό ή την συσκευή, στην ανάπτυξη συγκολλητινών στο πλάσμα του αρρώστου έναντι των λευκοκυττάρων ή των αιμοπεταλίων. Παρατηρούνται σε άτομα που έχουν υποστεί μεταγγίσεις. Μπορούν να εμφανιστούν 1-3 ώρες από την έναρξη της μετάγγισης και σπάνια μέχρι 24 ώρες μετά. Παρουσιάζεται ρίγος και υψηλός πυρετός, κεφαλαλγία, ναυτία και εμετός, ερυθρότητα προσώπου και ταχυκαρδία (Σαχίνη-Καρδάση, 2004).

Οι Αλλεργικές αντιδράσεις οφείλονται σε ευαισθησία του δέκτη έναντι πρωτεΐνης του δότη, τροφικής ή άλλης προέλευσης. Εμφανίζονται σε άτομα με ιστορικό αλλεργίας και σε συχνότητα 1% περίπου. Τα συμπτώματα που εμφανίζονται είναι αναφυλακτικά φαινόμενα, κνίδωση, ερυθρότητα προσώπου, ρίγος και πυρετός και οίδημα λάρυγγα (Σαχίνη-Καρδάση, 2004).

Οι Αιμολυτικές αντιδράσεις οφείλονται σε μετάγγιση αίματος ασύμβατου με το αίμα του δέκτη ως προς τις ομάδες του συστήματος ABO και σε, πολύ μικρό ποσοστό, σε ασυμβατότητα περιοριζόμενη στις ομάδες KELL, DUFFY, LEWIS του χορηγούμενου αίματος ή στην παρουσία ανώμαλων συγκολλητίνων π.χ. ψυχοσυγκολλητίνων. Η αιμολυτική αντίδραση εμφανίζεται κατά την αρχή της μετάγγισης και αποτελεί σοβαρή και όχι τόσο σπάνια επιπλοκή των μεταγγίσεων. Τα συμπτώματα που εμφανίζονται είναι ρίγος, υψηλός πυρετός, ανησυχία, αίσθημα πληρότητας στο κεφάλι και ερυθρότητα προσώπου, ναυτία και εμετοί, ταχυκαρδία, ταχύπνοια, δύσπνοια, shock και αιμορραγία από το τραύμα ή το σημείο της φλεβοκέντησης (Σαχίνη-Καρδάση, 2004).

Η Αναφυλακτική αντίδραση είναι σπάνια και συνήθως συμβαίνει σε ασθενείς που έχουν αναπτύξει αντισώματα έναντι των IgA ανοσοσφαιρινών. Μπορεί να παρατηρηθεί σε αρρώστους που δεν είχαν ιστορικό προηγούμενων μεταγγίσεων ή εγκυμοσύνης αλλά είναι πιο συχνή σε ασθενείς που έχουν πολλαπλές μεταγγίσεις. Τα συμπτώματα εμφανίζονται μετά τη χορήγηση πολύ λίγων ml αίματος. Έχουμε εμφάνιση γενικευμένης ερυθρότητας, λαρυγγικό οίδημα, καταπληξία, απώλεια συνείδησης, οπισθοστερνικός πόνος και βρογχόσπασμος με κοπιώδη αναπνοή (Σαχίνη-Καρδάση, 2004).

8.2 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Η αποσιδήρωση γίνεται με την χορήγηση δεσφεριοξαμίνης. Η δεσφεριοξαμίνη χορηγείται υποδόρια ή ενδοφλεβίως. Η καθημερινή δόση είναι 2-6 gr και χορηγείται στάγδην σε διάρκεια 8-10 ωρών, 5-6 φορές την εβδομάδα. Η αποσιδήρωση πρέπει να εξατομικεύεται. Αυξημένη δόση δεσφεριοξαμίνης μπορεί να προκαλέσει αρνητικό ισοζύγιο σιδήρου. Παρ' όλα αυτά η καρδιοπάθεια που προκαλείται από την εναπόθεση σιδήρου, δεν είναι πάντα αναστρέψιμη. Γι' αυτό η αποσιδήρωση πρέπει να αρχίζει στην παιδική ηλικία, όταν αρχίζουν να αυξάνουν οι αποθήκες σιδήρου του οργανισμού και η φερριτίνη του ορού αυξηθεί >1000μg/L. Σύντομα αναμένεται η κυκλοφορία σκευάσματος pegos. Χαμηλές δόσεις βιταμίνης C, της τάξεως των 100mg την ημέρα, βοηθούν την απέκκριση σιδήρου και είναι καλό να χορηγούνται (Μπουραντάς, 2008).

8.3 ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Σπληνεκτομή γίνεται όταν υπάρχει υπερσπληνισμός και οι απαιτήσεις για μεταγγίσεις έχουν αυξηθεί. Αποβλέπει στην μείωση των πιεστικών φαινομένων που προκαλούνται από μηχανική πίεση των ενδοκοιλιακών οργάνων και στην παράταση της ζωής των μεταγγιζόμενων ερυθρών αιμοσφαιρίων. Στα πολυμεταγγιζόμενα άτομα αναπτύσσονται αντισώματα έναντι των μεταγγιζόμενων ερυθρών, οπότε η αναιμία επιτείνεται λόγω ενεργοποίησης ενός πρόσθετου αιμολυτικού μηχανισμού, εξωερυθροκυτταρικού, που εργαστηριακώς εκφράζεται με έμμεση Coombs θετική (Μπουραντάς, 2008).

Ο σπλήνας δεν πρέπει να αφαιρείται πριν από την ηλικία των 5-6 ετών εξαιτίας του κινδύνου αιμορραγίας. Τα σπληνεκτομηθέντα παιδιά χρειάζονται πολύ λιγότερες μεταγγίσεις, αν και η βασική διαταραχή στη σύνθεση αιμοσφαιρίνης παραμένει ανεπηρέαστη. Η κυριότερη επιπλοκή μετά από σπληνεκτομή είναι η βαριά και η καλπάζουσα λοίμωξη, που εμφανίζεται κατά την πρώτη διατροφή μετά την επέμβαση, χωρίς ωστόσο να αποκλείεται εμφάνισή της μετά την παρέλευση μεγαλύτερου χρονικού διαστήματος. Γι' αυτό, τα παιδιά αυτά χρειάζονται προφυλακτική αντιβιοτική θεραπεία με στενή ιατρική παρακολούθηση για πολλά χρόνια και εμβολιασμό έναντι στον πνευμονιόκοκκο, το μηνιγγιτιδόκοκκο και αιμόφιλο της γρίπης (Μπουραντάς, 2008).

8.4 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ

Η μεταμόσχευση του μυελού των οστών είναι μια θεραπευτική μέθοδος που στοχεύει στο να εξασφαλίσει στο δέκτη ένα φυσιολογικό αιμοποιητικό και ανοσολογικό σύστημα. Τα κύρια είδη της ΜΜΟ είναι **συγγενής** ή ορθότερα η **ομοιογονιδιακή** όταν δότης και δέκτης έχουν όμοιο γενετικό υλικό και **ετερογονιδιακή** ή **αλλογενετική** όταν το μόσχευμα προέρχεται από συμβατό στο HLA δότη. **Αυτόλογη** είναι η μεταμόσχευση κατά την οποία αφαιρείται και φυλάσσεται ο μυελός οστών του πάσχοντα, ο οποίος στην συνέχεια υφίσταται χημειοθεραπεία ή ακτινοθεραπεία μετά την οποία του χορηγείται και πάλι ο μυελός που του είχε αφαιρεθεί (Φερτάκης, 2009).

A) Επιλογή δότη

Ο δότης πρέπει να είναι υγιής και σε θέση να πάρει μόνος του την απόφαση δωρεάς μυελού των οστών. Όμως είναι απαραίτητες κάποιες προϋποθέσεις (Μπουράντας, 2008):

- *Νέο άτομο <45 ετών χωρίς κακοήθη νόσο.
- *Απουσία νεοπλασίας ακόμη και σε διδύμου.
- *Αν υπάρχουν δύο συμβατοί δότες προτιμάται αυτός με ιστορικό αρνητικό CMV.
- *Αν δεν υπάρχει συμβατός αδελφός, προτιμάται η αυτόλογη ΜΜΟ ή άλλος συμβατός συγγενής για ενήλικες με οξεία λευχαιμία.
- *Σε άτομα >45 ετών προτιμάται η αυτόλογη ΜΜΟ για αποφυγή της GVHD

Η επιλογή του δότη βασίζεται στην όσο το δυνατόν μεγαλύτερη ομοιότητά του με τον δέκτη ως προς το σύστημα HLA (HLA-A, HLA-B, HLA-D). Μέσα σε μια οικογένεια υπάρχουν 4 απλότυποι HLA (από 2 σε κάθε γονέα). Η πιθανότητα για τον ασθενή να έχει έναν ταυτόσημο αδελφό είναι 1:4 και, πράγματι, τα ευρύτερα χρησιμοποιούμενα αλλομοσχεύματα προέρχονται από τα αδέρφια του πάσχοντα. Έχουν όμως γίνει και γίνονται προσπάθειες να διευρυνθεί ο κύκλος των δοτών με την χρησιμοποίηση μοσχευμάτων από μέλη της οικογένειας που μοιάζουν τελείως στον ένα απλότυπο και μερικώς στον άλλο, αλλά και ξένων ατόμων συμβατών ως προς το HLA που λαμβάνονται από τις σχετικές διεθνείς τράπεζες δοτών (Φερτάκης, 2009).

B) Προπαρασκευή του ασθενούς

Η προπαρασκευή του ασθενούς πριν την μεταμόσχευση εξαρτάται από το υποκείμενο νόσημα. Βασικός πάντως στόχος είναι η προφύλαξη από την απόρριψη του μοσχεύματος. Η προπαρασκευή γίνεται ανάλογα με την περίπτωση, με τη χρήση κυκλοφωσφαιμίδης ή ολόσωμης ακτινοβολίας ή κυκλοσπορίνης. Εννοείται ότι εκτός από τα κακοήθη κύτταρα καταστρέφονται και τα υπεύθυνα για τις επίφοβες ανοσιακές αντιδράσεις (μοσχεύματος έναντι ξενιστού) κύτταρα του ανοσιακού συστήματος (Φερτάκης, 2009).

Γ) Τεχνική λήψης μυελού των οστών από δότη

Ο μυελός παραλαμβάνεται από το λαγόνιο οστόν, με παρακέντηση με βελόνη, υπό άσηπτες συνθήκες και υπό τοπική ή γενική αναισθησία. Αναρροφώνται 400-800 ml μυελού, τα οποία με κατάλληλη επεξεργασία μέσω ειδικών φίλτρων καθαρίζονται από κυτταρικά στοιχεία ξένα προς την αιματική σειρά, όπως τεμάχια οστού ή λιπούς (Μπονάτσος και συν., 2006).

Δ) Μεταμόσχευση

Από τον δότη λαμβάνονται (μετά την γενική αναισθησία) όπως προαναφέρθηκε, 500-800ml μυελού που δίνονται στον δέκτη με ενδοφλέβια έγχυση. Τα μεταμοσχευόμενα κύτταρα εγκαθίστανται σχεδόν στο σύνολο τους στο μυελό των οστών του δέκτη, συνήθως από κεντρική φλέβα και με σύγχρονη χορήγηση ηπαρίνης (Μπονάτσος και συν., 2006). Η έναρξη της λειτουργίας τους αναμένεται να γίνει μετά από 2-4 εβδομάδες. Στο διάστημα αυτό λαμβάνονται αυστηρότατα μέτρα υποστήριξης του αρρώστου εξαιτίας της καταστολής του μυελού του που έχει προηγηθεί (απομόνωση, μεταγγίσεις έμμορφων στοιχείων του αίματος, αντιβίωση κλπ ανάλογα με τις ανάγκες του καθενός (Φερτάκης, 2009).

Ε) Επιπλοκές μεταμόσχευσης

Η πιο συχνή επιπλοκή είναι η «αντίδραση του μοσχεύματος έναντι του ξενιστή» κατά την οποία τα λεμφοκύτταρα του δότη στρέφονται εναντίον των ιστών του πάσχοντα. Εκδηλώνεται με ερυθματοβλατιδώδες εξάνθημα, διάρροιες και ηπατική ανεπάρκεια. Προσπάθειες έχουν γίνει για την προφύλαξη της επιπλοκής αυτής με διάφορες μορφές «κάθαρσης» του μοσχεύματος από τα T κυρίως λεμφοκύτταρα είτε με φυσικά μέσα (σύνδεση αυτών των κυττάρων με λεκτίνες) είτε ανοσολογικά (με χρήση μονόκλινων αντισωμάτων). Άλλες επιπλοκές είναι η απόρριψη του μοσχεύματος, οι λεγόμενες «ευκαιριακές» λοιμώξεις (Φερτάκης, 2009).

