



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

«ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΑ ΚΑΙ Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ»

ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ

**ΕΙΡΗΝΗ- ΕΛΕΝΗ ΚΟΥΡΤΟΜΑΝΙΤΗ ΑΜ 1070
ΑΝΤΖΕΛΑ ΝΤΕΤΣΕ ΑΜ 1114**

**ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ
Λευκοθέα Ματσούλη**

ΙΩΑΝΝΙΝΑ - 2022

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Ευχαριστούμε θερμά την επιβλέπουσα καθηγήτρια Λ. Ματσούλη.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Περίληψη	5
Abstract	7
Κεφάλαιο I «Εισαγωγή».....	8
Κεφάλαιο II «Σκοπός και στόχοι της εργασίας»	9
Κεφάλαιο III «Βιβλιογραφική ανασκόπηση».....	10
3.1 Ιστορική Αναδρομή	10
3.2 Ορισμός Αιμορροφιλίας	11
3.3 Επιδημιολογικά Στοιχεία Αιμορροφιλίας.....	11
3.4 Φυσιολογία Αίματος	11
3.4.1 Ιστολογία Αίματος- Αιματολογία	11
3.4.1.1 Πλάσμα.....	12
3.4.1.2 Έμμορφα Στοιχεία Αίματος.....	13
3.4.2 Αιμόσταση.....	14
3.5 Παθοφυσιολογία Αιμορροφιλίας.....	16
3.6 Κλινική Εικόνα Αιμορροφιλίας- Συμπτώματα	18
3.7 Διάγνωση Αιμορροφιλίας.....	20
3.8 Πρόληψη& Θεραπεία Αιμορροφιλίας.....	22
3.8.1 Αντιμετώπιση Βαριάς Αιμορραγίας	22
3.8.2 Θεραπευτική Αγωγή	23
3.8.3 Αντενδείξεις Φαρμάκων & Επιπλοκές Μετάγγισης	25
3.8.4 Αντιμετώπιση Αίμαρθρων.....	26

3.8.5 Διαχείριση Πόνου	27
3.8.6 Φυσική Άσκηση & Φυσικοθεραπεία	27
3.9 Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις.....	28
Κεφάλαιο IV «Νέα Ερευνητικά Δεδομένα»	31
Κεφάλαιο V «Αποτελέσματα».....	32
Κεφάλαιο VI «Συμπεράσματα»	58
Βιβλιογραφικές Αναφορές.....	59

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Η αιμορροφιλία αποτελεί μια κατηγορία πηκτικών διαταραχών. Τα συμπτώματα που παρουσιάζονται είναι η μη φυσιολογική πήξη του αίματος, οι ξαφνικές και εκτενείς αιμορραγίες, η εμφάνιση αιμάρθρων που χωρίς κατάλληλο χειρισμό, μπορούν να οδηγήσουν σε δυνητική οστεοπάθεια και πόνο. Αυτά, έχουν επιπτώσεις και στην ψυχική υγεία των αιμορροφιλικών ασθενών και για τον λόγο αυτό, ο νοσηλευτής στο πλαίσιο φροντίδας οφείλει να καλύπτει τόσο τις σωματικές όσο και τις ψυχικές ανάγκες του.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η πραγματοποίηση βιβλιογραφικής ανασκόπησης για την παρουσίαση της νόσου της αιμορροφιλίας και την ανάδειξη του νοσηλευτικού ρόλου στη διαχείριση της νόσου.

Υλικό-Μέθοδος: Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PubMed και Google Scholar. Το υλικό συλλέχθηκε ύστερα από ενδελεχή μελέτη της σχετικής βιβλιογραφίας, η οποία προέκυψε από την επιλογή δημοσιευμένων άρθρων την τελευταία κυρίως δεκαετία στην αγγλική γλώσσα. Επίσης συλλέχθηκαν πληροφορίες από επιστημονικά συγγράμματα στην αγγλική και ελληνική γλώσσα.

Αποτελέσματα: Η χρόνια αυτή νόσος διακρίνεται σε τρεις κατηγορίες (A, B & C) με παρόμοια συμπτωματολογία. Δεν είναι ιάσιμη και συνεπώς η πρόληψη είναι το κυριότερο όπλο για την διαχείριση της μέσω της προφυλακτικής θεραπείας και της εκπαίδευσης των ασθενών σχετικά με τη νόσο και την επιρροή της στην καθημερινότητάς τους. Με την λήψη αυτών των μέτρων ο νοσηλευτής εξασφαλίζει για τον ασθενή μια καλύτερη ποιότητα ζωής.

Συμπεράσματα: Ο νοσηλευτής διαθέτοντας τις κατάλληλες επαγγελματικές δεξιότητες συμβάλει σημαντικά στην εξελικτική πορεία της νόσου. Σε συνεργασία με τους υπόλοιπους επαγγελματίες υγείας διαμορφώνει το βέλτιστο πλάνο φροντίδας που πετυχαίνει την μείωση των συμπτωμάτων, την πρόληψη επιπλοκών και την καλύτερη προσαρμογή του ασθενή στη νόσο.

Λέξεις-κλειδιά: αιμορροφιλία, παράγοντες πήξης, συμπτώματα, θεραπεία, πρόληψη, νοσηλευτής.

ABSTRACT

Introduction: Hemophilia is a category of coagulation disorders. The symptoms that occur are abnormal blood clotting, sudden and extensive bleeding, the appearance of joint bleedings that without proper handling can lead to potential osteopathy and pain. These symptoms also have an impact on the mental health of hemophiliacs and for this reason, the nurse in the care plan must cover both his physical and mental needs.

Purpose: The purpose of this thesis is to present the disease of hemophilia and its aspects and to highlight the nurse's role in the management of the disease.

Material-Method: The international literature was reviewed in the electronic databases of PubMed and Google Scholar. Data was collected after a thorough study of the relevant literature, which emerged from the selection of published articles mainly during the past ten years in English language. Information was also provided from scientific books published in the English and Greek.

Results: This chronic disease is divided into three categories (A, B & C) that have similar symptoms. It is not curable and therefore prevention is the main weapon for its management, through prophylactic treatment and educating patients about the disease and its impact on their daily lives. By taking these measures the nurse ensures a better quality of life for the patient.

Conclusions: Nurses, having the appropriate professional skills, contribute significantly to the evolutionary course of the disease. In collaboration with other health professionals, they formulate the optimal care plan that achieve the reduction of symptoms, the prevention of complications and the better adaptation of the patient to the disease.

Keywords: hemophilia, coagulation factors, symptoms, treatment, prevention, nurse.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία αποτελείται από έξι κεφάλαια. Το πρώτο κεφάλαιο αποτελεί την εισαγωγή της εργασίας. Στο δεύτερο κεφάλαιο περιγράφονται ο σκοπός και οι στόχοι της εργασίας. Στο τρίτο κεφάλαιο γίνεται εκτενής αναφορά στη νόσο, όπου παρουσιάζονται ο ορισμός, η ιστορική αναδρομή της νόσου, η επιδημιολογία της, η παθοφυσιολογία που οδηγεί στην εμφάνιση της νόσου, καθώς πως αντιμετωπίζεται και πως εμπλέκεται ο νοσηλευτής στη διαχείριση της νόσου. Στη συνέχεια στο τέταρτο κεφάλαιο παρουσιάζεται η μεθοδολογία για εύρεση των νεότερων δεδομένων σχετικά με τη ποιότητα ζωής των ασθενών με αιμορροφιλία και τη νοσηλευτική φροντίδα. Στο πέμπτο κεφάλαιο παρουσιάζονται τα αποτελέσματα που προέκυψαν από την αναζήτηση των νεότερων δεδομένων, ενώ το έκτο κεφάλαιο περιλαμβάνει τα συμπεράσματα που προκύπτουν από όλη την εργασία. Τέλος, παρατίθενται οι βιβλιογραφικές αναφορές στις οποίες βασίστηκε η συγγραφή της εργασίας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΙΙ

ΣΚΟΠΟΣ ΚΑΙ ΣΤΟΧΟΙ ΤΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

Σκοπός της παρούσας πτυχιακής εργασίας είναι η πραγματοποίηση μιας βιβλιογραφικής ανασκόπησης της διεθνούς βιβλιογραφίας σχετικά με την αιμορροφιλία και το ρόλος του νοσηλευτή. Στόχοι της εργασίας αποτελούν η παρουσίαση σύγχρονων σημαντικών πληροφοριών που αφορούν την νόσο με τρόπο κατανοητό στο ευρύ κοινό (νοσηλευτικό ή μη) και την ανάδειξη του νοσηλευτικού ρόλου στην αντιμετώπιση – διαχείριση της νόσου ώστε να συμβάλλει στην βελτίωση της ποιότητας ζωής τους.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΙΙΙ

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

3.1 Ιστορική Αναδρομή

Οι πρώτες αναφορές που καταγράφηκαν για την αιμορροφιλία, χρονολογούνται περίπου τον 2^ο αιώνα μ.Χ.. Σε εβραϊκά κείμενα της εποχής (Rabbinical writings) αναφέρεται χαρακτηριστικά πως «ο τρίτος υιός μιας γυναίκας μπορεί να εξαιρεθεί της περιτομής, αν τα δυο πρώτα αγόρια της είχαν πεθάνει από αιμορραγία μετά από αυτή» (Franchini & Mannucci, 2014).

Με την πάροδο του χρόνου, σημειώθηκαν και άλλες καταγραφές περιστατικών αιμορραγίας που οδηγούσαν σε θάνατο. Πιο συγκεκριμένα, ο ιατρός Albucasis, Αραβικής καταγωγής, τον 12^ο αιώνα, παρουσίασε την περίπτωση μιας οικογένειας από την οποία οι άρρενες πέθαναν από αιμορραγία, έπειτα από ασήμαντο τραυματισμό (Franchini & Mannucci, 2014).

Η πρώτη επίσημη περιγραφή της αιμορροφιλίας αποδίδεται στον ιατρό Dr. John Conrad Otto, από την Νέα Υόρκη, όπου ανέδειξε τη σχέση της νόσου με την φυλετική κληρονομικότητα και τον πρόωρο θάνατο έπειτα από αιμορραγία (Franchini & Mannucci, 2014).

Παρόλο που ο ιατρός Dr. John Conrad Otto περιέγραψε τη νόσο, η πρώτη χρήση του όρου «αιμορροφιλία» αποδόθηκε από τον Friedrich Hopff το 1828, ενώ ο Nousse το 1820 δήλωσε για πρώτη φορά πως η αιμορροφιλία κληρονομείται εξ ολοκλήρου από τα παθολογικά θηλυκά άτομα στα αρσενικά (Franchini & Mannucci, 2014).

Εξαιτίας της συχνής εμφάνισης της νόσου σε πολλά μέλη βασιλικών οικογενειών της Ευρώπης, η αιμορροφιλία χαρακτηρίστηκε ως «Βασιλική νόσος» (Franchini & Mannucci, 2014).

Η δημοφιλέστερη περίπτωση αιμορροφιλία στην ιστορία, είναι αυτή της βασίλισσας Βικτώριας της Αγγλίας που βασίλεψε το 1837-1901. Στην πορεία, αποδείχθηκε πως ο όγδοος υιός της, Λεοπόλδος, έπασχε και αυτός από τη νόσο, καθώς απεβίωσε στα τριανταένα (31) του έτη από εγκεφαλική αιμορραγία. Ακόμη δυο παιδιά της βασίλισσας, η Αλίκη και η Βεατρίκη, ήταν φορείς της νόσου και ίσως αυτό αναδεικνύει τη διασπορά

της αιμορροφιλίας σε διάφορες βασιλικές οικογένειες της Ευρώπης, όπως αυτή της Ισπανίας αλλά και της Ρωσίας (Franchini & Mannucci, 2014).

3.2 Ορισμός Αιμορροφιλίας

Η αιμορροφιλία ή αιμοφιλία είναι μια κληρονομική διαταραχή της πήξης του αίματος. Η διάκριση της σε τρεις διαφορετικές μορφές A, B και C οφείλεται σε ανεπάρκεια ή έλλειψη των παραγόντων πήκτικότητας VIII, IX και XI αντίστοιχα. Οι δύο πρώτες μορφές μεταβιβάζονται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο χαρακτήρα, και συνεπώς εμφανίζονται κατά κύριο λόγο στους άντρες, ενώ η τελευταία με αυτοσωμικό επικρατούμενο χαρακτήρα (Γιωτάκη, 2014).

3.3 Επιδημιολογικά Στοιχεία Αιμορροφιλίας

Ο συνολικός αριθμός των αιμορροφιλικών ασθενών που ζουν υπολογίζεται περίπου στους 400.000 με συχνότητα γεννήσεων 1/10.000. Η αιμορροφιλία τύπου A είναι η πιο συχνή και καταλαμβάνει περίπου το 80-85% του αιμορροφιλικού πληθυσμού. Στις υπολειπόμενες φυλοσύνδετες A και B, η συχνότητα των αρρένων νεογνών είναι 1/5.000 και 1/30.000 αντίστοιχα. Η αιμορροφιλία C εμφανίζεται σε γενικό πληθυσμό (άντρες & γυναίκες) με συχνότητα 1/100.000 (Mehta & Reddivari, 2022).

3.4 Φυσιολογία Αίματος

3.4.1 Ιστολογία Αίματος- Αιματολογία

Το αίμα είναι ένας εξειδικευμένος ιστός και αποτελεί σημαντικό μέσο για την μεταφορά θρεπτικών ουσιών, βιταμινών, ορμονών, θερμότητας και οξυγόνου στους ιστούς του οργανισμού. Ακόμη συμβάλει στην απομάκρυνση άχρηστων ουσιών όπως τα προϊόντα του μεταβολισμού και το διοξείδιο του άνθρακα. Αυτή η μεταφορά αποτελεί σημαντικό μέσο για την επίτευξη της ομοιόστασης στον οργανισμό. Ακόμη, το αίμα συναντάται με μέσο όγκο 5 λίτρων στις γυναίκες και 5,5 λίτρων στους άντρες. Απαρτίζεται από τα ερυθροκύτταρα, τα λευκοκύτταρα (τα οποία αποτελούν τα έμμορφα στοιχεία του αίματος),

και τα αιμοπετάλια τα οποία περιέχονται σε ένα σύνθετο υγρό, το πλάσμα (Sherwood, 2016).

3.4.1.1 Πλάσμα

Το πλάσμα αποτελεί το 55% του συνολικού όγκου αίματος. Είναι ένα υποκίτρινο υγρό, αποτελείται κατά 90% νερό και συμβάλει στη μεταφορά ανόργανων και οργανικών ουσιών. Ορισμένα ανόργανα συστατικά είναι οι ηλεκτρολύτες με το Na^+ και το Cl^- να βρίσκονται σε μεγαλύτερη ποσότητα στο πλάσμα, ενώ άλλα ιόντα όπως K^+ , HCO_3^- και Ca^{+2} σε μικρότερες ποσότητες αλλά με εξ ίσου σημαντικό ρόλο. Στα οργανικά συστατικά το μεγαλύτερο ποσοστό το καταλαμβάνουν οι πρωτεΐνες ενώ το υπόλοιπο ποσοστό θρεπτικά συστατικά (π.χ. γλυκόζη, αμινοξέα, λιπίδια και βιταμίνες), άχρηστα προϊόντα (π.χ. κρεατινίνη, χολερυθρίνη και ουρία), διαλυμένα αέρια (O_2 & CO_2) και τέλος ορμόνες (Sherwood, 2016).

Όσον αφορά τις πρωτεΐνες του πλάσματος, παράγονται στο ήπαρ και διαδραματίζουν καταλυτικό ρόλο στην διατήρηση του όγκου του πλάσματος, στην ιδιότητα του να δρα ως ρυθμιστικό διάλυμα σε μεταβολές του pH και διακρίνονται σε τρεις ομάδες, τις αλβουμίνες ή λευκωματικές, τις σφαιρίνες α, β και γ και τέλος το ινωδογόνο. Κάθε τύπος πρωτεΐνης πραγματοποιεί ορισμένες ενέργειες. Πιο συγκεκριμένα, οι αλβουμίνες που είναι και αριθμητικά περισσότερες, έχουν την ικανότητα να δεσμεύουν ουσίες όπως η χολερυθρίνη, χολικά άλατα και η πενικιλίνη και να τις μεταφέρουν μιας και αυτές, είναι ελάχιστα διαλυτές στο πλάσμα. Επίσης, συμβάλλουν σημαντικά και στην κολλοειδο-ωσμωτική πίεση. Κολλοειδο-ωσμωτική πίεση, χαρακτηρίζεται η διαφορά συγκέντρωσης νερού μεταξύ των πρωτεϊνών του πλάσματος και του μεσοκυττάριου υγρού, καθώς η συγκέντρωση των πρωτεϊνών του πλάσματος είναι μεγαλύτερη και η συγκέντρωση νερού μικρότερη με αποτέλεσμα οι πρωτεΐνες να μην εισέρχονται στο μεσοκυττάριο υγρό. Έτσι, η διαφορά αυτή που προκύπτει, δημιουργεί μια ωσμωτική μετακίνηση νερού ή πρωτεϊνών από την περιοχή υψηλότερης συγκέντρωσης προς την χαμηλότερη, που οδηγεί στο σχηματισμό της κολλοειδο-ωσμωτικής πίεσης με μέσο όρο τα 25mmHg. Στις σφαιρίνες, παρατηρούνται τρεις υποκατηγορίες, οι σφαιρίνες α, οι β και οι γ. Κάποιες από τις λειτουργίες τους, είναι η μετατροπή πρωτεϊνών του πλάσματος από πρόδρομα μόρια μέσω

διαφόρων ρυθμιστικών διεργασιών σε ενεργά. Για παράδειγμα, η α-σφαιρίνη αγγειοτενσινογόνο μετατρέπεται σε αγγειοτενσίνη για να αποκαταστήσει το ισοζύγιο ηλεκτρολυτών στον οργανισμό. Ακόμη, οι σφαιρίνες α και β, εκτός από τη πηκτική τους δράση, έχουν και την ικανότητα να δεσμεύουν ελάχιστα διαλυτές ουσίες όπως η χοληστερόλη και ο σίδηρος και να τις μεταφέρουν στο πλάσμα. Τέλος, οι γ-σφαιρίνες, είναι γνωστές και ως ανοσοσφαιρίνες ή αντισώματα του οργανισμού εξαιτίας των αμυντικών λειτουργιών τους. Η τελευταία κατηγορία πρωτεΐνης πλάσματος είναι το ινωδογόνο που αποτελεί ίσως και το πιο σημαντικό παράγοντα της αιμόστασης (Sherwood, 2016).