8.5 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Τελευταία καταβάλλονται έντονες προσπάθειες στην κατεύθυνση της γονιδιακής θεραπείας των θαλασσαιμιών. Η γονιδιακή θεραπεία αποσκοπεί στην αντικατάσταση ή τη διόρθωση του παθολογικού γονιδίου στα αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα του ασθενούς. Για την θεραπεία αυτή ακολουθούνται πολλές διαφορετικές προσεγγίσεις. Ασφαλώς, στο άμεσο μέλλον, η γονιδιακή θεραπεία θα αποτελέσει τον καλύτερο και αποδοτικότερο τρόπο αντιμετώπισης της θαλασσαιμίας (Φερτάκης, 2009).

9. ΦΑΡΜΑΚΑ ΠΟΥ ΧΟΡΗΓΟΥΝΤΑΙ

Οι νέες θεραπευτικές μέθοδοι δια στόματος χορήγησης φαρμάκων και συγκεκριμένα η εισαγωγή της δεφεριπρόνης και δεφερασιρόξης έχουν συμβάλει ουσιαστικά στην καλύτερη συμμόρφωση των ασθενών. Η χορήγηση κάθε χημικού φαρμάκου μεμονωμένα ή σε συνδυασμό σχετίζεται με αποτελεσματική μείωση του ολικού φορτίου σιδήρου του οργανισμού. Περίπου το 25% των ατόμων με μεσογειακή αναιμία στην Ευρώπη και το 50% στην Ινδία λαμβάνουν δια στόματος δεφεριπρόνη. Η δεφεριπρόνη έχει χρησιμοποιηθεί σε περισσότερους από 7.500 ασθενείς ηλικίας 2 έως 85 χρονών σε περισσότερες από 50 χώρες, σε ορισμένες περιπτώσεις καθημερινά για περισσότερο από 14 έτη. Αρχικά, υπήρξαν ανησυχίες σχετικά με τις πιθανές παρενέργειες της δεφεριπρόνης που ευθυνόταν για την καθυστερημένη αποδοχή και άδεια του φαρμάκου το οποίο περιορίζεται στη χρήση ως θεραπεία δεύτερης γραμμής για ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία (Κουτελέκος & Χαλιάσιος, 2013).

10. ΔΙΑΤΡΟΦΗ

Η διατροφή κατέχει σημαντικότατο ρόλο στην θεραπευτική τακτική που ακολουθείται, κυρίως με την αποφυγή της υπερφόρτωσης σιδήρου του οργανισμού. Έτσι οι ασθενείς πρέπει να μάθουν από μικρή ηλικία να αποφεύγουν εκείνες τις τροφές που έχουν μεγάλη περιεκτικότητα σε σίδηρο όπως τα κόκκινα κρέατα, το συκώτι, οι σαρδέλες, τα μύδια και τα οστρακοειδή. Τα κρέας βέβαια δεν μπορεί να απαλειφθεί από τη διατροφή και ειδικά του παιδιού που βρίσκεται στην ανάπτυξη. Πρέπει όμως να προτιμάται το άσπρο κρέας των πουλερικών και τα ψάρια και καλό είναι να συνοδεύεται το γεύμα με ένα ποτήρι γάλα. Το γάλα περιέχει ασβέστιο, το οποίο ελαττώνει την απορρόφηση του σιδήρου των τροφών (Ζαραλής, 2008).

Γενικά τα γαλακτοκομικά προϊόντα είναι θεμελιώδους σημασίας στη διατροφή των ατόμων με μεσογειακή αναιμία, όχι μόνο γιατί προστατεύουν από την υπερφόρτωση του σιδήρου αλλά και γιατί προλαμβάνουν την ανάπτυξη οστεοπόρωσης. Δεν είναι μόνο το κρέας που περιέχει σίδηρο αλλά και αρκετά δημητριακά, όσπρια, λαχανικά, τα αβγά, η σοκολάτα. Ο σίδηρος όμως αυτός δεν απορροφάται στον ίδιο βαθμό και εξαρτάται από τη σύνθεση του γεύματος. Η απορρόφηση του μειώνεται από την παρουσία δημητριακών, γαλακτοκομικών προϊόντων τσαγιού ή καφέ και αυξάνεται από τροφές πλούσιες σε βιταμίνη C, όπως τα πορτοκάλια, τα ακτινίδια, καθώς και από την παρουσία κρέατος, ξυδιού, αλκοόλ, σόγιας, πίκλες (Ζαραλής, 2008).

10.1 ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΤΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

Πολλοί ασθενείς με θαλασσαιμία αναπτύσσουν διαβήτη καθώς μεγαλώνουν μετά την εφηβεία. Σε τέτοιες περιπτώσεις, η διαίτα γίνεται ένα ακόμη πιο σημαντικό ζήτημα και συχνά ένας κλινικός διαιτολόγος καλείται για βοήθεια. Στο διαβήτη οι θερμιδικές ανάγκες του ασθενούς υπολογίζονται με βάση την ηλικία, το φύλο, το μέγεθος και το επίπεδο δραστηριότητας. Εάν είναι υπέρβαρος, συνιστάται η απώλεια ορισμένου βάρους. Έχοντας υπολογίσει την απαιτούμενη θερμιδική πρόσληψη, η διαίτα σχετίζεται έτσι ώστε λιγότερο από 50% των θερμίδων να προέρχονται από υδρογονάνθρακες, με τα μονοακόρεστα λιπαρά οξέα να παρέχουν το 30% της ενεργειακής πρόσληψης. Οι σύνθετοι υδρογονάνθρακες προτιμώνται έναντι των σακχάρων καθώς απορροφώνται σε βραδύτερο ρυθμό, αποφεύγοντας διακυμάνσεις του επιπέδου γλυκόζης στο αίμα. Περίπου 10-20% των θερμίδων πρέπει να προέρχονται από πρωτεΐνες-λιγότερο σε περιπτώσεις νεφρικής συμμετοχής λόγω διαβήτη. Διαιτητικές ίνες, ειδικά διαλυτές ίνες από φρούτα και λαχανικά, θα μειώσουν τα επίπεδα σακχάρου του αίματος μετά από γεύμα και έτσι θα μειώσουν τις ανάγκες για ινσουλίνη. Η διαιτητική διαίτα πρέπει να περιλαμβάνει λήψη 20-30g ινών ανά ημέρα (Aimiuwu et al., 2014).

Η διαιτητική πρόσληψη του διαβητικού ασθενούς πρέπει να διαχωρίζεται σε 4-5 γεύματα ημερησίως, ώστε να μειώνονται οι διακυμάνσεις της γλυκόζης αίματος. Τρία κύρια γεύματα και δύο σύντομα σνακ συνιστώνται. Τέλος ο τακτικός έλεγχος είναι απαραίτητος και η τακτική άσκηση δεν πρέπει να παραμελείται(Aimiuwu et al., 2014).

Β΄ ΜΕΡΟΣ

1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Στα περισσότερα νοσοκομεία, η διαδικασία εισαγωγής αρχίζει στο γραφείο κίνησης ασθενών. Το προσωπικό λαμβάνει πληροφορίες για τους ασθενείς και τις καταγράφει στο έντυπο εισαγωγής το οποίο αποτελεί μέρος του μόνιμου αρχείου του ασθενούς και περιλαμβάνει τις παρακάτω πληροφορίες (Taylor et al., 2002):

- Ονοματεπώνυμο
- Διεύθυνση
- Ημερομηνία γέννησης
- Όνομα του γιατρού που έκανε την εισαγωγή
- Φύλο
- Οικογενειακή κατάσταση
- Ονοματεπώνυμο στενότερου συγγενούς
- Επάγγελμα και εργοδότης
- Θρήσκευμα
- Ημερομηνία και ώρα εισαγωγής
- Αριθμός μητρώου
- Διάγνωση κατά την εισαγωγή

Ο νοσηλευτής είναι υπεύθυνος για την άνετη εισαγωγή του ασθενούς στο τμήμα. Παρόλο που και άλλοι επαγγελματίες υγείας συμμετέχουν στην διαδικασία εισαγωγής, ο νοσηλευτής διενεργεί την πρώτη αξιολόγηση κατά την εισαγωγή και τεκμηριώνει τις πληροφορίες σε ειδικά έντυπα, υπόδειγμα του οποίου παρατίθεται στην συνέχεια. Κάθε υπηρεσία διαθέτει δικά της έντυπα. Οι πληροφορίες που τεκμηριώνονται στο έντυπο χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη του σχεδίου νοσηλευτικής φροντίδας του ασθενούς και ως βάση για το σχεδιασμό της εξόδου και της φροντίδας στο σπίτι (Taylor et al., 2002).

Η υποδοχή του ασθενούς στο νοσηλευτικό τμήμα πρέπει να είναι ανάλογη με την ευγένεια υποδοχής ενός προσκεκλημένου στο σπίτι. Στις περισσότερες περιπτώσεις, ο ασθενής συνοδεύεται από μέλη της οικογένειας τα οποία, είτε παραμένουν με τον ασθενή για να προσφέρουν υποστήριξη και πληροφορίες, είτε τους ζητείται να

περιμένουν στην αίθουσα αναμονής κατά την διαδικασία εισαγωγής (Taylor et al., 2002).

2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ, ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ, ΣΤΗΝ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

2.1.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΤΟΥ ΑΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι νοσηλευτές είναι το πρώτο μέλος μια ομάδας επαγγελματιών υγείας που ο ασθενής, επισκεπτόμενος μια μονάδα αιμοσφαιρινοπαθειών, θα συναντήσει, θα μιλήσει και θα εμπιστευτεί. Κάθε ασθενής έχει ανησυχίες σχετικά με την κατάσταση του και τη θεραπεία της, προκαλώντας του συναισθήματα άγχους, φόβου, αβεβαιότητας, απελπισίας και κατάθλιψης. Σ' αυτή την περίπτωση ο ασθενής θα στραφεί στους νοσηλευτές, ένα άτομο που θεωρεί ότι δείχνει κατανόηση (Aimiwu et al., 2014).

Οι νοσηλευτές πρέπει να προσφέρουν στον ασθενή την προσοχή τους και να είναι ευαίσθητοι σε «κρυμμένα» μηνύματα. Οι ασθενείς μπορεί να εκφράζουν τα συναισθήματά τους με μη-λεκτικό τρόπο, καθώς και μέσω ελεύθερης έκφρασης και ερωτήσεων. Οι νοσηλευτές πρέπει να είναι καλοί ακροατές, ακόμη κι αν δεν έχουν πάντα κάποια έτοιμη απάντηση. Τέλος η ενσυναίσθηση και ευαισθησία της νοσηλεύτριας είναι ένα βασικό στοιχείο στη φροντίδα ασθενών με χρόνια νοσήματα. Οι ασθενείς περνούν πολλές ώρες σε ένα θάλαμο ή ένα κέντρο ημερήσιας φροντίδας, περιμένοντας τις μονάδες αίματος να παραδοθούν από την αιμοδοσία, να μεταγιστούν, να τους γίνει φλεβοκέντηση, στιγμές όπου μπορεί να έχουν κάτι να συζητήσουν ή απλά να θέλουν να συνομιλήσουν. Οι νοσηλευτές είναι αυτοί που θα τους ακούσουν και θα τους απαντήσουν (Aimiwu et al., 2014).

2.1.2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Ο ρόλος των επαγγελματιών υγείας είναι να δίνουν στον ασθενή χρόνο να εκφράζει συναισθήματα και φόβους-να «βρίσκεται εκεί» για τον ασθενή, να υποστηρίζει και να ενθαρρύνει, να καθησυχάζει και να ηρεμεί. Οι ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες έχουν μια ισόβια εμπειρία δεινών, τόσο σωματικών όσο και συναισθηματικών. Ο πόνος και η αβεβαιότητα προκαλούν στους ασθενείς ανησυχία και δυσφορία για το τι μπορεί να συμβεί και πολλές φορές δεν εκφράζονται άμεσα. Έτσι το βασικό στοιχείο της φροντίδας που παρέχεται από την νοσηλεύτρια/ή είναι το να κάνει τον ασθενή ικανό να συμβιβαστεί με τα προβλήματα και τις απογοητεύσεις που μπορεί να του προκαλέσει η ασθένεια (Aimiwu et al., 2014).

Το ψυχοκοινωνικό συστατικό της νοσηλευτικής δεν είναι ένα εύκολο έργο, απαιτεί ευφυΐα και επίγνωση της συμπεριφοράς του ασθενούς, σε συνδυασμό με μια στάση ενδιαφέροντος. Κάθε ασθενής είναι ένα άτομο με τον δικό του και μοναδικό χαρακτήρα. Ο καθένας μέσα από την ασθένεια του έχει αναπτύξει μηχανισμούς αντιμετώπισης της κατάστασής του, κάποιιοι από τους οποίους μπορεί να μην είναι αξιόπιστοι και βοηθητικοί για τον ίδιο. Το αναπτυξιακό στάδιο του ασθενούς είναι σημαντικό, με διαφορετικά θέματα να ανακύπτουν καθώς το άτομο ωριμάζει, κυρίως κατά τη διάρκεια της εφηβείας. Γι αυτό ο νοσηλευτής/τρια είναι απαραίτητο να λαμβάνουν υπόψιν όλους αυτούς τους παράγοντες όταν καθησυχάζει έναν ανήσυχο ασθενή (Aimiwu et al., 2014).