3.4.1.2 Έμμορφα Στοιχεία Αίματος

Τα ερυθρά κύτταρα είναι τα μεγαλύτερα σε αριθμό από τα έμμορφα συστατικά με κύρια λειτουργία τους την μεταφορά οξυγόνου στο αίμα με τη βοήθεια της αιμοσφαιρίνης που περιέχουν. Παρουσιάζουν ένα ιδιαίτερο σχήμα αμφίκυκλων δίσκων που τους επιτρέπει την ταχεία διάχυση του οξυγόνου. Τα λευκά κύτταρα του αίματος είναι γνωστά ως η άμυνα του οργανισμού και διακρίνονται σε δυο ομάδες (Sherwood, 2016):

α) Τα πολυμορφοπύρηνα κοκκιοκύτταρα:

- Τα ουδετερόφιλα
- Τα ηωσινόφιλα
- Τα βασεόφιλα

β) Τα μονοπύρηνα α-κοκκιοκύτταρα:

- Τα μονοκύτταρα
- Τα λεμφοκύτταρα

Τα αιμοπετάλια είναι μικρά θραύσματα κυττάρων, απελευθερώνονται από τον μυελό των οστών και συνεισφέρουν στην αιμόσταση, δηλαδή τη διακοπή τυχόν αιμορραγίας εξαιτίας της ικανότητας τους να πήζουν το αίμα μέσω της δημιουργίας θρόμβου (Sherwood, 2016).

3.4.2 Αιμόσταση

Η αιμόσταση είναι αποτέλεσμα μιας σειράς ενεργειών, και συγκεκριμένα των αιμοπεταλίων και των πρωτεϊνών του πλάσματος δηλαδή των παραγόντων πήξεως του αίματος, που στόχο έχει την διακοπή της αιμορραγίας σε περίπτωση τραυματισμού (Sherwood, 2016). Οι παράγοντες πήξεως του αίματος είναι δεκατρείς και συμβολίζονται με λατινικούς αριθμούς (Σταυρίδης και συν, 1998). Ο μηχανισμός που οδηγεί στην αντικατάσταση της αιμορραγίας, ενεργοποιείται από την στιγμή που τραυματίζεται το αιμοφόρο αγγείο και εντοπίζεται στο σημείο που παρατηρείται η απώλεια του αίματος. Έπειτα, ακολουθεί η διαδικασία στερεοποίησης του πλάσματος, που το μεταποιεί σε μορφή γέλης. Ικανοποιητική αιμόσταση, χαρακτηρίζεται η εξουδετέρωση της αιμορραγίας με τέτοιο τρόπο ώστε να εξασφαλιστεί η αποτροπή της μη ελεγχόμενης αιμορραγίας, αλλά και μια αποτελεσματική θρόμβωση. Οι πρωταρχικές φάσεις του αιμοστατικού μηχανισμού περιλαμβάνουν τα εξής τρία στάδια: την α) πρωτογενή αιμόσταση, την β) δευτερογενή αιμόσταση και γ) τον ινωδολυτικό μηχανισμό (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018).

α) Πρωτογενής Αιμόσταση

Η πρωτογενής αιμόσταση περικλείει τα στάδια αγγειοσύσπασης που πραγματοποιούνται έπειτα από τη ρήξη του ενδοθηλίου, καθώς και τη διαδικασία ενεργοποίησης αιμοπεταλίων (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018). Η πρώτη αυτή φάση, στοχεύει στον έλεγχο της αιμορραγίας στο σημείο του τραυματισμού και στη συγκόλληση των αιμοπεταλίων στο ενδοθήλιο μέσω του κολλαγόνου, πρωτεΐνη του συνδετικού ιστού που βρίσκεται κάτω από το ενδοθήλιο, και του παράγοντα von Willebrand (vWF), μια πρωτεΐνη του πλάσματος. Η διαδικασία αυτή επιτυγχάνει τη διακοπή διαφυγής αίματος από το σημείο τραυματισμού. Η συσσώρευση των αιμοπεταλίων και των άλλων παραγόντων οδηγούν στο σχηματισμό μιας μάζας, που ονομάζεται θρόμβος (Sherwood, 2016). Η μάζα λοιπόν αυτή, προσκολλάται στο ρήγμα και βοηθά στην προσωρινή μείωση της διαμέτρου του τραυματισμένου αγγείου και συνεπώς στην ελάττωση της ταχύτητας ροής του αίματος με αποτέλεσμα την αποκατάσταση της αιμορραγίας (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018).

Τα βήματα για το σχηματισμό του θρόμβου, είναι η μετατροπή του ινωδογόνου, που παράγεται στο ήπαρ, σε ινώδες, με τη βοήθεια της θρομβίνης, ενός ενζύμου που εντοπίζεται στο σημείο του τραύματος (Sherwood, 2016). Φυσιολογικά, το υγιές ενδοθήλιο, μέσω της έκφρασης ουσιών, διακόπτει την ενεργοποίηση μηχανισμών πήξεως και ευνοεί την αγγειοδιαστολή. Αντίθετα το τραυματισμένο ενδοθήλιο, ενεργοποιεί τους μηχανισμούς πήξης (φιμπρονεκτίνη, λουμινίνη, βιτρονεκτίνη και ίνες κολλαγόνου), μόρια προσκόλλησης, τον παράγοντα vWF και ουσίες αγγειοσύσπασης (ρενίνη, αγγειοτενσίνη, ενδοθηλίνη-1 και θρομβοξάνη A2), ώστε να διεγείρουν τους λείους μύες του αγγείου. Τα αιμοπετάλια έπειτα από την προσκόλληση τους με παράγοντες κολλαγόνου και vWF, τροποποιούν τη μορφή τους, από δισκοειδές σε σφαιρικό σχήμα με προεκβολές. Η μεταβολή αυτή του σχήματος τους, επιτρέπει την κάλυψη μεγαλύτερης επιφάνειας. Τα τροποποιημένα αυτά αιμοπετάλια ονομάζονται ενεργοποιημένα, εκκρίνουν προπηκτικές ουσίες που προάγουν την έναρξη της δευτερογενής αιμόστασης. Τελικό βήμα αποτελεί η συσσώρευση των ενεργοποιημένων αιμοπεταλίων στο τραυματισμένο αγγείο, με την βοήθεια του ινωδογόνου, με αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός πρώτου ασταθή θρόμβου, που αποτελεί τη βάση για το σχηματισμό του τελικού και σταθερού θρόμβου (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018).

β) Δευτερογενής Αιμόσταση

Η έναρξη της αιμόστασης είναι συμβολή πολλών ειδών κυττάρων (λείες μυϊκές ίνες, ινοβλάστες, αστροκύτταρα, επιθηλιακά κύτταρα πνεύμονα, καρδιομυοκύτταρα, αθηρωματική πλάκα, καρκινικά κύτταρα) και της έκφρασης ιστικού παράγοντα. Απαραίτητη προϋπόθεση για να ξεκινήσει η δευτερογενής αιμόσταση είναι η ύπαρξη ενεργοποιημένων αιμοπεταλίων και παραγόντων πήξεως, που οι περισσότεροι αυτών είναι απενεργοποιημένα ένζυμα (πρωτεάσες σερίνης), και ενεργοποιούνται όταν αυτό χρειάζεται, με τελικό στόχο την έκκριση θρομβίνης και την μετατροπή του ινωδογόνου σε ινώδες. Οι φάσεις που περιλαμβάνει η δευτερογενής αιμόσταση είναι η έναρξη, ο πολλαπλασιασμός, η διάδοση και τέλος οι ρυθμιστικοί μηχανισμοί που ενεργοποιούνται (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018).

Από την άλλη πλευρά προκειμένου να μη γίνει ανεξέλεγκτη η έκκριση και δράση της θρομβίνης που δυνητικά θα οδηγήσει σε εκτενή θρόμβωση, ο οργανισμός κατέχει μηχανισμούς αυτοελέγχου που ονομάζονται και φυσικοί ανασταλτές. Οι κυριότεροι αυτών είναι η αντιθρομβίνη, ο αναστολέας οδού του ιστικού παράγοντα και η οδός πρωτεΐνης C (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018).

γ) Ινωδολυτικός Μηχανισμός

Ο μηχανισμός αυτός είναι υπεύθυνος, όταν η βλάβη του αγγείου έχει αποκατασταθεί, μέσω του θρόμβου. Αποτελείται από ένα σύνολο ενζύμων, με σημαντικότερο το ένζυμο πλασμίνη, που αποσυντίθει το θρόμβο και τα μέρη αυτού αναστέλλουν την παραγωγή θρομβίνης. Όπως κάθε ενέργεια που συμβαίνει στον οργανισμό, ελέγχεται από ένα άλλο σύστημα, έτσι και ο ινωδολυτικός μηχανισμός, ελέγχεται από αναστολείς, ώστε να αποτραπεί η εμφάνιση σοβαρών αιμορραγικών επιπλοκών. Ο σημαντικότερος αναστολέας είναι ο PAI-1 (αναστολέας του ενεργοποιητή του πλασμινογόνου, όπου είναι το προένζυμο που πυροδοτεί την δράση της πλασμίνης). Τέλος, δυο εξίσου σημαντικοί αναστολείς είναι η α2-αντιπλασμίνη (αναστολέας της δράσης της πλασμίνης και του πλασμινογόνου) και η α2-μακροσφαιρίνη που αναστέλλει σε δεύτερο βαθμό τη δράση της πλασμίνης (Τζιούφας & Βλαχογιαννόπουλος, 2018).

3.5 Παθοφυσιολογία Αιμορροφιλίας

Η αιμορροφιλία αποτελεί κατά κανόνα κληρονομική διαταραχή της πήξης του αίματος, δηλαδή οφείλεται σε γενετικά αίτια (Γιωτάκη, 2014). Στον καρύοτυπο των γυναικών τα ομόλογα φυλετικά χρωμοσώματα συμβολίζονται ως XX ενώ στον αντρών το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων με XY (Sack Jr, 2002). Το γονίδιο F8 βρίσκεται μόνο στο χρωμόσωμα X και πιο συγκεκριμένα στο άκρο του μακρού σκέλους του, εξού και ο φυλοσύνδετος τρόπος κληρονόμησης του, που παράλληλα είναι και υπολειπόμενος. Επομένως οι κληρονομικοί συνδυασμοί μετάδοσης είναι οι εξής (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003) :

- Μητέρα που πάσχει με υγιή πατέρα για τους θηλυκούς απογόνους σημαίνει ότι θα είναι φορέας ενώ για τους αρσενικούς ότι θα είναι ασθενείς.

- Μητέρα φορέας με υγιή πατέρα για τους θηλυκούς απογόνους σημαίνει ότι θα είναι φορείς ή υγιείς ενώ για τους αρσενικούς ότι θα είναι ασθενείς ή υγιείς.
- Ασθενής πατέρας και υγιής μητέρα για τους θηλυκούς απογόνους σημαίνει ότι θα είναι φορείς ενώ για τους αρσενικούς ότι θα είναι υγιείς.
- Ασθενής πατέρας και φορέας μητέρα για τους θηλυκούς απογόνους σημαίνει ότι θα είναι φορείς ή ασθενείς ενώ για τους αρσενικούς ότι θα είναι ασθενείς ή υγιείς.
- Ασθενής πατέρας και ασθενής μητέρα για όλους τους απογόνους σημαίνει ότι θα είναι ασθενείς.

Η κατηγοριοποίηση της αιμορροφιλίας προκύπτει από τους παράγοντες πήξεως που εκδηλώνουν διαταραχή (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Αιμορροφιλία Α

Η αιμορροφιλία Α είναι η συνηθέστερη διαταραχή του μηχανισμού πήξεως του αίματος και μεταβιβάζεται ως φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσος. Χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια του παράγοντα VIII που προκαλείται από μεταλλάξεις με τη μορφή έλλειψης, προσθήκης, αντικατάστασης, διαγραφής και πιο συχνή αυτή της αναστροφής στο εσώνιο 22 στο γονίδιο F8. Αυτό κωδικοποιεί τη παραγωγή του FVIII (Factor VIII = παράγοντας οκτώ) που έχει πηκτική και αντιγονική δράση. Οι πάσχοντες παρουσιάζουν ευπάθεια για αιμορραγία, για παρατεταμένο χρόνο πήξης και για ενεργοποιημένη μερική θρομβοπλασίνη (APTT), ενώ η συγκέντρωση των αιμοπεταλίων και η λειτουργικότητά τους παραμένουν αναλλοίωτα, όπως και ο χρόνος ροής (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Τέλος, αναφέρεται ακόμα ένα είδος σπάνιας αιμορροφιλίας Α που ονομάζεται επίκτητη και δεν εμφανίζει κληρονομικό χαρακτήρα. Αίτιο αποτελεί η παρουσία αυτοαντισωμάτων τα οποία επηρεάζουν την πήξη του αίματος και αδρανοποιούν τον FVIII. Η παραγωγή τους συνδέεται με αυτοάνοσες παθήσεις, λήψη ορισμένων φαρμάκων, νεοπλασίες, μεταγγίσεις αίματος κ.α. (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Αιμορροφιλία Β

Η αιμορροφιλία Β ή αλλιώς νόσος Christmas χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια του παράγοντα ΙΧ (FIX: factor IX = παράγοντας εννιά) εξαιτίας της γενετικής βλάβης του γονιδίου F9. Παρουσιάζει τον ίδιο φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο μετάδοσης με την αιμορροφιλία Α. Σε αυτή τη περίπτωση το γονίδιο F9 έχει υποστεί μεταλλάξεις με τη μορφή έλλειψης, αντικατάστασης και σημειακών μεταλλάξεων. Εξαιτίας αυτών, η νόσος παρουσιάζει μεγάλη ετερογένεια (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Αιμορροφιλία C

Η αιμορροφιλία C ή αλλιώς σύνδρομο Rosenthal είναι η σπανιότερη μορφή όλων των αιμορροφιλιών και διαφέρει από τις Α και Β ως προς τον τρόπο κληρονομής της καθώς αφορά μια αυτοσωμική επικρατούμενη νόσο. Ο παράγοντας που παρουσιάζει ανεπάρκεια είναι ο ΧΙ (FXI: factor XI = παράγοντας έντεκα) (Γιωτάκη, 2014).

3.6 Κλινική Εικόνα Αιμορροφιλίας- Συμπτώματα

Οι ασθενείς με αιμορροφιλία Α παρουσιάζουν βαριά συμπτωματολογία με κύριο χαρακτηριστικό τις έντονες αιμορραγίες από τη παιδική τους κιόλας ηλικία (όταν το βρέφος μπουσουλάει όπου εμφανίζει τους πρώτους μώλωπες). Ανάλογα με την γενετική βλάβη και το επίπεδο συγκέντρωσης του FVIII στο αίμα οι αιμορραγίες ταξινομούνται ως εξής (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003):

- Βαριά μορφή με επίπεδα FVIII: C < 2 μονάδες/dL
- Μέτρια μορφή με FVIII: C να κυμαίνεται 2-5 μονάδες/dL
- Ήπια μορφή FVIII: C να κυμαίνεται 5-20 μονάδες/dL
- Λανθάνουσα μορφή FVIII: C < 45 μονάδες/dL

Ορισμένα κύρια συμπτώματα των αιμορροφιλικών ασθενών είναι οι διαταραχές στη πήξη του αίματος έπειτα από ένα τραύμα ή ένα χειρουργείο, τα μυϊκά αιματώματα, αδυναμία επούλωσης τραυμάτων, οι ενδοκράνιες αιμορραγίες καθώς και η εμφάνιση αίμαρθρων που αποτελεί το μείζων πρόβλημα (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Τα αίμαρθρα ορίζονται ως αυτόματες επώδυνες αιμορραγίες εντός των αρθρώσεων. Αυτά προσβάλλουν κυρίως τις αρθρώσεις των γονάτων, των ισχύων, των αστραγάλων, των αγκώνων και των ώμων. Με τη διόγκωση και τα σημεία φλεγμονής που τα αίμαρθρα δημιουργούν, σταδιακά σημειώνεται μείωση της λειτουργικότητας τους, γεγονός που οδηγεί σε χρόνια αρθροπάθεια όπου παρατηρείται μόνιμη παραμόρφωση των αρθρώσεων. Επίσης, αν οι μύες υποστούν μεγάλη αιμορραγία τότε ασκούν έντονη πίεση στα νεύρα με αποτέλεσμα προσωρινής απώλειας της αισθητικότητας ή ακόμα και παράλυση. (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2015: Favlo, 2005).