2.1.3 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η συμμόρφωση στην συνταγογραφούμενη θεραπεία είναι ένα μείζον θέμα σε χρόνια πάθηση, ειδικά στην μεσογειακή αναιμία, η διαχείριση των οποίων σχετίζεται με χρόνιο άλγος και επώδυνες διαδικασίες. Πολλοί παράγοντες μπορεί να κάνουν τον ασθενή να παραμελήσει ή ακόμη και να σταματήσει τη θεραπεία του λόγω της κούρασης, της εξουθένωσης αλλά ακόμη και των φόβων σχετικά με τις παρενέργειες των φαρμάκων. Η κύρια θεραπεία που παραμελείται από τους θαλασσαιμικούς ασθενείς είναι η αποσιδήρωση, που στοχεύει στη μείωση της περίσσειας σιδήρου που

προκαλείται από την παθοφυσιολογία της νόσου και από τις μεταγίσεις αίματος. Έτσι σε αυτή την περίπτωση οι νοσηλευτές διαδραματίζουν πολύ σημαντικό ρόλο. Πολλές μελέτες έχουν δείξει ότι ασθενείς που λαμβάνουν ψυχολογική και κοινωνική υποστήριξη ως τμήμα της θεραπείας τους πιο εύκολα αποδέχονται και συμμορφώνονται στην θεραπεία τους. Όταν ένας ασθενής αντιμετωπίζει δυσκολίες να ακολουθήσει ένα θεραπευτικό σχήμα, συχνά οι επαγγελματίες υγείας είναι οι πρώτοι άνθρωποι που το αντιλαμβάνονται. Οι νοσηλευτές είναι τα πιο κατάλληλα άτομα να προσφέρουν στον ασθενή αρχική υποστήριξη και ενθάρυνση (Aimiuwu et al., 2014).

2.1.4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η εμπιστοσύνη παίζει ένα ζωτικής σημασίας ρόλο στην κλινική διαχείριση και τη νοσηλευτική φροντίδα του ασθενούς και πρέπει να καλλιεργείται προσωπικά. Ένας ασθενής πρέπει να νιώθει ασφαλής στη σχέση του με την νοσηλεύτρια, είτε επικοινωνούν πρόσωπο με πρόσωπο στο περιβάλλον της κλινικής ή μέσω τηλεφώνου από το σπίτι. Κατά την διάρκεια της εφηβείας η εμπιστοσύνη είναι ακόμη πιο σημαντική για την ανάπτυξη υγιούς κοινωνικής και ψυχολογικής συμπεριφοράς. Ένα αίσθημα εμπιστοσύνης στο ότι η νοσηλεύτρια προσπαθεί να βοηθήσει, κινητοποιεί τον ασθενή ώστε να κάνει ότι καλύτερο για την υγεία του, στην συμμόρφωσή του στην θεραπεία και στην ανάπτυξη δεξιοτήτων αυτοδιαχείρισης (Aimiuwu et al., 2014).

3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Είναι απαραίτητο οι επαγγελματίες υγείας να ενημερώνουν ότι η νόσος είναι κληρονομική και οι πιθανότητες που έχουν οι απόγονοι να φέρουν το στίγμα ή τη νόσο. Προέχει η διαφώτιση και είναι αναγκαία η ενημέρωση για τον τρόπο μεταβίβασης από γενιά σε γενιά (κληρονομική νόσος). Σήμερα είναι δυνατή η προγαμιαία ανίχνευση των ετερόζυγων μορφών (φορέων του στίγματος) της μεσογειακής αναιμίας με ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης δηλαδή μέτρηση HbA. Φυσικά η απαγόρευση της φυσικής ένωσης μιας γυναίκας και ενός άνδρα ετεροζυγωτών είναι αδιανόητη εφ' όσον αποτελεί ατομικό δικαίωμα. Σε περίπτωση όμως κύησης πρέπει απαραίτητα να γίνεται αμνιοκέντηση κατά την 12^η-20^η εβδομάδα. Οι πιθανότητες της απάντησης είναι (Τσίκου & Καραγεωργοπούλου, 2006):

- 25% να είναι ομοζυγωτής
- 50% ετεροζυγωτής
- 25% υγιές).

4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

4.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Η ενημέρωση του ασθενούς στη μετάγγιση αποτελεί μια σημαντική θεραπευτική παρέμβαση, με υπαρκτούς κινδύνους (αντιδράσεις, μετάδοση νοσημάτων), η ενημέρωση του ασθενή (εφόσον δεν πρόκειται για επείγουσα παρέμβαση και εφόσον ο ασθενής έχει δυνατότητα επικοινωνίας) είναι απαραίτητη. Σε πολλές χώρες απαιτείται γραπτή συγκατάθεση του ασθενούς που πρόκειται να μεταγγισθεί. Οι ασθενείς σήμερα είναι συχνά ενημερωμένοι για τους κινδύνους της μετάγγισης και μπορούν να συνεργαστούν με τον γιατρό και να συναποφασίσουν, στις περιπτώσεις που η μετάγγιση δεν είναι απολύτως απαραίτητη για την επιβίωση, αλλά στοχεύει π.χ. στην επίσπευση της κινητοποίησης ή της ανάρρωσης του ασθενούς. Ανεξαρτήτως του αν υιοθετηθεί ή όχι γραπτή συγκατάθεση, καλό είναι να τεκμηριώνεται το γεγονός της ενημέρωσης του ασθενούς στο ιστορικό του (Lemone & Burke, 2004).

Η Ταυτοποίηση ασθενούς προς μετάγγιση πρέπει να ταυτοποιηθεί με ακρίβεια και να είναι εμφανώς καταγεγραμμένος. Αυτό αποτελεί ευθύνη της νοσηλεύτριας, που πρέπει να εξακριβώσει τα παρακάτω στοιχεία του ασθενούς (Aimiwu et al., 2014):

- Επίθετο
- Όνομα
- Ημερομηνία γέννησης
- Αριθμός μητρώου ασθενούς στο νοσοκομείο/μονάδα

Η διαδικασία ταυτοποίησης είναι ζωτικής σημασίας στη διαδικασία λήψης δείγματος συλλογής αποθηκευμένου αίματος και παράδοσης στον χώρο της κλινικής, καθώς και για διοικητικά θέματα. Ο επαγγελματίας υγείας πρέπει να ζητήσει από τον ασθενή κατά τη διάρκεια της δειγματοληψίας και της χορήγησης του αίματος να δηλώσει το ονοματεπώνυμό του και την ημερομηνία γέννησης του, τα οποία πρέπει να αντιστοιχούν με τον αριθμό μητρώου. Σε περιπτώσεις ασθενών που δεν μπορούν να ταυτοποιήσουν τον εαυτό τους, η ταυτοποίηση γίνεται μέσω του γονέα ή του συνοδού (Aimiwu et al., 2014).

Κατά τη λήψη δείγματος από τον ασθενή για την δοκιμασία συμβατότητας, ο νοσηλευτής πρέπει (Aimiwu et al., 2014):

- Να ασχολείται με έναν ασθενή κάθε φορά, για να μην αποσπάται η προσοχή

- Να κάνει ταυτοποίηση του ασθενούς και να διασφαλίζει ότι όνομα, ημερομηνία γέννησης και αριθμός μητρώου αντιστοιχούν στα στοιχεία του παραπεμπτικού
- Να συλλέξει τουλάχιστον 6-7 mL αίματος στο φιαλίδιο για τη δοκιμασία συμβατότητας(διασταύρωση)
- Να σημάνει με ακρίβεια το φιαλίδιο με τα στοιχεία του ασθενούς
- Να υπογράψει το παραπεμπτικό και το φιαλίδιο προτού τα αποστείλει στο εργαστήριο

Να συλλέξει δείγμα αίματος για διασταύρωση 2-3 μέρες το μέγιστο πριν την προγραμματισμένη μετάγγιση, ή το συντομότερο δυνατόν σε επείγουσα περίπτωση(Aimiuwu et al., 2014).

4.1.1. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΑΡΜΟΔΙΟΤΗΤΕΣ ΠΡΙΝ ΑΠΟ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Πριν την έναρξη της μετάγγισης, ο νοσηλευτής πρέπει να λάβει το ιστορικό μεταγγίσεων του ασθενούς. Αυτό περιλαμβάνει πληροφορίες από προηγούμενες μεταγγίσεις, αλλεργίες και οποιαδήποτε αντίδραση μετά από μετάγγιση. Οι πληροφορίες για τον τύπο της αντίδρασης στη μετάγγιση, των εκδηλώσεων της και της θεραπείας είναι επίσης απαραίτητες και πρέπει να καταγραφούν στο αρχείο του ασθενούς. Αυτό θα καταστήσει το νοσηλευτή ενήμερο για τον κίνδυνο αντιδράσεων και ενδεχομένως, την ανάγκη χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής πριν την μετάγγιση, για ν' αποτραπεί μια αλλεργική αντίδραση (Osborn et al., 2012).

Η φυσική αξιολόγηση περιλαμβάνει μέτρηση ζωτικών σημείων πριν ξεκινήσει η μετάγγιση, η οποία δίνει τις αρχικές τιμές που θα χρησιμοποιηθούν στην αξιολόγηση των ίδιων ζωτικών σημείων, κατά τη διάρκεια της μετάγγισης. Μια απότομη αύξηση της θερμοκρασίας μπορεί να υποδεικνύει αντίδραση στη μετάγγιση και κατά συνέπεια, είναι ουσιαστικό να είναι γνωστές οι αρχικές τιμές. Η ρευστή υπερφόρτωση προκαλεί αλλαγές στο σφυγμό και στην πίεση του αίματος, επομένως η λήψη των αρχικών τιμών επιτρέπει στο νοσηλευτή να ελέγχει και να αξιολογεί τυχόν αλλαγές. Επιπλέον και οι πνευμονικοί ήχοι πρέπει απαιτούν αρχική αξιολόγηση. Οποιαδήποτε προβλήματα υγείας σχετικά με καρδιακή, αναπνευστική ή νεφρική ασθένεια πρέπει να αξιολογηθούν (Osborn et al., 2012).

Η Χορήγηση αίματος από τον νοσηλευτή (Perry & Potter, 2012):

- Ο νοσηλευτής πλένει τα χέρια του με αντισηπτικό υγρό, φοράει καθαρά γάντια και κατάλληλη ενδυμασία
- Ανοίγει ένα Y-σωλήνωσης σερ χορήγησης αίματος
- Τοποθετεί όλα τα ροομετρικά (σφιγκτήρες) σε θέση «off»
- Συνδέει μια ενδοφλέβια φιάλη με 0,9 φυσιολογικό ορό με μια από τις Y-σωληνώσεις. Τοποθετήστε το δοχείο σε ένα στατό και συνδέστε την σωλήνωση. Ανοίγει των άνω σφιγκτήρα στην πλευρά της σωλήνωσης του φυσιολογικού ορού και πιέζει τον σταγονοθάλαμο μέχρι το υγρό να καλύψει το φίλτρο και από το ένα τρίτο έως το μισό το μισό του σταγονοθαλάμου.
- Ο νοσηλευτής διατηρεί τον σφιγκτήρα στην πλευρά της σωλήνωσης του προϊόντος αίματος της Y-σωλήνωσης στη θέση off. Ανοίγει τον σφιγκτήρα της κοινής σωλήνωσης για να τελειώσει την πρωταρχική έκπλυση μέχρι το περιφερικό άκρο της σύνδεσης του σωλήνα. Κλείνει τον σφιγκτήρα του σωλήνα όταν αυτός γεμίσει με φυσιολογικό ορό. Και τα τρία ροομετρικά των σωληνώσεων πρέπει να είναι κλειστά. Ο νοσηλευτής διατηρεί το προστατευτικό αποστειρωμένο κάλυμμα της σύνδεσης των σωληνώσεων.
- Προετοιμάζει το προϊόν αίματος για την χορήγηση. Ανακινεί ελαφρά την μονάδα του αίματος. Αφαιρεί την προστατευτική επικάλυψη από την θύρα πρόσβασης. Καρφώνει την μονάδα συστατικών του αίματος με την άλλη Y-σύνδεση. Κλείνει τον σφιγκτήρα του φυσιολογικού ορού πάνω από το φίλτρο και ανοίγει το σφιγκτήρα πάνω από το φίλτρο της μονάδας του αίματος και κάνει αρχική έκπλυση του σωλήνα με αίμα. Το αίμα θα κυλήσει προς τον σταγονοθάλαμο. Χτυπάει ελαφρά το θάλαμο του φίλτρου για να εξασφαλίσει ότι ο εναπομείναν αέρας θα απομακρυνθεί. Επιτρέπει το φυσιολογικό ορό μέσα στο σωλήνα να κινηθεί στο δοχείο, προσέχοντας να εξασφαλίσει οποιαδήποτε διαρροή αίματος που περιέχεται στο δοχείο προφύλαξης του αίματος.
- Ο νοσηλευτής/τρια διατηρεί την ασηψία και συνδέει τον εκπλυμένο σωλήνα στο φλεβοκαθετήρα του ασθενούς. Ανοίγει τον κοινό σφιγκτήρα του σωλήνα και ρυθμίζει την έγχυση του αίματος επιτρέποντας μόνο 2 mL/min να εγχύονται στα αρχικά 15 λεπτά.

- Ο επαγγελματίας υγείας παραμένει μαζί με τον ασθενή κατά τη διάρκεια των πρώτων 15 λεπτών της μετάγγισης. Ο αρχικός ρυθμός της ροής κατά τη διάρκεια των 15 λεπτών πρέπει να είναι 2 mL/min ή 20gtt/min(χρησιμοποιώντας μακροσταγόνες των 10gtt/min).
- Παρατηρεί τα ζωτικά σημεία του ασθενούς στα πρώτα 5 λεπτά, 15 λεπτά και κάθε 30 λεπτά μέχρι 1 ώρα μετά την μετάγγιση ή ανάλογα με την πολιτική του νοσοκομείου.
- Εάν δεν υπάρχει καμία αντίδραση στην μετάγγιση, ρυθμίζει την ροή της μετάγγισης σύμφωνα με τις οδηγίες του θεράποντος ιατρού. Ελέγχει το ρυθμό της ροής και τη λειτουργία της ενδοφλέβιας οδού.

Τέλος αφού έχει τελειώσει η μετάγγιση αίματος, καθαρίζει την IV οδό με 0,9% φυσιολογικό ορό και απορρίπτει την σακούλα σύμφωνα με τις οδηγίες του νοσοκομείου. Απορρίπτονται με κατάλληλο τρόπο όλα τα υλικά. Ο νοσηλεύτης αφαιρεί τα γάντια και πλένει τα χέρια με αντισηπτικό υγρό. Μετά την ολοκλήρωση όλης της διαδικασίας λαμβάνονται τα ζωτικά σημεία και γίνεται εκτίμηση του ασθενούς ως προς τη ζωηρότητά του, το χρώμα του προσώπου και ρωτάται ο ίδιος πως αισθάνεται. Μετά την ολοκλήρωση της μετάγγισης χωρίς πρόβλημα, για περίπου μισή ώρα δε δίδεται τροφή στον ασθενή ή κάποιο φάρμακο.

Στην περίπτωση που υπάρξει αντίδραση στην μετάγγιση η νοσηλεύτρια σε συνεργασία με την προϊσταμένη/ο ή τον ειδικό γιατρό σε (Aimiuwu et al., 2014):

- Διακοπή της μετάγγισης
- Διατήρηση της φλεβικής γραμμής
- Παρακολούθηση ζωτικών σημείων(θερμοκρασία, σφύξεις, αρτηριακή πίεση, αναπνοή και κορεσμός οξυγόνου)
- Όπου απαιτείται, αναζωογόνηση του ασθενούς με φυσιολογικό ορό ή κρυσταλλοειδή διαλύματα σε χαμηλό ρυθμό εγχυσης. Αν η υπόταση παρατείνεται, ο ασθενής μπορεί να χρειαστεί ινότροπα.
- Ενημέρωση των θεραπόντων ιατρών
- Επανελέγχο ταυτοποίησης του ασθενούς έναντι της ομάδας αίματος
- Καταγραφή αποβαλλόμενου όγκου ούρων. Τα πρώτα ούρα που θα αποβληθούν πρέπει να σταλούν στο εργαστήριο για ανίχνευση ελεύθερης αιμοσφαιρίνης.
- Αποστολή δείγματος αίματος στο εργαστήριο για επανάληψη διασταύρωσης, γενική αίματος, ουρία, ηλεκτρολύτες, και ηπατικές δοκιμασίες.

- Η μονάδα αίματος πρέπει να επιστραφεί στο εργαστήριο μαζί με το σετ χορήγησης για επιπλέον διερεύνηση.

4.2 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΓΙΑ ΤΗ ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Ο νοσηλευτής πριν την λήψη δείγματος μυελού των οστών είναι υπεύθυνος για την προετοιμασία του ασθενή ως εξής (Lemone & Burke, 2004).

- Εξηγεί το σκοπό και τη διαδικασία της εξέτασης
- Καταγράφει τα ζωτικά σημεία. Επιβεβαιώνει την αποδοχή του ασθενούς για την εξέταση
- Ζητάει στον ασθενή να χρησιμοποιήσει την τουαλέτα, εάν το επιθυμεί
- Τον τοποθετεί σε ύπτια θέση εάν το δείγμα θα ληφθεί από το στέρνο ή την πρόσθια άνω λαγόνιο άκανθα και σε πρηνή θέση εάν θα γίνει λήψη από την οπίσθια άνω λαγόνιο άκανθα
- Τέλος τον βοηθάει να παραμείνει ακίνητος κατά την εξέταση

Ο νοσηλευτής είναι απαραίτητο να ενημερώνει τους ασθενείς σχετικά με την εξέταση με τους εξής τρόπους (Lemone & Burke, 2004):

- Η εξέταση διαρκεί περίπου 20 λεπτά
- Μπορεί να δοθεί ένα ηρεμιστικό πριν την εξέταση
- Είναι σημαντικό να παραμείνει εντελώς ακίνητος κατά την εξέταση για την πρόληψη τραυματισμού από ατύχημα
- Αν και η περιοχή θα αναισθητοποιηθεί με τοπικό αναισθητικό, η εισαγωγή ειδικής βελόνης θα προκαλέσει πόνο για σύντομο χρονικό διάστημα. Για αυτό ο νοσηλευτής ενημερώνει τον ασθενή να παίρνει βαθιές αναπνοές ώστε να γίνει αυτό το μέρος της διαδικασίας λιγότερο οδυνηρό
- Το σημείο της αναρρόφησης μπορεί να πονάει για 1-2 ημέρες
- Αναφέρει οποιαδήποτε ασυνήθιστη αιμορραγία στον γιατρό.

4.3. Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Η νοσηλευτική φροντίδα σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία κατά την αποσιδήρωση είναι εξής (Σαχίνη-Καρδαση, 2004):

- ❖ Ενημέρωση γονέων και παιδιού σχετικά με την χορήγηση δεσφεριοξαμίνης(DF) για μείωση του φορτίου του σιδήρου που είναι αυξημένο στα πολυμεταγγιζόμενα παιδιά.
- ❖ Ενημέρωση του αρρώστου για τη διαδικασία, σκοπό και αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης
- ❖ Έγχυση φαρμάκου με πολύ βραδύ ρυθμό σε ενδοφλέβια χορήγηση
- ❖ Επεξήγηση του τρόπου υποδόριας έγχυσης του φαρμάκου. Με τη μέθοδο αυτή, χρησιμοποιείται ειδική αντλία υποδόριας έγχυσης Desferal, σύριγγα μιας χρήσης που εφαρμόζεται στην αντλία και πεταλούδα για την υποδόρια έγχυση του φαρμάκου
- ❖ Προσεκτική επιλογή του σημείου που θα γίνει η υποδόρια ένεση του φαρμάκου, ώστε να υπάρχει άφθονος υποδόριος ιστός που να στερείται μεγάλων αιμοφόρων αγγείων και νεύρων
- ❖ Εναλλαγή των σημείων ένεσης για αποφυγή τοπικού ερεθισμού
- ❖ Εκπαίδευση των γονέων και του ίδιου του παιδιού, αν είναι μεγάλο στην τεχνική της έγχυσης, ώστε να μπορεί να εφαρμόζεται στο σπίτι τις ώρες που κοιμάται. Η διαδικασία της υποδόριας έγχυσης Desferal διαρκεί πάνω από 8-10 ώρες και γίνεται πλέον σε καθημερινή βάση, πράγμα που εξουθενώνει το παιδί, διότι αναγκάζεται να περνά πολλές ώρες στο νοσοκομείο για την αποσιδήρωση του.

4.4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΝΟΣΟΚΟΜΕΙΑΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι υπεύθυνοι ιατροί θα ενημερώσουν έγκαιρα για την ημέρα εξόδου του ασθενή από το νοσοκομείο. Θα ενημερωθεί για κάθε τι σχετικό με την μετανοσοκομειακή του θεραπεία, παρακολούθηση ή επανεξέταση. Την ημέρα της εξόδου θα δοθεί το εξιτήριο και το πληροφορικό σημείωμα με τα στοιχεία της νοσηλείας του. Σε περιπτώσεις που απαιτείται η μεταφορά του με ασθενοφόρο θα μεριμνήσουν οι υπηρεσίες του νοσοκομείου, μετά από ενημέρωση του νοσηλευτή. Αν ο ασθενής επιθυμεί να εξέλθει χωρίς σύμφωνη γνώμη των ιατρών, η επιθυμία θα γίνει σεβαστή με την υποχρέωση να υπογράψει ένα σχετικό έγγραφο (Lemone & Burke, 2004).

Διαδικασίες εξόδου (Taylor et al., 2010):

- Ο νοσηλευτής ελέγχει εάν ο ασθενής έχει οδηγία εξόδου
- Βεβαιώνει ότι ο ασθενής ή το άτομο που θα αναλάβει τη φροντίδα του έχουν λάβει τις αναγκαίες οδηγίες και ότι τις έχουν κατανοήσει
- Προετοιμάζει και χορηγεί όλο τον απαραίτητο εξοπλισμό και υλικά για τον ασθενή
- Ελέγχει εάν έχουν γίνει οι απαραίτητες ενέργειες για την κάλυψη των νοσηλειών
- Βοηθάει τον ασθενή να ντυθεί και να συγκεντρώσει όλα τα προσωπικά του αντικείμενα
- Ενημερώνουμε το δελτίο νοσηλείας και τη λογοδοσία καταγράφοντας τα ζωτικά σημεία , τη γενική του κατάσταση, την ημερομηνία και ώρα εξόδου από το νοσοκομείο καθώς και τον τρόπο μεταφοράς του και τα παραδίδουμε στην προϊσταμένη/ο της κλινικής για την αρχειοθέτηση τους όπως το επιτάσσει η κλινική
- Μεταφέρει τον ασθενή και τα προσωπικά του αντικείμενα στο αυτοκίνητο και βοηθάει στην είσοδο του αν αυτό είναι απαραίτητο
- Τέλος μετά την αναχώρηση του ασθενούς είμαστε υπεύθυνοι για την ετοιμασία του κρεβατιού και του θαλάμου για την υποδοχή του νέου αρρώστου.

5. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ/ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ/ΤΡΙΑΣ ΣΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η καλή ποιότητα ζωής σε άτομα με μεσογειακή αναιμία αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι. Ο στόχος δεν είναι απλά η επιβίωση, αλλά η επιβίωση με καλή ποιότητα ζωής. Οι εξελίξεις στη διαχείριση χρόνιων νοσημάτων όπως η θαλασσαιμία έχουν ως αποτέλεσμα οι ασθενείς που λαμβάνουν φροντίδα καλής ποιότητας να μπορούν να προσδοκούν μακρόχρονες και γεμάτες ζωές. Οι ασθενείς σήμερα μπορούν να λάβουν εκπαίδευση, να εξασκούν επάγγελμα, να έχουν σχέσεις, να παντρεύονται και να αποκτούν οικογένεια. Ο στόχος κάθε θεραπευτικού πρωτοκόλλου πρέπει λοιπόν να είναι να καθιστά τους ασθενείς ικανούς να αποδέχονται την κατάστασή τους και να εστιάζουν στην επίτευξη ικανοποίησης στη ζωή (Aimiwu et al., 2014).

Η/ο νοσηλεύτρια/ής παίζει κρίσιμο ρόλο στην προετοιμασία του ασθενούς για την επιτυχή διαχείριση των προκλήσεων της ζωής. Μια όψη αυτού του ρόλου είναι η ενθάρρυνση των ασθενών να ακολουθήσουν το θεραπευτικό σχήμα σωστά και με συνέπεια, χωρίς κενά. Αυτό θα βοηθήσει να διασφαλιστεί πως περιττές επιπλοκές αποφεύγονται και μακροπρόθεσμα διατηρείται μια καλύτερη ποιότητα ζωής. Μια άλλη πτυχή της προετοιμασίας του ασθενούς για τις προκλήσεις της ζωής είναι το να καταστεί ο ασθενής ικανός να ακολουθήσει ένα θεραπευτικό σχήμα όσο πιο εύκολα γίνεται. Αυτό σημαίνει χορήγηση θεραπείας σε βολικές ώρες, ελαχιστοποιώντας έτσι την παρεμβολή με τις απαιτήσεις του σχολείου ή της δουλειάς (Aimiwu et al., 2014).