Από το δέρμα έχουμε αιμορραγικές εκδηλώσεις με τη μορφή πετεχειών και εκχυμώσεων, από τους βλεννογόνους με μορφή επιστάξεων, από την στοματική κοιλότητα αιμορραγία ούλων και ειδικότερα αιμορραγίες από τη γλώσσα και τη βάση του στόματος γεγονός που τις καθιστά επικίνδυνες για ασφυξία. Από τα όργανα του πεπτικού και ουροποιητικού συστήματος παρατηρούμε αιματουρία και τέλος μπορεί να προκύψει εγκεφαλική αιμορραγία (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Οι ασθενείς με αιμορροφιλία Β παρουσιάζουν παρόμοια συμπτωματολογία με τους ασθενείς της αιμορροφιλίας Α και η κλινική της βαρύτητα εξαρτάται από τα επίπεδα του FIX στο αίμα και διακρίνεται στα εξής:

- Βαριά μορφή με FIX < 1%
- Μέτρια μορφή με FIX να κυμαίνεται 1-5%
- Ήπια μορφή με FIX να κυμαίνεται 6-49%

(Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Οι ασθενείς με αιμορροφιλία C παρουσιάζουν ήπιες αιμορραγίες και συνήθως δεν παρατηρούνται συμπτώματα. Ωστόσο, είναι πιθανόν να εντοπιστεί έπειτα από επεμβάσεις ΩΡΛ και ουροποιητικού συστήματος εξαιτίας των μετεγχειρητικών αιμορραγιών (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

3.7 Διάγνωση Αιμορροφιλίας

Η διάγνωση της νόσου βασίζεται στη λήψη λεπτομερούς ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, στην εκτίμηση των κλινικών σημείων και στην αξιολόγηση των εργαστηριακών ευρημάτων της αιμόστασης. Όταν το οικογενειακό ιστορικό περιλαμβάνει φορείς της νόσου ή άτομα με διαταραχές πήξης αίματος οφείλει να ακολουθηθεί ένας προγεννητικός έλεγχος (Mehta & Reddivari, 2022). Ο προγεννητικός έλεγχος στις έγκυες γυναίκες μπορεί να συμβεί με αμνιοπαρακέντηση κατά την 18^η-20^η εβδομάδα της κύησης ή κατά την 10^η εβδομάδα κύησης από τη λήψη κυττάρων στις χοριακές λάχνες με ανάλυση DNA (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003). Επίσης ενδείκνυται η λήψη αίματος από τις φλέβες του νεογνού ή τον πλακούντα αμέσως μετά τον τοκετό για να εξεταστούν τα επίπεδα των παραγόντων πήκτικότητας. Παρόλα αυτά πρέπει να σημειωθεί πως οι τιμές του παράγοντα IX (Αιμορροφιλία B) παραμένουν χαμηλές έως και τους πρώτους έξι μήνες του νεογνού, γεγονός που πρέπει να ληφθεί ως παράμετρος για την αποφυγή λανθασμένης διάγνωσης. Ωστόσο, το αίμα που έχει ληφθεί είναι αξιόπιστο για τον εντοπισμό χαμηλών επιπέδων του παράγοντα VIII, που σηματοδοτεί την αιμορροφιλία A (Mehta & Reddivari, 2022). Η αιμορροφιλία A μπορεί να διαγνωστεί μέσω του εντοπισμού της αναστροφής του γονιδίου FVIII του χρωμοσώματος X. Στον εργαστηριακό έλεγχο για την αιμορροφιλία A παρατηρούνται (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003):

- Παθολογική τιμή χρόνου μερικής θρομβοπλαστίνη (PTT)
 - Φυσιολογικό αριθμό και λειτουργικότητα αιμοπεταλίων
 - Φυσιολογικό χρόνο ροής
 - Φυσιολογικό ινωδογόνο
 - Φυσιολογικό χρόνο προθρομβίνης (PT)
 - Φυσιολογικό χρόνο θρομβίνης (TT)
 - Παρατεταμένος χρόνος πήξης ολικού αίματος και επανασβεστιωθέντος πλάσματος
 - Παρατεταμένη δοκιμασία παραγωγής θρομβοπλαστίνη (διάκριση της αιμορροφιλίας A από την B)
 - Ελαττωμένη FVIII: C (κατά το 10%)
 - Φυσιολογική FVIII: Ag (κατά το 90%)
- } Οριστικοποίηση νόσου

- Παρατεταμένος χρόνος πήξης ενεργοποιημένης μερικής θρομβοπλαστίνης (APTT), που αποτελεί χαρακτηριστικό εύρημα για τη διάγνωση της αιμορροφιλίας A.

Η διαφορική διάγνωση πρέπει να πραγματοποιείται για τον διαχωρισμό της αιμορροφιλίας A, της επίκτητης A και της νόσου Von Willebrand όταν τα επίπεδα του FVIII είναι μειωμένα. Στην επίκτητη υπάρχουν αναστολείς του FVIII εξαιτίας ανοσολογικών διαταραχών και η διαφορική διάγνωση βασίζεται στο PTT του πλάσματος υγιά ατόμου μετά από ανάμιξη με πλάσμα ασθενούς. Στην νόσο Von Willebrand έχουμε παθολογική προσκόλληση των αιμοπεταλίων σε αντίθεση με την αιμορροφιλία A, όπου ηπροσκόλληση είναι φυσιολογική γεγονός που αναδεικνύει τη διαφορετικότητα τους. (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Ακόμη, η νόσος Von Willebrand παρουσιάζει ελαττωματικό γονίδιο στο χρωμόσωμα 12 που αιτιολογεί τον αυτοσωμικό τρόπο κληρονόμησης του, έχει κατά κύριο λόγο δερματοβλεννογονικές (π.χ. ρινορραγίες) εκδηλώσεις και οι εσωτερικές αιμορραγίες είναι σπάνιες (Mehta & Reddivari, 2022). Στην αιμορροφιλία B διεξάγονται όμοιες δοκιμασίες πήξης με αυτές της A, αλλά οριστικοποιείται με τον έλεγχο του FIX. Ελέγχεται η αντιγονικότητα του παράγοντα FIX και η πηκτική δραστηριότητα του (χρονομετρικά ή χρωμογονικά), με τα αποτελέσματα της να προσδιορίζουν την κλινική βαρύτητα της νόσου. Τέλος, η μίξη πλάσματος του ασθενούς με πλάσμα επιβεβαιωμένου ασθενή για την αιμορροφιλία B, φανερώνει την νόσο. Στη διαφορική της διάγνωση, από την αιμορροφιλία A παρατηρείται ότι σε πείραμα μίξης με πλάσμα αιμορροφιλικού ασθενή, ο PTT στην αιμορροφιλία B, επανέρχεται σε φυσιολογικές τιμές. Ακόμη, γίνεται με την δοκιμασία παραγωγής θρομβοπλαστίνης και την μέτρηση του παράγοντα IX. Όσο αφορά την διάκριση της από τη νόσο von Willebrand, η αιμορροφιλία B χαρακτηρίζεται από τα αίμαθρα και ο χρόνος ροής είναι φυσιολογικός (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003). Τέλος, στην αιμορροφιλία C, παρουσιάζεται φυσιολογικός χρόνος προθρομβίνης (PT) και παρατεταμένος χρόνος πήξης μερικής θρομβοπλαστίνης (PTT) (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

3.8 Πρόληψη & Θεραπεία Αιμορροφιλίας

Η πρόληψη συμβάλει σημαντικά στην βελτίωση της ποιότητας της ζωής των ατόμων με αιμορροφιλία καθώς, μειώνει τα αιμορραγικά επεισόδια, τις εισαγωγές στο νοσοκομείο, την εμφάνιση αρθροπαθειών και βοηθάει στον έλεγχο της τυχόν αιμορραγίας (Mehta & Reddivari, 2022). Επειδή, η νόσος δεν είναι θεραπεύσιμη τα μέτρα που λαμβάνονται είναι προφυλακτικά, όπως η χορήγηση προφυλακτικής θεραπείας σε πιθανό τραυματισμό και πριν από μια χειρουργική επέμβαση για να αποφευχθεί η εκτεταμένη αιμορραγία. Επιπλέον, η σωστή χρήση της προφυλακτικής αυτής δόσης από τους ασθενείς είναι εξαιρετικά ωφέλιμη, καθώς σε ήπιες αιμορραγικές εκδηλώσεις μπορούν να λειτουργήσουν αυτόνομα αντιμετωπίζοντας τις στο σπίτι. Οι ασθενείς πρέπει να φέρουν ένα ειδικό βραχιόλι ή κολιέ αναγνώρισης ώστε σε περίπτωση έκτακτης ανάγκης να γνωρίζουν οι γύρω τους την νόσο (Favlo, 2005).

Η αιμορροφιλία είναι μια χρόνια νόσος για την οποία δεν υπάρχει πλήρης θεραπεία όπου, η σοβαρότητα και τα συμπτώματα της διαφέρουν και συνεπώς ακολουθείται διαφορετικό θεραπευτικό πρωτόκολλο για κάθε ασθενή (Sack Jr, 2002).

3.8.1 Αντιμετώπιση Βαριάς Αιμορραγίας

Ο πρωταρχικός στόχος είναι η επίτευξη της αιμόστασης άμεσα, και συγκεκριμένα στις πρώτες δύο ώρες που θα εκδηλωθεί η αιμορραγία. Οι ασθενείς με βαριά αιμορραγία χρήζουν νοσοκομειακής αντιμετώπισης, κατά την οποία θα πρέπει να ληφθεί ένα σύντομο ιστορικό είτε από τους ίδιους είτε από κάποιο συνοδό. Σημαντικοί κρίνονται επίσης, ο γρήγορος εντοπισμός της αιμορραγίας και ο προσδιορισμός της σοβαρότητας της όπου, θα ακολουθήσει η ταχεία χορήγηση υψηλής δόσης πηκτικών παραγόντων VIII ή IX. Αναφορικά με τον παράγοντα VIII θα πρέπει να χορηγούνται 50 IU/kg ενώ για τον παράγοντα IX 100-120 IU/kg και σε περίπτωση έλλειψης του παράγοντα IX συνίσταται η χορήγηση 70-80 IU/kg προθρομβίνης. Ακόμη υπάρχουν περιπτώσεις όπου οι ασθενείς χρειάζονται άμεση χειρουργική αντιμετώπιση (π.χ. ενδοκρανιακή αιμορραγία) και η χορήγηση των μεγάλων πηκτικών δόσεων πρέπει να είναι το πρωταρχικό βήμα.

Εξαιρέση, αποτελούν οι ασθενείς που χρειάζονται καρδιοαναπνευστική αναζωογόνηση (CPR), όπου η CPR πρέπει να γίνεται πρώτη (Mehta & Reddivari, 2022).

3.8.2 Θεραπευτική Αγωγή

Ως θεραπεία εκλογής για τους αιμορροφιλικούς ασθενείς χρησιμοποιείται, η προφυλακτική θεραπεία η οποία έχει αποδειχτεί αποτελεσματική στην μείωση της συχνότητας των αιμορραγικών επεισοδίων, των αιμάθρων αλλά και των γενικότερων μακροχρόνιων επιπλοκών (Delgado- Flores et al., 2022). Δρα έτσι ώστε τα επίπεδα των παραγόντων πηκτικότητας να διατηρούνται σε βαθμό $>1\%$. Η χορήγησή της από την παιδική κιόλας ηλικία ελαττώνει σημαντικά τις πιθανότητες εμφάνισης αρθροπάθειας μελλοντικά και αν χορηγηθεί συνεχιζόμενα και μακροπρόθεσμα επιτρέπει στον ασθενή να έχει ένα φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής (Nathwani, 2019). Η προφυλακτική θεραπεία είναι αναγκαία να χορηγείται 3 φορές και $\geq 2-3$ φορές ανά εβδομάδα για τους FVIII και FIX αντίστοιχα με σύντομο χρόνο ημίσειας ζωής στο πλάσμα (Weyand & Pipe, 2019). Αντίθετα, τα νέα σκευάσματα FVIII και FIX με παρατεταμένο χρόνο ημίσειας ζωής τα οποία είναι ενσωματωμένα ή συνδεδεμένα σε πρωτεΐνες όπως Fcγ και αλβουμίνη, μειώνουν τον αριθμό των ενδοφλέβιων εγχύσεων σε 1 ανά εβδομάδα και διατηρούν υψηλά τα επίπεδα παραγόντων πηκτικότητας (Nathwani, 2019).

Θεραπεία χωρίς παράγοντες

Σε ασθενείς που ανήκουν στις κατηγορίες A και B της νόσου συμπεριλαμβανομένων και αυτών που έχουν αναπτύξει αναστολείς των παραγόντων προτείνονται δύο καινοτόμες μέθοδοι όπου σύμφωνα με τη μια γίνεται χρήση σκευασμάτων χωρίς παράγοντες και σύμφωνα με άλλη παρεμποδίζεται η δράση των φυσικών αντιπηκτικών (Nathwani, 2019). Τέτοια φυσικά αντιπηκτικά αποτελούν ο αναστολέας της οδού του ιστικού παράγοντα (TFPI), της αντιθρομβίνης (AT) και της ενεργοποιημένης πρωτεΐνης C (Nathwani, 2019). Στόχος της νέας αυτής τεχνικής, είναι να επέλθει η εξισορρόπηση της κλίμακας της πηκτικότητας σε κληρονομικής φύσεως νόσους που αφορούν διαταραχές αίματος (Balkaransingh, 2017).

Η εμισιζουμάμπη (Emicizumab) είναι ένα διειδικό εξανθρωποποιημένο μονοκλωνικό τροποποιημένο αντίσωμα ανοσοσφαιρίνης G4 (IgG4) και ανήκει στην πρώτη κατηγορία (Balkaransingh, 2017). Έχει εκτεταμένο χρόνο ημίσειας ζωής και συντελεί ώστε να δημιουργηθεί μια γέφυρα μεταξύ του παράγοντα IX και του παράγοντα X, αποκαθιστώντας την ανεπάρκεια του παράγοντα VIII για να επιτευχθεί η αιμόσταση (Weyand & Pipe, 2019). Ενώ μιμείται την δράση του FVIII, παρουσιάζει διαφορές ως προς την δομή της συγκριτικά με τον ίδιο τον παράγοντα. Αυτή η διαφορά την καθιστά ικανή για χρήση και σε ασθενείς με αναστολές καθώς δεν αναστέλλεται η δράση της αλλά ούτε έχει την ικανότητα να τους δημιουργεί, εξού και η αποτελεσματικότητα της (Balkaransingh, 2017). Η χορήγησή της γίνεται μέσω της υποδόριας οδού και χάρη τις φαρμακοκινητικές της ιδιότητες ο αριθμός των απαιτούμενων δόσεων είναι μικρότερος (Nathwani, 2019).

Γενετική θεραπεία

Πολλά υποσχόμενη μέθοδος αποτελεί επίσης η γενετική θεραπεία, η οποία προσφέρει εν δυνάμει την ενδογενή έκφραση των παραγόντων IX και VIII πηκτικότητας. Η τρέχουσα και πιο πρόσφατη κατευθυντήρια γραμμή κατά την οποία γίνονται μελέτες αφορά τη χρήση των ανασυνδυασμένων αδενο-σχετιζόμενων ιικών φορέων (AAV) (Nathwani, 2019). Λόγω δομικών διαφορών κατά βάση των συμπληρωματικών DNA αλυσίδων που χρησιμοποιούνται, η γενετική θεραπεία στην αιμορροφιλία Β έχει εξελιχθεί ταχύτερα και παρουσιάζει μεγαλύτερη βελτίωση σε σχέση με την αιμορροφιλία Α. Ωστόσο οι ερευνητές συνεχίζουν να τις μελετούν εξίσου ώστε στο μέλλον να θεσπιστούν γενετικές θεραπείες και για τις δυο κατηγορίες (Balkaransingh, 2017).

Οι παραπάνω καινοτόμες θεραπείες στοχεύουν κυρίως στο να παρέχουν στους ασθενείς μια θεραπεία πιο εύκολη, λιγότερο επίπονη και που να απευθύνεται σε όσο το δυνατόν περισσότερους ασθενείς. Οι συνεχείς ενδοφλέβιες εγχύσεις της προφυλακτικής θεραπείας με χρήση παραγόντων, οι πιθανότητες ορισμένοι ασθενείς να αναπτύξουν αναστολές κατά αυτών ή ασθενείς που έχουν ήδη αναπτύξει αναστολές, δυσχεραίνουν ή ακόμα καθιστούν και αδύνατη την χρήση των κλασικών θεραπευτικών μεθόδων. Επομένως γίνεται λόγος και για καλύτερη ποιότητα ζωής των ασθενών και της οικογένειάς τους, ανακουφίζοντας τους από το βάρος της νόσου (Balkaransingh, 2017).