Ασθενείς που νοιώθουν κοινωνικά ή επαγγελματικά απομονωμένοι, που δεν αισθάνονται ενσωματωμένοι ή αναγνωρισμένοι ως πολύτιμα μέλη της κοινωνίας, απογοητεύονται και χάνουν το ηθικό τους, χάνοντας έτσι το κίνητρο να σταθούν αντάξιοι των απαιτήσεων της διαχείρισης της ασθένειάς τους. Τέτοια συναισθήματα είναι ιδιαίτερα πιθανό να εμφανιστούν στα τέλη της εφηβείας και στην ενήλικη ζωή, γύρω από θέματα σεξουαλικών σχέσεων, επαγγελματικής προόδου και οικονομική (απ)εξάρτησης. Η/ο νοσηλεύτρια/ής έχει ένα σημαντικό ρόλο σε αυτό το πλαίσιο ως συνήγορος του ασθενούς, ενημερώνοντας δασκάλους και δασκάλους σχετικά με το ρόλο που παίζει η θεραπεία στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του ασθενούς. Οι επαγγελματίες υγείας μπορούν επίσης να επιχειρηματολογήσουν υπέρ των συμφερόντων των ασθενών στις υγειονομικές αρχές και γενικά στην κοινωνία,

βοηθώντας στην καταπολέμηση της άγνοιας που οδηγεί στις διακρίσεις (Aimiwu et al., 2014).

Γ΄ ΜΕΡΟΣ

EPEYNA (NEA ΔΕΔΟΜΕΝΑ)

Abstract 1

Prevention of mediterranean anemia in Latium

Mediterranean anemia or beta-thalassemia is a hereditary syndrome characterized by a severe defect in haemoglobin production and an altered morphology of red blood cells. Homozygous condition for beta-thalassemia is characterized by short survival. Heterozygous condition is clinically found in adolescence and is characterized by a less aggressive phenotype. Ida Bianco, with her husband Ezio Silvestroni, has conducted a long struggle for beta-thalassemia prevention in Italy. They were the first to draw up an accurate map of the distribution of thalassemia in Italy and to conceive and implement a campaign against this genetic disease by the development of annual screening on at-school teenagers and pre-marriage prevention. Here we focused on the analysis of Ida Bianco's archives concerning screenings conducted on middle-schools in the Latium by the "Centro Studi della Microcitemia" of Rome from 1975 up to today. The results of the thirty-years prevention work in the Latium will be described (Falchetti et al., 2006).

Περίληψη

Πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας σε Λάτιο

Σύμφωνα με την μελέτη Falchetti, et al. (2006) η μεσογειακή αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι ένα κληρονομικό σύνδρομο που χαρακτηρίζονται από μια αυστηρή ατέλεια στην παραγωγή αιμογλοβίνης και μια αλλαγμένη μορφολογία των κόκκινων κυττάρων. Ο ομοζυγωτής όρος για την β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από την σύντομη επιβίωση. Ο ετεροζυγωτικός όρος βρίσκεται κλινικά στην εφηβεία και χαρακτηρίζεται από έναν λιγότερο επιθετικό φαινότυπο. Η Ida Bianco, με τον σύζυγο της, Ezio Silvestroni, έχει διευθύνει μια μακροχρόνια προσπάθεια για την πρόληψη της β-θαλασσαιμίας στην Ιταλία. Ήταν οι πρώτοι για να καταρτίσουν έναν ακριβή

χάρτη ενάντια σ' αυτή την γενετική ασθένεια, από την ανάπτυξη της ετήσιας διαλογής στους σχολικούς εφήβους και της πρόληψης προ-γάμου. Εδώ εστίασαμε στην ανάλυση των αρχείων της Ida Bianco σχετικά με τις διαλογές που διευθύνθηκαν στα Γυμνάσια στο Latium από το "Centro StudidellaMicrocitemia" της Ρώμης από το 1975 μέχρι σήμερα.

Abstract 2

Better survival and less cardiac morbidity in female patients with thalassemia major: a review of the literature.

Female patients with thalassemia and other hemoglobinopathies enjoy a longer survival when compared to males. We report data from the literature and from our own studies on gender differences in survival of thalassemia patients, and also examine this phenomenon in animals and in the general population. Some of the more widely accepted hypotheses that try to explain the differences in longevity between males and females are reviewed. The oxidative stress hypothesis is commonly accepted by the researchers on ageing, although further support for it is needed. In conclusion, it appears that male and female patients with transfusion-dependent thalassemia major are at the same risk of accumulating iron, but females survive longer and develop less cardiac disease because they tolerate iron toxicity better, possibly as an effect of increased tolerance to chronic oxidative stress (Marsella et al., 2010).

Περίληψη

Καλύτερη επιβίωση και μικρότερη καρδιακή νοσηρότητα σε θηλυκούς ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία : ανασκόπηση της βιβλιογραφίας.

Σύμφωνα με την μελέτη Marsella, et al. (2010) οι γυναίκες ασθενείς με μεσογειακή αναιμία κι άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες απολαμβάνουν μια μακρύτερη επιβίωση σε σύγκριση με τους άνδρες. Αναφέρουμε τα στοιχεία από τις μελέτες σχετικά με τις διαφορές μεταξύ των φύλων στην επιβίωση των ασθενών με θαλασσαιμία και εξετάζουμε επίσης το φαινόμενο αυτό στα ζώα και στο γενικό πληθυσμό. Μερικές από τις πιο ευρέως αποδεκτές υποθέσεις που προσπαθούν να εξηγήσουν τις διαφορές

μακροζωίας μεταξύ γυναικών και ανδρών αναθεωρούνται. Η υπόθεση του οξειδωτικού στρες είναι κοινώς αποδεκτό από τους ερευνητές για τη γήρανση, αν και χρειάζεται περαιτέρω υποστήριξη για αυτό. Συμπερασματικά, φαίνεται ότι οι άνδρες και οι γυναίκες ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία, οι οποίοι μεταγγίζονται διατρέχουν τον ίδιο κίνδυνο λόγω του σιδήρου, αλλά οι γυναίκες επιβιώνουν περισσότερο και αναπτύσσουν λιγότερο καρδιακή νόσο, επειδή ανέχονται την τοξικότητα του σιδήρου καλύτερα, ενδεχομένως ως επίδραση της αυξανόμενης ανοχής στο χρόνια οξειδωτικό στρες, καλύτερη επιβίωση και λιγότερο καρδιακή νοσηρότητα σε γυναίκες ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία.

Abstract 3

Thalassaemia in pregnancy

Thalassaemia is the most common monogenetic disease worldwide. Antenatal screening is effective and simple, and accurate genetic prenatal diagnosis can be achieved in early gestation. Less invasive methods are feasible with ultrasound fetal assessment for alpha-thalassaemia, analysis of circulating fetal nucleic acid in maternal plasma, and pre-implantation genetic diagnosis. Women with thalassaemia major and intermedia are at risk of various maternal complications, such as cardiac failure, alloimmunisation, viral infection, thrombosis, endocrine and bone disturbances. Therefore, it is prudent to adhere to a standard management plan in this group of pregnant women. Close monitoring of the maternal and fetal condition during pregnancy is essential, and various treatments, such as blood transfusion or postpartum prophylaxis for thromboembolism, may be indicated. After birth, resumption of iron chelation and bisphosphonates treatment is needed, and counselling on breast feeding and contraception should be given (Lao et al., 2012).

Περίληψη

Θαλασσαιμία στην εγκυμοσύνη

Σύμφωνα με την έρευνα Lao et al., (2012) η μεσογειακή αναιμία είναι η πιο κοινή μονογεννητική ασθένεια σε όλο τον κόσμο. Ο προγεννητικός έλεγχος είναι αποτελεσματική, απλή και ακριβής γενετική προγεννητική διάγνωση και μπορεί να επιτευχθεί με την πρόωμη κυοφορία. Λιγότερες επεμβατικές μέθοδοι δεν είναι εφικτές με υπερήχους εμβρύου αξιολόγησης για την α-μεσογειακή αναιμία, η ανάλυση του κυκλοφορικού εμβρυϊκού νουκλεϊνικού οξέος στο μητρικό πλάσμα και η γενετική προ-εμφυτευτική διάγνωση. Γυναίκες με μείζονα μεσογειακή αναιμία και ενδιάμεση βρίσκονται σε κίνδυνο διαφόρων μητρικών επιπλοκών, όπως καρδιακή ανεπάρκεια, ισοανοποίηση, ιογενή λοίμωξη, θρόμβωση, ενδοκρινείς και οστικές διαταραχές. Ως εκ τούτου, καλό είναι να τηρηθεί ένα πρότυπο σχέδιο διαχείρισης σε αυτή την ομάδα των εγκύων γυναικών. Είναι απαραίτητη η στενή παρακολούθηση της μητέρας και του εμβρύου κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, και διάφορες θεραπείες, όπως η μετάγγιση αίματος μετά τον τοκετό ή η προφύλαξη θρομβοεμβολής, μπορεί να ενδείκνυται. Μετά την γέννηση, η επανάληψη της αποσιδήρωσης και η διφωσφονική θεραπεία είναι απαραίτητη και θα πρέπει να δοθούν συμβουλές για το θηλασμό και την αντισύλληψη.

Abstract 4

Attitude Toward Prenatal Diagnosis for β -Thalassemia Major and Medical Abortion in Southern Iran

The aim of this study was to evaluate the degree of acceptability of prenatal diagnosis and voluntary termination of pregnancy in case of a fetus affected with β -thalassemia major (β -TM) in patients and their parents in Southern Iran. We interviewed 510 parents who had β -TM children and 254 patients. A questionnaire was used to record information regarding sex, age, parents' and patients' knowledge about prenatal diagnosis, and their decision regarding abortion of an affected fetus. Of 764 participants, 565 (73.9%) knew a little about prenatal diagnosis and 198 (25.9%) had no knowledge at all, while 711 (93%) were in favor of prenatal diagnosis and 53 (6.9%) were not. Specifically, 663 subjects (86.7%) were in favor of early termination

of pregnancy in case of an affected fetus, while (13.2%) were not. Compliance with prenatal diagnosis was high, and the main reason for declining was its cost. No particular correlations were found between the size of the household, the education or the economic level, and the request for early termination of pregnancy of an affected fetus. The decision not to have a medical abortion correlated with religious beliefs only (Karimi et al., 2010).

Περίληψη

Η στάση απέναντι στην Προγεννητική διάγνωση για β- μεσογειακή αναιμία και την ιατρική άμβλωση στο Νότιο Ιράν

Ο στόχος της έρευνας Karimi, et al. (2010) ήταν να αξιολογήσει το βαθμό αποδοχής της προγεννητικής διάγνωσης και την εκούσια διακοπή της εγκυμοσύνης σε περίπτωση εμβρύου που επηρεάστηκε από β-μεσογειακή αναιμία στους ασθενείς και τους γονείς τους στο Νότιο Ιράν. Πήραμε συνέντευξη από 510 γονείς που είχαν παιδιά της β-TM και 264 ασθενείς. Ένα ερωτηματολόγιο χρησιμοποιήθηκε στις πληροφορίες αρχείων σχετικά με το φύλο, την ηλικία, τη γνώση των γονέων και των ασθενών για την προγεννητική διάγνωση και την απόφαση τους σχετικά με την άμβλωση ενός προσβεβλημένου εμβρύου. Από 764 συμμετέχοντες 565(73,9%) ήξεραν για την προγεννητική διάγνωση και 198(25,9%) δεν είχαν καμία γνώση καθόλου, ενώ 711(93%) ήταν υπέρ της προγεννητικής διάγνωσης και 53(6,9%) δεν ήταν. Επιπλέον 663 άτομα (86,7) ήταν υπέρ της πρόωρης λήξης της εγκυμοσύνης σε περίπτωση που έχει προσβληθεί το έμβρυο, ενώ το (13,2%) δεν ήταν. Κανένας ιδιαίτερος συσχετισμός δεν βρέθηκε μεταξύ του μεγέθους της οικογένειας, της εκπαίδευσης ή του οικονομικού επιπέδου, και του αιτήματος για την πρόωρη λήξη της εγκυμοσύνης ενός προσβεβλημένου εμβρύου. Η απόφαση να μην υπάρξει ιατρική άμβλωση συσχετίζεται με τις θρησκευτικές πεποιθήσεις.