3.8.3 Αντενδείξεις Φαρμάκων & Επιπλοκές Μετάγγισης

Αιμορροφιλία Α

Η κύρια θεραπευτική αντιμετώπιση αφορά την αποκατάσταση της ποσότητας του παράγοντα VIII. Η δόση χορήγησης εξαρτάται από το βάρος του ασθενή, τη σοβαρότητα, την θέση της αιμορραγίας καθώς και από τη περιεκτικότητα του παράγοντα στο σκεύασμα και το ποσοστό αυτού, με απώτερο σκοπό την αιμόσταση.

Παράγωγα Πλάσματος (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου,2003):

- Πρόσφατα καταψυγμένο πλάσμα: φτωχό σε αιμοπετάλια, διατηρείται στους -30°C και μειονέκτημα αποτελεί η μικρή ποσότητα του FVIII και ο μεγάλος όγκος που χρησιμοποιείται.
- Κρυοκαθίζημα: παράγωγο κατεψυγμένο πλάσματος που περιέχει παράγοντα VIII και ινωδογόνο. Μειονέκτημα αποτελεί ο κίνδυνος μετάδοσης ηπατίτιδας B & C και HIV.
- Συμπυκνωμένα προϊόντα ανθρώπινου FVIII: μίξη πλάσματος πολλών ατόμων. Πλεονέκτημά αποτελεί η διαθεσιμότητα του στο εμπόριο και η εύκολη αποθήκευση και χορήγηση στην κατ'οίκον θεραπεία ενώ μειονέκτημα κίνδυνος μετάδοσης ηπατίτιδας και HIV.
- Συμπυκνωμένα προϊόντα FVIII: σκεύασμα πλάσματος που κυκλοφορεί στο εμπόριο και είναι παράγωγο μονοκλωνικών αντισωμάτων. Δεν παρατηρείται κίνδυνος στη μετάδοση ιογενών λοιμώξεων.
- Ανασυνδυασμένος παράγοντας VIII γενετικά παρασκευασμένος: παράγωγο τεχνικών ανασυνδυασμένου DNA που βρίσκεται στο εμπόριο και αποτελεί την προτιμότερη μέθοδος στην βαριά αιμορροφιλία
- Σκευάσματα χοίρου παράγοντα VIII: κυκλοφορεί στο εμπόριο και δίνεται σε περιπτώσεις ανάπτυξης αντισωμάτων έναντι του παράγοντα VIII λόγω αντιγωνικών.

Σημαντική συνεισφορά στην εξέλιξη και πορεία της νόσου αποτελούν τα εμπορικά σκευάσματα όπου, πέραν της υψηλής καθαρότητας, του μειωμένου κινδύνου για μεταφορά ιογενών λοιμώξεων, επιτρέπουν σε μικρό όγκο την χορήγηση υψηλής περιεκτικότητας του παράγοντα VIII. Απόρροια όλων αυτών, είναι η μείωση της νοσηρότητας και

θνησιμότητας, ο έλεγχος των αιμορραγιών και η καλύτερη ποιότητα ζωής των ασθενών (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Ακόμη, στην θεραπεία της αιμορροφιλίας A, και συγκεκριμένα σε ήπια ή λανθάνουσα μορφή χορηγείται η δεσμοπρεσίνη (DDAVP) μια ημισυνθετική διουρητική ορμόνη (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003). Αυτή αυξάνει τα επίπεδα του παράγοντα VIII στο πλάσμα και χορηγείται ενδοφλεβίως, υποδορίως και μέσω εισπνοής. Επίσης έχει σημαντικά πλεονεκτήματα όπως, χαμηλότερο κόστος, μικρότερο κίνδυνο για μετάδοση ιογενών λοιμώξεων και μειωμένες πιθανότητες ανάπτυξης αντισωμάτων (Mehta & Reddivari, 2022).

Επίσης μια συμπληρωματική θεραπεία για την επίτευξη της αιμόστασης του ασθενούς αποτελούν οι αναστολείς της ενεργοποίησης του πλασμινογόνου όπως τα αντινωδολυτικά φάρμακα: τρανεξαμικό οξύ και ε-αμονικαπροϊκό οξύ (EACA) (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Αιμορροφιλία B & C

Η θεραπευτική παρέμβαση στην αιμορροφιλία B είναι η υποκατάσταση του παράγοντα IX με τη μορφή νωπού πλάσματος, πρόσφατα κατεψυγμένου πλάσματος και συμπυκνωμένων σκευασμάτων. Τα ανασυνδυασμένα σκευάσματα χορηγούνται ενδοφλεβίως. Αντίστοιχα, στην αιμορροφιλία C δύναται η χορήγηση συμπυκνωμάτων του FXI. Οι δοσολογίες εξαρτώνται από την σοβαρότητα της αιμορραγίας (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

3.8.4 Αντιμετώπιση Αιμάρθρων

Στους ασθενείς που πάσχουν από αιμορροφιλία πολύ συχνό φαινόμενο, όπως έχει προαναφερθεί αποτελεί η αιμορραγία εντός των αρθρώσεων. Στις περιπτώσεις αυτές, οι ενέργειες που προτείνονται είναι η ξεκούραση, η τοποθέτηση πάγου, μαλάξεις στην περιοχή, η ανύψωση της άρθρωσης και η ακινητοποίηση. Προκειμένου να επιτευχθεί η γρηγορότερη αποκατάσταση του ασθενή (π.χ. αύξηση κινητικότητας, μείωση πόνου κτλ.) συνίσταται η φυσικοθεραπεία και η συμμετοχή σε πρόγραμμα άσκησης. Ένας ακόμη τρόπος παρέμβασης είναι, η αναρρόφηση υγρού της άρθρωσης που ωστόσο, προτείνεται μόνο σε καταστάσεις μεγάλων αιμορραγιών όπου ο πόνος είναι αφόρητος. Τέλος, η

χειρουργική επέμβαση αποτελεί λύση όταν η ζημιά στην άρθρωση είναι μη αναστρέψιμη (Mehta & Reddivari, 2022).

3.8.5 Διαχείριση Πόνου

Στη διαχείριση του πόνου, πρώτο βήμα είναι η διάκριση του σε οξύ ή χρόνια και ο εντοπισμός του αιτίου. Ο πόνος των ασθενών ποικίλει (Mehta & Reddivari, 2022). Τόσο στον οξύ όσο και στον χρόνια πόνο των αιμορροφικών συχνά επιλέγεται η χορήγηση ναρκωτικών ουσιών αφού, δεν υπάρχει κίνδυνος να επιδεινωθεί η όποια αιμορραγία. Ωστόσο, μια τέτοια μέθοδος ανακούφισης απαιτεί ιδιαίτερη προσοχή στην επιλογή της ίδιας της ναρκωτικής ουσίας αλλά και στην δοσολογία χορήγησής της για να αποφευχθούν ανεπιθύμητες ενέργειες όπως η κατάθλιψη και η αναπνευστική καταστολή. Είναι φυσικό επακόλουθο ορισμένοι ασθενείς να αναπτύξουν ανοχή στην ουσία, με αποτέλεσμα να χρειάζεται αύξηση της δόσης για να επιτευχθούν τα επιθυμητά επίπεδα αναλγησίας γεγονός, που παρατηρείται συχνά σε ασθενείς που υπάγονται με μακροχρόνια θεραπεία οπιοειδών (Goodyear & Poop, 2012). Ο πόνος από τα συνεχή τραύματα από τις ενδοφλέβιες εγχύσεις δεν απαιτεί την χορήγηση αναλγητικού στους ενήλικες, όμως στα παιδιά αυτό που προτείνεται είναι η χρήση αναισθητικής κρέμας ή σπρέι στην περιοχή. Το φάρμακο εκλογής στον πόνο είναι η παρακεταμόλη, εναλλακτικά ο COX-2 αναστολέας και όταν αυτά δεν έχουν αποτέλεσμα, δίνεται συνδυασμός παρακεταμόλης και μικρής δόσης οπιοειδών (π.χ. μορφίνη). Παρόλα αυτά αν ο πόνος είναι συνεχής η αντιμετώπιση είναι χειρουργική (Mehta & Reddivari, 2022).

3.8.6 Φυσική Άσκηση & Φυσικοθεραπεία

Η φυσική άσκηση στους αιμορροφικούς ασθενείς κρίνεται απαραίτητη καθώς προάγει μια υγιή φυσική κατάσταση που περιλαμβάνει, το φυσιολογικό σωματικό βάρος, την ενδυνάμωση των μυών και την ακεραιότητα των οστών. Οι ασθενείς οφείλουν να συμβουλευονται κάποιον ειδικό πριν την έναρξη αθλητικών δραστηριοτήτων, ώστε να έχουν ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα σύμφωνα με τις εκάστοτε ανάγκες τους. Η άσκηση που ενδείκνυται περιλαμβάνει κυρίως ατομικά αθλήματα (π.χ. κολύμπι, περπάτημα), ενώ

σε ομαδικές συμμετοχές είναι αναγκαία η επίβλεψη τους και η χρήση κατάλληλου προστατευτικού εξοπλισμού (Mehta & Reddivari, 2022).

3.9 Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις

Η νοσηλευτική φροντίδα στην αιμορροφιλία έχει ως στόχο την πρόληψη των αιμορραγιών, τον έγκαιρο εντοπισμό τους και την άμεση παρέμβαση (Okide, 2020). Ο νοσηλευτής οφείλει να προσεγγίσει ολιστικά τη νόσο ώστε, να σχεδιάσει στη συνέχεια τις κατάλληλες ενέργειες που θα εξασφαλίσουν την πρόοδο σε ατομικό επίπεδο, σε συνάρτηση με το άμεσο περιβάλλον του. Εξαιτίας της δέσμευσης που δημιουργεί η νόσος στον ασθενή, υπάρχουν επιπτώσεις στην κοινωνική του ζωή που οδηγούν συχνά σε απομόνωση (Nobre et al., 2020). Το γεγονός αυτό επιβαρύνει την ψυχική υγεία του ασθενή και της οικογένειας του (Okide, 2020).

Η παρέμβαση του νοσηλευτή κρίνεται απαραίτητη ώστε να μπορέσουν να διαχειριστούν τη νόσο και τις επιπτώσεις της. Επομένως, χρειάζεται σωστή ενημέρωση για την λήψη φαρμακευτικής αγωγής, για τις επιπτώσεις, τις επιπλοκές και τους κινδύνους της νόσου (Okide, 2020). Ακόμη, μέσα από την εκπαίδευση της κατ'οίκον θεραπείας επιτυγχάνεται η αυτοφροντίδα του ασθενή, μειώνοντας τις συχνές εισαγωγές στο νοσοκομείο το οποίο με τη σειρά του διευκολύνει τη καθημερινότητά του. Τον ρόλο αυτό στους μικρούς ασθενείς αναλαμβάνει η οικογένεια. Όλες οι παραπάνω παρεμβάσεις συμβάλουν στην εξάλειψη των ψυχολογικών επιπτώσεων των ασθενών (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003).

Η μετάγγιση αίματος και παραγώγων αίματος σε αιμορροφιλικούς ασθενείς αποτελεί μια πολύ συχνή ενέργεια αντιμετώπισης της νόσου (Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, 2003). Μετάγγιση αίματος, ορίζεται η διαδικασία μεταφοράς ολικού αίματος ή προϊόντων αίματος (π.χ. πλάσμα) στη φλεβική κυκλοφορία του ασθενούς. Ο νοσηλευτής, στην πράξη αυτή, διαδραματίζει σημαντικό ρόλο, μέσω μιας σειράς ενεργειών βάσει των ιατρικών οδηγιών και την πολιτική του εκάστοτε ιδρύματος. Πριν την έναρξη της μετάγγισης, θα πρέπει να πραγματοποιηθεί μια γενική αξιολόγηση του ασθενή, όπου θα εξασφαλίζει τα φυσιολογικά ζωτικά σημεία και θα καθιστά τον ασθενή κατάλληλο για μετάγγιση. Για την έναρξη της μετάγγισης απαιτείται η συναίνεση του ασθενή και η επιβεβαίωση της ιατρικής

οδηγίας. Μερικές φορές, για την πρόληψη επιπλοκών μετάγγισης όπως η αλλεργική και η πυρετική αντίδραση, δίνεται οδηγία από τον ιατρό για χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής, η οποία θα πρέπει να ληφθεί τουλάχιστον 30 λεπτά πριν την έναρξη της μετάγγισης. Στη συνέχεια, ο νοσηλευτής καλείται να συλλέξει τον απαραίτητο εξοπλισμό, να εξασφαλίσει την ιδιωτικότητα του ασθενή και να εξηγήσει την διαδικασία στον ασθενή, μειώνοντας έτσι το άγχος του. Μέσα από την συζήτηση με τον ασθενή, μπορούν να αναφερθούν προηγούμενες εμπειρίες του και τυχόν αντιδράσεις, που αυξάνουν τον κίνδυνο επανεμφάνισης τους και σε αυτή τη μετάγγιση. Έπειτα, με βάση την πολιτική του εκάστοτε ιδρύματος, ο νοσηλευτής λαμβάνει τον ασκό αίματος από την αιμοδοσία και οφείλει να τον παρατηρήσει για να βεβαιωθεί πως δεν υπάρχει θρόμβος (διαφορετικά πρέπει να επιστραφεί στην αιμοδοσία) και να ταυτοποιήσει τα στοιχεία τόσο του ασκού όσο και του ασθενή. Συνήθως, απαιτούνται δυο νοσηλευτές για να επιβεβαιώσουν τις πληροφορίες του ασθενή με την ετικέτα του ασκού αίματος. Οι πληροφορίες αυτές περιλαμβάνουν την έγκριση μετάγγισης από τον θεράπον ιατρό, την συναίνεση του ασθενή, τον αριθμό μητρώου του ασθενή, το όνομα και την ομάδα αίματος και τέλος την ημερομηνία λήξεως του αίματος (π.χ. τα ερυθροκύτταρα μετά από 35 ημέρες καταστρέφονται). Κατά την έναρξη της διαδικασίας, ο νοσηλευτής οφείλει να φοράει προστατευτικά γάντια και να εξασφαλίσει την βατότητα της περιφερικής πρόσβασης του ασθενή με την χορήγηση φυσιολογικού ορού. Αφού συνδέσει την φιάλη αίματος μέσω της συσκευής χορήγησης με τον φλεβοκαθετήρα, ο νοσηλευτής πρέπει να ρυθμίσει τον ρυθμό έγχυσης, από 25-50 ml για τα πρώτα 15 λεπτά και να παραμείνει κοντά στον ασθενή ώστε να βεβαιωθεί για την ακεραιότητα του, να αξιολογήσει τον ρυθμό έγχυσης και την θέση του καθετήρα για τυχόν σημεία διήθησης. Ο νοσηλευτής, παρατηρεί τον ασθενή για σημάδια αντίδρασης από την μετάγγιση. Με την πάροδο των 15 λεπτών, γίνεται επαναξιολόγηση των ζωτικών σημείων του ασθενή και αν αυτά το επιτρέπουν, αυξάνεται η ροή έγχυσης στο επιθυμητό, καθώς η διαδικασία της μετάγγισης δεν πρέπει να ξεπερνά τις 4 ώρες. Με την ολοκλήρωση της μετάγγισης, ο νοσηλευτής οφείλει να κλείσει την συσκευή μετάγγισης και να χορηγήσει διάλυμα φυσιολογικού ορού, καθώς καθαρίζει τα υπολείμματα στο εσωτερικό της γραμμής και να επαναξιολογήσει τα ζωτικά σημεία. Τελικό βήμα αποτελεί η καταγραφή της μετάγγισης, ο τύπος και η ποσότητα του μεταγγιζόμενου «υλικού» καθώς και η κατάσταση του ασθενή. Εάν υπάρχει αντίδραση ή υποψία αντίδρασης στον ασθενή, η μετάγγιση

διακόπτεται άμεσα και ενημερώνεται ο θεράπωντας ιατρός και η αιμοδοσία. Με την βεβαίωση του ιατρού, ο νοσηλευτής τοποθετεί νέα συσκευή με φυσιολογικό ορό και στέλνει την μονάδα αίματος μαζί με τη συσκευή χορήγησης και το φίλτρο στο εργαστήριο. Ταυτόχρονα και με σύμφωνα με την πολιτική του ιδρύματος, πραγματοποιούνται περαιτέρω διερευνητικές εξετάσεις όπως λήψη αίματος και ούρων (Lynn, 2011).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ IV

ΝΕΑ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Στο κεφάλαιο που ακολουθεί παρουσιάζονται τα νεότερα δεδομένα που αφορούν την συνδρομή του νοσηλευτή στη φροντίδα και στην ποιότητα ζωής των ασθενών με αιμορροφιλία. Για τη συλλογή των εν λόγω πληροφοριών χρησιμοποιήθηκε η ηλεκτρονική μηχανή αναζήτησης PubMed. Το υλικό συλλέχθηκε ύστερα από ενδεδειγμένη μελέτη της σχετικής βιβλιογραφίας, η οποία προέκυψε από την επιλογή δημοσιευμένων άρθρων τα τελευταία δέκα έτη (01/01/2012 -01/09/2022) στην αγγλική γλώσσα. Οι αγγλικές λέξεις κλειδιά που χρησιμοποιήθηκαν είναι haemophilia, quality of life, nurse και care. Με βάση τον αλγόριθμο (((haemophilia) AND (quality of life)) AND (nurse)) AND (care)” και με φίλτρα την αγγλική γλώσσα και το χρονικό εύρος της δεκαετίας προέκυψαν 14 αποτελέσματα εκ των οποίων απορρίφθηκαν τα 2 (είτε γιατί δεν υπήρχε ελεύθερη πρόσβαση στην περίληψη, είτε γιατί δεν γινόταν εμφανής αναφορά στους νοσηλευτές)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ V

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

1^ο Άρθρο: Lock et al., 2016. Optimization of home treatment in haemophilia: effects of transmural support by a haemophilia nurse on adherence and quality of life. *Haemophilia*, Nov;22(6):841-851.