Abstract 5

Blood treatment in patients with thalassemia

Blood transfusion is the basic principle for the treatment of patients with thalassemia. Objective transfusion is to maintain hemoglobin at levels that provide adequate tissue oxygenation and prevent the secondary manifestations of ineffective erythropoiesis, hyperplasia of the cord and the shortening of the life of red blood cells, which are processes of the pathophysiology of the Mediterranean anemia. There have been proposed various transfusion regimens, the efficacy of which is a subject of constant study, and the possibilities of applying depend on the availability of blood, and the existence of adequate infrastructure. Today it is internationally accepted to maintain before transfusion hemoglobin above the level of 9g / dl and the mean hemoglobin of about 12gr / dl, since the start of transfusions done on time. The application of the "moderate" of this transfusion shaped, beginning in infancy, has been shown to have the following results: Normal physiological activity, enhanced body growth, reduction of chronic hypoxia and medullary hyperplasia and skeletal alloiloseon, reducing blood increased volume and thus cardiac work, retardation of splenomegaly and hypersplenism and reducing excessive haemosiderosis. The hemoglobin levels after transfusion should not exceed 15-16g / dl for adults and older children and 14g / dl for young children. If overcome these hemoglobin is compromised cardiac failure, deregulation in tissue oxygenation, increased risk of thrombosis, especially when coexisting factors such as infections, diabetes (Πολίτη, 2003).

Περίληψη

Αιμοθεραπεία Σε Ασθενείς Με Μεσογειακή Αναιμία

Σύμφωνα με την μελέτη Πολίτη, (2003) η μετάγγιση αίματος αποτελεί την βασική αρχή για την θεραπεία των πασχόντων με μεσογειακή αναιμία. Στόχος των μεταγγίσεων είναι η διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε επίπεδα που επιτρέπουν την ικανοποιητική οξυγόνωση των ιστών και παρεμποδίζουν τις δευτεροπαθείς εκδηλώσεις από την μη αποδοτική ερυθροποίηση, την υπερπλασία του μυελού και την βράχυνση του χρόνου ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων, που αποτελούν διεργασίες της παθοφυσιολογίας τα της μεσογειακής αναιμίας. Έχουν προταθεί

διάφορα σχήματα μεταγγίσεων, η αποτελεσματικότητα των οποίων αποτελεί αντικείμενο διαρκούς μελέτης, ενώ οι δυνατότητες της εφαρμογής του εξαρτώνται από την διαθεσιμότητα του αίματος, όσο και από την ύπαρξη κατάλληλης υποδομής. Σήμερα είναι διεθνώς αποδεκτή η διατήρηση της πριν από την μετάγγιση αιμοσφαιρίνης σε επίπεδα υψηλότερα από των 9g/dl και της μέσης αιμοσφαιρίνης περίπου 12g/dl, εφόσον η έναρξη των μεταγγίσεων γίνεται έγκαιρα. Η εφαρμογή του «μετριοπαθούς» αυτού του σχήματος μεταγγίσεων, με έναρξη κατά την νηπιακή ηλικία, έχει αποδειχθεί ότι έχει τα ακόλουθα αποτελέσματα: Κανονική φυσιολογική δραστηριότητα, βελτιωμένη ανάπτυξη σώματος, μείωση της χρόνιας υποξαιμίας και της υπερπλασίας του μυελού και των σκελετικών αλλοιωσεων, μείωση του αυξημένου όγκου του αίματος και επομένως και καρδιακού έργου, καθυστέρηση της σπληνομεγαλίας και υπερσπληνισμού και μείωση της υπερβολικής αιμοσιδήρωσης. Τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης μετά την μετάγγιση δεν πρέπει να ξεπερνούν τα 15-16g/dl για τους ενήλικες και τα μεγαλύτερα παιδιά και τα 14g/dl για τα μικρά παιδιά. Εάν ξεπεραστούν αυτές οι τιμές αιμοσφαιρίνης υπάρχει κίνδυνος για καρδιακή κάμψη, απορρύθμιση στην οξυγόνωση των ιστών, αυξημένος κίνδυνος για θρομβώσεις, ειδικά όταν συνυπάρχουν παράγοντες όπως λοιμώξεις, διαβήτης.

Abstract 6

Towards More Successful Gene Therapy Clinical Trials for B-Thalassemia

B-thalassemias constitute hereditary blood disorders characterized by reduced or absence of β -globin synthesis resulting in mild to severe anemia, depending on the genotype. More than 200 mutations in the β -globin gene are responsible for their specific features leading to a very heterogeneous phenotype. Current therapies for β -thalassemia include blood transfusions, usually along with iron chelation and in selected cases with bone marrow transplantation (BMT) of HLA-matched hematopoietic stem cells (HSCs). However, these approaches are limited by factors, such as iron overload and donor availability, respectively. Since 2000, when globin lentiviral vectors (LVs) were first successfully tested for transfer efficiency of the therapeutic transgene, which led to disease amelioration in murine models, attention was drawn towards the improvement of such vectors for β -thalassemia gene therapy. Constantly improving vector design and efficient HSC manipulation led recently to

the first successful clinical trial in France, which further proved that this genetic approach can be curative. Furthermore, improved new efficient vectors and methods to safely monitor integration sites and therapeutic transgene position effects, promise a new era for β -thalassemia gene therapy, with more and safer clinical trials yet to come (Papanikolaou et al., 2013).

Περίληψη

Για μια περισσότερη επιτυχημένη γονιδιακή θεραπεία με κλινικές δομές για β -θαλασσαιμία

Σύμφωνα με την έρευνα Papanikolaou, et al. (2013) που σχετίζεται με μια πιο επιτυχημένη γονιδιακή θεραπεία σε κλινικές δοκιμές για β -θαλασσαιμία. Οι β -θαλασσαιμίες αποτελούν κληρονομικές διαταραχές του αίματος που χαρακτηρίζονται από μειωμένη ή απουσία της σύνθεσης β -σφαιρίνης και σαν αποτέλεσμα προκύπτει ήπια έως σοβαρή αναιμία, ανάλογα με τον γονότυπο. Περισσότερο από 200 μεταλλάξεις στο γονίδιο β -σφαιρίνης είναι υπεύθυνες για τα ειδικά χαρακτηριστικά τους που οδηγεί σε ένα πολύ ετερογενές φαινότυπο. Η τρέχουσα θεραπεία για την β -θαλασσαιμία περιλαμβάνει μεταγγίσεις αίματος, μαζί με αποσιδήρωση και σε επιλεγμένες περιπτώσεις με μεταμόσχευση μυελού των οστών του HLA-συμφωνημένα αιμοποιητικά βλαστικά κύτταρα. Ωστόσο αυτές οι προσεγγίσεις περιορίζονται από παράγοντες, όπως υπερφόρτωση σιδήρου και η διαθεσιμότητα του δότη. Από το 2000, όταν σφαιρίνες λεντοϊών δοκιμάστηκαν πρώτα με επιτυχία για την αποτελεσματικότητα της μεταφοράς του θεραπευτικού διαγονιδίου, γεγονός που οδήγησε σε βελτίωση της νόσου στα μυοειδή πρότυπα, η προσοχή στράφηκε προς την κατεύθυνση της βελτίωσης των εν λόγω φορέων για γονιδιακή θεραπεία β -θαλασσαιμίας. Η διαρκής βελτίωση του σχεδιασμού φορέα και η αποτελεσματική χειραγώγηση HSC οδήγησε πρόσφατα στην πρώτη επιτυχημένη κλινική δοκιμή στην Γαλλία, η οποία αποδείχθηκε περαιτέρω ότι αυτή είναι η γενετική προσέγγιση που μπορεί να είναι θεραπευτική. Επιπλέον, βελτίωσε τους νέους αποτελεσματικούς φορείς για να παρακολουθούν με ασφάλεια θεραπευτικές επιδράσεις θέση διαγονιδίου. Τέλος, υπόσχονται μια νέα εποχή για τη γονιδιακή θεραπεία β -θαλασσαιμίας με περισσότερες και πιο ασφαλείς κλινικές δομές που δεν έχουν έρθει

ακόμα, μια πιο πετυχημένη γονιδιακή θεραπεία σε κλινικές δοκιμές για την β-μεσογειακή αναιμία.

Abstract 7

Clinical management of thalassemia in adults

The clinical management of patients with thalassemia has changed in the last 40 years. Increasing knowledge of the underlying pathophysiology of the disease, as well as the introduction of modern transfusion policies, together with a consequent iron-chelation strategy, clearly improves the life expectancy for patients with thalassemia. Nowadays children with correctly treated thalassemia major will survive to adulthood. As a consequence emerging complications are expected. The management of symptomatic thalassemia requires a highly specialized multidisciplinary healthcare provider team where the hematologist plays a central role. General practitioners will be more frequently involved in thalassemia patient handling. In this manuscript we will focus on the most relevant complications such are iron overload, bone complications, extramedullary hematopoiesis, hypercoagulability, impaired fertility and pregnancy (Tichelli et al., 2010).

Περίληψη

Κλινική αντιμετώπιση της θαλασσαιμίας σε ενήλικες

Σύμφωνα με την μελέτη Tichelli et al. (2010) η κλινική αντιμετώπιση των ασθενών με μεσογειακή αναιμία έχει αλλάξει τα τελευταία 40 χρόνια. Η αυξανόμενη γνώση της παθοφυσιολογίας της νόσου, η καθιέρωση σύγχρονων πολιτικών μετάγγισης, μαζί με την συνακόλουθη στρατηγική αποσιδήρωσης, βελτιώνει σαφώς το προσδόκιμο ζωής για τους ασθενείς με θαλασσαιμία. Σήμερα τα παιδιά με μείζονα θαλασσαιμία, θα επιβιώσουν με σωστή θεραπεία, μέχρι την ενηλικίωσή τους. Κατά συνέπεια αναμένονται νέες επιπλοκές. Η θεραπεία της συμπτωματικής θαλασσαιμίας απαιτεί μια άκρως εξειδικευμένη διεπιστημονική ομάδα υγειονομικής περίθαλψης, όπου ο αιματολόγος διαδραματίζει κεντρικό ρόλο. Οι ιατροί θα εμπλέκονται πιο συχνά στην διακίνηση των ασθενών με θαλασσαιμία. Αυτό το έγγραφο θα επικεντρωθεί στις

σημαντικότερες επιπλοκές , όπως είναι η υπερφόρτωση σιδήρου, οι επιπλοκές των οστών, η εξωμυελική αιμοποίηση, η υπερπικτικότητα, η μειωμένη γονιμότητα και η εγκυμοσύνη.

Abstract 8

Factors that motivate and hinder blood donation in Greece

Donations in Greece are insufficient to cover the high transfusion needs arising from large numbers of thalassaemia and sickle cell anaemia patients and the implementation of new surgical techniques. Efforts to achieve self-sufficiency, and to render blood supplies safer and manageable must focus on recruiting and retaining more volunteer donors and on converting the large pool of replacement donors. The aim of the study was to gain insight into public perception regarding the risks of donation and transfusion and to identify the factors that would motivate more people in Greece to regularly donate blood. Questionnaires were distributed to 1600 donors at the blood bank and visitors to hospitals at 11 locations across the country. Data on demographics, donation behaviour, incentives, risk perception and attitudes towards donation and transfusion were analysed separately for volunteer and replacement donors and non-donors. The results showed that women and young people donate the least in Greece. Also, many donors do not donate because they are not reminded to. A small percentage of donors confessed to having concealed part of the truth to background questions. Overall, incentives to donate were considered important and included future availability of blood for self or family, paid leave from work and free blood tests. Recruitment and retention efforts should include better communication with current donors, and raising awareness among eligible donors. Staff should be educated in soliciting information from potential donors, and incentives should be better aligned to avoid conflict with ethical values and ensure honesty in the prescreening process (Marantinou et al., 2007).

Περίληψη

Παράγοντες που κινητοποιούν και εμποδίζουν την αιμοδοσία στην Ελλάδα

Σύμφωνα με την έρευνα Marantidou et al. (2007) οι δωρεές στην Ελλάδα είναι ανεπαρκείς να καλύψουν τις υψηλές ανάγκες μετάγγισης που προκύπτουν από μεγάλο αριθμό ασθενών θαλασσαιμίας και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και την εφαρμογή των νέων χειρουργικών τεχνικών. Οι προσπάθειες να επιτευχθεί η αυτάρκεια και να κατασταθούν οι προμήθειες αίματος ασφαλέστερες και εύχρηστες πρέπει να εστιάσουν στην πρόσληψη και τη διατήρηση περισσότερων εθελοντικών δοτών. Ο στόχος της μελέτης ήταν να κατανοηθεί καλύτερα η αντίληψη του κοινού για τους κινδύνους της δωρεάς και της μετάγγισης και να προσδιοριστούν οι παράγοντες που θα παρακινούσαν περισσότερους ανθρώπους στην Ελλάδα για να δώσουν τακτικά αίμα. Τα ερωτηματολόγια διανεμήθηκαν σε 1600 χορηγούς στην τράπεζα αίματος και τους επισκέπτες στα νοσοκομεία σε 11 θέσεις σε ολόκληρη την χώρα. Τα στοιχεία σχετικά με τη δημογραφία, τη συμπεριφορά της δωρεάς, τα κίνητρα, την αντίληψη του κινδύνου, την στάση απέναντι στη δωρεά και τη μετάγγιση αναλύθηκαν χωριστά για τον εθελοντή, τους χορηγούς και τους μη χορηγούς αντικατάστασης. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι οι γυναίκες και οι νέοι δίνουν λιγότερο αίμα στην Ελλάδα. Επίσης, πολλοί χορηγοί δεν δίνουν αίμα επειδή δεν ενημερώνονται. Ένα μικρό ποσοστό των χορηγών ομολόγησε ότι είχε αποκρύψει την αλήθεια στις ερωτήσεις που τους δόθηκαν. Συνολικά, τα κίνητρα για δωρεά θεωρήθηκαν σημαντικά, περιλαμβάνοντας μελλοντική διαθεσιμότητα αίματος για τον εαυτό ή την οικογένεια, άδεια με αποδοχές από την εργασία κι δωρεάν εξετάσεις αίματος. Η διατήρηση των προσπαθειών θα πρέπει να περιλαμβάνει την καλύτερη επικοινωνία με τους τρέχοντες χορηγούς και να βελτιώσουν την πληροφόρησή τους. Το προσωπικό πρέπει να εκπαιδευτεί στην ζήτηση πληροφοριών από τους χορηγούς και τα κίνητρα πρέπει να ευθυγραμμιστούν καλύτερα για να αποφευχθεί η σύγκρουση με τις ηθικές αξίες και να εξασφαλίσουν τιμότητα στην διαδικασία προεπιλογής.