Abstract

Background: Transmural support by a haemophilia nurse may improve treatment and may empower parents and patients.

Aim: To measure the effect of structured home visits by a haemophilia nurse in (parents of) patient on aspects of prophylactic home treatment.

Methods: A multicentre intervention study in two paediatric haemophilia treatment centres was performed. Primary outcome measures were adherence to prescribed treatment, health-related quality of life and behavioural scores. Secondary outcome measures were: total clotting factor consumption, self-efficacy and number of joint bleeds.

Results: Over a period of 22 months (median, IQR 21-23), four to seven home visits in 46 patients (mean age 9.4 ± 4.2 years) were made. No difference in adherence to prescribed treatment was seen after the home visits when compared to baseline measurements. Both the Child Health Questionnaire (CHQ) scales on 'Role functioning - Emotional/Behavioural' ($P = 0.02$, $d = 0.53$) and 'Parental Time Impact' ($P = 0.04$, $d = 0.33$) were reduced after intervention. The disease-specific Haemo-QoL questionnaire showed improvement in domains: 'Family' ($P = 0.04$, $d = -0.14$), 'Friends' ($P = 0.03$, $d = -0.29$) and 'Perceived support' ($P = 0.03$, $d = -0.37$). Significant improvement was observed with regard to domain 'Communication' of the VERITAS-Pro scale ($P = 0.03$, $d = -0.28$).

Conclusions: After a period of transmural care by a haemophilia nurse, significant but small positive effects were demonstrated with regard to communication and increase of

perceived support between parents and haemophilia treatment centre. No improvement was observed in other outcome measures.

Keywords: adherence; children; haemophilia; home treatment; quality of life; self-efficacy.

Ελληνική απόδοση

Ιστορικό: Η ενδοαγγειακή υποστήριξη από έναν νοσηλευτή αιμορροφιλίας μπορεί να βελτιώσει τη θεραπεία και μπορεί να ενδυναμώσει τόσο τους γονείς όσο και τους ασθενείς.

Σκοπός: Η μέτρηση της επίδρασης των δομημένων επισκέψεων στο σπίτι από έναν νοσηλευτή αιμορροφιλίας σε (γονείς) ασθενή σε πτυχές της προφυλακτικής θεραπείας στο σπίτι.

Μέθοδοι: Πραγματοποιήθηκε πολυκεντρική μελέτη παρέμβασης σε δύο κέντρα θεραπείας παιδιατρικής αιμορροφιλίας. Τα κύρια μέτρα έκβασης ήταν: η συμμόρφωση στη συνταγογραφούμενη θεραπεία, η ποιότητα ζωής που σχετίζεται με την υγεία και οι βαθμολογίες συμπεριφοράς. Οι δευτερεύουσες μετρήσεις έκβασης ήταν: συνολική κατανάλωση παράγοντα πήξης, αυτο-αποτελεσματικότητα και αριθμός αιμορραγιών από τις αρθρώσεις.

Αποτελέσματα: Σε μια περίοδο 22 μηνών (διάμεσος, IQR 21-23), πραγματοποιήθηκαν τέσσερις έως επτά επισκέψεις στο σπίτι σε 46 ασθενείς (μέση ηλικία $9,4 \pm 4,2$ έτη). Δεν παρατηρήθηκε διαφορά στην τήρηση της συνταγογραφούμενης θεραπείας μετά τις επισκέψεις στο σπίτι σε σύγκριση με τις βασικές μετρήσεις. Και οι δύο κλίμακες του Ερωτηματολογίου για την Υγεία του Παιδιού (CHQ) σχετικά με τη «Λειτουργία ρόλων - Συναισθηματικά/Συμπεριφορικά» ($P = 0,02$, $d = 0,53$) και «Επίδραση στον γονικό χρόνο» ($P = 0,04$, $d = 0,33$) μειώθηκαν μετά την παρέμβαση. Το ειδικό για τη νόσο ερωτηματολόγιο Haemo-QoL έδειξε βελτίωση στους τομείς: «Οικογένεια» ($P = 0,04$, $d = -0,14$), «Φίλοι» ($P = 0,03$, $d = -0,29$) και «Αντιληπτή υποστήριξη» ($P = 0,03$, $d = -0,37$). Σημαντική βελτίωση παρατηρήθηκε σε σχέση με τον τομέα «Επικοινωνία» της κλίμακας VERITAS-Pro ($P = 0,03$, $d = -0,28$).

Συμπεράσματα: Μετά από μια περίοδο ενδοαγγειακής φροντίδας από νοσηλευτή αιμορροφιλίας, καταδείχθηκαν σημαντικές αλλά μικρές θετικές επιδράσεις όσον αφορά την επικοινωνία και την αύξηση της αντιληπτής υποστήριξης μεταξύ γονέων και κέντρου θεραπείας αιμορροφιλίας. Δεν παρατηρήθηκε βελτίωση σε άλλα μέτρα έκβασης.

Λέξεις-κλειδιά: συμμόρφωση, παιδιά, αιμοφιλία, θεραπεία στο σπίτι, ποιότητα ζωής, αυτοαποτελεσματικότητα.

2^ο Άρθρο: Wang et al., 2020. Awareness, Care and Treatment In Obesity maNagement to inform Haemophilia Obesity Patient Empowerment (ACTION-TO-HOPE): Results of a survey of US haemophilia treatment centre professionals. *Haemophilia*. Jan;26 Suppl 1:20-30

Background: Despite the high prevalence of overweight and obesity in the United States, few studies have assessed the impact of obesity on haemophilia-specific outcomes or experiences/perceptions of healthcare providers (HCPs) treating haemophilia.

Aim: The Awareness, Care and Treatment In Obesity maNagement to inform Haemophilia Obesity Patient Empowerment (ACTION-TO-HOPE) study was designed to identify HCP insights on the unique challenges of patients with haemophilia and obesity/overweight (PwHO) and the barriers to chronic weight management.

Methods: An online survey collected data from haemophilia treatment centre-based HCPs. Respondents included 10 adults and 29 paediatric haematologists, 27 nurses/nurse practitioners/physician assistants, 22 physical therapists and 17 social workers.

Results: Almost all HCPs rated obesity of moderate/high concern and reported that weight significantly affects future health and has an impact on life expectancy, yet fewer than 60% reported discussing the impact of weight on health with their patients. HCPs reported that few PwHO tried to lose weight; not many were 'successful'. HCPs perceived a desire to feel better physically and joint pain as top motivating factors. HCPs believe that PwHO would have less joint bleeding and pain and greater mobility if they lost weight. HCPs

viewed lack of exercise and food preferences/habits as the biggest barriers to initiating/maintaining weight loss and therefore recommended increasing exercise and healthier eating to their patients. However, physical activity in this patient population is limited and requires advice and support.

Conclusions: Most HCPs appreciated the impact of obesity on joint bleeding, pain, and function and quality of life. Reduced food intake and increased activity are the most commonly recommended weight-loss strategies but the least likely to be successful. HCPs desire additional education/materials to understand weight management for PwHO.

Keywords: body mass index; haemophilia; healthcare provider; obesity; overweight.

Ελληνική απόδοση

Ιστορικό: Παρά τον υψηλό επιπολασμό του υπέρβαρου ατόμου και της παχυσαρκίας στις Ηνωμένες Πολιτείες, λίγες μελέτες έχουν αξιολογήσει τον αντίκτυπο της παχυσαρκίας στα ειδικά για την αιμορροφιλία αποτελέσματα ή τις εμπειρίες/αντιλήψεις των παροχών υγειονομικής περίθαλψης (HCPs) που θεραπεύουν την αιμορροφιλία.

Σκοπός: Η μελέτη Ευαισθητοποίησης, Φροντίδας και Θεραπείας στη Διαχείριση Παχυσαρκίας για την ενημέρωση Αιμορροφιλίας, Ενδυνάμωση ασθενών με παχυσαρκία (ACTION-TO-HOPE) σχεδιάστηκε για να προσδιορίσει τις γνώσεις για την HCP σχετικά με τις μοναδικές προκλήσεις των ασθενών με αιμορροφιλία και παχυσαρκία/υπέρβαρο (PwHO) και τα εμπόδια στην χρόνια διαχείριση βάρους.

Μέθοδοι: Μια διαδικτυακή έρευνα συνέλεξε δεδομένα από HCP που βασίζονται σε κέντρα θεραπείας αιμορροφιλίας. Οι ερωτηθέντες ήταν 10 ενήλικες και 29 παιδοαιματολόγοι, 27 νοσηλευτές/ βοηθοί ιατρών, 22 φυσιοθεραπευτές και 17 κοινωνικοί λειτουργοί.

Αποτελέσματα: Σχεδόν όλοι οι HCP αξιολόγησαν την παχυσαρκία ως μέτρια/υψηλή ανησυχία και ανέφεραν ότι το βάρος επηρεάζει σημαντικά τη μελλοντική υγεία και έχει αντίκτυπο στο προσδόκιμο ζωής, ωστόσο λιγότερο από το 60% ανέφερε ότι συζητούσε την επίδραση του βάρους στην υγεία με τους ασθενείς τους. Οι HCP ανέφεραν ότι λίγοι PwHO προσπάθησαν να χάσουν βάρος, αλλά δεν ήταν πολλοί «επιτυχημένοι». Οι HCP

αντιλαμβάνονταν την επιθυμία να αισθάνονται καλύτερα σωματικά και τον πόνο στις αρθρώσεις ως κορυφαίους παράγοντες κινήτρων. Οι HCP πιστεύουν ότι οι PwHO θα είχαν λιγότερη αιμορραγία και πόνο στις αρθρώσεις και μεγαλύτερη κινητικότητα εάν έχαναν βάρος. Οι HCP θεώρησαν την έλλειψη άσκησης και τις διατροφικές προτιμήσεις/συνήθειες ως τα μεγαλύτερα εμπόδια για την έναρξη/διατήρηση της απώλειας βάρους και ως εκ τούτου συνέστησαν στους ασθενείς τους αύξηση της άσκησης και πιο υγιεινή διατροφή. Ωστόσο, η σωματική δραστηριότητα σε αυτόν τον πληθυσμό ασθενών είναι περιορισμένη και απαιτεί συμβουλές και υποστήριξη.

Συμπεράσματα: Οι περισσότεροι HCP εκτίμησαν την επίδραση της παχυσαρκίας στην αιμορραγία των αρθρώσεων, τον πόνο και τη λειτουργία και την ποιότητα ζωής. Η μειωμένη πρόσληψη τροφής και η αυξημένη δραστηριότητα είναι οι πιο συχνά προτεινόμενες στρατηγικές απώλειας βάρους, αλλά οι λιγότερο πιθανό να είναι επιτυχείς. Οι HCP επιθυμούν πρόσθετη εκπαίδευση/υλικά για να κατανοήσουν τη διαχείριση βάρους για PwHO.

Λέξεις-κλειδιά: δείκτης μάζας σώματος, αιμοφιλία, πάροχοι ιατρικής φροντίδας, παχυσαρκία, υπέρβαρος.

3^ο Άρθρο: Page, 2019. Comprehensive care for hemophilia and other inherited bleeding disorder. *Transfus Apher Sci.* Oct;58(5):565-568

Abstract

The World Federation of Hemophilia (WFH) states in its Guidelines for the Management of Hemophilia, Second Edition [1], that people with hemophilia are best managed in a comprehensive care setting. That team is typically comprised of a core group including a hematologist, nurse coordinator, physiotherapist, social worker, specialized lab technologist and data manager, and as needed, by other specialists. Hemophilia is an X-linked congenital bleeding disorder caused by a deficiency of coagulation factor VIII (FVIII) in hemophilia A or factor IX (FIX) in hemophilia B. There are a number of other disorders that are now typically treated in these comprehensive care centers including von

Willebrand disease (VWD), rare factor deficiencies (I, II, V, V & VIII, VII, X, XI and XIII), and inherited platelet function disorders. Models of comprehensive care delivery for hemophilia and other inherited bleeding disorders were first defined in the 1960s and have been in constant evolution ever since. Comprehensive care for hemophilia and other inherited bleeding disorders was made possible by the discovery of cryoprecipitate for the treatment of hemophilia A in the mid-1960s and, in the decade that followed, the development of lyophilized clotting factor concentrates. It was quickly realized that treatment at home was far preferable to frequent visits to Emergency Departments or outpatient. Tragically, the same clotting factor concentrates that revolutionized treatment and dramatically improved quality of life exposed thousands of people with hemophilia to HIV-AIDS and hepatitis C in the late 1970s and 1980s [2]. The model of comprehensive care was forced to add specialists in infectious disease and hepatology. At the same time, the crisis accelerated the development of recombinant FVIII and IX clotting factors; these entered the clinic in 1993 and 1997 respectively. The proven safety of both recombinant and plasma-derived products spurred on the expansion of prophylactic care to more patients. Today, with the success of a comprehensive care model that keeps patients out of the hospital (and out of sight), and promises a normal lifespan, there is an emerging impression among many health system managers that the problem of hemophilia is "solved." In 2019, however, even the best care and treatment remains highly burdensome and not entirely efficacious. Emerging innovative therapies are promising yet dramatically different in their modes of action, dosing and administration. Much of what has been learned in terms of management of the disease over the last 50 years may no longer be relevant. Rather than one type of treatment for all, there may well be many different therapies. Comprehensive care centres will not become obsolete. It will remain critically important that specialized staff be able to foster long-term relationships with patients and their families. Indeed, they will need to expand their knowledge and expertise in order to be able to continue to deliver the standards of care so carefully developed since the 1960.

Ελληνική απόδοση

Η Παγκόσμια Ομοσπονδία Αιμορροφιλίας (WFH) δηλώνει στις Οδηγίες της για τη Διαχείριση της Αιμορροφιλίας, Δεύτερη Έκδοση [1], ότι τα άτομα με αιμορροφιλία αντιμετωπίζονται καλύτερα σε ένα περιβάλλον ολοκληρωμένης φροντίδας. Αυτή η ομάδα αποτελείται συνήθως από μια βασική ομάδα που περιλαμβάνει έναν αιματολόγο, συντονιστή νοσηλεύτη, φυσιοθεραπευτή, κοινωνικό λειτουργό, εξειδικευμένο τεχνολόγο εργαστηρίου και διαχειριστή δεδομένων και, όπως απαιτείται, από άλλους ειδικούς. Η αιμορροφιλία είναι μια συγγενής αιμορραγική διαταραχή που συνδέεται με το χρωμόσωμα X που προκαλείται από ανεπάρκεια του παράγοντα πήξης VIII (FVIII) στην αιμορροφιλία A ή του παράγοντα IX (FIX) στην αιμορροφιλία B. Υπάρχει μια σειρά από άλλες διαταραχές που αντιμετωπίζονται τώρα τυπικά σε αυτά τα κέντρα ολοκληρωμένης φροντίδας συμπεριλαμβανομένης της νόσου von Willebrand (VWD), σπάνιων ελλείψεων παραγόντων (I, II, V, V & VIII, VII, X, XI και XIII) και κληρονομικών διαταραχών της λειτουργίας των αιμοπεταλίων. Τα μοντέλα παροχής ολοκληρωμένης φροντίδας για την αιμορροφιλία και άλλες κληρονομικές αιμορραγικές διαταραχές ορίστηκαν για πρώτη φορά τη δεκαετία του 1960 και από τότε βρίσκονται σε συνεχή εξέλιξη. Η ολοκληρωμένη φροντίδα για την αιμορροφιλία και άλλες κληρονομικές αιμορραγικές διαταραχές κατέστη δυνατή με την ανακάλυψη του κρυοϊζήματος για τη θεραπεία της αιμορροφιλίας A στα μέσα της δεκαετίας του 1960 και, στη δεκαετία που ακολούθησε, την ανάπτυξη συμπυκνωμάτων λυοφιλοποιημένων παραγόντων πήξης. Γρήγορα έγινε αντιληπτό ότι η θεραπεία στο σπίτι ήταν πολύ προτιμότερη από τις συχνές επισκέψεις στα Τμήματα Επειγόντων Περιστατικών ή στους εξωτερικούς ασθενείς. Τραγικά, ο ίδιος παράγοντας πήξης που έφερε επανάσταση στη θεραπεία και βελτίωσε δραματικά την ποιότητα ζωής εξέθεσε χιλιάδες άτομα με αιμορροφιλία στο HIV-AIDS και την ηπατίτιδα C στα τέλη της δεκαετίας του 1970 και της δεκαετίας του 1980 [2]. Το μοντέλο της ολοκληρωμένης φροντίδας αναγκάστηκε να προσθέσει ειδικούς στη λοιμώδη νόσο και την ηπατολογία. Ταυτόχρονα, η κρίση επιτάχυνε την ανάπτυξη ανασυνδυασμένων παραγόντων πήξης FVIII και IX. Αυτά μπήκαν στην κλινική το 1993 και το 1997 αντίστοιχα. Η αποδεδειγμένη ασφάλεια τόσο των ανασυνδυασμένων όσο και των προϊόντων που προέρχονται από πλάσμα ώθησε την επέκταση της προφυλακτικής φροντίδας σε περισσότερους ασθενείς.