Abstract 9

Factors associated with psychiatric disorders that experience individuals with thalassemia

Thalassemia is an inherited blood disorder characterized by anomalies in the synthesis of the beta chains of hemoglobin resulting in variable health problems. The chronicity and the nature of the disease impose significant limitations on individuals' life and as a result they frequently experience anxiety and depression.

Aim: The aim of the present study was to review the literature about factors associated with psychiatric disorders that experience patients with thalassemia.

Method: The method of this study included bibliographic research of the literature from reviews and researches, mainly in the PubMed data base, which referred to the factors associated with psychiatric disorders in patients with thalassaemia. PubMed was searched using the following key search terms: “anxiety”, “depression”, “thalassaemia” while the research covered the period 1996-2011.

Results: Though the developments in the treatment and prognosis of thalassemia have dramatically altered the approach to the care of patients, however the psychological aspects of the disease have received little attention since the number of relevant studies are generally limited. According to the literature, patients with thalassemia frequently experience psychiatric disorders (anxiety and depression) due to various reasons, out of which the main are the chronicity of disease, the disease complications, the financial, social and personal problems, the lack of family and social support, the change in body image and the reduction of self -esteem level. Symptoms of anxiety and depression may influence negatively the outcome of the disease including low adherence to treatment, increased morbidity and poor quality of life.

Conclusions: A regular screening for anxiety and depression symptoms and identification of individuals at high risk should be an integral part of medical therapy. Early screening implies early treatment and provides valuable information for the planning of intervention programs that have as an ultimate goal to improve emotional and physical health of patients with thalassemia.

Περίληψη

Παράγοντες που σχετίζονται με ψυχιατρικές διαταραχές ατόμων με μεσογειακή αναιμία

Η Μεσογειακή αναιμία αποτελεί κληρονομική διαταραχή του αίματος που χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες στη σύνθεση των βήτα αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης καταλήγοντας σε ποικίλα προβλήματα υγείας. Η χρονιότητα και η φύση της νόσου επιβάλλουν σημαντικούς περιορισμούς στη ζωή των ατόμων με αποτέλεσμα αυτά να βιώνουν συχνά άγχος και κατάθλιψη.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν η ανασκόπηση της βιβλιογραφίας όσον αφορά στους παράγοντες που σχετίζονται με τις ψυχικές διαταραχές (άγχος και κατάθλιψη) που βιώνουν οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία.

Υλικό και μέθοδος: Η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε περιελάμβανε αναζήτηση ανασκοπικών και ερευνητικών μελετών στην ηλεκτρονική βάση «pubmed» που αναφέρονταν στους παράγοντες που σχετίζονται με τις ψυχικές διαταραχές που βιώνουν οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία. Για την αναζήτηση στην ηλεκτρονική βάση χρησιμοποιήθηκαν οι εξής λέξεις-κλειδιά: "άγχος", "κατάθλιψη", "μεσογειακή αναιμία" ενώ η αναζήτηση κάλυψε τη χρονική περίοδο 1996-2011.

Αποτελέσματα : Παρότι, οι εξελίξεις στη θεραπεία και στην πρόγνωση της μεσογειακής αναιμίας έχουν αλλάξει θεαματικά τη θεραπευτική προσέγγιση των ασθενών, εντούτοις οι ψυχολογικές πτυχές της νόσου έχουν λάβει ελάχιστη προσοχή καθώς ο αριθμός των σχετικών μελετών είναι γενικά περιορισμένος. Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία, οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία βιώνουν συχνά ψυχικές διαταραχές (άγχος και κατάθλιψη) που οφείλονται σε διάφορα αίτια, εκ των οποίων τα κυριότερα είναι η χρονιότητα της νόσου, οι επιπλοκές της θεραπείας, τα οικονομικά, κοινωνικά και προσωπικά προβλήματα, η έλλειψη οικογενειακής και κοινωνικής στήριξης, η αλλαγή της εικόνας σώματος και η μείωση του βαθμού αυτοεκτίμησης. Τα συμπτώματα του άγχους και της κατάθλιψης είναι δυνατόν να επηρεάσουν αρνητικά την έκβαση της νόσου συμπεριλαμβανομένων του χαμηλού βαθμού συμμόρφωσης προς τη θεραπεία, της αυξημένης νοσηρότητας και της φτωχής ποιότητας ζωής.

Συμπεράσματα: Ο έλεγχος για συμπτώματα άγχους και κατάθλιψης ανά τακτά χρονικά διαστήματα και η αναγνώριση των ατόμων υψηλού κινδύνου πρέπει να αποτελούν αναπόσπαστο τμήμα της θεραπευτικής προσέγγισης. Η έγκαιρη διάγνωση συνεπάγεται την έγκαιρη θεραπεία και παρέχει πολύτιμες πληροφορίες για το σχεδιασμό παρεμβατικών

προγραμμάτων με απώτερο στόχο τη πρόληψη, τη βελτίωση και την αποκατάσταση της συναισθηματικής και φυσικής υγείας των ασθενών με μεσογειακή αναιμία.

Abstract 10

The psychological burden of patients with beta thalassemia major in Syria

Background: The objective of this study was to identify the psychosocial burden of thalassemia on children with β -thalassemia major in Damascus, Syria.

Methods: The sample consisted of thalassemic patients aged 6–18 years old, admitted to the thalassemia center in Damascus, accompanied by their parents. The parents answered a structured questionnaire (developed by Ratip & Modell) on behalf of their children.

Results: The psychosocial burden affected many aspects of life such as education, time off school, sporting capabilities, difference from friends/siblings, social interactions, family adjustment, anxiety, isolation, and stigmatization. Results indicated a significant association between socio-demographic characteristics such as age, gender, school grade, current schooling, work, family income, and the occurrence of complications with the psychosocial burden variables including education, time off school, sporting capabilities, difference from friends, social interactions and stigmatization.

Conclusions: The findings suggest the need for psychological support as well as medical help for thalassemic families. Health professionals need to assess the psychological status of children with thalassemia and that of their families in order to minimize these burdens; thus, nurses must provide psychosocial support for children with thalassemia and encourage other family members to assist in providing support for the affected children.

Implication: The current study triggered the need for new policies and new roles for the community health nurse and social workers as well as the need for counseling and educational programs for children with thalassemia (Charaibeh et al., 2009).

Περίληψη

Η ψυχολογική επιβάρυνση των ασθενών με β-μεσογειακή αναιμία στη Συρία

Σύμφωνα με την έρευνα Charaibeh, et al. (2009) προσδιορίζεται η ψυχολογική επιβάρυνση της θαλασσαιμίας στα παιδιά με β-μεσογειακή αναιμία στη Δαμασκό, της Συρίας. Τα δείγματα αποτελούνταν από θαλασσαιμικούς ασθενείς ηλικίας 6-18 ετών, που εισέρχονται στο κέντρο θαλασσαιμίας στη Δαμασκό, συνοδευόμενοι από τους γονείς τους. Οι γονείς απάντησαν σε δομημένο ερωτηματολόγιο για λογαριασμό των παιδιών τους. Το ψυχοκοινωνικό φορτίο είχε επιπτώσεις σε πολλές πτυχές της ζωής όπως η εκπαίδευση, το χρόνο από το σχολείο, αθλητικές ικανότητες, διαφορά από τους φίλους, αδέρφια, κοινωνικές αλληλεπιδράσεις, προσαρμογή της οικογένειας, το άγχος, η απομόνωση και ο στιγματισμός. Τα αποτελέσματα έδειξαν σημαντική συσχέτιση μεταξύ των κοινωνικο-δημογραφικών χαρακτηριστικών όπως η ηλικία, το φύλο, ο βαθμός του σχολείου, η τρέχουσα εκπαίδευση, η εργασία, το οικογενειακό εισόδημα. Τα ευρήματα υποδεικνύουν την ανάγκη για ψυχολογική υποστήριξη καθώς και ιατρική βοήθεια στις θαλασσαιμικές οικογένειες. Οι επαγγελματίες υγείας, πρέπει να αξιολογήσουν την ψυχολογική κατάσταση των παιδιών με θαλασσαιμία και των οικογενειών τους, με σκοπό την ελαχιστοποίηση των επιβαρύνσεων αυτών. Έτσι οι νοσηλευτές πρέπει να παρέχουν ψυχοκοινωνική στήριξη στα παιδιά με θαλασσαιμία και να ενθαρρύνουν άλλα μέλη της οικογένειας για να βοηθήσουν στην παροχή υποστήριξης για τα παιδιά που έχουν πληγεί. Η τρέχουσα μελέτη προκάλεσε την ανάγκη για τις νέες πολιτικές και νέους ρόλους για τα νοσοκομεία, για την υγεία της κοινότητας και των κοινωνικών λειτουργιών, καθώς και την παροχή ειδικών συμβούλων και εκπαιδευτικά προγράμματα για παιδιά με μεσογειακή αναιμία.

Abstract 11

Prevalence of Psychiatric Disorders, Depression, and Suicidal Behavior in Child and Adolescent With Thalassemia Major

Purpose: To study the rate of psychiatric disorder and suicidal behavior in children with thalassemia major.

Method: One hundred ten subjects with thalassemia major were interviewed according to the K-SADS Farsi version by face-to-face interview.

Result: The most common psychiatric disorders were major depressive disorder and separation anxiety disorder. The rate of oppositional defiant disorder, attention-deficit hyperactivity disorder, and bipolar mood disorder were 3.6%, 1.8%, and 0.9%, respectively. About 49% suffered from depressed mood and 62.7% suffered from irritability and anger. More than 43% of them had recurrent thought of death and 27.3% considered suicide in the last year.

Conclusions: The rate of psychiatric disorders was very low than that in the prior studies and the most common was major depressive disorder. However, the rate of psychiatric symptoms was very common. The rate of suicidal behavior was not more than that in the general population (Ghanizadeh et al., 2006).

Περίληψη

Η επικράτηση των ψυχιατρικών διαταραχών, της κατάθλιψης και της αυτοκαταστροφικής συμπεριφοράς στο παιδί και τον έφηβο με β-θαλασσαιμία.

Σύμφωνα με την μελέτη Ghanizadeh et al. (2006) εκατόν δέκα ασθενείς με θαλασσαιμία ερωτήθηκαν σύμφωνα με την έκδοση K-SADS Φαρσί με πρόσωπο- με- πρόσωπο συνέντευξη. Οι πιο κοινές ψυχιατρικές διαταραχές ήταν η μείζων καταθλιπτική διαταραχή και διαταραχή άγχους αποχωρισμού. Το ποσοστό προκλητική διαταραχής, διαταραχή προσωπικότητα, καθώς και η διπολική διαταραχή ήταν 3,6%, 1,8% και 0,9%, αντίστοιχα. Περίπου το 49% έπασχε από κατάθλιψη και το 62,7% έπασχε από ευερεθιστότητα και τον θυμό. Περισσότερο από το 43% από αυτούς είχαν υποτροπιάζουσες σκέψεις θανάτου και 27,3% σκεφτεί να αυτοκτονήσουν κατά το τελευταίο έτος. Τέλος κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι : Το ποσοστό των ψυχιατρικών διαταραχών ήταν πολύ χαμηλά από ότι στις προηγούμενες

μελέτες και η πιο συχνή ήταν η μείζων καταθλιπτική διαταραχή. Ωστόσο, το ποσοστό των ψυχιατρικών συμπτωμάτων ήταν πολύ συχνές. Ο ρυθμός αυτοκτονική συμπεριφορά δεν ήταν περισσότερο από ότι στο γενικό πληθυσμό.