Σήμερα, με την επιτυχία ενός ολοκληρωμένου μοντέλου περίθαλψης που κρατά τους ασθενείς μακριά από το νοσοκομείο (και μακριά από την οπτική γωνία) και υπόσχεται μια φυσιολογική διάρκεια ζωής, υπάρχει μια αναδυόμενη εντύπωση μεταξύ πολλών διαχειριστών συστημάτων υγείας ότι το πρόβλημα της αιμορροφιλίας έχει «λυθεί». Το 2019, ωστόσο, ακόμη και η καλύτερη φροντίδα και θεραπεία παραμένει εξαιρετικά επαχθής και όχι εντελώς αποτελεσματική. Οι αναδυόμενες καινοτόμες θεραπείες είναι πολλά υποσχόμενες αλλά δραματικά διαφορετικές ως προς τους τρόπους δράσης, τη δοσολογία και τη χορήγησή τους. Πολλά από αυτά που έχουν μάθει όσον αφορά τη διαχείριση της νόσου τα τελευταία 50 χρόνια μπορεί να μην είναι πλέον σχετικά. Αντί για έναν τύπο θεραπείας για όλους, μπορεί να υπάρχουν πολλές διαφορετικές θεραπείες. Τα κέντρα ολοκληρωμένης φροντίδας δεν θα ξεπεραστούν. Θα παραμείνει εξαιρετικά σημαντικό το εξειδικευμένο προσωπικό να μπορεί να καλλιεργεί μακροχρόνιες σχέσεις με τους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Πράγματι, θα χρειαστεί να επεκτείνουν τις γνώσεις και την τεχνογνωσία τους προκειμένου να μπορέσουν να συνεχίσουν να παρέχουν τα πρότυπα περίθαλψης που έχουν αναπτυχθεί τόσο προσεκτικά από το 1960.

4^ο Άρθρο: Forsyth et al., 2015. Associations of quality of life, pain, and self-reported arthritis with age, employment, bleed rate, and utilization of hemophilia treatment center and health care provider services: results in adults with hemophilia in the HERO study. *Patient Prefer Adherence*. Oct 29;9:1549-60.

Introduction: Severe hemophilia and subsequent hemophilic arthropathy result in joint pain and impaired health-related quality of life (HRQoL). Assessment of HRQoL in persons with hemophilia (PWH), including underlying factors that drive HRQoL differences, is important in determining health care resource allocation and in making individualized clinical decisions.

Aim: To examine potential associations between HRQoL, pain interference, and self-reported arthritis and age, employment, activity, bleed frequency, and hemophilia treatment center and health care professional utilization.

Methods: PWH (age ≥ 18 years) from ten countries completed a 5-point Likert scale on pain interference over the previous 4 weeks, the EQ-5D-3L scale (mobility, usual activities, self-care, pain/discomfort, anxiety/depression) including a health-related visual analog scale (0-100, coded as an 11-point categorical response).

Results: Pain interference (extreme/a lot) was higher in PWH aged >40 years (31%) compared to those aged 31-40 years (27%) or ≤ 30 years (21%). In an analysis of eight countries with home treatment, PWH who reported EQ-5D mobility issues were less likely to be employed (53% vs 79%, with no mobility issues). Median annual bleed frequency increased with worsening EQ-5D pain or discomfort. The percentage of PWH with inhibitors reporting visual analog scale scores of 80-90-100 was lower (20%) than those without inhibitors (34%). Median bleed frequency increased with pain. Globally, nurse and social worker involvement increased with disability and pain; physiotherapist utilization was moderate regardless of the extent of disability or pain.

Conclusion: Increased disability and pain were associated with increased age, lower employment, higher reported bleed frequency, and lower HRQoL.

Keywords: HERO; hemophilia; pain; quality of life.

Ελληνική απόδοση

Εισαγωγή: Η σοβαρή αιμορροφιλία και η επακόλουθη αιμορροφιλική αρθροπάθεια έχουν ως αποτέλεσμα πόνο στις αρθρώσεις και μειωμένη ποιότητα ζωής που σχετίζεται με την υγεία (HRQoL). Η αξιολόγηση της HRQoL σε άτομα με αιμορροφιλία (PWH), συμπεριλαμβανομένων των υποκείμενων παραγόντων που οδηγούν στις διαφορές HRQoL, είναι σημαντική για τον προσδιορισμό της κατανομής των πόρων υγειονομικής περίθαλψης και για τη λήψη εξατομικευμένων κλινικών αποφάσεων.

Στόχος: Εξέταση πιθανών συσχετίσεων μεταξύ HRQoL, εμφάνιση πόνου και αυτοαναφερόμενης αρθρίτιδας, ηλικίας, απασχόλησης, δραστηριότητας, συχνότητας αιμορραγίας και κέντρου θεραπείας αιμορροφιλίας και βοήθεια από επαγγελματίες υγείας.

Μέθοδοι: PWH (ηλικία ≥ 18 ετών) από δέκα χώρες συμπλήρωσαν μια κλίμακα Likert 5 βαθμών για την παρεμβολή πόνου τις προηγούμενες 4 εβδομάδες, την κλίμακα EQ-5D-3L (κινητικότητα, συνήθειες δραστηριότητες, αυτοφροντίδα, πόνος/δυσφορία, άγχος /κατάθλιψη) συμπεριλαμβανομένης μιας οπτικής αναλογικής κλίμακας που σχετίζεται με την υγεία (0-100, κωδικοποιημένη ως κατηγορική απόκριση 11 σημείων).

Αποτελέσματα: Η παρέμβαση του πόνου (ακραίο/αρκετό) ήταν υψηλότερη σε PWH ηλικίας >40 ετών (31%) σε σύγκριση με άτομα ηλικίας 31-40 ετών (27%) ή ≤ 30 ετών (21%). Σε μια ανάλυση οκτώ χωρών με κατ' οίκον θεραπεία, οι PWH που ανέφεραν προβλήματα κινητικότητας EQ-5D ήταν λιγότερο πιθανό να απασχοληθούν (53% έναντι 79%, χωρίς προβλήματα κινητικότητας). Η μέση ετήσια συχνότητα αιμορραγίας αυξήθηκε με την επιδείνωση του πόνου ή της δυσφορίας του EQ-5D. Το ποσοστό PWH με αναστολές που ανέφεραν βαθμολογίες οπτικής αναλογικής κλίμακας 80-90-100 ήταν χαμηλότερο (20%) από εκείνους χωρίς αναστολές (34%). Η μέση συχνότητα αιμορραγίας αυξήθηκε με τον πόνο. Σε παγκόσμιο επίπεδο, η συμμετοχή νοσηλευτών και κοινωνικών λειτουργών αυξήθηκε με την αναπηρία και τον πόνο. Η συμμετοχή του φυσιοθεραπευτή ήταν μέτρια ανεξάρτητα από την έκταση της αναπηρίας ή του πόνου.

Συμπέρασμα: Η αυξημένη αναπηρία και ο πόνος συσχετίστηκαν με αυξημένη ηλικία, χαμηλότερη απασχόληση, υψηλότερη αναφερόμενη συχνότητα αιμορραγίας και χαμηλότερο HRQoL.

Λέξεις-κλειδιά: HERO, αιμοφιλία, πόνος, ποιότητα ζωής.

5^ο Άρθρο: Mauser et al., 2021. Managing women-specific bleeding in inherited bleeding disorders: A multidisciplinary approach. *Haemophilia*. May;27(3):463-469.

Abstract

Introduction: Multidisciplinary management of women-specific bleeding is important to preserve quality of life, healthy reproduction and social participation of women and girls with bleeding disorders (WBD).

Aim: To support appropriate multidisciplinary care for WBD in haemophilia treatment centres.

Methods: Two case examples are presented and management issues discussed from different health care perspectives, including the nurse, patient, psychologist, gynaecologist, geneticist, psychosexual therapist and haematologist.

Results: Woman with bleeding disorders may experience heavy menstruation from menarche onwards. This has a physical and psychosocial impact requiring a multidisciplinary approach. If a woman with an inherited bleeding disorder desires to become pregnant, preconception counselling is essential, to discuss genetic diagnosis, state of the art treatment options for the bleeding disorder in question and possible choices to prevent having an affected child, as well as maternal bleeding risks during conception, delivery and the post-partum period.

Conclusion: Adequate management and good education of WBD requires a patient-centred multidisciplinary approach with experienced specialists in a haemophilia treatment centre.

Keywords: bleeding disorder; haemophilia; heavy menstrual bleeding; post-partum haemorrhage and reproduction; von willebrand disease; women.

Ελληνική απόδοση

Εισαγωγή: Η διεπιστημονική διαχείριση της αιμορραγίας που σχετίζεται με τις γυναίκες είναι σημαντική για τη διατήρηση της ποιότητας ζωής, της υγιούς αναπαραγωγής και της κοινωνικής συμμετοχής γυναικών και κοριτσιών με αιμορραγικές διαταραχές (WBD).

Σκοπός: Η υποστήριξη της κατάλληλης πολυεπιστημονικής φροντίδας για WBD σε κέντρα θεραπείας αιμορροφιλίας.

Μέθοδοι: Παρουσιάζονται δύο παραδείγματα περιπτώσεων και συζητούνται θέματα διαχείρισης από διαφορετικές προοπτικές υγειονομικής περίθαλψης,

συμπεριλαμβανομένου του νοσηλευτή, του ασθενούς, του ψυχολόγου, του γυναικολόγου, του γενετιστή, του ψυχοσεξουαλικού θεραπευτή και του αιματολόγου.

Αποτελέσματα: Γυναίκες με αιμορραγικές διαταραχές μπορεί να εμφανίσουν βαριά έμμηνο ρύση από την εμμηναρχή και μετά. Αυτό έχει σωματικό και ψυχοκοινωνικό αντίκτυπο που απαιτεί διεπιστημονική προσέγγιση. Εάν μια γυναίκα με κληρονομική αιμορραγική διαταραχή επιθυμεί να μείνει έγκυος, είναι απαραίτητη η παροχή συμβουλών πριν από τη σύλληψη, για να συζητηθεί η γενετική διάγνωση, οι σύγχρονες θεραπευτικές επιλογές για την εν λόγω αιμορραγική διαταραχή και πιθανές επιλογές για την πρόληψη απόκτησης παιδιού με αιμορροφιλία, καθώς και την εμφάνιση αιμορραγιών από τη μητέρα κατά τη σύλληψη, τον τοκετό και την περίοδο μετά τον τοκετό.

Συμπέρασμα: Η επαρκής διαχείριση και η καλή εκπαίδευση της WBD απαιτεί μια πολυεπιστημονική προσέγγιση με επίκεντρο τον ασθενή μέσα από έμπειρους ειδικούς σε ένα κέντρο θεραπείας αιμορροφιλίας.

Λέξεις-κλειδιά: αιμορραγική διαταραχή, αιμοφιλία, βαριά εμμηνορροϊκή αιμορραγία, αιμορραγία και αναπαραγωγή μετά τον τοκετό, νόσος von willebrand, γυναίκες.

6^ο Άρθρο: Schrijvers et al, 2016. Promoting self-management and adherence during prophylaxis: evidence-based recommendations for haemophilia professionals. *Haemophilia*. Jul;22(4):499-506

Abstract

Introduction: Throughout life, a patient with severe haemophilia is confronted with many treatment-related challenges. Insight into self-management and non-adherence could improve the quality of care for these patients. The aim of this study was to provide an overview of the current evidence on self-management and adherence to prophylaxis in haemophilia.

Method: Based on series of studies and published literature, aspects of treatment were explored: learning and performing self-infusion, achieving self-management skills in

adolescence, adherence issues and coping with haemophilia. Evidence-based and age-group-specific recommendations for haemophilia professionals were formulated.

Results: Nearly, all severe haemophilia patients and parents were able to perform self-infusion and the quality level of infusion skills was acceptable. Learning self-infusion was generally initiated before the onset of puberty and full self-management was obtained 10 years later. Adherence was defined using a Delphi consensus procedure and was determined by skipping, dosing and timing of infusions. Adherence levels varied according to age, with highest levels in children (1-12 years) and the lowest among 25-40 years. Adherence to prophylaxis was acceptable (43%), yet 57% of the population struggled with prophylaxis. Qualitative research showed that the position of prophylaxis in life is the main driver of adherence. This position is influenced by acceptance and self-management skills. Regarding coping with haemophilia, the majority of patients used a problem-focused approach.

Conclusion: Self-management and adherence to prophylaxis vary during the life span. Acceptance of the disease and self-management skills were important aspects that may require tailored professional support.

Keywords: compliance; coping; nurse; prophylaxis; psycho-social; self-infusion.

Ελληνική απόδοση

Εισαγωγή: Καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής, ένας ασθενής με σοβαρή αιμορροφιλία έρχεται αντιμέτωπος με πολλές προκλήσεις που σχετίζονται με τη θεραπεία. Η επίγνωση της αυτοδιαχείρισης και η συμμόρφωση θα μπορούσαν να βελτιώσουν την ποιότητα της φροντίδας για αυτούς τους ασθενείς. Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν να παράσχει μια επισκόπηση των τρεχόντων στοιχείων σχετικά με την αυτοδιαχείριση και την τήρηση της προφύλαξης στην αιμορροφιλία.

Μέθοδος: Βάση σειράς μελετών και δημοσιευμένης βιβλιογραφίας, διερευνήθηκαν πτυχές της θεραπείας: εκμάθηση και διενέργεια αυτοέγχυσης, επίτευξη δεξιοτήτων

αυτοδιαχείρισης στην εφηβεία, προβλήματα συμμόρφωσης και αντιμετώπιση της αιμορροφιλίας. Διατυπώθηκαν συστάσεις βασισμένες σε στοιχεία και ειδικές για την ηλικιακή ομάδα για επαγγελματίες αιμορροφιλίας.

Αποτελέσματα: Σχεδόν όλοι οι ασθενείς με σοβαρή αιμορροφιλία και οι γονείς ήταν σε θέση να κάνουν αυτοέγχυση και το επίπεδο ποιότητας των δεξιοτήτων έγχυσης ήταν αποδεκτό. Η μαθησιακή αυτοέγχυση ξεκίνησε γενικά πριν από την έναρξη της εφηβείας και η πλήρης αυτοδιαχείριση επιτεύχθηκε 10 χρόνια αργότερα. Η συμμόρφωση ορίστηκε χρησιμοποιώντας μια διαδικασία συναίνεσης Delphi και προσδιορίστηκε παραλείποντας, τη δοσολογία και χρόνο των εγχύσεων. Τα επίπεδα συμμόρφωσης διέφεραν ανάλογα με την ηλικία, με τα υψηλότερα επίπεδα στα παιδιά (1-12 ετών) και τα χαμηλότερα μεταξύ των 25-40 ετών. Η τήρηση της προφύλαξης ήταν αποδεκτή (43%), ωστόσο το 57% του πληθυσμού πάλεψε με την προφύλαξη. Η ποιοτική έρευνα έδειξε ότι η θέση της προφύλαξης στη ζωή είναι ο κύριος μοχλός της τήρησης. Αυτή η θέση επηρεάζεται από τις δεξιότητες αποδοχής και αυτοδιαχείρισης. Όσον αφορά την αντιμετώπιση της αιμορροφιλίας, η πλειοψηφία των ασθενών χρησιμοποίησε μια προσέγγιση εστιασμένη στο πρόβλημα.

Συμπέρασμα: Η αυτοδιαχείριση και η τήρηση της προφύλαξης ποικίλλουν κατά τη διάρκεια της ζωής. Η αποδοχή της νόσου και οι δεξιότητες αυτοδιαχείρισης ήταν σημαντικές πτυχές που μπορεί να απαιτούν εξατομικευμένη επαγγελματική υποστήριξη.

Λέξεις-κλειδιά: συμμόρφωση, μαρκίζα, νοσοκόμα, προφύλαξη, ψυχοκοινωνική, αυτοέγχυση.

7^ο Άρθρο: Khair et al., 2021 Expert opinion on the UK standard of care for haemophilia patients with inhibitors: a modified Delphi consensus study. *Ther Adv Hematol.* Apr 30;12:20406207211007058

Abstract

Background and aims: Despite advances in haemophilia care, inhibitor development remains a significant complication. Although viable treatment options exist, there is some divergence of opinion in the appropriate standard approach to care and goals of treatment. The aim of this study was to assess consensus on United Kingdom (UK) standard of care for child and adult haemophilia patients with inhibitors.

Methods: A modified Delphi study was conducted using a two-round online survey. A haemophilia expert steering committee and published literature informed the Round 1 questionnaire. Invited participants included haematologists, haemophilia nurses and physiotherapists who had treated at least one haemophilia patient with inhibitors in the past 5 years. Consensus for 6-point Likert scale questions was pre-defined as $\geq 70\%$ participants selecting 1-2 (disagreement) or 5-6 (agreement).

Results: In all, 46.7% and 35.9% questions achieved consensus in Rounds 1 ($n = 41$) and 2 ($n = 34$), respectively. Consensus was reached on the importance of improving quality of life (QoL) and reaching clinical goals such as bleed prevention, eradication of inhibitors and pain management. There was agreement on criteria constituting adequate/inadequate responses to immune tolerance induction (ITI) and the appropriate factor VIII dose to address suboptimal ITI response. Opinions varied on treatment aims for adults and children/adolescents, when to offer prophylaxis with bypassing agents and expectations of prophylaxis. Consensus was also lacking on appropriate treatment for mild/moderate patients with inhibitors.