Abstract 12

Transfusion-dependent homozygous β -thalassaemia major: successful pregnancy in five cases

β -thalassaemia major is a severe, transfusion-dependent anaemia that also causes infertility due to iron deposition to endocrine organs. Very few pregnancies have been reported among such patients. In this report we describe the evolution and successful outcome of pregnancy in 5 Greek women with β -thalassaemia major. There were four full-term and one preterm deliveries of two normal and three small for date neonates. Cardiovascular changes related to gestation may aggravate the underlying multiorgan damage of the pregnant mother and predispose to poor fetal growth and development. All five patients followed a strict transfusion regimen in order to maintain the haemoglobin level above 10 g/dl. The inadvertent administration of desferrioxamine in one patient until the 8th gestational week did not seem to have any serious effects on the development and well-being of the fetus. Although pregnancy is not contraindicated in β -thalassaemia major, intensive individualized care is required if it is to be safe for the mother, and have a reasonably good chance of producing a healthy child (Tampakoulis et al., 1997).

Περίληψη

Μετάγγιση-εξαρτώμενη από ομόζυγη β -θαλασσαιμία: επιτυχής εγκυμοσύνη

Σύμφωνα με την έρευνα Tampakoudis, et al. (1997) η β -θαλασσαιμία είναι μια σοβαρή αναιμία, που προκαλεί επίσης στειρότητα λόγω της εναπόθεσης σιδήρου στα ενδοκρινή όργανα. Πολύ λίγες εγκυμοσύνες έχουν αναφερθεί μεταξύ τέτοιων ασθενών. Στην έκθεση αυτή, θα περιγράψουμε την εξέλιξη και την επιτυχή έκβαση της εγκυμοσύνης σε 5 ελληνικές γυναίκες με β -μεσογειακή αναιμία. Οι καρδιαγγειακές αλλαγές που σχετίζονται με την κύηση μπορούν να επιδεινώσουν την υποκείμενη βλάβη πολλαπλών οργάνων της εγκύου μητέρας και προδιαθέτουν κακή

εμβρυική αύξηση και ανάπτυξη. Και οι πέντε ασθενείς ακολούθησαν μια ακριβή θεραπευτική αγωγή μετάγγισης, ώστε να διατηρηθεί το επίπεδο αιμοσφαιρίνης πάνω από 10g/dl. Η αμελής χορήγηση δεσφεροξαμίνης σε έναν ασθενή μέχρι την 8^η εβδομάδα της κύησης δεν φαίνεται να έχει σοβαρές επιπτώσεις στην ανάπτυξη και την ευημερία του εμβρύου. Παρά το γεγονός ότι η εγκυμοσύνη δεν αντενδείκνυται σε β-μεσογειακή αναιμία, η εντατική εξατομικευμένη φροντίδα είναι απαραίτητη, εάν θέλει να είναι ασφαλής για τη μητέρα και να έχουν μια αρκετά καλή ευκαιρία να παράγουν ένα υγιές παιδί.

Abstract 13

Nutritional deficiencies in patients with thalassemia

Optimal nutritional status is imperative for growth, development, immune function, and bone health. Patients with thalassemia are known to have poor growth, altered puberty, and immune function as well as reduced bone mineral acquisition. The etiology of these comorbidities is typically ascribed to the toxic effects of transfusion-related iron-overload. Recently, our group and others have observed marked nutritional deficiencies in key fat and water-soluble vitamins as well as important essential minerals. Depressed circulating levels of nutrients have been observed despite seemingly adequate dietary intake. This disconnect between intake and circulating levels suggests that patients with thalassemia may have increased needs for certain nutrients due to either poor nutrient absorption, elevated losses, or increased nutrient turnover. Randomized controlled clinical trials are needed to test the efficacy of nutritional therapies toward improving the overall health in thalassemia, as well as decreasing long-term comorbidities such as reduced bone mass (Fung et al., 2010).

Περίληψη

Διατροφικές ανεπάρκειες στους ασθενείς με θαλασσαιμία

Σύμφωνα με την μελέτη Fung, (2010) η σωστή διατροφή είναι αναγκαία για την ανάπτυξη του ανθρώπου, την καλή λειτουργία του ανοσοποιητικού και για την υγεία των οστών. Οι ασθενείς με θαλασσαιμία είναι γνωστό ότι έχουν κακή ανάπτυξη, καθυστερημένη εφηβεία και μειωμένη ανοσοποιητική λειτουργία καθώς και προβλήματα στα οστά. Αίτια των παραπάνω είναι οι τοξικές επιδράσεις της υπερβολικής συγκέντρωσης σιδήρου στα διάφορα όργανα του σώματος. Πρόσφατα έχουν παρατηρηθεί σημαντικές διατροφικές ελλείψεις σε βασικά λιπαρά και υδατοδιαλυτές βιταμίνες καθώς και σημαντικά βασικά μέταλλα. Επίσης, έχουν παρατηρηθεί μειωμένα επίπεδα θρεπτικών συστατικών στον οργανισμό παρά την φαινομενικά επαρκή διατροφή. Αυτό δηλώνει πως οι ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν αυξημένες ανάγκες για συγκεκριμένα θρεπτικά συστατικά που οφείλονται στην κακή απορρόφηση των θρεπτικών συστατικών ή σε αυξημένες απώλειες. Επομένως χρειάζονται ελεγχόμενες κλινικές μελέτες για να ελέγξουν την αποτελεσματικότητα των θεραπειών για την βελτίωση της συνολικής υγείας στη θαλασσαιμία και στην μείωση των μακροχρόνιων νοσηροτήτων, όπως της μειωμένης αστικής μάζας.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- **Αθανασίου-Μεταξά, Μ., Γαμπάκης, Ν., Τσάνταλη, Χ., 2006.** *Αιματολογικά προβλήματα στα παιδιά-Διάγνωση και Θεραπεία.* Εκδόσεις Βαγιαννάκη.
- **Γαρδίκας, Κ.Δ., 2000.** *Ειδική Νοσολογία.* Δ' έκδοση. Εκδόσεις: Παρισιανού. Χαριλάου Τρικούπη, Αθήνα.
- **Ζάραλης, Α., 2008.** *Ερυθροκύτταρο και Αναιμίες.* Εκδόσεις:Ροτόντα. Θεσσαλονίκη.
- **Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, Α., 2003.** *Αιματολογία Ι.* ΒΗΤΑ Ιατρικές εκδόσεις. Αθήνα.
- **Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, Α., Αλεξανδράτου, Α., Παρασκευούλης, Σ., 2001.** *ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ-ΑΙΜΟΔΟΣΙΑ Ι.* Αθήνα. Τομέας Υγείας και Πρόνοιας.
- **Κατάμης, Χ., 2005.** *Θεραπεία Μεσογειακής Αναιμίας.*
- **Κουτελέκος, Ι. & Χαλιάσιος, Ν., 2013.** Μεσογειακή Αναιμία. *Περιεγχειρητική Νοσηλευτική*, 12(2), σελ 101-112.
- **Κουτελέκος, Ι., 2013.** Παράγοντες που σχετίζονται με ψυχιατρικές διαταραχές ατόμων με μεσογειακή αναιμία. *Το Βήμα του Ασκληπιού*
- **Λουτράδης και Αναγνώστου, Μ., 2004.** *Η Μεσογειακή Αναιμία προλαμβάνεται.* Εκδόσεις Ε. Ιατρικά.
- **Μεταξωτού, Α., 2000.** *Materia Medica Creca.*
- **Μπονάτσος, Γ., Κακλαμάνος, Ι., Γολεμάτης, Β., 2006.** *Χειρουργική Παθολογία.* 4^η έκδοση. Εκδόσεις: Π.Χ Πασχαλίδης. Nicosia Cyprus.
- **Μπουραντάς, Κ., 2008.** *Μαθήματα Αιματολογίας.* Ιωάννινα: Εκδόσεις: Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων.
- **Πολιτή, Κ., 2003.** *Αιμοθεραπεία Σε Ασθενείς Με Μεσογειακή Αναιμία.*
- **Τσίκου, Ν., Καραγεωργοπούλου-Γραβάνη, Σ., 2006.** *Πρακτική Άσκηση Νοσηλευτικής ΙΙ.* Εκδόσεις: Έλλην. Αθήνα.
- **Φερτάκης, Α., 2009.** *Αιματολογία.* Εκδόσεις: Π.Χ Πασχαλίδης. Αθήνα.
- **Χαρατσή-Γιωτάκη, Ε., 2014.** *Σύγχρονη Εσωτερική Παθολογία.* Εκδόσεις: Ιωάννινα.

ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- **Ahmad, G., Sirin, K., Hamid, A.,** 2006. Prevalence of psychiatric disorders, depression and suicidal behavior in child and adolescent. *Journal of pediatric hematology/oncology*. 28(12) p.781-784.
- **Aimiwu, E., Thomas, A., Roheemun, N., Khairallah, T., Nacouzi, N., Γεωργίου, Α., Παπαδοπούλου, Χ.,** 2014. *Οδηγός Νοσηλευτικής για τις αιμοσφαιρινοπάθειες*. Κύπρος, Λευκωσία. Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας.
- **Drakopoulou, E., Papanikolaou, E., Geromanol, M., Anagnou, N.,** 2013. Towards more successful gene therapy clinical trials for B-thalassemia. *Current Molecular Medicine*. 13(8) p. 1314-1330.
- **Falchetti, M., Lupi, R., Ottini, L.,** 2006. Prevention of Mediterranean anemia in Latium: Ida Bianco archives. *Medicina nei Secoli*. 18(1) p.241-261.
- **Fung, E.,** 2010. Nutritional deficiencies in patients with thalassemia. *Annals of the New York Academy of sciences*. 1202(5) p.188-196.
- **Gharaibeh, H., Amarneh, B., Zamzam, S.,** 2009. The psychological burden of patients with beta thalassemia major in Syria. *Pediatrics International*. 51(5) p.630-636.
- **Karimi, M., Johari, S., Cohan, N.,** 2010. Attitude toward prenatal diagnosis for B-thalassemia major and medical abortion in Southern Iran. *Hemoglobin: international journal for hemoglobin research*. 34(1) p. 49-54.
- **Lemone, P., Burke, K.,** 2004. *Παθολογική-Χειρουργική Νοσηλευτική(Κριτική Σκέψη κατά την φροντίδα ασθενούς)*. Τόμος Β. 3^η έκδοση. Ιατρικές εκδόσεις: Λαγός Δημήτριος. Πόντου 8, Αθήνα.
- **Leung, T & Lao, T.,** 2012. Thalassemia in pregnancy. *Clinical Obstetrics & Gynaecology*. 38(3) p.37-51.
- **Marantinou, O., Lakopoulou, L., Zervou, E., Martinis, G.,** 2007. Factors that motivate and hinder blood donation in Greece. *Transfusion Medicine*. 17(6) p.443-450.
- **Marsella, M., Pepe, A., Bogna-Pignatti, C.,** 2010. Better survival and less cardiac morbidity in female patients with thalassemia major. *Annals of the New York Academy of sciences*. 1202(7) p.129-133.
- **Murloney, S., Myers, A.,** 2010. *Βασικές Αρχές Φυσιολογίας του Ανθρώπου*. Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης. Τετραπόλεως 14, Αθήνα.

- **Osborn, Wraa, Waston**, 2012. *Παθολογική-Χειρουργική Νοσηλευτική*. Εκδόσεις: Π.Χ Πασχαλίδης. Τόμος Ι. Αθήνα.
- **Perry, G.A., Potter, P.A.**, 2012. *Βασική Νοσηλευτική και Κλινικές Δεξιότητες*. Εκδόσεις: Π.Χ Πασχαλίδης.
- **Sananreangsak, S., Lapvongwatana, P., Virtutsetazin, K., Gaylord, N., Vatanasomboon, P.**, 2012. Predictors of family management behavior for children with thalassemia. *Department of Health Nursing*. 60(4) p.160-170.
- **Tampakoudis, P., Tsatalas, C., Mamopoulos, M., Tantanassis, T., Christakis, J., Sinakos, Z., Mantalenakis, S.**, 1997. Transfusion-dependent homozygous β -thalassaemia major: successful pregnancy in five cases. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. 74(2) p.127-131.
- **Taylor, C., Lillis, C., Lemone, P.**, 2010. Θεμελιώδεις αρχές της Νοσηλευτικής (Η επιστήμη και η Τέχνη της Νοσηλευτικής Φροντίδας). Τόμος Ι. Εκδόσεις: Π.Χ. Πασχαλίδης. Τετραπόλεως 14, Αθήνα.
- **Tichelli, A & Rovo.**, 2010. Clinical management of thalassemia. *Europe PMC*. 67(5) p.237-243.
- **Vander, A., Sherman, J., Luciano, D., Τσακόπουλος, Μ.**, 2011. *Φυσιολογία ΙΙ*. Εκδόσεις: Π.Χ. Πασχαλίδης.