Conclusion: UK healthcare professionals appear to be aligned on the clinical goals and role of ITI when managing haemophilia patients with inhibitors, although novel treatment developments may require reassessment of these goals. Lack of consensus on prophylaxis with bypassing agents and management of mild/moderate cases identifies a need for further

research to establish more comprehensive, evidence-based treatment guidance, particularly for those patients who are unable/prefer not to receive non-factor therapies.

Keywords: Delphi panel; adult; children; consensus; haemophilia; inhibitors.

Ελληνική απόδοση

Ιστορικό και στόχοι: Παρά την πρόοδο στη φροντίδα της αιμορροφιλίας, η ανάπτυξη αναστολέων παραμένει μια σημαντική επιπλοκή. Αν και υπάρχουν βιώσιμες θεραπευτικές επιλογές, υπάρχει κάποια διάσταση απόψεων στην κατάλληλη τυπική προσέγγιση για τη φροντίδα και τους στόχους της θεραπείας. Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν να αξιολογήσει τη συναίνεση σχετικά με το πρότυπο περίθαλψης στο Ηνωμένο Βασίλειο (HB) για παιδιά και ενήλικες ασθενείς με αιμορροφιλία με αναστολείς.

Μέθοδοι: Μια τροποποιημένη μελέτη Δελφών διεξήχθη χρησιμοποιώντας μια διαδικτυακή έρευνα δύο γύρων. Μια συντονιστική επιτροπή εμπειρογνομόνων αιμορροφιλίας και δημοσιευμένη βιβλιογραφία ενημέρωσαν το ερωτηματολόγιο του Γύρου 1. Οι προσκεκλημένοι συμμετέχοντες περιλάμβαναν αιματολόγους, νοσηλευτές αιμορροφιλίας και φυσιοθεραπευτές που είχαν θεραπεύσει τουλάχιστον έναν ασθενή αιμορροφιλίας με αναστολείς τα τελευταία 5 χρόνια. Η συναίνεση για ερωτήσεις της κλίμακας Likert 6 βαθμών είχε προκαθοριστεί ως $\geq 70\%$ των συμμετεχόντων να επιλέξουν το 1-2 (διαφωνία) ή το 5-6 (συμφωνία).

Αποτελέσματα: Συνολικά, το 46,7% και το 35,9% των ερωτήσεων πέτυχαν συναίνεση στους Γύρους 1 (n = 41) και 2 (n = 34), αντίστοιχα. Επιτεύχθηκε συναίνεση σχετικά με τη σημασία της βελτίωσης της ποιότητας ζωής (QoL) και την επίτευξη κλινικών στόχων όπως η πρόληψη της αιμορραγίας, η εκρίζωση των αναστολέων και η διαχείριση του πόνου. Υπήρξε συμφωνία σχετικά με τα κριτήρια που συνιστούν επαρκείς/ανεπαρκείς αποκρίσεις στην επαγωγή ανοσολογικής ανοχής (ITI) και την κατάλληλη δόση του παράγοντα VIII για την αντιμετώπιση της βέλτιστης απόκρισης ITI. Οι απόψεις διέφεραν σχετικά με τους στόχους θεραπείας για ενήλικες και παιδιά/εφήβους, σχετικά με πότε πρέπει να προσφερθεί προφύλαξη με παράγοντες παράκαμψης και τις προσδοκίες για προφύλαξη.

Επίσης, δεν υπήρχε συναίνεση σχετικά με την κατάλληλη θεραπεία για ήπιους/μέτριους ασθενείς με αναστολείς.

Συμπέρασμα: Οι επαγγελματίες υγείας του Ηνωμένου Βασιλείου φαίνεται να ευθυγραμμίζονται με τους κλινικούς στόχους και τον ρόλο της ΙΤΙ κατά τη διαχείριση ασθενών με αιμορροφιλία με αναστολείς, αν και οι νέες εξελίξεις στη θεραπεία μπορεί να απαιτούν επαναξιολόγηση αυτών των στόχων. Η έλλειψη συναίνεσης σχετικά με την προφύλαξη με παράγοντες παράκαμψης και τη διαχείριση των ήπιων/μέτριων περιπτώσεων εντοπίζει την ανάγκη για περαιτέρω έρευνα για τη δημιουργία πιο ολοκληρωμένης, βασισμένης σε στοιχεία καθοδήγησης θεραπείας, ιδιαίτερα για εκείνους τους ασθενείς που δεν μπορούν/προτιμούν να μην λαμβάνουν θεραπείες χωρίς παράγοντες.

Λέξεις-κλειδιά: Πάνελ Δελφών, ενήλικας, παιδιά, ομοφωνία, αιμοφιλία, αναστολείς.

8^ο Άρθρο: Khair t al., 2022. The views of women with bleeding disorders: Results from the Cinderella study. *Haemophilia*. Mar;28(2):316-325

Abstract

Introduction: Despite therapeutic advances in bleeding disorder treatment, over the past 20 years women with bleeding disorders have reported delayed diagnosis, impaired quality of life, dismissive attitudes from health professionals and inappropriate care.

Aim: To explore the lived experience of women with a diagnosed bleeding disorder and to improve understanding of their unmet needs.

Methods: Women haemophilia carriers (WHC), women with a diagnosed bleeding disorder (WBD) and women with immune thrombocytopenia (WITP) were invited to complete an online survey. Those who indicated a willingness to be interviewed took part in a focus group or one-to-one interview to further explore their lived experiences.

Results: Two hundred and eighty women completed the survey (126 WHC, 96 WBD, 58 WITP) 13 women (seven WHC, three WBD, three WITP) participated in a focus group

(11) or individual interview (2). The most frequently reported symptoms were heavy periods (81%) and bruising (81%). Compared to the group as a whole, more WBD took time off work or school due to symptoms, had discussed symptoms with a healthcare professional (HCP), and had seen a nurse or gynaecologist. WHC were least likely to be screened for a bleeding disorder or seen in a specialist setting. Themes discussed included difficulty obtaining a diagnosis, lack of awareness amongst and poor communication from HCPs, stress and anxiety, coping strategies and sources of support.

Conclusion: Many of the experiences described by women with bleeding disorders 20 years ago remain prevalent. Healthcare provision needs to change to offer them better treatment and support.

Keywords: bleeding disorders; lived experience; menorrhagia; women.

Ελληνική απόδοση

Εισαγωγή: Παρά τις θεραπευτικές προόδους στη θεραπεία της αιμορραγικής διαταραχής, τα τελευταία 20 χρόνια οι γυναίκες με αιμορραγικές διαταραχές έχουν αναφέρει καθυστερημένη διάγνωση, μειωμένη ποιότητα ζωής, απορριπτικές συμπεριφορές από επαγγελματίες υγείας και ακατάλληλη φροντίδα.

Στόχος: Η διερεύνηση της εμπειρίας γυναικών με διαγνωσμένη αιμορραγική διαταραχή και η βελτίωση της κατανόησης των ανεκπλήρωτων αναγκών τους.

Μέθοδοι: Γυναίκες φορείς αιμορροφιλίας (WHC), γυναίκες με διαγνωσμένη αιμορραγική διαταραχή (WBD) και γυναίκες με ανοσοθρομβοπενία (WITP) προσκλήθηκαν να συμπληρώσουν μια διαδικτυακή έρευνα. Όσοι δήλωσαν προθυμία να πάρουν συνέντευξη έλαβαν μέρος σε μια ομάδα εστίασης ή μια συνέντευξη ένας προς έναν για να εξερευνήσουν περαιτέρω τις εμπειρίες τους.

Αποτελέσματα: Διακόσιες ογδόντα γυναίκες ολοκλήρωσαν την έρευνα (126 WHC, 96 WBD, 58 WITP) 13 γυναίκες (επτά WHC, τρεις WBD, τρεις WITP) συμμετείχαν σε μια ομάδα εστίασης (11) ή σε ατομική συνέντευξη (2). Τα πιο συχνά αναφερόμενα

συμπτώματα ήταν οι έντονες περίοδοι (81%) και οι μώλωπες (81%). Σε σύγκριση με την ομάδα στο σύνολό της, περισσότερες WBD έπαιρναν άδεια από την εργασία ή το σχολείο λόγω συμπτωμάτων, είχαν συζητήσει τα συμπτώματα με έναν επαγγελματία υγείας (HCP) και είχαν επισκεφτεί έναν νοσηλευτή ή έναν γυναικολόγο. Οι WHC ήταν λιγότερο πιθανό να ελεγχθούν για αιμορραγική διαταραχή ή να εξεταστούν σε ειδικό περιβάλλον. Τα θέματα που συζητήθηκαν περιλάμβαναν τη δυσκολία απόκτησης διάγνωσης, την έλλειψη ευαισθητοποίησης και την κακή επικοινωνία από τους HCP, το στρες και το άγχος, τις στρατηγικές αντιμετώπισης και τις πηγές υποστήριξης.

Συμπέρασμα: Πολλές από τις εμπειρίες που περιγράφηκαν από γυναίκες με αιμορραγικές διαταραχές πριν από 20 χρόνια παραμένουν διαδεδομένες. Η παροχή υγειονομικής περίθαλψης πρέπει να αλλάξει για να τους προσφέρει καλύτερη θεραπεία και υποστήριξη.

Λέξεις-κλειδιά: αιμορραγικές διαταραχές, βιωμένη εμπειρία, μηνορραγία, γυναίκες.

9^ο Άρθρο: Lam et al., 2018. A survey of characteristics and current educational needs of hemophilia treatment centers within Asia Pacific. *Res Pract Thromb Haemost.* May 24;2(3):508-517.

Abstract

Background: Poor disease understanding and gaps in expertise regarding hemophilia care have been identified at all levels in Asia Pacific. Continued education for involved healthcare professionals (HCPs) is crucial for improved delivery.

Objectives: To identify training and educational needs of hemophilia HCPs in Asia Pacific.

Methods: Clinicians working at hemophilia treatment centers (HTCs), identified from the World Federation of Hemophilia Directory, were contacted by the Asia Pacific Hemophilia Working Group (APHWG). An electronic survey was sent to 161 centers from 15 countries for which HTC identification was complete to assess HTC characteristics, educational status, and needs. Responses were stratified by national economic capacity.

Results: From March 23 to June 6, 2016, clinicians from 58 HTC completed the survey. Most reported availability of specialists to serve core patient requirements, although availability of trained nurses and geneticists was low in lower-middle income countries (LMICs). Although 98.3% of HTCs had laboratory facilities, 8.8% do not participate in any quality assessment schemes. The most common limitations of current initiatives were infrequency and lack of local language content. Education is currently mostly received via internet, particularly among LMICs and upper-middle income countries (UMICs), though there is strong preference for meetings. Main barriers to receiving education were funding and time constraints. Unique priority topics were musculoskeletal management, quality of life and management by non-hematologists (high-income countries), inhibitor management and research (UMICs), and outcomes assessment (LMICs).

Conclusion: In Asia Pacific, training programs should be tailored according to unique needs of differing economic capacities and resource settings.

Keywords: Asia; educational needs assessment; hematology; hemophilia; surveys and questionnaires.

Ελληνική απόδοση

Ιστορικό: Κακή κατανόηση της νόσου και κενά στην τεχνογνωσία σχετικά με την φροντίδα της αιμορροφιλία έχουν εντοπιστεί σε όλα τα επίπεδα στην Ασία-Ειρηνικό. Η συνεχής εκπαίδευση για τους εμπλεκόμενους επαγγελματίες υγείας (HCPs) είναι ζωτικής σημασίας για τη βελτίωση της παροχής.

Στόχοι: Προσδιορισμός των αναγκών κατάρτισης και εκπαίδευσης των ασθενών με αιμορροφιλία στην Ασία- Ειρηνικό.

Μέθοδοι: Με τους κλινικούς επαγγελματίες που εργάζονται σε κέντρα θεραπείας αιμορροφιλίας (HTCs), με ταυτοποίηση από τον Κατάλογο της Παγκόσμιας Ομοσπονδίας Αιμορροφιλίας, επικοινωνήσε η Asia-Pacific Ομάδα Εργασίας για την Αιμορροφιλία (APHWG). Απεστάλη ηλεκτρονική έρευνα σε 161 κέντρα από 15 χώρες για τις οποίες η αναγνώριση HTC ήταν πλήρης για την αξιολόγηση των χαρακτηριστικών, της

εκπαιδευτικής κατάστασης και των αναγκών της HTC. Οι απαντήσεις ταξινομήθηκαν με βάση την εθνική οικονομική ικανότητα.

Αποτελέσματα: Από τις 23 Μαρτίου έως τις 6 Ιουνίου 2016, οι κλινικοί επαγγελματίες από 58 HTC ολοκλήρωσαν την επισκόπηση. Υπήρξε πιο συχνή αναφερόμενη διαθεσιμότητα ειδικών για την εξυπηρέτηση των βασικών απαιτήσεων των ασθενών, αν και η διαθεσιμότητα εκπαιδευμένων νοσηλευτών και γενετιστών ήταν χαμηλή στις κατώτερες-μεσαίες εισοδήμα χώρες (LMICs). Αν και το 98,3% των HTC διέθετε εργαστηριακές εγκαταστάσεις, το 8,8% δεν συμμετέχουν σε κανένα πρόγραμμα αξιολόγησης ποιότητας. Οι πιο συνηθισμένοι περιορισμοί των τρεχόντων πρωτοβουλιών ήταν η σπανιότητα και η έλλειψη τοπικού γλωσσικού περιεχομένου. Η εκπαίδευση λαμβάνεται επί του παρόντος κυρίως μέσω διαδικτύου, ιδιαίτερα μεταξύ των LMIC και των ανώτερων-μεσαίων εισοδήματος χωρών (UMIC), αν και υπάρχει μεγάλη προτίμηση για συναντήσεις. Τα κύρια εμπόδια για τη λήψη εκπαίδευσης ήταν η χρηματοδότηση και οι χρονικοί περιορισμοί. Μοναδικά θέματα προτεραιότητας ήταν η μυοσκελετική διαχείριση, η ποιότητα ζωής και η διαχείριση από μη αιματολόγους (χώρες υψηλού εισοδήματος), η διαχείριση αναστολέων και η έρευνα (UMICs), και αξιολόγησης αποτελεσμάτων (LMICs).

Συμπέρασμα: Στην Ασία-Ειρηνικό, τα εκπαιδευτικά προγράμματα θα πρέπει να προσαρμόζονται σύμφωνα με το μοναδικό/διαφορετικές οικονομικές δυνατότητες και ρυθμίσεις πόρων.

Λέξεις Κλειδιά: Ασία, Εκτίμηση εκπαιδευτικών αναγκών, αιματολογία, αιμοφιλία, έρευνες και ερωτηματολόγια.

10^ο Άρθρο: Schafer et al., 2017. Pharmacokinetics, Safety, and Efficacy of Recombinant Factor VIII Fc Fusion Protein: A Practical Review. *J Infus Nurs.* Jan/Feb;40(1):65-75

Abstract

Prophylaxis for hemophilia A with conventional factor VIII (FVIII) products requires frequent intravenous dosing, which may reduce adherence. Recombinant factor VIII Fc fusion protein (rFVIII-Fc) has a prolonged half-life compared with conventional rFVIII, and has demonstrated safety and efficacy for the prevention and treatment of bleeding episodes in phase 3 studies of patients with severe hemophilia A. Most subjects experienced reduced prophylactic dosing frequency with rFVIII-Fc compared with prestudy FVIII; the median total weekly prophylactic consumption was comparable. No subjects developed inhibitors. These results suggest that prophylaxis with rFVIII-Fc in patients with hemophilia A may allow less frequent prophylactic dosing while maintaining efficacy, with comparable prophylactic consumption.

Ελληνική απόδοση

Η προφύλαξη για την αιμορροφιλία Α με συμβατικά προϊόντα παράγοντα VIII (FVIII) απαιτεί συχνή ενδοφλέβια δόση, η οποία μπορεί να μειώσει την προσκόλληση. Η πρωτεΐνη σύντηξης Fc ανασυνδυασμένου παράγοντα VIII (rFVIII-Fc) έχει παρατεταμένο χρόνο ημιζωής σε σύγκριση με το συμβατικό rFVIII και έχει αποδείξει ασφάλεια και αποτελεσματικότητα για την πρόληψη και τη θεραπεία αιμορραγικών επεισοδίων σε μελέτες 3^{ης} φάσης σε ασθενείς με σοβαρή αιμορροφιλία Α. Τα περισσότερα άτομα παρουσίασαν μειωμένη προφυλακτική συχνότητα δοσολογίας με rFVIII-Fc σε σύγκριση με την προμελέτη FVIII. Η διάμεση συνολική εβδομαδιαία προφυλακτική κατανάλωση ήταν συγκρίσιμη. Κανένα άτομο δεν ανέπτυξε αναστολές. Αυτά τα αποτελέσματα υποδηλώνουν ότι η προφύλαξη με rFVIII-Fc σε ασθενείς με αιμορροφιλία Α μπορεί να επιτρέψει λιγότερο συχνή προφυλακτική δόση, διατηρώντας παράλληλα την αποτελεσματικότητα, με συγκρίσιμη προφυλακτική κατανάλωση.

11^ο άρθρο: Okide et al., 2020. Challenges facing community-dwelling adults with hemophilia: Implications for community-based adult education and nursing. *J Int Med Res.* Jan;48(1):300060519862101

Abstract

Community-dwelling adults are members of society residing in community settings. Community-based adult education is designed for local residents and groups, to enable them to improve their quality of life within their community. Hemophilia is a bleeding disorder that can be inherited or acquired. World Hemophilia Day 2018 helped to raise awareness about the importance of sharing knowledge and the experience of hemophilia, as well as to improve access to care and treatment among people with this bleeding disorder. We used the documentary method of research, which has been adopted in recent review articles, to collect and analyze the findings of published literature on hemophilia. Our results showed that community-dwelling adults with hemophilia have concerns that merit the attention of government and non-governmental agencies. Some challenges faced by many community-dwelling adults with hemophilia include the cost of treatment and employment challenges. Herein, we discuss the implications for community-based health education and nursing with respect to patient care, adult education, nursing education, management, research, and policy. Finally, the authors note that sustainable efforts are needed in the provision of local, national and international leadership and educational resources to improve and sustain health care for community-dwelling adults with hemophilia.

Keywords: Adults with hemophilia; adult educators; community-based adult education; community-dwelling adults; hemophilia; nurses.

Ελληνική απόδοση

Οι ενήλικες που κατοικούν στην κοινότητα είναι μέλη της κοινωνίας που κατοικούν σε κοινοτικά περιβάλλοντα. Η εκπαίδευση ενηλίκων με βάση την κοινότητα έχει σχεδιαστεί για ντόπιους κατοίκους και ομάδες, για να τους δώσει τη δυνατότητα να βελτιώσουν τη

δική τους ποιότητα ζωής στην κοινότητά τους. Η αιμορροφιλία είναι μια αιμορραγική διαταραχή που μπορεί να είναι κληρονομική ή επίκτητη. Η Παγκόσμια Ημέρα Αιμορροφιλίας 2018 βοήθησε στην ευαισθητοποίηση σχετικά με τη σημασία της κοινής χρήσης τη γνώση και την εμπειρία της αιμορροφιλίας, καθώς και τη βελτίωση της πρόσβασης σε περίθαλψη και θεραπεία μεταξύ των ατόμων με αυτή την αιμορραγική διαταραχή. Χρησιμοποιήσαμε την τεκμηριωτική μέθοδο έρευνας, η οποία έχει υιοθετηθεί σε πρόσφατα άρθρα ανασκόπησης, για τη συλλογή και ανάλυση των ευρημάτων της δημοσιευμένης βιβλιογραφίας για την αιμορροφιλία. Τα αποτελέσματά μας έδειξαν ότι οι ενήλικες που κατοικούν στην κοινότητα με αιμορροφιλία έχουν ανησυχίες που αξίζουν την προσοχή των κυβερνητικών και μη κυβερνητικών φορέων. Μερικοί από τις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν πολλοί ενήλικες που κατοικούν στην κοινότητα με αιμορροφιλία περιλαμβάνουν το κόστος της θεραπείας και τις προκλήσεις απασχόλησης. Εδώ, συζητάμε τις επιδράσεις για την κοινοτική εκπαίδευση υγείας και την νοσηλευτική φροντίδα με σεβασμό προς τον ασθενή, την εκπαίδευση ενηλίκων, τη νοσηλευτική εκπαίδευση, τη διαχείριση, την έρευνας και την πολιτική. Τέλος, οι συγγραφείς σημειώνουν ότι απαιτούνται βιώσιμες προσπάθειες, για παροχή τοπικών, εθνικών και διεθνών ηγεσιών και εκπαιδευτικών πόρων για βελτίωση και διατήρηση της υγειονομικής περίθαλψης για ενήλικες που κατοικούν στην κοινότητα με αιμορροφιλία.

Λέξεις Κλειδιά: Ενήλικες με αιμορροφιλία, ενήλικοι εκπαιδευτές, κοινοτική εκπαίδευση ενηλίκων, ενήλικες που κατοικούν στην κοινότητα, αιμορροφιλία, νοσηλευτές.

12^ο Άρθρο: Arya et al., 2020. Healthcare provider perspectives on inequities in access to care for patients with inherited bleeding disorders. *PLoS One*. Feb 20;15(2):e0229099.

Abstract

Introduction: The ways in which social determinants of health affect patients with inherited bleeding disorders remains unclear. The objective of this study was to understand healthcare provider perspectives regarding access to care and diagnostic delay amongst this patient population.

Methods: A healthcare provider survey comprising 24 questions was developed, tested, and subsequently disseminated online with recruitment to all members of The Association of Hemophilia Clinic Directors of Canada (N = 73), members of the Canadian Association of Nurses in Hemophilia Care (N = 40) and members of the Canadian Physiotherapists in Hemophilia Care (N = 44).

Results: There were 70 respondents in total, for a total response rate of 45%. HCPs felt that there were diagnostic delays for patients with mild symptomatology (71%, N = 50), women presenting with abnormal uterine bleeding as their only or primary symptom (59%, N = 41), and patients living in rural Canada (50%, N = 35). Fewer respondents felt that factors such as socioeconomic status (46%, N = 32) or race (21%, N = 15) influenced access to care, particularly as compared to the influence of rural location (77%, N = 54).

Discussion: We found that healthcare providers identified patients with mild symptomatology, isolated abnormal uterine bleeding, and residence in rural locations as populations at risk for inequitable access to care. These factors warrant further study, and will be investigated further by our group using our nation-wide patient survey and ongoing in-depth qualitative patient interviews.

Ελληνική απόδοση

Εισαγωγή: Οι τρόποι με τους οποίους οι κοινωνικοί καθοριστικοί παράγοντες της υγείας επηρεάζουν τους ασθενείς με κληρονομικές αιμορραγικές διαταραχές παραμένουν ασαφείς. Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν να κατανοήσει τις προοπτικές των παρόχων υγειονομικής περίθαλψης σχετικά με την πρόσβαση στην περίθαλψη και τη διαγνωστική καθυστέρηση σε αυτόν τον πληθυσμό ασθενών.

Μέθοδοι: Μια έρευνα παρόχων υγειονομικής περίθαλψης που περιελάμβανε 24 ερωτήσεις αναπτύχθηκε, δοκιμάστηκε και στη συνέχεια διανεμήθηκε διαδικτυακά με στρατολόγηση σε όλα τα μέλη του The Association of Hemophilia Clinic Directors of Canada (N = 73), μέλη του Canadian Association of Nurses in Hemophilia Care (N = 40) και μέλη των Canadian Physiotherapists in Hemophilia Care (N = 44).

Αποτελέσματα: Υπήρχαν 70 ερωτηθέντες συνολικά, με συνολικό ποσοστό ανταπόκρισης 45%. Οι HCP θεώρησαν ότι υπήρχαν διαγνωστικές καθυστερήσεις για ασθενείς με ήπια συμπτωματολογία (71%, N = 50), γυναίκες που εμφανίζονταν με μη φυσιολογική αιμορραγία της μήτρας ως μοναδικό ή κύριο σύμπτωμα (59%, N = 41) και ασθενείς που ζούσαν σε αγροτική περιοχή του Καναδά (50 %, N = 35). Λιγότεροι ερωτηθέντες θεώρησαν ότι παράγοντες όπως η κοινωνικοοικονομική κατάσταση (46%, N = 32) ή η φυλή (21%, N = 15) επηρέασαν την πρόσβαση στην περίθαλψη, ιδιαίτερα σε σύγκριση με την επίδραση της αγροτικής τοποθεσίας (77%, N = 54).

Συζήτηση: Διαπιστώσαμε ότι οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης εντόπισαν ασθενείς με ήπια συμπτωματολογία, μεμονωμένη μη φυσιολογική αιμορραγία της μήτρας και διαμονή σε αγροτικές τοποθεσίες ως πληθυσμούς που διατρέχουν κίνδυνο για άنيση πρόσβαση στη φροντίδα. Αυτοί οι παράγοντες δικαιολογούν περαιτέρω μελέτη και θα διερευνηθούν περαιτέρω από την ομάδα μας χρησιμοποιώντας την έρευνα ασθενών μας σε εθνικό επίπεδο και τις συνεχείς εις βάθος ποιοτικές συνεντεύξεις ασθενών.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ VI

ΣΥΜΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η αιμορροφιλία αποτελεί μια χρόνια και κατά βάση κληρονομική νόσο για την οποία όμως σύμφωνα με την τρέχουσα βιβλιογραφία αποδεικνύεται ότι έχουν σημειωθεί σημαντικές εξελίξεις στην αναγνώριση, στην διαχείριση, στην θεραπεία και στην πρόληψή της σε σχέση με τα παλαιότερα χρόνια. Ο νοσηλευτής διαθέτοντας τις κατάλληλες επαγγελματικές δεξιότητες συμβάλει σημαντικά στην εξελικτική πορεία της νόσου καθώς, είναι ο επαγγελματίας υγείας με τον οποίο ο ασθενής έχει συχνότερη επαφή. Σε συνεργασία με τους υπόλοιπους επαγγελματίες υγείας διαμορφώνει το βέλτιστο πλάνο φροντίδας που πετυχαίνει την μείωση των συμπτωμάτων, την πρόληψη επιπλοκών και την καλύτερη προσαρμογή του ασθενή στη νόσο.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΑΝΑΦΟΡΕΣ

ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Arya, S., Wilton, P., Page, D., Boma-Fischer, L., Floros, G., Dainty, K. N., Winikoff, R., & Sholzberg, M. (2020). Healthcare provider perspectives on inequities in access to care for patients with inherited bleeding disorders. *PloS one*, *15*(2), e0229099. doi.org/10.1371/journal.pone.0229099
- Balkaransingh, P., & Young, G. (2017). Novel therapies and current clinical progress in hemophilia A. *Therapeutic advances in hematology*, *9*(2), 49–61. doi.org/10.1177/2040620717746312
- Delgado-Flores, C. J., García-Gomero, D., Salvador-Salvador, S., Montes-Alvis, J., Herrera-Cunti, C., & Taype-Rondan, A. (2022). Effects of replacement therapies with clotting factors in patients with hemophilia: A systematic review and meta-analysis. *PloS one*, *17*(1), e0262273. doi.org/10.1371/journal.pone.0262273
- Favlo, D., 2005. *Medical and Psychological Aspects of Chronic Illness and Disability*. 3rd edition. Sudbury, Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers.
- Forsyth, A. L., Witkop, M., Lambing, A., Garrido, C., Dunn, S., Cooper, D. L., & Nugent, D. J. (2015). Associations of quality of life, pain, and self-reported arthritis with age, employment, bleed rate, and utilization of hemophilia treatment center and health care provider services: results in adults with hemophilia in the HERO study. *Patient preference and adherence*, *9*, 1549–1560. doi.org/10.2147/PPA.S87659
- Franchini, M. and Mannucci, P.M., 2014, July. The history of hemophilia. In *Seminars in thrombosis and hemostasis* (Vol. 40, No. 05, pp. 571-576). Thieme Medical Publishers

- Goodyear, M. D., & Poon, M. C. (2012). Pain management issues in haemophilia. *Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 18(3), e81–e82.
doi.org/10.1111/j.1365-2516.2012.02764.x
- Khair, K., Chalmers, E., Flannery, T., Griffiths, A., Rowley, F., Tobaruela, G., & Chowdary, P. (2021). Expert opinion on the UK standard of care for haemophilia patients with inhibitors: a modified Delphi consensus study. *Therapeutic advances in hematology*, 12, 20406207211007058. doi.org/10.1177/20406207211007058
- Khair, K., Pollard, D., Steadman, L., Jenner, K., & Chaplin, S. (2022). The views of women with bleeding disorders: Results from the Cinderella study. *Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 28(2), 316–325. doi.org/10.1111/hae.14514
- Lam, J., John, M. J., Street, A., & Asia Pacific Hemophilia Working Group (APHWG) (2018). A survey of characteristics and current educational needs of hemophilia treatment centers within Asia Pacific. *Research and practice in thrombosis and haemostasis*, 2(3), 508–517. doi.org/10.1002/rth2.12108
- Lock, J., Raat, H., Peters, M., Scholten, M., Beijlevelt, M., Oostenbrink, R., Leebeek, F. W., Moll, H. A., & Cnossen, M. H. (2016). Optimization of home treatment in haemophilia: effects of transmural support by a haemophilia nurse on adherence and quality of life. *Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 22(6), 841–851. doi.org/10.1111/hae.13043
- Lynn, P., 2011. *Taylor's Clinical Nursing Skills: A nursing process approach*. 3rd edition. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Διαμαντόπουλος, Π., και συν. Λευκωσία: Broken Hill Publisher LTD
- Mauser-Bunschoten, E. P., Kadir, R. A., Laan, E., Elfvinge, P., Haverman, L., Teela, L., Degenaar, M., Fransen van de Putte, D. E., D'Oiron, R., & van Galen, K. (2021). Managing women-specific bleeding in inherited bleeding disorders: A multidisciplinary approach.

Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia, 27(3), 463–469.
doi.org/10.1111/hae.14221

Mehta, P., Kumar, A. & Reddivari, R. (2022). Hemophilia. *Treasure Island (FL): StatPearls Publishing*, [Internet] 31 December. Available at :
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551607/> [Accessed 15 January 2022].

Nathwani A. C. (2019). Gene therapy for hemophilia. *Hematology. American Society of Hematology. Education Program*, 2019(1), 1–8. doi.org/10.1182/hematology.2019000007

Nobre, S. V., Silva Filho, J. A., Tavares, N. B. F., Leite, T. R. C., Silva Neto, R. M., Lopes da Silva, C. R., & Pinto, A. G. A. (2020). Clinical conditions of patients with hemophilia assisted in a regional hemocenter: a cross-section study. *Elaboração de projeto pedagógico para preceptoria de enfermeiros em terapia intensiva cardiológica*, 23(269), 4736-4740. doi.org/10.36489/nursing.2020v23i268p4546-4561

Okide, C. C., Eseadi, C., Koledoye, U. L., Mbagwu, F., Ekwealor, N. E., Okeke, N. M., ... & Okeke, P. M. (2020). Challenges facing community-dwelling adults with hemophilia: Implications for community-based adult education and nursing. *Journal of International Medical Research*, 48(1), 1-11. doi.org/10.1177/0300060519862101

Page D. (2019). Comprehensive care for hemophilia and other inherited bleeding disorders. *Transfusion and apheresis science : official journal of the World Apheresis Association : official journal of the European Society for Haemapheresis*, 58(5), 565–568. doi.org/10.1016/j.transci.2019.08.005

Schafer, K., Munn, J., Khair, K., Thukral, N., Tom, A., & McAlister, S. (2017). Pharmacokinetics, Safety, and Efficacy of Recombinant Factor VIII Fc Fusion Protein: A Practical Review. *Journal of infusion nursing : the official publication of the Infusion Nurses Society*, 40(1), 65–75. doi.org/10.1097/NAN.0000000000000205.

- Schrijvers, L. H., Schuurmans, M. J., & Fischer, K. (2016). Promoting self-management and adherence during prophylaxis: evidence-based recommendations for haemophilia professionals. *Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 22(4), 499–506. doi.org/10.1111/hae.12904
- Wang, M., Peltier, S., Baumann, K., Sidonio, R. F., Jr, Witkop, M., Cooper, D. L., Waters, E. K., & Kahan, S. (2020). Awareness, Care and Treatment In Obesity maNagement to inform Haemophilia Obesity Patient Empowerment (ACTION-TO-HOPE): Results of a survey of US haemophilia treatment centre professionals. *Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 26 Suppl 1, 20–30. doi.org/10.1111/hae.13919
- Weyand, A. C., & Pipe, S. W. (2019). New therapies for hemophilia. *Blood*, 133(5), 389–398. doi.org/10.1182/blood-2018-08-872291

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Howard, M.R & Hamilton, P.J., 2004. *Αιματολογία* 2^η έκδοση. Μεταφρασμένο από Αγγλικά. Αθήνα: Εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ Α.Ε.
- Sack Jr, G. H., 2002. *Η Γενετική στην Ιατρική*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από: Μ. Σύρου & Ι. Μπούμπα. Αθήνα: Εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ Α.Ε.
- Sherwood, L., 2016. *Εισαγωγή στη Φυσιολογία του Ανθρώπου: Από τα κύτταρα στα συστήματα*. Μεταφρασμένο από Αγγλικά από Ε. Μαγκίρης., Χ. και συν. Αλεξανδρούπολη: Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.
- Ιωαννίδου-Παπακωνσταντίνου, Α., 2003. *Αιματολογία II*. Αθήνα: Εκδόσεις ΒΗΤΑ Ιατρικές Εκδόσεις ΜΕΠΕ.
- Σταυρίδης, Ι., Παππά, Β., Τζιούφας, Α. Γ., Βλαχογιαννόπουλος, Π. Γ., Σκοπούλη, Φ. Ν., Μουτσόπουλος Χ. Μ. & Σωφρονιάδου, Κ., 1998. *Βασική και Διαγνωστική Αιματολογία*. Αθήνα: ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ Α.Ε.

Τζιούφας, Α. & Βλαχογιαννόπουλος, Π., 2018. Μουτσόπουλου Αρχές Παθολογίας. Κύπρος:
Broken Hill Publisher LTD.

Χαράτση-Γιωτάκη, Ε., 2014. *Σύγχρονη Εσωτερική Παθολογία*. 2^η έκδοση. Ιωάννινα:
NEXTCOM ΑΕ.